

# PROJEKT



Infoschrift - Ausgabe Dezember 2020

# LEBENS MUT

30 Jahre

Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e. V.

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

Das „Corona-Jahr“ 2020 - Was für ein Jahr!

2020 sollte aus ganz anderem Grund ein besonderes Jahr werden: Genau vor 30 Jahren wurde unser Verein „Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e. V.“ gegründet. Sechs Familien in Deutschland, deren Kinder an Fanconi-Anämie erkrankt waren, schlossen sich 1988 zu einer Interessengemeinschaft zusammen. Diese Gemeinschaft ist die Wurzel unseres Vereins. Eigentlich wollten wir in 2020 gemeinsam mit Ihnen dieses Jubiläum feiern. Wir hatten uns schon so sehr auf gemeinsame Tage beim jährlichen deutschen FAMilientreffen gefreut... Und dann kam alles ganz anders!

Tröstlich ist, dass sich unsere anfänglich großen Ängste, dass FA- Patienten besonders stark von COVID-19 betroffen sein könnten, nicht zu bewahrheiten scheinen. Auch unsere FA-Freunde weltweit berichten ähnliches, dass, obwohl mit dem Coronavirus infiziert, sich nur milde und „normale“ Verläufe zeigten. Das erleichtert uns sehr! Vermutlich mag das auch an besonderen Vorsichtsmaßnahmen liegen unter der Einhaltung von verstärkten Schutzvorkehrungen. In diesem Sinne wünschen wir allen FAMilien weiterhin viel Kraft und Durchhaltevermögen, bis sich die Situation mit möglichen Impfungen und/oder passenden Therapien verbessert und sich der Alltag wieder normaler anfühlen kann.

Das diesjährige Jahresheft „Projekt Lebensmut“ bietet Ihnen wieder einen Einblick in die Welt der Fanconi-Anämie und zeigt, wie wir uns als Patientenvertretung für die Belange und das Leben unserer Kinder, Jugendlichen und jungen Erwachsenen mit FA einsetzen. Es soll außerdem diejenigen unter Ihnen, die noch kein Mitglied oder Fördermitglied unseres Vereins sind, von unserer engagierten Arbeit überzeugen.

„Projekt Lebensmut“ gibt Ihnen als Spender und Förderer einen Einblick, welche Früchte Ihr Engagement trägt und welche Themen weiterentwickelt werden müssen. Danke, dass Sie uns Freunde und Partner sind, dass Sie uns helfen, an der richtigen Stelle zu wirken im Kampf gegen diese komplexe Erkrankung, im Erreichen von mehr Lebensqualität und Lebensmut.

Ein herzliches Dankeschön an alle, die hieran mitwirken!  
Ihre

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



## Zuwachs in der Geschäftsstelle!



Marleen Schmitt arbeitet seit Mai 2020 als Assistentin der Geschäftsführung bei der Deutschen FA-Hilfe. Ein Bericht über sie ist auf der nächsten Seite zu lesen.

Kontakt:  
marleen.schmitt@fanconi.de  
oder 0151 157 543 19

# Fanconi-Anämie hat viele Gesichter

## GESCHICHTEN AUS DEM LEBEN MIT FA

### "Meine Zeit ist jetzt!"

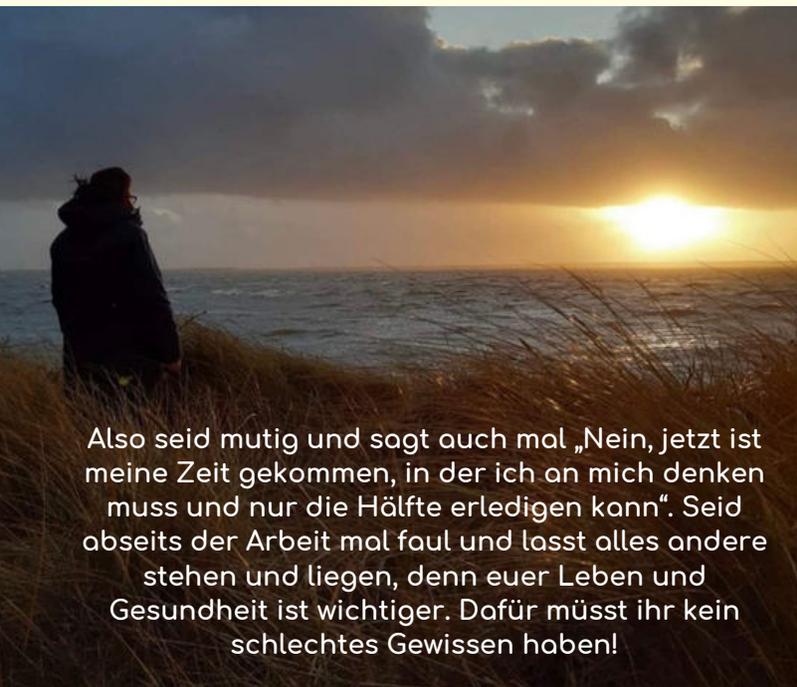
Als ich mit 6 Jahren mit FA diagnostiziert wurde, sagten Mutter „Seien Sie glücklich, wenn Ihre Tochter 12 Jahre schockierenden Worte haben wir nicht aufgegeben. und niedrige Blutwerte begleiteten mich während meiner Schulzeit. Mit 17 begann ich eine Ausbildung zur Hotelfachfrau. ich in eine Teilzeit-Ausbildung mit 6 Stunden wechseln, da ich sehr häufig mit Infekten zu kämpfen hatte. Fertig mit der Ausbildung arbeitete ich 6 Jahre im Servicebereich verschiedener Hotels in Deutschland und in der Schweiz. Während dieser Zeit wurde ich häufig krank, was wohl an einer permanenten Überbelastung lag.

2016-2018 besuchte ich erneut die Schule und absolvierte den Betriebswirt für Hotellerie und Gastronomie. Wieder angestellt in einem Hotel merkte ich, dass ich mich häufiger krank fühlte. Dauerhusten, ständige Müdigkeit, viel zu unregelmäßige und lange Arbeitszeiten führten dazu, dass ich mir einen Bürojob suchte. Kurz darauf wurde ich mit Asthma diagnostiziert. Mein Immunsystem und meine Energie gingen den Bach herunter, da ich immer mehr Probleme mit der Luft hatte. Die Kraft, zur Arbeit zu gehen, fehlte mir und ich



die Ärzte zu meiner wird“. Trotz dieser Meine Schwerhörigkeit Kindergarten- und Nach 1 ½ Jahren musste

wäre am liebsten den ganzen Tag im Bett liegen- geblieben. Leider wurde mir eine Arbeitszeitverkürzung verweigert und auch eine besprochene Beförderung erhielt ich nicht. Nach einem Jahr wurde mir klar, dass ich dort nicht länger bleiben konnte, da ich sehr viele Fehlzeiten hatte. Um neuen Lebenswillen und Energie zu tanken, beantragte ich eine Reha. Über Weihnachten und Silvester 2019/2020 war ich fünf Wochen auf der Insel Föhr und erlernte mein Selbstvertrauen und meinen Mut wieder. Jetzt bin ich 29 Jahre alt und arbeite inzwischen Teilzeit bei der Deutschen FA-Hilfe. Mein Arbeitsumfeld ist meiner Belastbarkeit angepasst und seitdem geht es mir viel besser. Früher dachte ich immer, ich muss anderen beweisen, dass ich trotz FA alles schaffen kann und nicht aufgeben darf. In den vergangenen Jahren habe ich gelernt, dass man auch mal schwach werden darf und es Menschen gibt, die einen auffangen und unterstützen.



Also seid mutig und sagt auch mal „Nein, jetzt ist meine Zeit gekommen, in der ich an mich denken muss und nur die Hälfte erledigen kann“. Seid abseits der Arbeit mal faul und lasst alles andere stehen und liegen, denn euer Leben und Gesundheit ist wichtiger. Dafür müsst ihr kein schlechtes Gewissen haben!

