

PROJEKT LEBENSMUT

Infoschrift der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. - Ausgabe Dezember 2019

Liebe Familien, liebe Freunde und Unterstützer der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.!

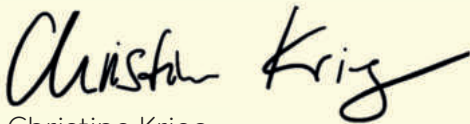
Einige Veränderungen gab es in diesem Jahr in unserem Verein. Vor allem der Übergang von Ralf Dietrich und Cornelia Sowa-Dietrich in die Ruhestandsphase sind eine sehr große Umstellung. Details können Sie dem Interview in diesem Jahresbrief entnehmen. Seit 1. Juli führe ich die Geschäfte des Vereins, mit Ralf an meiner engen Seite sowie einem engagierten Vorstand. Herzlich bedanken möchte ich mich für die vertrauensvolle und offene Aufnahme in diese Funktion. Bis jetzt habe ich diesen für mich großen Schritt nicht bereut! Mein Mann Raimund und ich haben unseren von FA betroffenen Sohn Lucas im Dezember 2015, mit nur 19 Jahren, an Mundschleimhautrebs verloren. In uns, in mir, brennt nun der Wunsch, mich weiterhin für die so wichtige FA-Arbeit zu engagieren, und FAmilien zu unterstützen.

Im Zuge der Veränderung trägt unser Jahresrückblick nun auch einen neuen Namen! „Projekt Lebensmut“ zeigt nach wie vor Einblicke in das Leben von FA-Betroffenen und deren Familien und versucht, einen Überblick über die Aktivitäten des Vereins sowie Highlights aus Forschung und Wissenschaft in 2019 zu geben.

„Projekt Lebensmut“ soll Sie, die FAmilien, hierzulande aber auch global verbinden. Es soll zeigen, dass wir durch unsere intensive Vernetzung mit den anderen FA-Gruppierungen in aller Welt gemeinsam an einem Ziel arbeiten: Das Leben der Kinder, Jugendlichen und jungen Erwachsenen zu verbessern, zu retten.

„Projekt Lebensmut“ soll Ihnen, liebe Freunde, Unterstützer und Spender, einen Einblick in die meist sehr schweren Lebensumstände dieser Familien geben und Ihnen zeigen, welch wertvolle Ergebnisse durch Ihre Spendengelder erreicht werden. Viel hat sich für die FAmilien in den letzten 15-20 Jahren zum Positiven gewandelt. Und sehr viel muss noch getan werden! Hierfür brauchen wir nach wie vor Ihre Unterstützung! Es ist wichtig, Freunde und Partner an seiner Seite zu wissen, ein Netz, das mithilft durchzuhalten, Hoffnung und vor allem Mut zu entwickeln, dass es gut weitergehen wird. Ein großes Dankeschön an alle, die hieran mitwirken!

Herzliche Grüße, Ihre



Christine Krieg
Geschäftsführerin der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.



Homepage neu!

Wir haben unsere Homepage aktualisiert! Modernes Design, bessere Übersicht, mehr Informationen für Betroffene, deren Familien aber auch für Ärzte & Wissenschaftler. Schauen Sie doch mal vorbei: www.fanconi.de

Fanconi-Anämie hat viele Gesichter

Geschichten aus dem Leben mit FA



"Hallo, ich bin Janet."

Den ergreifenden Bericht über Janets Leben mit FA auf dem Familientreffen 2019 werden wir alle nie vergessen! Janet startete mit der Aufzählung ihrer FA-Merkmale: „Man sieht meinen rechten Arm und meine sehr kleine Statur. Meine linke Schulter ist auch anders. Aber das ist nur das Äußere. Ich bin mit nur einer Niere, einem Herzproblem, keiner Gebärmutter, keinem Anus geboren. Und was ich seit Mai 2016 weiß: Ich bin auch ohne Vagina geboren.“ Stille im Raum.

Als sie 2 Jahre alt war hatte Janet viele Operationen. „Soweit ich mich erinnere, hatte ich eine glückliche Kindheit. Ich tat, was ich konnte und was ich wollte.“ Sie hatte viele Hobbys, machte Abitur, lernte Arzthelferin. Später studierte Janet Lehramt und lehrte an einer Grundschule. Mit Anfang 20 begannen Probleme mit der Haut, später mit dem Dünndarm. Es kam gehäuft zu Niereninfektionen. „Von 2013 bis heute war es eine holprige Fahrt“, sagte sie. Janet kämpfte zusätzlich mit psychischen Problemen: „Ich habe jedoch versucht, die positive Seite der Dinge zu betrachten. Ich betrachte immer die Dinge auf der positiven Seite des Lebens. So bin ich. Viel Humor hilft auch.“ Sie begann wieder freiwillig an der Grundschule zu arbeiten. Schmerzen im Unterleib und Schilddrüsenprobleme kamen hinzu, 2016 dann die Diagnose eines Vaginalkarzinoms, das 2017 operiert wurde, gefolgt von diversen Korrekturoperationen. „Ich verlor meine Sinnlichkeit und meine gesunde sexuelle Beziehung. Mein Freund ist immer noch an meiner Seite. Es war sehr schwer für uns beide. Ich bin dankbar für seine bedingungslose Unterstützung und Liebe, die er mir immer gibt. In diesen Zeiten versuchte ich immer positiv zu sein. Humor war und ist mein Retter. Jetzt habe ich etwas mehr Energie. Ich tue, was ich will und lebe mein Leben in vollen Zügen. Im Moment habe ich auch Nierenversagen, Stadium 4, und ein schweres Herzleiden...“ Janet starb im September 2019, kurz nach ihrem 40. Geburtstag, ca. 4 Wochen nachdem bei ihr aufgrund von Schmerzen im Rücken Metastasen diagnostiziert wurden.