### Der mutige Weg des Kolibris

Wir sind Familie Alkan aus NRW. Wir haben zwei wundervolle Mädchen. Unsere kleine Tochter Reyyan Yade (geb. 01.07.2014) zeigte schon während der Schwangerschaft, dass sie ein ganz besonderes Mädchen ist. Ärzte aus den unterschiedlichsten Bereichen (Gynäkologie, Pädiatrie, Neonatologie sowie Humangenetik) wussten nicht, was sie haben könnte...

Nach langer Suche hieß es: „Sie suchen nach einem Kolibri, wir werden niemals herausfinden was ihr Kind hat. Es ist ein Gendefekt, den man in der Medizin noch nicht erforscht hat!“ Wir sollten uns damit abfinden und die einzelnen Handicaps behandeln lassen. Letztendlich haben wir den Humangenetiker gewechselt. Frau Dr. Kreiß der Uniklinik Bonn hatte die Idee, unsere Tochter auf FA zu testen. Mit 28 Monaten hatten wir dann endlich eine Diagnose für unsere Reyyan!



Familie Alkan  
Januar 2020

Einerseits haben wir einen Lebensabschnitt mit Ängsten und Sorgen begonnen, doch andererseits haben wir eine wundervolle herzallerliebste Ärztin Dr. Velleuer kennengelernt! Sie hat uns aufgefangen, gemeinsam gehen wir nun unseren Weg.

Nach einjähriger Danazol-Therapie zeigte sich, dass wir doch eine Knochenmarktransplantation machen mussten. Wir entschieden uns für die Uniklinik in Ulm und können nur Bestes berichten. Das gesamte Team dort arbeitet mit Herz und Seele!

Im November 2018 sind wir nach Ulm ins Elternhaus gezogen. Zurückgelassen haben wir den Papa und die große Schwester, die kurz zuvor ihre Einschulung hatte. Einfach fiel uns dieser Schritt nicht, es war für die gesamte Familie eine große Prüfung. Professor Dr. Schulz prophezeite uns eine Therapiedauer von 1-2 Jahren – Welch lange Zeit mit Angst und Hoffnung! Im Januar 2019 war dann „Tag 0“, der Tag, an dem Reyyan ihre zu 90% genetisch passenden Fremdspender-Stammzellen erhielt. Die Quarantänezeit ist nicht einfach, jeden Tag hofft man aufs Neue, dass es keine Hiobsbotschaft gibt! Gott sei Dank hat unsere Reyyan alles so gut vertragen, dass sie bereits nach 7 Wochen Isolation ins Elternhaus konnte. Von Ende Februar bis Mitte Mai 2019 fanden dann noch etliche Kontrolluntersuchungen in der Tagesklinik statt.



Reyyan kurz vor der KMT



Reyyan am "Tag 0"

**Was wir in dieser Zeit gelernt haben und an alle Familien weitergeben wollen:  
Haltet bitte, egal was kommt, egal wie schwer es einem fällt, die Stimmung sowie die psychische Verfassung des Betroffenen immer so positiv wie nur möglich!!! Wenn dies klappt, sieht man regelrecht von Tag zu Tag die Erfolge der Therapie!!! Mit diesem Text möchten wir Eltern und Patienten Mut geben! In diesem Sinne wünschen wir allen Betroffenen eine rasche Genesung!  
Möge der liebe Gott uns alle beschützen!**



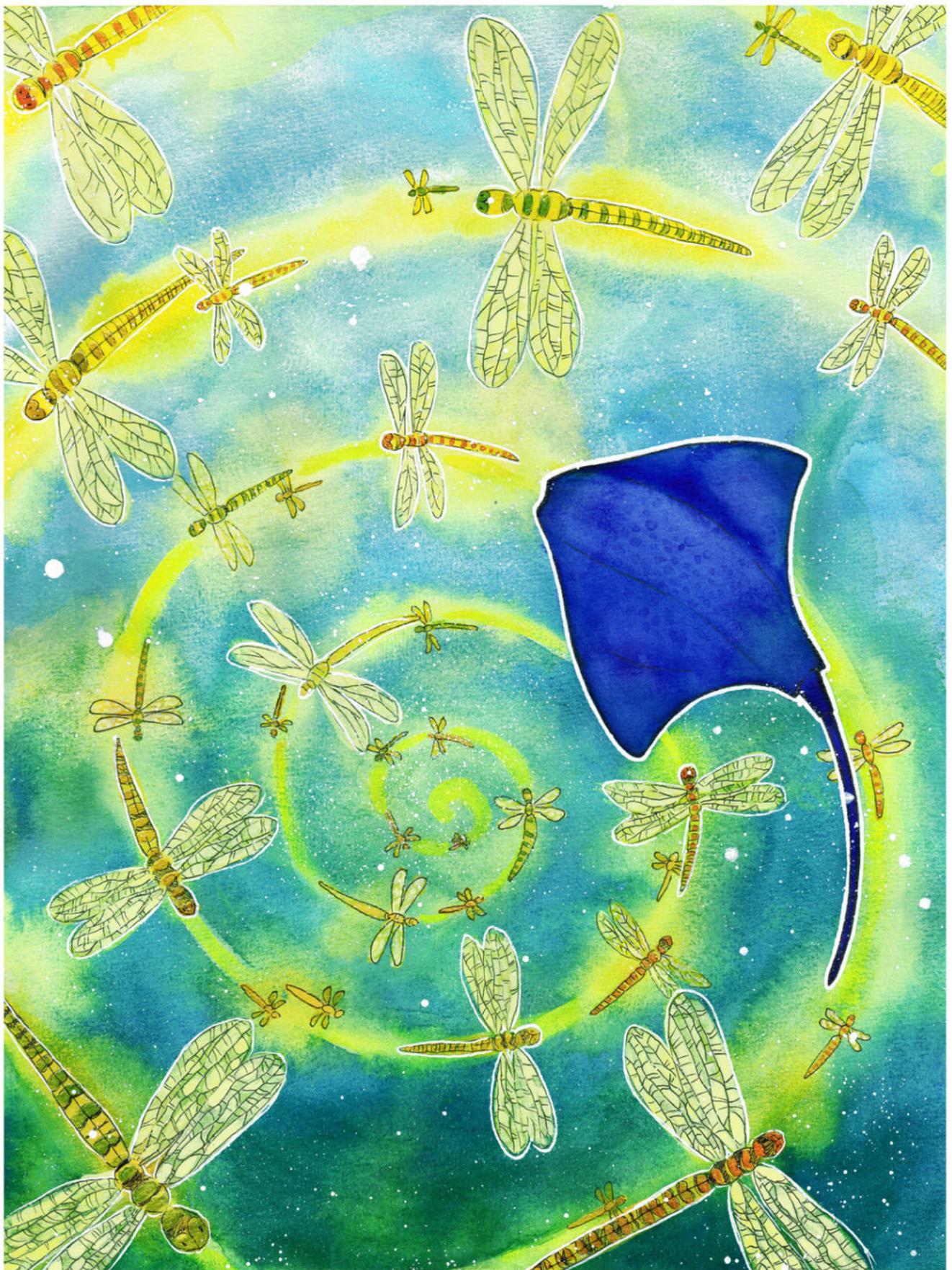
Dieses Bild entstand im Rahmen des Mundschleimhautkrebs-Forschungsprojektes bei einem Besuch in Dänemark im Juli 2020 und zeigt v.l.n.r. Dr. Eunike Velleuer, Christina, Christine Krieg.

In den letzten 5-10 Jahren habe ich jedoch viel an mir gearbeitet und versucht, offener für Neues zu sein. Dadurch habe ich einige großartige neue Freunde gefunden. Zurzeit mache ich eine Ausbildung als Fachkraft bei der Stadtverwaltung und ich hoffe, dass ich eingestellt werde, wenn ich in etwa einem Jahr fertig bin.

Ansonsten gebe ich einfach mein Bestes, mich mit viel Musik, Kreativität, Freunden und Familie zu umgeben - und ich versuche, mein bestes Leben zu leben.

## "Ich versuche, mein bestes Leben zu leben."

Ich heiße Christina, lebe in Dänemark, bin 31 Jahre alt und lebe mit FA. Ich wurde im Alter von 14 Jahren diagnostiziert und mit 22 Jahren transplantiert. Ich schätze mich glücklich, was die FA betrifft, da ich neben dem Knochenmarkversagen nicht viele Probleme hatte. Das Schwierigste für mich sind die psychologischen Herausforderungen. Ich habe mich immer anders gefühlt, und es fiel mir schwer, Freunde zu finden - oder das Bedürfnis nach Freunden zu empfinden. Das hat mich dazu gebracht, in meinen Zeichnungen und Illustrationen nach meinem alternativen Universum zu suchen. Dies ist also meine Art, Gefühle und Gedanken im Allgemeinen zu verarbeiten. (Auf der nächsten Seite ist eine Illustration von Christina zu sehen.)



Shusen 19



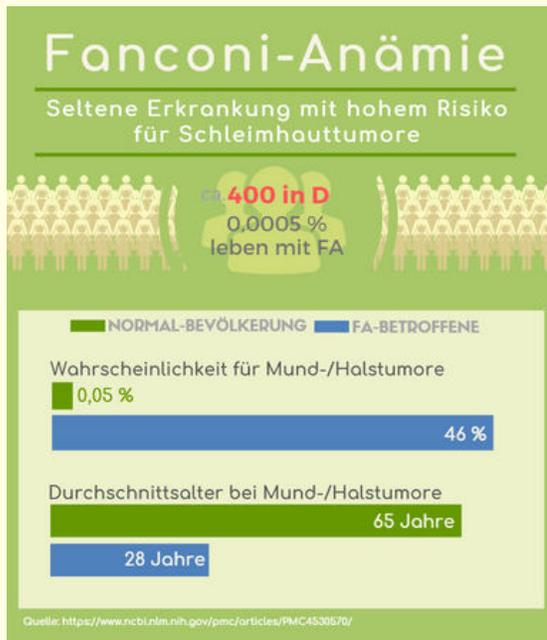
Bei dieser Illustration geht es darum, irgendwie dem Strom zu folgen, sich in einem Strudel zu verfangen, aber nie wirklich hineinzupassen. Es geht um Einsamkeit und darum, sich anders zu fühlen, was viele FA's sicherlich nachempfinden können. Ich mag fliegende und schwimmende Tiere und die einzigartige Kombination dieser beiden wegen ihrer sehr unterschiedlichen Elemente.

# Forschung & Wissenschaft

## BÜRSTENABSTRICHE AN MUNDSCHEIMHAUT BEI FA

### Studie zu Bürstenabstrichen an Mundschleimhaut beendet!

14 Jahre sind seit Beginn der Studie mit der Frage "Ist eine zuverlässige Mundschleimhautkrebs-Früherkennung mittels nicht invasiver Bürstenabstriche möglich?" vergangen. Endlich liegen die Ergebnisse vor. Die Studie wurde in einem internationalen Fachjournal veröffentlicht. Das Ergebnis: Bürstenabstriche zur Erstbeurteilung von Veränderungen der Mundschleimhaut von Fanconi-Anämie-Betroffenen sind aussagekräftig und sicher!



### Hohes Risiko für Schleimhauttumore bei FA

Betroffene mit Fanconi-Anämie (FA) haben im Vergleich zur Durchschnittsbevölkerung ein stark erhöhtes Risiko, an Plattenepithelkarzinomen (HNSCC) der Schleimhäute, insbesondere in der Mund-/Halsregion, dem Kehlkopfbereich und der Speiseröhre sowie im Genital- und Analbereich zu erkranken. Bereits in jungen Jahren können sich viele sichtbare Schleimhautveränderungen zeigen, darunter nicht krebsartige Läsionen nebst Tumorstadiumläsionen und invasiven Tumoren. Obwohl sichtbare Veränderungen der Mundschleimhaut bei FA-Patienten häufiger bösartig sind, als in der Normalbevölkerung, ist dies jedoch längst nicht bei jeder Veränderung der Fall.

### Häufige Vorsorgeuntersuchungen

Die erhöhte Krebswahrscheinlichkeit führt im täglichen FA-Leben dazu, dass die Betroffenen besonders oft zu Vorsorgeuntersuchungen gehen sollten, um bedenkliche Veränderungen so frühzeitig wie möglich zu entdecken.

### Häufige schmerzhaft Biopsien

Bisher wurde dazu geraten, bei jeder länger bestehenden sichtbaren Veränderung der Mundschleimhaut bei FA-Betroffenen eine Gewebeprobe/Biopsie zu entnehmen, um frühzeitig eine maligne Veränderung erkennen zu können. Daraus folgte, dass FA-Betroffene häufig schmerzhaft Biopsien aushalten mussten. Diese schränkten die Lebensqualität der Betroffenen und die Akzeptanz der wichtigen Vorsorgeuntersuchungen deutlich ein.

### Erhöhung von Lebensqualität durch Bürstenabstriche

Durch die robusten und sehr positiven Daten der veröffentlichten Studie kann nun eine neue Vorgehensweise bei den Präventionsuntersuchungen eines FA-Betroffenen empfohlen werden: Jetzt kann zunächst eine Abstrichentnahme mittels Bürste zur Erstbeurteilung erfolgen. Bei einem unauffälligen Testergebnis kann die Mundschleimhautveränderung weiter beobachtet werden. Bei zweifelhaftem oder positivem Testergebnis sollten sich die Patienten direkt an einen FA-erfahrenen Experten zur weiteren Abklärung wenden. Die Bürstenabstriche sind von jedem Arzt einfach durchzuführen, über die Krankenkasse abzurechnen, nicht schmerzhaft und beliebig häufig anwendbar.



### Unterlagen für Ihren Arzt

Auf unserer Homepage finden Sie ein Handout, das zur Weitergabe an Ihren Zahn-/HNO-Arzt gedacht ist. Das PDF können Sie sich unter <https://fanconi.de/medizinische-informationen-zu-themen-der-fanconi-anaemie/> herunterladen und ausdrucken.

### Der Link zur Studie (in englischer Sprache):

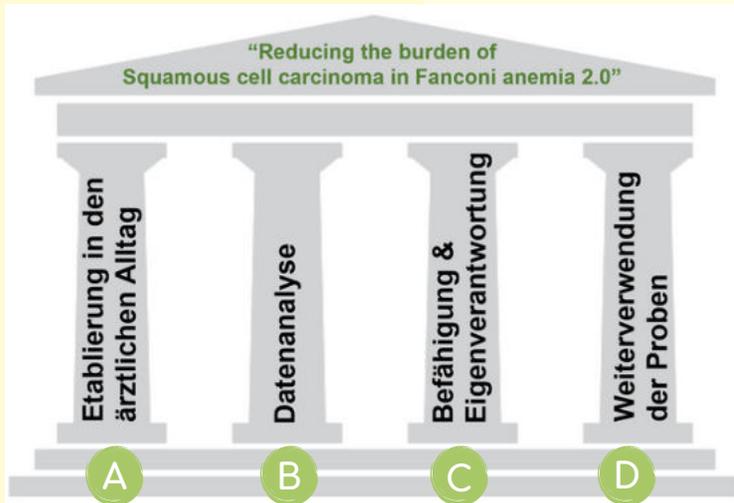
<https://acsjournals.onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/cncy.22249>

Ein herzliches Dankeschön an das gesamte Team, das in all den Jahren so viel Energie zur Durchführung dieser großen Studie aufbrachte - allen voran Ralf Dietrich und Dr. Eunike Velleuer!