Ein Farmerleben mit 67



„Was ich euch allen wirklich sagen wollte,

ist, euer Leben zu lieben. Ich tue buchstäblich, was ich will, was möglich ist, was sich gut anfühlt. Es macht mich glücklich, so zu leben. Ich habe immer Grenzen überschritten... Das Letzte, was ich tun werde, ist, mein Leben in Angst zu leben. Ich lebe mein Leben nicht in einer Blase. Versuche du also, dein Leben so normal wie möglich zu gestalten. Und schaue nicht ständig auf das "Was wäre wenn". Mein Ratschlag ist:

Lass dir nichts vorschreiben. Höre auf Ratschläge, aber entscheide selbst, was du für das Beste hältst... Lebe in vollen Zügen. Richte deinen Blick auf die Dinge, die du tun kannst, statt auf die, die du nicht tun kannst. Danke, dass ihr meiner Geschichte zugehört habt.“

Janet im Mai 2019

Bei der USA-Rundfahrt im September 2019 besuchten wir u.a. auch Brenda (67) und ihren Ehemann Mark (68) im Rahmen unseres FA-Krebs-Vorsorgeprojektes. Die beiden Farmer haben 5 Kinder & 15 Enkelkinder und arbeiten trotz Rentenalter weiter. Allerdings haben sie ihren Bestand an Rindern und Ackerflächen reduziert, auf denen sie Mais anbauen. Kurz bevor wir Brenda besuchten, hatte sie einen Unfall mit dem Farm-Truck! Im wahrsten Sinne des Wortes kam sie mit einem blauen Auge davon... Brenda ist die älteste uns bekannte FA-Betroffene der Welt.



„Man sollte dem nachgehen, was einem Spaß macht!“

„Hallo :-), ich bin die Rabia, geboren 1995. Derzeit studiere ich Medizin in München. Später möchte ich gerne in die Forschung, um dann anderen Menschen helfen zu können. Während meines Studiums habe ich schon ein dreimonatiges Krankenpflegepraktikum in einer Klinik mit Früh- und Spätdiensten absolviert. Trotz Anstrengung gefiel mir dies sehr gut. Als ich 4 Jahre alt war, stellte man bei mir niedrige Thrombozytenwerte fest. Bald darauf kam die Diagnose Fanconi-Anämie. Im Laufe meines Lebens habe ich unzählige Bluttransfusionen erhalten, bis eine Therapie mit Androgenen (Oxymetholon) eine Wende brachte.

Fast 7 Jahre lang benötigte ich keine Transfusionen mehr.

Mit 19 Jahren stellten sich leider Nierenprobleme ein, weshalb die Androgentherapie beendet werden musste. Aktuell liegt mein Hb bei ca. 9,5 g/dl und die Thrombozyten bei sehr niedrigen aber stabilen 12.000 / μ l. Ich kann damit aber gut umgehen. Wenn ich mal müde und schlapp bin, mache ich kurze Pausen. Ich bin eher eine ruhige Person. Ich habe mich an die Werte gewöhnt. Es wurde immer wieder über eine mögliche Knochenmarktransplantation nachgedacht, doch leider konnte bis heute trotz intensiver Suche kein passender Spender gefunden werden. Der letzte Klinikaufenthalt liegt bereits über ein Jahr zurück, meine Hausärztin kontrolliert regelmäßig meine Blutwerte. Die einzigen Medikamente, die ich derzeit einnehme, sind Hormone (L-Thyroxin, Chlormodion und Cyklokapron), zur Behandlung meiner erhöhten Schilddrüsenwerte und der Hypermenorrhoe (übermäßig starke Regelblutungen). Ich wohne zusammen mit meiner Mutter in München. In meiner Freizeit liebe ich es, zu basteln und zu zeichnen. Und spiele gerne Gitarre. Man sollte dem nachgehen, was einem Spaß macht!“

"100%" - Sarah kämpft sich durchs Leben

2004: Sarahs Einstieg ins Leben war schwierig und von langen Phasen des Bangens begleitet. Herzfehler, Probleme mit der Nahrungsaufnahme, Nierendysplasie, fehlender Darmausgang, hormonelle Störungen..., um nur einige der (oft typischen FA-) Probleme zu nennen, mit denen die Familie anfangs zu kämpfen hatte. Viele Operationen und Therapien folgten...

2005/2006: Stärker fallende Blutwerte, vermehrte Bluttransfusionen, der Verdacht auf FA bestätigte sich. Entwicklungsverzögerungen, Sprachschwierigkeiten erfordern Krankengymnastik, Ergo- und Logotherapie. Die Gabe von Wachstumshormonen war notwendig.

2009: Versagendes Knochenmark: Seit der Stammzelltransplantation in der Uniklinik Tübingen hat Sarah perfekte Blutwerte.

2011: Nach 7 Jahren ausschließlicher Nahrungsaufnahme durch eine Sonde schafft sie endlich die Entwöhnung. Nun isst Sarah selbst. Bauchweh und Erbrechen waren bis dahin ein tägliches und sehr belastendes Thema.



2019: Um die Pubertät anzustoßen, bekommt Sarah seit Januar niedrig dosierte Östrogene. Im August wurde eine hochgradige Skoliose diagnostiziert, nun folgen 2-3 Jahre Korsett, wöchentliche Krankengymnastik und tägliche Übungen zuhause.

Im April und September folgten zwei Ohren-OPs, die gut verlaufen sind. Dann im Oktober die zweite große Herzoperation. „Nach der OP waren auf einmal 100% Sauerstoffsättigung auf dem Monitor zu lesen!!!“, freut sich Sarahs Mutter, „Das kennen wir so gar nicht!“

"Irgendwie kommt immer noch etwas obendrauf. Manchmal ist das sehr schwer auszuhalten... Das ist aber alles nicht akut, und ich versuche es so zu sehen, dass es immer noch schlimmer ginge. Anders hätte ich all die Jahre gar nicht durchhalten können.

Intensiv unterstützt haben uns immer Ralf Dietrich und Dr. Eunike Velleuer, ihnen bin ich sehr dankbar. Im Alltag machen uns tatsächlich der Kleinwuchs und die Intelligenzminderung am meisten Probleme. Trotzdem ist Sarah ein glückliches Kind und wir sind froh, dass wir sie haben!

Sarah ist ein aufgeschlossenes Mädchen. Am liebsten geht sie zum Tanzen. Jetzt freut sie sich schon wieder auf den nächsten Skiurlaub."

Forschung & Wissenschaft - Neues?!

Gentherapie bei FA – erste greifbare Zwischenergebnisse

Im September 2019 wurde in der renommierten Fachzeitschrift „Nature Medicine“ ein Artikel veröffentlicht, der die Ergebnisse einer gentherapeutischen klinischen Studie an Patienten mit Fanconi-Anämie beschreibt. Durchgeführt wurde diese Studie von dem spanischen Forschungsprogramm EUROFANCOLEN, unter Beteiligung u.a. von Dr. Juan Bueren, Dr. Julián Sevilla, Dr. Paula Río und Dr. Susana Navarro. Auf der klinischen Seite wurde die Studie u.a. durch Dr. Cristina Díaz, Dr. Jordi Surrallés und Dr. Ricardo López begleitet, allesamt Ärzte und Wissenschaftler in unterschiedlichen spanischen Krankenhäusern.

Knochenmarkversagen bei Fanconi-Anämie

Bei ca. 50-60% der FA-Betroffenen ist ein lebensbedrohliches Knochenmarkversagen zu beobachten. Bisher werden FA-Betroffene mit einem Knochenmarkversagen entweder mit einer Hormon-Therapie (Androgenen) oder einer Stammzelltransplantation (SZT) behandelt. Die Überlebensrate für SZT bei FA-Kindern/Jugendlichen ist in den letzten 20 Jahren deutlich gestiegen und liegt derzeit bei ca. 90%, abhängig von unterschiedlichen Faktoren. Bei FA-Erwachsenen liegt sie noch immer niedriger. Ziel der Gentherapie ist die Korrektur der hämatopoetischen Stammzellen (blutbildende Knochenmarkszellen), um den FA-Gendefekt zu eliminieren und so eine stabile Knochenmarkfunktion zu erhalten.

Wie ist der Ablauf einer Gentherapie?

Der erste Schritt der Gentherapie ist die „Mobilisation“ der hämatopoetischen Stammzellen aus dem Knochenmark ins Blut. Dies wird durch die Gabe von verschiedenen erprobten und sicheren Medikamenten erreicht. Anschließend werden diese Stammzellen durch ein Filter-Verfahren (Apherese) dem Blutkreislauf des Patienten entnommen. Die so gewonnenen Stammzellen werden mit einem modifizierten Virus, welches das korrekte FA-Gen enthält, infiziert. Anschließend erhält der Patient die gentechnisch korrigierten Stammzellen – die nun keine FA-Zellen mehr sind – über eine Infusion wieder zurück. Der Patient verfügt dann sozusagen über zwei unterschiedliche Knochenmark-Systeme (alt/krank und neu/korrigiert), bei dem sich das Neue durchsetzen soll.



Bild von Gerd Altmann auf Pixabay

Mit wem wurde die Studie durchgeführt?

Die gerade veröffentlichte Arbeit basiert auf vier FA-Betroffenen ohne passenden KMT-Spender aus der Familie und mit Mutationen im FANCA-Gen (eines von 22 bisher bekannten „FA-Genen“). Das Knochenmark (und mit ihm die Blutwerte) muss in einem noch passabel funktionierenden Zustand sein, um daraus überhaupt ausreichend hämatopoetische Stammzellen mobilisieren zu können.

Welchen Fortschritt hat man im Vergleich zu anderen Versuchen mit Gentherapie bei FA beobachtet?

Zum ersten Mal zeigte sich eine Vermehrung der gesund-korrigierten Zellen im Knochenmark. Das ist ein großer Erfolg!

Was erwartet man als nächstes?

Man geht in Analogie zu FA-Betroffenen mit einem Mosaik davon aus, dass gesunde hämatopoetische Stammzellen immer einen Wachstumsvorteil gegenüber den kranken Zellen haben und diese im Verlauf aus dem Knochenmark verdrängen. Schlussendlich ist das eigentliche Ziel, eine Erhöhung der Blutwerte zu erreichen.

Ist das bei den FA-Patienten dieser Studie geschehen?

Nach 3-jähriger Studien- und Behandlungszeit haben sich die Stammzellen bei einem Patienten soweit vermehrt, dass über die Hälfte aller Zellen des Knochenmarks korrigierte Zellen sind. Auch bei den anderen drei FA-Patienten ist der Anteil an korrigierten Zellen bereits angewachsen, und der fortschreitende Abfall ihrer Blutwerte hat sich stabilisiert. Eine Erhöhung der Blutwerte wurde noch bei keinem der vier Patienten bisher beobachtet.

Wie soll es weitergehen?

Der bei den 4 FA-Patienten zur Korrektur verwendete „lentivirale Vector“ soll nun für weitere Studien eingesetzt werden. Die Botín Foundation in Barcelona und die New Yorker Firma Rocket Pharma werden zukünftig kooperieren und versuchen, FA-Patienten in Europa, USA und weltweit zu finden, die bereit sind, sich weiteren Studien zur Verfügung zu stellen.

Ungelöste Fragen

Dieses Studienergebnis ist der erste greifbare notwendige Schritt auf einem noch weiten Weg zu einer erfolgreichen Therapie des Knochenmarkversagens bei Fanconi-Anämie. Es gibt viele ungelöste Fragen, denen sowohl ein Teil der Ärzte und Wissenschaftler wie auch Vertreter von FA-Patientengruppen kritisch gegenüberstehen. Eine große Sorge dabei bereitet uns ein Ansatz, der immer wieder von einigen der FA-Gen-therapie-Forscher diskutiert wird: Wäre der bisher noch fehlende Anstieg an Blutwerten erreichbar, wenn man vorab durch eine Chemotherapie das kranke FA-Knochenmark beseitigen würde? Zur Erinnerung: Um an der Studie teilnehmen zu können, müssen noch ausreichend Knochenmarkszellen zur Mobilisation und Korrektur vorhanden sein. In solch einem Fall wären die Blutwerte also noch einigermaßen stabil – ein Zustand, in dem heutzutage kein FA-Patient eine Therapie erhalten würde. Der Patient hat nach der Rückinfusion zwei konkurrierende Blutbildungssysteme. Bisher überleben die Studienteilnehmer nur aufgrund ihres "alten" (noch akzeptabel funktionierenden) Knochenmarks. Das korrigierte Knochenmark steigt zwar in der Zellzahl, scheint derzeit jedoch noch keine messbaren Blutzellen nachzubilden.