## Bürstenabstriche "2.0": Der Weg in die tägliche Routine

Unsere Studie konnte also eindeutig zeigen, dass die Bürstenabstrichmethode zur Voruntersuchung, ob Biopsien wirklich notwendig sind, zuverlässig funktioniert. Eines der nächsten großen Ziele muss jetzt die Implementierung der Methode in den Zahnarzt- und HNO-Alltag eines FA-Betroffenen sein. Zur Erreichung dieses Vorhabens haben die Deutsche FA-Hilfe und Dr. med. Velleuer erneut einen Antrag für ein anschließendes Forschungs- und Serviceprojekt beim amerikanischen FARF eingereicht. Dieses neue Projekt, das ab Oktober 2020 für drei Jahre läuft, hat vier Säulen, die in der Grafik ersichtlich sind.

## Inhalte der neuen Studie "Reducing the burden of squamous cell carcinoma in Fanconi anemia":



Dieses Projekt ist das größte jemals geförderte Projekt des amerikanischen "Fanconi Anemia Research Fund" (FARF)!

Das neue Forschungsprojekt ist somit sehr umfangreich und hat ein Kostenvolumen von knapp 900.000 Dollar für die gesamte Laufzeit von drei Jahren. Der FARF hat die Deckung von 80% dieser Kosten zugesagt – damit ist dieses Projekt das Größte jemals geförderte! Das unterstreicht die Wichtigkeit und hohe Dringlichkeit eines Fortschritts beim Thema „Prävention von Mundschleimhautkrebs bei FA“. 20% der Kosten, also etwa 180.000 € trägt die Deutsche FA-Hilfe. Das ist ein großer Betrag für unsere kleine Patientenvertretung, den wir nur durch Spenden decken können. Hierfür sind wir nach wie vor auf Ihre Hilfe angewiesen!

## Drehtag an der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) für Schulungsvideos für Ärzt\*innen und Betroffene



**A** Ziel ist es, die Bürstenabstrichmethode bekannt zu machen und die Ärzt\*innen auf die speziellen FA-Bedürfnisse zu schulen. Hierfür entwickeln wir Schulungsvideos und Trainingsmaterial. Auch entsprechende Laborbedingungen müssen weltweit organisiert werden.

**B** Die in den letzten 14 Jahren entstandenen Daten werden mit anderen Fragestellungen erneut analysiert. Beispielsweise, welche Faktoren im Lebensstil eventuell auch eine Rolle bei der Krebsentstehung der Mundschleimhaut spielen.

**C** FA-Betroffene sollen zukünftig möglichst auch selbst ein monatliches „Präventions-Mund-Screening“ mit Dokumentation durchführen. Auch hierfür produzieren wir Trainingsmaterial, ein Video und eine App.

**D** Im Einverständnis mit den Patienten führen wir übrig gebliebene Proben der letzten Jahre weiteren wissenschaftlichen Fragestellungen zur Krebsentstehung bei FA zu. Hierfür kontaktieren wir Forschergruppen weltweit und suchen Kooperationspartner.



## Kleine Bürste - große Wirkung: "FA-Screening Kit" in Planung!

Die große Wahrscheinlichkeit FA-Betroffener, an Mund-/Halstumoren zu erkranken, bedarf neuer Vorgehensweisen für eine präventive Versorgung, deren Implementierung in den ärztlichen Alltag beschleunigt werden muss. Ein kleiner Baustein des bereits geschilderten neuen Projektes mit diesem Ziel ist die Erstellung von "FA-Screening Kits".

Wir möchten sowohl Betroffene als auch Zahn- und Hals-Nasen-Ohren-Ärzt\*innen mit solch einem Kit ausstatten. Es

- ➔ informiert über die Risiken der Krankheit und die medizinischen Bedürfnisse der Betroffenen,
- ➔ erklärt die Anwendung und
- ➔ motiviert, diese Methode als zusätzliche Hilfe im ärztlichen Alltag einzusetzen.



### Service-Angebot zum direkten Handeln

Das Kit soll relevante Inhalte bieten und die sofortige Umsetzbarkeit ermöglichen. Erreichen wollen wir dies durch:

- Drei zielgruppenorientierte Schulungs- und Trainingsvideos
- Kurzgefasste Informationsmappen
- Geeignetes Dokumentationsmaterial
- Einem „Einsteigerset“ an Bürsten + Laborzubehör
- Motivierende Berichte von Patienten, die bereits im Rahmen unseres Forschungsprojektes frühzeitig diagnostiziert und operiert werden konnten - und nun ohne große Einschränkung ihr Leben weiterführen können
- Begleitung und Beratung von Betroffenen und ihrer Ärzt\*innen

### Erstellung von "FA-Screening-Kits"

Wir möchten 300 FA-Screening-Kits für Ärzt\*innen (Zahn- und HNO-Ärzte, Mund-Kiefer-Gesichtschirurgen) und 300 Kits für Betroffene und deren Familien herstellen. Die Gesamtkosten betragen 57.940 Euro wovon ca. 12.000 Euro aus bereits vorhandenen Spenden gedeckt werden können. Für den Restbedarf von 46.000 Euro suchen wir noch engagierte Unterstützer und Spender.

Das Infoblatt für dieses Teilprojekt "FA-Screening Kits" liegt Ihrer Post bei, kann auf der Homepage heruntergeladen werden und wird Sie auch in der nächsten Info-E-mail erreichen.

Helfen Sie bitte mit,  
Unterstützer und Spender zu finden.



## Selbstscreening & Krebsvorsorge der Vulva

Die erhöhte Wahrscheinlichkeit bei FA, dass Plattenepithelzellen des Körpers Krebs entwickeln, führt häufig zu Tumoren in der Mund-/Halsregion aber auch in andere Regionen des Körpers, wie etwa der Vulva. Mit der regulären gynäkologischen Vorsorgeuntersuchung bei Frauen werden diese Tumorentstehungen oft bereits im Frühstadium entdeckt und behandelt. Für weibliche FA-Betroffene ist es

somit sehr wichtig (!), diese Untersuchungen beim Gynäkologen mindestens einmal jährlich durchzuführen. Optimal wäre zusätzlich eine regelmäßige Selbstinspektion des Vulvabereichs (ab ca. 18 Jahren), da man auch hier Veränderungen der Haut sehr gut sehen und bei Auffälligkeiten oder Veränderungen (Stellen können röter, dicker, empfindlicher, rauher... sein) frühzeitig zum Facharzt gehen kann. Nehmen Sie Kontakt zu uns auf, wenn Sie Fragen haben und melden Sie sich zu unseren virtuellen FA-Runden „Women only“ an, um mehr über die Selbstinspektion zu lernen und zu erfahren.



Plattenepithelzellen sind auch im Analbereich des Körpers zu finden. Auch sie neigen durch FA erhöht zum Entarten. Von daher ist eine regelmäßige Kontrolluntersuchung auch dieses Bereichs für alle FA-Betroffene wichtig!

# Seid bereit, für Euch zu kämpfen!

## EIN INTERVIEW MIT PASCAL AUS DER SCHWEIZ

### Pascal, wie war das damals, als du und dein Bruder mit FA diagnostiziert wurden?

Ich war sieben und mein Bruder zehn Jahre alt, als nach einer „normalen“ Grippe unsere Blutwerte zu schlecht blieben. Als sich diese nicht stabilisierten, wurden wir ins Kinderspital Zürich überwiesen und mussten einige Tests über uns ergehen lassen. Irgendwann haben sie uns auch eine Knochenmarkprobe genommen und dabei herausgefunden, dass wir beide Fanconi-Anämie haben. Unseren Eltern wurde damals gesagt, dass wir vielleicht zwanzig Jahre alt werden.