Was sind eigentlich Gene?

Jede Zelle des Körpers besitzt einen Zellkern mit jeweils 23 Chromosomenpaaren (insgesamt also 46), auf denen die Erbinformationen gespeichert ist. Ein Chromosom enthält mehrere hundert bis mehrere tausend Gene. Insgesamt befinden sich im menschlichen Körper circa 30.000 bis 40.000 Gene. Als „Gen“ bezeichnet man einzelne Abschnitte auf einem Chromosom, die jeweils für die Bildung eines Proteins (Eiweiße) zuständig ist, aus denen der Aufbau und die Funktion einer Zelle und damit letztendlich unseres Körpers bestimmt wird.

Daher nennt man Gene auch den „Bauplan“ des Körpers. Gibt es einen oder mehrere Fehler im Bauplan, können Aufbau und/oder Funktionen im Körper gestört sein. Inzwischen kennt man 22 Gene, die an der Fanconi-Anämie beteiligt sind. Nur wenn der gleiche Gen-Fehler an den beiden Chromosomenpaaren zu finden sind, ist die Person mit FA betroffen. Ist nur ein Chromosom mit einem FA-Gen-Fehler betroffen, so ist die Person lediglich ein Träger von FA und hat keine klinischen Merkmale.

Die Frage ist also: Ist es wirklich vertretbar, dass man ein passabel funktionierendes Knochenmark einfach durch Chemotherapie maßgeblich unterdrückt oder gar zerstört? Was passiert, wenn auch dann die gen-korrigierten Zellen nicht zu einem Anstieg der Blutwerte führen sollten?

Inwieweit sind die Beobachtungen bei den vier Studienteilnehmern aussagekräftig?

Immer wieder (bei bis zu 50% der Betroffenen) kann eine Stabilisierung oder sogar Erhöhung der Blutwerte im natürlichen Verlauf der FA beobachtet werden – woher weiß man, welchen natürlichen Verlauf das Knochenmark bei diesen FA-Patienten ohnehin genommen hätte? Wäre eine Stabilisierung der Blutwerte eventuell auch ohne Gentherapie eingetreten? Offensichtlich wurde keiner der in Spanien behandelten Patienten vor den Gentherapieversuchen auf das Vorliegen eines natürlichen Mosaiks untersucht.

Unabhängig davon dürfen wir nicht vergessen, dass es sich hierbei um eine Studie mit dem FANCA-Gen handelt – EINES der bisher 22 FA Gene. Zu dieser Gruppe gehören jedoch ca. 60-70 % aller FA-Betroffenen.

Wir alle wünschen uns

eine erfolgreiche, sichere und möglichst nebenwirkungsfreie Therapie bei Knochenmarkversagen. Auch die Gentherapie wird sich weiter entwickeln und hoffentlich schon bald noch mehr greifbare Erfolge zeigen, auf die wir seit vielen Jahren warten. Wir werden uns dafür einsetzen, dass alle weiteren Schritte auch unter Abwägung unserer Gedanken und Ängste erfolgen. Keinesfalls darf das Leben unserer Kinder leichtfertig aufs Spiel gesetzt werden.

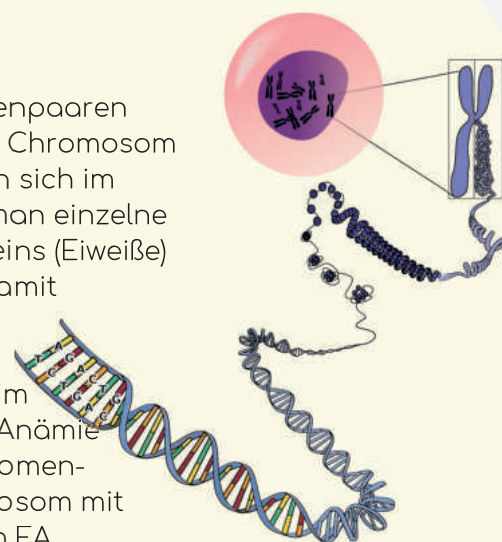


Bild von OpenClipart-Vectors auf Pixabay

"Take action!"

Ein Interview mit Ralf Dietrich & Conny Sowa-Dietrich

Ralf, Ende Juli 2019 hast du nach 30 Jahren deine Geschäftsführerfunktion bei der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. abgegeben. Und du wirst weiter für den Verein tätig sein?

R: Ja, das stimmt, ich werde jedoch im Rahmen einer geringfügigen Beschäftigung dem Vorstand und der Geschäftsführung weiterhin zur Seite stehen! Abhängig davon wie es Conny geht, möchte ich auch zukünftig an FA-Treffen teilnehmen und besonders das von mir 2006 mit Dr. Eunike Velleuer begonnene FA-Krebsvorsorgeprojekt weiter unterstützen.

Und du Conny? Du hast deine vielen administrativen Aufgaben im Vereins nun auch abgegeben mit Eintritt in die Rentenphase...

C: Mir ist das anfangs recht schwer gefallen, mich bewusst zurückzunehmen, aber ich habe gemerkt, dass es mir gesundheitlich sehr gut tut! Ich bin noch im Vorstand, plane aber diese Funktion zur nächsten Mitgliederversammlung abzugeben. Es ist uns wichtig, dass wir ansprechbar bleiben, wir denken jedoch, dass sich bald fast alle Aufgaben verlagern werden.

Wie geht es euch mit dem Gedanken, sich von diesem sehr vollen und emotional intensiven FA-Leben zu trennen und sozusagen ein „normales“ Rentner-Leben zu führen?

R+C: Lautes Lachen ☺

R: Über 30 Jahre lang war unser Leben ein tagtäglicher Kampf. Erst um das Leben unserer eigenen und dann um das Leben hunderter anderer Kinder und Erwachsener im In- und Ausland. Was ein „normales“ Leben ist, wissen wir eigentlich gar nicht mehr. Auch nicht, ob wir das jemals wieder leben können.

Aus Geldgründen müssen wir versuchen, all die Arbeiten in unserem alten Bauernhof möglichst in Eigenleistung anzugehen, die wir die letzten 30 Jahre haben brach liegen lassen. Zunächst steht die Sanierung unserer 7 Dächer an. Das alles ist sehr viel und wir müssen schauen, wie weit unsere Kräfte reichen.



Hast du das gleiche Gefühl Conny?

Wie geht es dir mit diesem Gedanken?

C: Für mich ist es ein gutes Gefühl, dass wir nun endlich mehr Zeit haben, unsere Pläne umzusetzen. Wir merken allerdings auch, dass es nicht mehr so locker geht wie früher. Manchmal wünsche ich mir, Kräfte wie Popeye zu haben... :-)

R: Dadurch, dass wir über FA so viel in die ganze Welt orientiert waren, kennen wir nicht mehr viele Menschen in unserer Nähe, die uns jetzt helfen könnten.

C: Ja das stimmt. Wir müssen lernen, diese neuen Herausforderungen anzugehen... Der große Unterschied zu früher ist, dass Ralf in der Vergangenheit wegen FA häufig weg war. Nun sind wir zusammen und können alles gemeinsam angehen – das ist ein neues und tolles Gefühl, allerdings auch noch etwas ungewohnt.

Dieses engere Zusammensein kann ja eine neue Lebensqualität sein?

C: Ja genau, eine ganz neue Lebensqualität, die ich als sehr schön empfinde!

R: Das empfinde ich auch. Trotzdem möchte ich auch zukünftig den Kontakt zu FA-Betroffenen und Familien nicht missen, den Austausch mit dem Vorstand, den Ärzten und Wissenschaftlern - und die regelmäßigen Treffen mit dir, Christine, als neue Geschäftsführerin.

Ihr müsst also lernen, das neue und das alte Leben zu vereinen?

C: FA hat unser Leben so sehr geprägt! Das ganze Haus lebt noch Fanconi! Das kann man nicht einfach abschütteln... Ich freue mich auf alle Fälle sehr, mich intensiv um unsere Enkelkinder Alva und Matthis kümmern zu können und mehr Zeit zu haben, um mit ihnen etwas zu unternehmen. Neues Leben geht weiter, und ich möchte das bewusst genießen und diese Jahre mit ihnen voll auskosten – wie schnell sind Kinder erwachsen!

R: (strahlt) Wenn Matthis hier ist leuchten seine Augen, wenn er unsere Werkstatt sieht! Er liebt Werkzeuge, Fahrzeuge und dran schrauben, so so wie ich... Ja, ich freue mich auch sehr, die beiden intensiver erleben zu können!



Danke für das Interview, liebe Conny und lieber Ralf. Wir wünschen euch von ganzem Herzen, dass ihr die nächsten Schritte und Aufgaben in eurem Leben gut bewältigt und die Zeit mit euren Enkeln genießen werdet!



Familie Dietrich vor 30 Jahren

In diesen 30 FA-Jahren habt ihr ja selbst so viel erleben müssen, dabei so viele Familien unterstützt, viel Aufklärung betrieben, Betroffene begleitet, Schicksale mit aushalten müssen, viel Hoffnung gegeben, Spendenaktionen für die FA-Forschung durchgeführt, Menschen, Ärzte und Wissenschaftler verknüpft...

Was hat euch die Kraft gegeben, das all die Jahre mitzutragen und durchzuhalten, aktiv und trotzdem positiv und hoffnungsvoll zu bleiben?

C: Wir haben uns nie gefragt, weshalb, warum, warum wir... Uns und auch unseren Kindern war immer klar: „Es ist so wie es ist, und wir schaffen das“. Auch nach dem Tod von Nini und Valeska hat uns das weiter getragen.

Ich habe da so ein inneres Bild: Ein dunkler Tunnel, an dessen Ende das Licht ist. Das Licht habe ich nur sehr selten nicht mehr gesehen. Und dahin habe ich mich immer ausgerichtet, immer. Und mir war immer klar: „Da geht’s hin“. Das hilft mir auch heute noch.

R: Jeder neue Anruf, jede neue email – da habe ich nie gefragt, ob und wie. Es gibt was zu tun und wir packen es an.

„Take action – nicht zu viel reden - handeln!“ Eine Devise, die uns persönlich immer weitergebracht hat.

Wir danken allen, die in den letzten 30 Jahren durch ihre Aktivitäten und Spenden geholfen haben, FA-Betroffenen und ihren Familien Hoffnung, Lebensmut und Zuversicht für die Zukunft zu geben.

Das Interview wurde von Christine Krieg im November 2019 geführt.