Als Kind ist man sich zum Glück dieser begrenzten Lebenserwartung nicht so sehr bewusst. Ich glaube, für unsere Eltern war es viel schlimmer. Aber je älter ich wurde, umso bewusster wurde mir der schlechte Zustand meiner Gesundheit. Damals bestand der einzige Hoffnungsschimmer in Oxymetholone (ein männliches Hormon), auf welches mich damals Ralf Dietrich von der FA-Hilfe aufmerksam gemacht hatte. Die Blutwerte verbesserten sich allmählich.

### Als du erwachsener wurdest - wie bist du mit dem Wissen, FA zu haben, umgegangen?

Ich fand schließlich dank der Hilfe eines damaligen Gemeinderatmitglieds eine Lehrstelle als Bauzeichner. Je mehr ich begann, auf meinen eigenen Füßen zu stehen, desto mehr setzte ich mich gezwungenermaßen mit meiner eigenen Vergänglichkeit auseinander. Mir war es immer wichtig, mein eigenes Geld zu verdienen, etwas zu erreichen und aktiv zu sein - trotz allem zu leben. Seit meinem 20. Geburtstag ist jedes Jahr, welches ich erhalte, ein Geschenk, und ich erfüllte mir Schritt für Schritt, aber konsequent, meine Träume. Als ich etwa 14 Jahre alt war, nahm mich mein Onkel mit seiner Harley auf eine kleine Ausfahrt mit. Von dem Moment an war mir klar, dass ich mir mit 30 meine eigene Harley kaufen werde. Mit 26 habe ich den Motorradführerschein gemacht. Und zu meinem 30. stand die Maschine dann tatsächlich auf dem Platz.



### Das klingt ja alles sehr entspannt und fast wie ein normales Leben...?

Natürlich war es nicht immer einfach, positiv zu bleiben. Es gab Momente, wo ich mir das Leben nehmen wollte, einfach damit ich den Zeitpunkt bestimmen kann, an dem ich sterbe und nicht die Krankheit. Aber ich hatte in den Situationen zum Glück gute Begleitung von Therapeuten und von meiner Mutter, die für mich die beste Freundin und Mutter in einem ist. Heute bin ich tatsächlich 37 Jahre alt, obwohl ich zusätzlich gegen die Nebenwirkungen der lebenserhaltenden Medikamente, die ich die letzten 20 Jahre einnehmen musste, kämpfe.

Bei mir wurde im Herbst 2019 ein Lebertumor entdeckt. Obwohl die Ärzte einmal mehr meinten, es gäbe für mich nur noch lebensverlängernde Maßnahmen und den Frühling würde ich nicht mehr erleben, habe ich mir gleich nach der Diagnose ein KTM790 Adventure Motorrad gekauft, um damit nach der erfolgreichen Behandlung auf Reisen gehen zu können. Ich bin heute bereits seit einem Jahr überwiegend zuhause. Denn ich kann wegen meines Tumors, meine Medikamente nicht mehr einnehmen. Alle vier Wochen erhalte ich eine Bluttransfusion, die mir wieder neue Lebensenergie spendet. Ich denke, dass die momentane Corona-Zeit viel Ruhe in die Gesellschaft bringt und den Menschen Freiräume gibt, über ihren Lebensstil nachzudenken. Auch das hilft mir, dass ich durch diese neue lebensbedrohliche Situation nicht in Panik verfall.

### Woher nimmst du diese Kraft und Gelassenheit?

Glücklicherweise habe ich im Frühling 2019 meine Verlobte kennengelernt. Sie ist Naturheilpraktikerin und ich denke, dass auch sie mit ihren zusätzlichen Therapieansätzen dazu beigetragen hat, dass sich der Tumor innerhalb kürzester Zeit um das Vielfache verkleinerte. Unser Ziel ist es, nach der erfolgreichen Tumorbehandlung gemeinsam mit unseren Motorrädern auf Reisen zu gehen. Wir bleiben optimistisch und bauen uns gegenseitig immer wieder auf. Unsere gemeinsamen Ziele geben uns viel Energie.



## Würdest du uns ein Beispiel geben, welche Art Ziele du meinst?

Entscheidend ist, dass ich mich beschäftige und mich auf das konzentriere, was mir Spaß macht. So plane ich z. B. eine Tinyhouse-Siedlung in der Schweiz zu bauen und lasse mich derzeit zum Coach ausbilden.

## Du holst dir also die Kraft und den Optimismus durch deine zukünftigen Ziele...

Nicht nur. Wie gesagt, wird es dann doch mal schwieriger, zehre ich Kraft und Lebensenergie von meinen vergangenen Motorradreisen, die ich zusammen mit meiner Harley gemacht habe.

Es gab da eine Motorradreise, die alles in mir veränderte. Bei einer mehrtägigen Tour durch Österreich, Slowenien, Kroatien und Italien zurück in die Schweiz leuchtete plötzlich eine Warnlampe in meinem Cockpit auf, und ich wusste genau, was dies bedeutete. Ich fuhr also in die nächste Werkstatt. Aber leider hatten die Mechaniker dort kein Interesse, mein Harley-Motorrad zu reparieren, klärten jedoch ab, wo ich ein Ersatzteil bekommen konnte. Sie fanden einen Alternator für meine Maschine auf der anderen Seite Österreichs. Ich nahm die Herausforderung an und machte mich, immer mit dem Wissen im Hinterkopf, dass meine Maschine jederzeit stehen bleiben könnte, auf direktestem Weg in Richtung Ersatzteil. Allerdings gab es dann doch ein paar Umwege: Nachdem ich einem heftigen Unwetter ausweichen musste, war die Strecke nämlich plötzlich dreimal so lang, wie ursprünglich geplant. Aber ich erreichte,



wenn auch mit rauchendem Alternator, die Werkstatt. Die Leute dort waren supernett und hilfebereit und tauschten, obwohl sie eigentlich schon Feierabend hatten, das Teil an meiner Harley noch am selben Abend aus. Nach all den unerwarteten Anstrengungen hatte ich vor, direkt zurück in die Schweiz zu fahren und die Reise frühzeitig zu beenden.

Aber am nächsten Morgen traf ich an der Tankstelle auf eine kleine Gruppe Motorradfahrer und kam mit ihnen ins Gespräch. Sie schwärmten von Slowenien und rieten mir, meine Zeit zu nutzen und doch noch eine Tour zu machen. Diese spontane Begegnung und die Begeisterung der mir fremden Motorradfahrer schafften es, mich zu motivieren. Wenig später bog ich in Richtung Slowenien ab. Von da an begann eine sehr schöne Reise mit wunderbaren Begegnungen und genialen Straßen, welche auch mal im Nirgendwo endeten. Ein Erlebnis, von dem ich gerade in der jetzigen Zeit immer noch zehre, und von dem ich noch viel erzählen könnte. Das war ein kleiner Einblick in mein Leben, klein, weil ich noch viel mehr erzählen könnte.