Fanconi-Anämie im Blick

Grundlagen & Einblicke

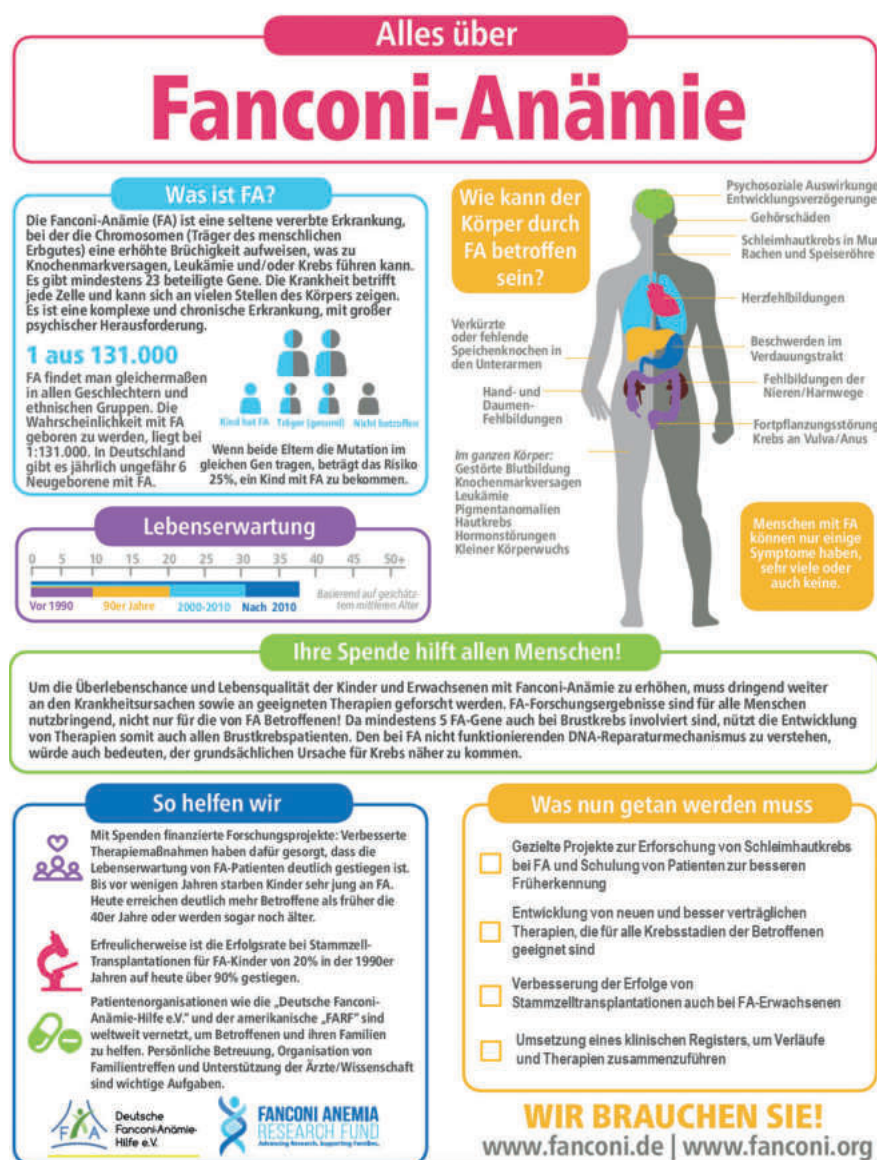
Die Fanconi-Anämie-Gene

Seit der klinischen Erstbeschreibung der Erkrankung 1927 durch den Schweizer Kinderarzt Guido Fanconi ist es kontinuierlich zu einem besseren Verständnis der Erkrankung gekommen. In den 70er Jahren wurde die Chromosomenbrüchigkeit von Frau Prof. Schroeder-Kurth bei FA-Betroffenen entdeckt. Dieses essentielle Wissen hat den Meilenstein für die weitere Forschung, aber auch für eine molekulare Diagnose der Erkrankung (Chromosomenbruchanalyse) gelegt.

Heute sind 22 unterschiedliche FA-Gene bekannt! Das ist eine große Menge für eine Erkrankung mit einem gemeinsamen klinischen Erscheinungsbild. Die meisten FA-Patienten (ca. 60-70%) haben einen Defekt im FANCA-Gen. Einige FA-Betroffene konnten noch keinem dieser bekannten 22 FA-Gene zugeordnet werden d.h., es ist davon auszugehen, dass zukünftig noch mehr FA-Gene identifiziert werden. FA-Eiweiße spielen eine essentielle Rolle in der korrekten Reparatur von Schäden in unserer Erbsubstanz, der DNA. Funktioniert diese Reparatur nicht, kommt es zur Brüchigkeit der DNA, zum vorzeitigen Absterben der Zellen oder zur Entartung hin zur Krebszelle.

In den letzten Jahren konnten noch weitere Funktionen der FA-Eiweiße entdeckt werden.

Einige dieser Eiweiße scheinen wichtige Funktionen im Energiehaushalt der Zellen, der Entfernung von Sauerstoffradikalen, in der Immunantwort sowie insbesondere im Fettstoffwechsel zu haben. Mit diesem zusätzlichen Wissenszuwachs der letzten 5 Jahre wird umso mehr deutlich, wie wichtig diese Gene für uns Menschen sind. Von der weiteren Beschreibung dieser Funktionen erhofft man sich selbstverständlich auch bessere für FA-Betroffene angepasste Therapien.



Alles über FA

Dieses Diagramm, das die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe gemeinsam mit dem FARF (FA Research Fund / USA) gestaltet hat, bietet alle wichtigen Informationen zur FA auf einen Blick. Es kann auf der Homepage www.fanconi.de in deutscher Sprache heruntergeladen und ausgedruckt werden. Sicher eignet es sich sehr gut als Info-Blatt für alle, die noch nie etwas von FA gehört haben oder nur sehr wenig darüber wissen. Das können Familienmitglieder und Freunde von FA-Betroffenen sein, eventuell auch der eine oder andere Arzt oder auch zum Werben und Aktivieren möglicher Spender und Sponsoren.

Weitere Infos

Im Mitgliederbereich von fanconi.de stehen Vorträge von Referenten der deutschen Familientreffen zu unterschiedlichen Themen zum Herunterladen bereit. Um einen Zugang zum passwortgeschützten Bereich und zum Download zu erhalten, schreiben Sie bitte eine email an christine.krieg@fanconi.de.