**Meine Bitte an euch alle in schwierigen Situationen:  
Werdet nicht müde und seid bereit, für euch zu kämpfen, ihr seid es wert!**

## ERSTES SCHWEIZER TREFFEN DER FA-FAMILIEN



Am 10.10.2020 trafen sich 4 FA-Familien in einer Waldhütte zu einem halbtägigen Treffen. Es war ein erster Schritt, den wir alle gemeinsam gemacht haben. Ein Schritt in eine Zukunft, in der wir nicht mehr alleine sind. Dank der Hilfe von Christine Krieg, die eine Schweizer WhatsApp-Gruppe erstellt hatte, konnte ich endlich meinen langgehegten Wunsch, Schweizer FA-Familien

zusammenzubringen, erfüllen. Es war mir eine Riesenfreude zu sehen, wie sich alle offen aufeinander zubewegt haben und sich so kennenlernen und austauschen konnten. Das Treffen hat mir gezeigt, wie wichtig es ist, dass wir solche Treffen haben und uns gegenseitig unterstützen können. Ich hoffe, mit diesem Treffen den Grundstein für weitere gelegt zu haben. Auch wenn die Zeit etwas kurz war und ich sehr gerne länger mit den Einzelnen gesprochen hätte, war es ein sehr gelungenes erstes Treffen. Ich möchte mich ganz herzlich auch bei Gina für die Mitorganisation bedanken. Auch möchte ich mich ganz speziell bei allen Eltern, Brüdern, Schwestern und "Fanconianern" für den Mut, sich zu zeigen, bedanken. DANKE! Pascal Isliker, [www.fanconi-Schweiz.ch](http://www.fanconi-Schweiz.ch)

# Fanconi-Anämie im Blick

## GRUNDLAGEN & EINBLICKE

### Endokrinologie – die Lehre von den Hormonen

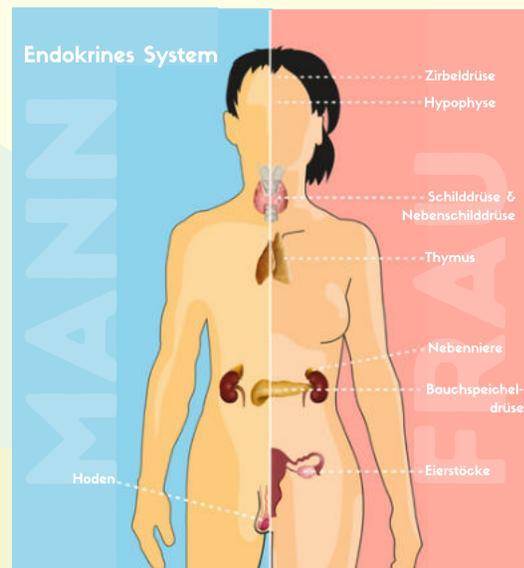
Wir alle kennen den wichtigen Einfluss von Hormonen auf unser tägliches Leben. Fast alle Funktionen unseres Körpers werden durch diese – meistens sehr kleinen – Moleküle gesteuert. Sie lassen uns wachsen (Wachstumshormone) und mehr Muskeln bekommen (Testosteron). Sie leiten die Pubertät ein (Sexualhormone) und können unseren Körper in Stresssituationen in Alarmbereitschaft versetzen (Cortisol, Adrenalin). Darüber hinaus sind sie für einen „reibunglosen Alltag der Zellen“ wichtig, da sie das allgemeine Gleichgewicht wie z. B. der Elektrolyte aufrechterhalten (Schilddrüsenhormone, Nebenschilddrüse).

Seit einigen Jahren rücken die Hormone mehr und mehr in den Fokus bei der Betreuung von FA-Patienten. Untersuchungen haben ergeben, dass ungefähr 80 % aller untersuchten Individuen mit FA Abweichungen in mindestens einem Hormonsystem haben.

Häufig ist es jedoch nicht mit einer einfachen Blutentnahme getan. Manchmal müssen sogenannte Funktionstests durchgeführt werden, um zu prüfen, wie der Körper auf entsprechende Botenstoffe reagiert. Insbesondere sollte bei Minderwuchs auf die Wachstumshormonachse geachtet werden. Sollte z.B. ein Wachstumshormonmangel festgestellt werden, so ist eine Substitution dringend angeraten. Hinweise auf eine erhöhte Tumorinzidenz bei Substitution von Wachstumshormonen liegen derzeit nicht vor.

Darüber hinaus zeigen viele Individuen mit FA einen milden Schilddrüsenhormonmangel und einen niedrigen Vitamin-D-Status, welche in jedem Fall ausgeglichen werden sollten. Auch die Steuerung des Stresshormons Cortisol kann bei FA beeinträchtigt sein.

Mehr und mehr rückt auch die Pubertät sowie die Entwicklung der sekundären Geschlechtsorgane in den Fokus der Betreuung von FA-Betroffenen. Da die Geschlechtshormone neben der normalen



Eine regelmäßige Abklärung der Hormonsysteme sollte Bestandteil der jährlichen Check-up-Untersuchungen bei FA sein.

Pubertätsentwicklung noch andere Aufgaben – wie z. B. den Knochenhaushalt – haben, ist die Substitution entsprechend fehlender Hormone von weitreichender Bedeutung.

Ganz anders ist die Therapie mit Androgenen (Oxymetholon) oder verwandten Produkten (z. B. Danazol) zur Stabilisierung der Blutwerte zu sehen. Obwohl diese Therapie nun sehr erfolgreich seit mehr als 60 Jahren durchgeführt wird, kennen wir immer noch nicht den biologischen Wirkmechanismus. Zudem werden im Vergleich mit einer täglich vom Körper produzierten Dosis bei einer solchen Medikation deutlich höhere Dosen eingenommen, sodass hier auf Nebenwirkungen sehr genau geachtet werden muss (z. B. Leberwerte, Fettstoffwechsel, Pubertätsstatus).

Eine gut eingestellte Balance der hormonellen Achsen kann die Lebensqualität von FA-Betroffenen deutlich erhöhen. In Begleitung eines Facharztes ist eine Angst vor Hormontherapie unbegründet. Dr. med. Eunike Velleuer

### Lebenserwartung bei FA

Interessant zu lesen: "Beeinflussende Faktoren der Lebenserwartung bei FA (PDF)"  
<https://fanconi.de/medizinische-informationen-zu-themen-der-fanconi-anaemie/>

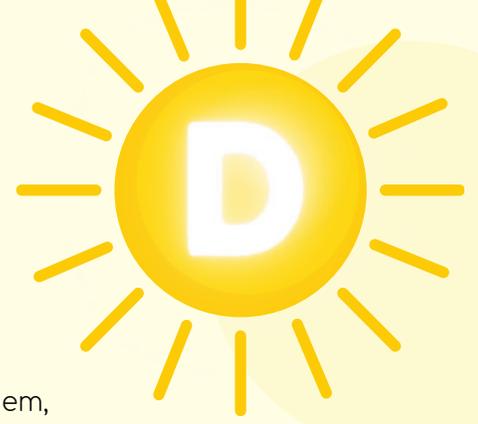


### Selbstregistrierung im FA-Register!



Warum ist es wichtig, sich im FA-Register an der Med. Hochschule Hannover unter Leitung von Prof. Dr. Kratz zu registrieren? Gerade bei seltenen Erkrankungen ist die Bündelung von Daten essentiell. Je mehr erfasste FA-Betroffene, desto aussagekräftiger sind die Forschungsergebnisse!

Kontakt-E-mail: FA-GPOH1@mh-hannover.de



## Vitamin D - wichtig für FA-Betroffene?

Warum haben FA-Patienten, die aus der gleichen Familie stammen – also dieselben Eltern haben und dieselbe Mutation tragen – häufig einen unterschiedlichen klinischen Verlauf und Fehlbildungen? Diese Unterschiede sind zellbiologisch mit einer unterschiedlichen „Epigenetik“ erklärbar. Unter „Epigenetik“ wird im Wesentlichen eine Beschreibung verstanden, wie die genomische DNA verpackt ist. Je nachdem, wie sie verpackt ist, werden verschiedene Gene aktiviert und Eiweiße produziert. Wie die Gensequenz wird auch ein Teil der Epigenetik vererbt.

### "Die Epigenetik

ist das Fachgebiet der Biologie, das sich mit der Frage befasst, welche Faktoren die Aktivität eines Gens und damit die Entwicklung der Zelle zeitweilig festlegen."

Quelle: Wikipedia

Jedoch ist die Epigenetik im Gegensatz zur Gensequenz beeinflussbar und damit veränderbar. Wichtige positive Einflussfaktoren der Epigenetik sind z.B. „Lebensstil-Faktoren“ wie eine gesunde Ernährung, Bewegung und Vitamin-Supplementation. Einer der wichtigsten beeinflussenden Faktoren der Epigenetik ist Vitamin D, welches direkt mit der DNA interagiert. Mehrere Studien konnten zeigen, dass Vitamin D ungefähr 850 Genregionen aktiv verändert.