Mundschleimhautkrebs-Forschungsprojekt

Bereits 2006 begannen Ralf Dietrich und Dr. Eunike Velleuer mit Besuchen bei FA-Familien, bei denen sie Schleimhautproben des Mundes sammelten, um sie verschiedenen Forschungsprojekten zur Verfügung zu stellen. Das Ziel: Mundschleimhautkrebs früher erkennen, eher therapeutische Maßnahmen ergreifen, das Leben von FA-Betroffenen retten. In 2013 erweiterte sich das Projekt, denn der amerikanische FARF sagte die Mitfinanzierung zur Hälfte zu. Letztendlich sind es die FA-Familien aller Welt, Freunde und Sponsoren, die diese Forschung an Mundschleimhautkrebs durch Spenden finanzieren.

"Ist eine zuverlässige Früherkennung mittels nicht invasiver, nicht schmerzender Bürstenabstriche möglich?"

Nach Tausenden von Flug- und Autostunden, nach hunderten Besuchen bei Familien und Teilnahmen an FA-Treffen in 22 Ländern wurden nun die Daten über 2500 Patientenkontakten ausgewertet. Das bisherige Bauchgefühl wurde bestätigt: Ja, es ist sehr gut möglich, durch Bürstenabstriche und anschließende zytopathologische Auswertungen zuverlässig zu ermitteln, ob Vorstufen von Krebs oder gar schon eindeutig Krebszellen zu finden sind. Am Ende der Zielgeraden dieser Etappe: Das Ergebnis dieser Studie wurde bei einer Fachzeitschrift eingereicht und wird derzeit durch „Reviewer“ geprüft. Eine Veröffentlichung wird hoffentlich bald geschehen, denn dann wird das Studienergebnis von der Fachwelt gesehen werden können.

"Welchen Vorteil hat man durch frühzeitige Bürstenabstriche im Vergleich zu regulären Biopsien?"

Reguläre Biopsien zur Abklärung einer auffälligen Stelle im Mund sind meist schmerzhaft und können Heilungs-/Entzündungsprobleme auslösen. Zu ca. 75% jedoch zeigt sich anschließend ein unauffälliger Befund. Diese Biopsien und damit verbundene Schmerzen/Probleme kann man zukünftig vermeiden! Mit einer Bürstenbiopsie kann man nun vorab zuverlässig klären, ob eine reguläre Biopsie tatsächlich notwendig ist. Selbst sehr kleine und nur gering auffällig erscheinende Stellen im Mund können zeitig überprüft werden. Zeigt der Bürstenabstrich einen zweifelhaften oder gar positiven Befund, wird anschließend eine „reguläre“ Biopsie zur weiteren Abklärung empfohlen. Bürstenabstriche sind i.d.R. nicht schmerzhaft und einfach durchzuführen.

Übrigens: Jährlich erkranken insgesamt 10.000 Menschen an Mundhöhlenkrebs, er steht somit an 7. Stelle aller bösartigen Tumoren! (Quelle: www.tk.de) Jede Erkenntnis, die durch FA-Betroffene gewonnen wird, nutzt somit auch der allgemeinen Bevölkerung!

Fanconi-Anämie-Register

Das vor 7 Jahren gegründete Deutsche FA-Register wird von Prof. Dr. Kratz an der medizinischen Hochschule Hannover geleitet. Es hat das Ziel, mehr von, für und über Menschen mit Fanconi-Anämie zu lernen. Es ist sehr wichtig, dass die einzelnen Verläufe von FA-Betroffenen an einer ZENTRALEN Stelle gesammelt werden, damit eine Übersicht und ein Lernen möglich ist. Wie kann man sich registrieren? Über diesen Link erhält man die Dateien zum Ausfüllen: <http://www.krebs-paedisposition.de/register/fanconi-anaemie-register/>

Das macht in der Regel der behandelnde Arzt. Nach der Neuregistrierung werden einmal jährlich die Daten aktualisiert. Gefördert wird das Register über die Deutsche Kinderkrebsstiftung.

Unsere Bitte an alle FA-Betroffene: Fragen Sie bei ihrem Arzt nach, ob er Sie bereits registriert hat!

FA-Kompetenzzentren in Deutschland



Prof. Dr. Christian Kratz
Klinik für Pädiatrische
Hämatologie & Onkologie
Med. Hochschule Hannover
Carl-Neuberg-Str. 1
30625 Hannover
+49 511 532-6712
Kratz.Christian@mh-hannover.de



Dr. Eunike Velleuer
Krankenhaus Neuwerk
„Maria von den Aposteln“
Dünner Str. 214-216
41066 Mönchengladbach
+49 2161 668-2451
E.Velleuer@kh-neuwerk.de

FA International

Globales Netzwerk der FAmilien



Dänemark (o. li.), Camp Sunshine USA (o. re.),
Frankreich (u. li.), Erwachsenentreffen USA (u. re.)

Internationale FA Termine 2020

Vielleicht haben Sie Interesse mal ein Familien Treffen in einem anderen Land mitzuerleben? Gerne stellen wir den Kontakt her!

20. - 22. März Dänemark

Frühjahr Australien

19. - 20. April Brasilien

26. Juni - 01. Juli Camp Sunshine/Maine USA

16. - 19. September FAdultmeeting/Austin USA

17. - 20. September Scientific Symposium/Austin USA

23. - 24. Oktober Frankreich/Paris

Rundfahrten & Familienbesuche 2020



In den USA mit
Suzanne Planck
(USA/FARF),
Ralf Dietrich,
Christine Krieg,
Mona Markgraf
(angehende
Zahnärztin in
Deutschland)

Mundinspektionen und FA-Betroffenen-Beratung sind uns nach wie vor sehr wichtig! Auch in 2020 werden wir mit wechselndem Teams Familien in Deutschland, Europa und weiteren Ländern wie USA, Brasilien und Australien besuchen, sowie an einigen Familientreffen teilnehmen.