Erschreckenderweise zeigten sich in einer Untersuchung (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32397406/>), dass mehr als Dreiviertel von FA-Patienten (21/27 = 77,8%) zu wenig Vitamin D in ihrem Körper haben (25-OH-Vitamin D3 < 20 ng/ml). Dies ist ein deutlich höherer Prozentsatz als in der Durchschnittsbevölkerung, in der nur ca. 15% Vitamin D-Level < 20 ng/ml zeigen. Warum FA-Patienten deutlich häufiger Vitamin-D-defizient sind, ist bislang nicht untersucht. Grundsätzlich kann hier ein unterschiedlicher Lebenswandel von FA-Patienten ursächlich sein (weniger Sonnenexposition, spezielle Ernährungsgewohnheiten mit der Neigung zu kleineren und leichteren Mahlzeiten und seltener zu fettigem Fisch).

**Daher sollte jeder FA-Patient auf seinen Vitamin-D-Status achten und bei einem zu niedrigen Spiegel eine entsprechend ausreichende Substitution durchführen. Ein guter Vitamin-D-Status ist ein 25-OH-Vitamin-D3-Spiegel zwischen 30 und 60mg/dl.**

Dr. Eunike Velleuer & Prof. Dr. Carsten Carlberg

Auf dem virtuellen Familientreffen referierte Prof. Dr. Carlberg zu diesem Thema. Der ausführliche und sehr gut verständliche Video-Vortrag steht demnächst öffentlich zur Verfügung!



## Vitamin-D-Bildung & Aufnahme

Die körpereigene Bildung von Vitamin D erfolgt durch UVB-Sonnenlichtbestrahlung der Haut und leistet im Vergleich zur Zufuhr über die Nahrung den deutlich größeren Beitrag für die Versorgung.

Die Vitamin-D-Bildung in der Haut durch Sonnenlicht (UVB-Strahlen) ist abhängig von Breitengrad, Jahres- und Tageszeit, Witterung, Kleidung, Aufenthaltsdauer im Freien sowie dem Hauttyp und auch der Verwendung von Sonnenschutzmitteln, die die körpereigene Produktion vermindern.

Die Orientierungswerte für die Dauer der Sonnenbestrahlung in Deutschland für einen Erwachsenen lauten: In sechs Monaten pro Jahr, pro Tag ein Viertel der Körperoberfläche (Gesicht, Hände und Teile von Armen und Beinen) zwischen 12 und 15 Uhr je nach Hauttyp und Jahreszeit 5 bis 25 Minuten der Sonne aussetzen.

<https://www.dge.de/wissenschaft/weitere-publikationen/faqs/vitamin-d/>

Einen informativen Artikel zum Thema Sonnenschutz bei FA gibt es auf unserer Homepage zu lesen:

"Wenn die Sonne lacht: Vitamin D tanken und Haut schützen"

[https://fanconi.de/wp-content/uploads/2020/07/Artikel\\_Sonnenschutz.pdf](https://fanconi.de/wp-content/uploads/2020/07/Artikel_Sonnenschutz.pdf)

# FA International

## GLOBALES NETZWERK DER FAMILIEN

### Weltweite digitale Vernetzung

Durch die Coronakrise fanden alle wichtigen Treffen, die durch den FARF organisiert werden, in einem virtuellen Format statt. Auch wenn ein persönliches Treffen einerseits viel schöner gewesen wäre, da der Austausch untereinander kaum stattfand, registrierten sich bei den einzelnen Veranstaltungen wesentlich mehr Familien für eine Teilnahme. So konnten auch Betroffene und Familien den Vorträgen zuhören und einen aktuellen Stand der unterschiedlichen Themengebiete erfassen, die sonst keine Möglichkeiten haben, die weite Anreise in die USA zu bewältigen.



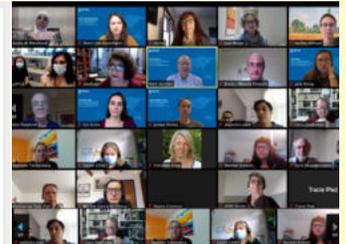
"Internationales Familien-treffen" im Juni 2020 mit mehr als 200 registrierten FA-Familien weltweit



"Internationales Wissenschaftler- und Ärztetreffen" im September 2020 mit mehr als 700 Teilnehmern aus aller Welt



Das 20. "Internationale Treffen der FA-Erwachsenen" fand im Oktober 2020 statt.



"Intern. Treffen der FA-Patientenvertretungen" im Oktober 2020 - ca. 10 Länder waren vertreten.



### 1. virtuelles FA-Europatreffen!

Ursprünglich war das erste FA-Europatreffen für den April 2020 terminiert und musste aufgrund der Coronakrise auf den 4. September 2020 verschoben werden bzw. letztendlich in einem virtuellen Format stattfinden. Zehn Länder nahmen an dem 4-stündigen "Start-up-Meeting" teil. Vorab hatte jede Vertretergruppe eines Landes einen umfangreichen Fragebogen ausfüllen müssen, der Fragen zu einzelnen Bereichen enthielt, wie z. B. die Versorgung in verschiedenen medizinischen Bereichen (Diagnostik, Humangenetik, Transplantation, Zahn/HNO-Ärzte, Gentherapie etc.). Über die Ergebnisse der einzelnen Länder wurde berichtet und jedes Land konnte kurz seine Situation erläutern. Anhand dieser Übersicht wurden gemeinsame thematische Schwerpunkte der FA-Gruppen herausgefiltert, die verbessert werden müssen:

- Klinische und psycho-soziale Unterstützung
- Screening für Mundschleimhautkrebs
- Übergang zur Erwachsenenbetreuung

Im nächsten Schritt bildeten sich zwei Arbeitsgruppen, um über Umsetzungsmöglichkeiten zu diskutieren. Gruppe 1 beriet über die Themen "Prävention, Überwachung, Früherkennung und Behandlung des Plattenepithelkarzinoms bei FA".

Gruppe 2 beriet über "Fragen zum Blutkrebs und Optimierung der Versorgung". Viele Ideen kamen zusammen, auch darüber, wie in Zukunft zur Zeit noch bestehende Grenzen gemeinsam überwunden werden können.

Ein weitere wichtige Frage des Treffens war, ob die Gründung der europäischen FA-Gruppe als Verband oder als Stiftung erfolgen sollte. Mark de Groot (Mitglied der niederländischen FA-Gruppe als Teil des VOKK und Vater einer FA-Tochter) schilderte die Vor- und Nachteile der beiden Varianten. Letztendlich entschied das Gremium, dass der Sitz von FA-Europe in den Niederlanden sein solle und die Gründung einer Stiftung eingeleitet wird.

#### Was ist die gemeinsame Vision von FA-Europe?

Was will die Gruppe erreichen?

Die Vision ist ein gleichberechtigter Zugang zu optimierter Versorgung für Menschen in ganz Europa, die von Fanconi-Anämie betroffen sind.

#### Welche gemeinsame Mission hat die Gruppe?

Wie will man die Vision erreichen?

Die europäische FA-Gruppe möchte z.B. FA-Patienten, Ärzte und Wissenschaftler in ganz Europa miteinander verbinden. Sie möchte als Vermittler bei der Beschaffung von finanziellen Mitteln fungieren, sowie die Zusammenarbeit der Forschung und medizinischen Infrastrukturen fördern.

Dieses erste virtuelle Treffen konnte längst nicht alle Punkte und Fragen klären - wir werden weiter an den Treffen teilnehmen und berichten!

# Einblicke ins Vereinsleben

ERWACHSENEN & FA - MITEINANDER EINFACH STÄRKER!