02. - 04. APRIL 2020
FA EUROPA
TREFFEN
IN UTRECHT

Thematische Schwerpunkte:

- Verbesserung der FA-Betreuung
- Mundschleimhautkrebs-Screening und -Management
- Forschungsk Kooperationen in ganz Europa
- Aufbau der "FA Europe"-Organisation

Anfang dieses Jahres gab es erste Kontaktaufnahmen durch die englische und die holländische FA-Patienten-Gruppen zur Sondierung, ob es Interesse an einer Art europäischen Dachverbands gäbe. Eine engere europaweite Vernetzung von Patientenvertretungen, Ärzten und Wissenschaftlern ist das Ziel. Beim internationalen FA Symposium in Chicago im September 2019 gab es ein Vorgespräch zur Gestaltung des ersten "FA Europe"-Treffens, an dem Vertreter aus 6 europäischen Ländern teilnahmen. Natürlich werden die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. sowie einige deutsche Ärzte und Wissenschaftler auf dem Treffen im April in Utrecht vertreten sein.

Einblicke ins Vereinsleben

ZUSAMMENHALT. GEMEINSAMKEIT. DABEI SEIN. MITMACHEN.

INFORMIEREN. ZUHÖREN. BEGLEITEN. HELFEN. STÄRKEN.

Neuer FA-Info-Flyer!

Nicht nur unsere Homepage www.fanconi.de und der Ihnen vorliegende Jahresbrief "Projekt Lebensmut" hat ein "facelifting" erfahren!

Auch unser FA-Info-Flyer wurde neu gestaltet.

Gerne schicken wir Ihnen Exemplare zu, wenn Sie z.B. für Spendenaktionen oder zum Auslegen welche möchten.



WhatsApp-Gruppe für FA-Betroffene 18+

Seit Anfang des Jahres finden sich deutsche FA-Erwachsene in einer WhatsApp-Gruppe zusammen. Christin Lau ist als FA-Betroffene die Moderatorin der Gruppe, an sie kann man sich direkt mit dem Wunsch zur Aufnahme wenden: christin-lau@gmx.de. Es befinden sich sonst keine anderen Personen darin als dieser benannte Kreis, damit ein echtes "untereinander" gewährleistet ist. Die Gruppe dient zum Erfahrungsaustausch und der gegenseitigen Stärkung.

Christin Lau & Christine Krieg im Gespräch zur Erstellung einer WhatsApp Gruppe

Mehr Austausch & aktuellere Informationen

"Leben mit FA"

ist eine neue Rubrik auf unserer Homepage, in der nach und nach Artikel zu "Themen des täglichen Lebens mit FA" gesammelt werden. Im Redaktionsteam hierfür sind u.a. Familie Dröse, Familie Langenscheid und Christin Lau.

"Mitgliederseite"

ist ein passwortgeschützter Bereich auf der Homepage. Er enthält Vorträge unserer Referenten, die zum Veröffentlichen freigegeben wurden.

"Facebook-Gruppe"

ist eine "geheime" (geschützte) Gruppe, die man nur sieht, wenn man darin aufgenommen ist.

"Email-Infobriefe"

werden 2-3x pro Jahr verschickt. Sie erhalten so schneller aktuelle Termine und Informationen zu wichtigen FA-Themen & Therapien etc.. Wir brauchen hierfür jedoch Ihre aktuelle email-Adresse, bitte teilen Sie uns diese mit!

Kontakt: christine.krieg@fanconi.de

Familientreffen Deutschland

Vom 15. - 17.05.2019 trafen sich 24 Familien zum Austausch untereinander in der Jugendherberge Gersfeld. Die ärztlichen und wissenschaftlichen Vorträge von Dr. Draths, Prof. Dr. Eder, Prof. Dr. Kratz, Dr. Minguillon, Dr. Schramm, Prof. Dr. Surrallés sowie Dr. Velleuer waren gut besucht. Der Ausflug der Kinder und Jugendlichen in den Wildpark mit Greifvogelshow und auch die Fotobox :-)) fanden großen Anklang!



Familientreffen 2020
vom 8. - 10. Mai
Jugendherberge
Büdingen



LEBENS MUT

UNTERSTÜTZEN. HELFEN. BEGLEITEN. STÄRKEN.

Wie ist ein Leben, das so ganz anders ist als "normal"? Wie fühlt es sich an, von FA betroffen zu sein? Wie schafft man es, angesichts dieser oft immer wiederkehrenden lebensbedrohlichen Situationen nicht dauerhaft zu verzweifeln? Es braucht Mut. Lebensmut. Überlebenswillen.

Es braucht Unterstützer und Helfer, damit man nicht verloren geht. Und es braucht Spendengeld, damit die Arbeit des Vereins weiter gehen kann: Begleitung und Beratung von Familien, Vernetzung von Beteiligten, Mitwirkung an laufenden und neuen Forschungsprojekten oder auch mal Hilfestellung durch den Härtefallfond.

Wir freuen uns SEHR, wenn Sie unsere so wichtige Arbeit unterstützen!

Gerne stellen wir Ihnen eine Spendenquittung aus!

SPENDENKONTO

Der klassische Weg:
POSTBANK STUTTGART
IBAN: DE79 6001 0070 0151 6167 00
BIC: PBNKDEFF

DIREKT - SPENDE

Oder Sie verwenden die Spendenplattform "Betterplace" mit diesem Link, der zu uns führt: <https://www.betterplace.org/de/projects/19547>

EINKAUFEN & SPENDEN

Einkaufen und nebenbei OHNE Mehrkosten spenden! Registrieren unnötig, sicher und sehr unkompliziert! Einfach den Lieblingsshop aus über 6000 teilnehmenden Online-Geschäften aussuchen & einkaufen, was das Zeug hält! :) Nur diesen Link klicken: <https://www.wecanhelp.de/fanconi-anaemie>



Deutsche
Fanconi-Anämie-
Hilfe e.V.



**Herzlichen Dank an alle
Personen, Familien und
Vereine, die uns in 2019
unterstützt haben!**



IMPRESSUM

Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
Bundesgeschäftsstelle (Redaktion)
Jahnstraße 23, 76865 Rohrbach

Tel: 0160/97714400 oder
06349/9630060
christine.krieg@fanconi.de

Eingetragen unter
Amtsgericht Aschaffenburg
Aktenzeichen VR 200022