## Beirat der erwachsenen FA-Betroffenen



Unsere ersten Beiratstreffen bestanden anfänglich vorwiegend aus virtuellen Online-Meetings. Im September dieses Jahres trafen wir uns das erste Mal persönlich.

### Unterstützen & begleiten

Wir bieten aktive Teilnahme an Online-Meetings, Seminaren/ Webinaren und engagieren uns bei der neu gegründeten FA-Europa-Organisation. Weiter unterstützen wir den Verein bei der Ideenfindung und Durchsetzung von Veranstaltungen wie Aktionen, Treffen und Rundfahrten. Ebenso beteiligen wir uns an der Mitgestaltung und Weiterentwicklung der Homepage & Flyern, Listen, Formularen sowie Dokumenten und übernehmen Aufgaben wie Artikel verfassen und Korrekturlesen. Daneben möchten wir auch unsere Unterstützung bei Terminen anbieten, den persönlichen Kontakt weiter pflegen und sind gerne zum Austausch von allgemein anfallenden Fragen für alle da oder haben immer ein offenes Ohr für eure Situationen aus dem Leben mit FA.

Ende 2019 gründete sich unser Erwachsenen-Beirat. Er besteht mittlerweile aus vier Mitgliedern: Christin (34), Marleen (29), Pascal (37) und Christian (26). Bereits im Kindesalter wurde bei uns die Fanconi-Anämie diagnostiziert. Wir möchten euch mit unseren Erfahrungen unterstützen und mit Rat und Tat zur Seite stehen. Wir sind keine Ärzte oder Wissenschaftler, dennoch haben wir über die Jahre viel gelernt und können eigene Erlebnisse und gewonnene Erkenntnisse einbringen.

Wir alle haben schwere und schöne Zeiten erlebt und können eure Gefühle nachvollziehen. Wir können euch auf eurem weiteren Weg begleiten und möchten mit Ermutigungen neue Kräfte mobilisieren.



### Unser Ziel: FA bekannter machen!

Wir alle wissen, dass diese seltene Erkrankung mehr Aufmerksamkeit verdient, daher sind wir auch bei "social-media" aktiv! So sehen auch andere, wer hinter der Fanconi-Anämie steht. Hilfe uns, die Krankheit bekannter zu machen und abonniere uns:



"Facebook"

<https://www.facebook.com/deutsche.fanconi.anaemie.hilfe>



"Instagram"

[https://www.instagram.com/deutsche\\_fanconi\\_anaemie/](https://www.instagram.com/deutsche_fanconi_anaemie/)



### Wir für uns!

Einige von euch haben uns bereits bei der Ärzteliste geholfen. Eure Klinikadressen und Ansprechpartner helfen anderen, die mitunter anstrengende Suche nach einzelnen Fachärzten zu erleichtern. Wir sind auf euch angewiesen, um die Liste weiter zu führen und ständig aktuell zu halten.

Die Ärzteliste kann man hier herunterladen:

<https://fanconi.de/aerzte-und-spezialisten-fuer-fanconi-anaemie/>

Wir sind jederzeit für euch da:



### Christin Lau

Alter: 34 Jahre  
Wohnort: in Schleswig-Holstein  
Transplantiert: Ja (1992)  
Motto: "Wenn du immer versuchst normal zu sein, erfährst du nie, wie besonders du sein kannst."  
E-mail: christin.lau@fanconi.de



### Marleen Schmitt

Alter: 29 Jahre  
Wohnort: in Bayern  
Transplantiert: Nein  
Motto: "Lass dich nicht unterkriegen, sei frech, wild und wunderbar!"  
E-mail: marleen.schmitt@fanconi.de



### Pascal Isliker

Alter: 37 Jahre  
Wohnort: in der Schweiz  
Transplantiert: Nein  
Motto: "Das Leben hat uns eine seltene Krankheit mit auf den Weg gegeben, um über uns hinaus zu wachsen."  
E-mail: pascalisliker83@gmail.com



### Christian Mandler

Alter: 26 Jahre  
Wohnort: in Sachsen-Anhalt  
Transplantiert: Ja (2009)  
Motto: "Never give up and believe in your dreams!"  
E-mail: christian.mandler276@gmail.com



### FA-WhatsApp-Gruppen

Im Februar 2019 gründete sich die erste WhatsApp-Gruppe für Betroffene ab 18 Jahren, in der sich Gleichgesinnte über ihre Erfahrungen austauschen, sich gegenseitig Mut machen sowie Schicksale und Informationen teilen. Mittlerweile gibt es sogar fünf unterschiedliche Gruppen und wir freuen uns immer auf Neulinge!

#### Welche FA-WhatsApp-Gruppen gibt es?

- Gruppe nur für erwachsene FA-Betroffene
- Gruppe nur für FA-Betroffene ab 14 Jahren
- Gruppe nur für erwachsene weibliche FA-Betroffene
- Internationale Gruppe für erwachsene FA-Betroffene
- Internationale Gruppe für alle Mitglieder von FA-Familien

Kontakt:  
Christin Lau  
0151 52 24 40 48

## Neuberufung des Wissenschaftlichen Beirats

Das wissenschaftlich-beratende Organ der Deutschen FA-Hilfe wurde neu berufen. Wir freuen uns über die Unterstützung von:

Prof. Dr. rer. nat. Heidemarie Neitzel, Berlin  
Prof. Dr. rer. nat. Ruud Brakenhoff, Amsterdam  
PD Dr. rer. nat. Holger Tönnies, Berlin  
Prof. Dr. rer. nat. Martin Digweed, Berlin  
Prof. Dr. med. Helmut Hanenberg, Essen  
Prof. Dr. med. Alfred Böcking, Berlin  
Prof. Dr. med. Stefan Biesterfeld, Mainz  
Prof. Dr. med. Torsten Remmerbach, Leipzig  
Prof. Dr. med. Detlev Schindler, Würzburg  
Dr. med. Eunike Velleuer, Mönchengladbach  
Prof. Dr. med. Christian Kratz, Hannover  
Dr. rer. nat. Reinhard Kalb, Würzburg  
Dr. med. Martin Schramm, Düsseldorf



# Einblicke ins Vereinsleben

DER VEREIN - MITEINANDER EINFACH STÄRKER!

## Neuwahl Vorstand & Rechnungsführung

Turnusgemäß wurde der Vorstand der Deutschen FA-Hilfe bei der virtuellen Jahreshauptversammlung am 26.10.2020 neu gewählt. Im Amt bestätigt wurden:

- Birgit Schmitt, Eschau (Mutter einer FA-Betroffenen)
- Reiner Sartorius, Bönningheim (Vater von 2 FA-Betroffenen)
- Gabriele Windham, Eschau (Tante einer FA-Betroffenen)
- Derya Öztürk, Krefeld (Cousine eines FA-Betroffenen)
- Flavio Canonica, Porza/CH (Vater von 2 FA-Betroffenen)
- Axel Hack, Schleswig-Holstein (Vater einer FA-Betroffenen)

Erneut wurde Birgit Schmitt zur Rechnungsführerin gewählt. Sie arbeitet bereits seit 20 Jahren in diesem aufwändigen Ehrenamt! Wir danken dem gesamten Vorstand für die Bereitschaft, dieses Ehrenamt wieder anzunehmen!

Herzlichen Dank für deine wertvolle Arbeit und alles Gute, liebe Conny!



### Cornelia Sowa-Dietrich

scheidet nach über 30 Jahren FA-Arbeit für den Verein aus dem Vorstand aus. Auch sie war damals Gründungsmitglied, und hat die Deutsche FA-Hilfe an der Seite von Ralf Dietrich und weiteren Mitstreitern über die Jahrzehnte hinweg aufgebaut. Intensiv hat sie all die Jahre die FA-Familien in Deutschland mit Karten und Päckchen erfreut und all ihre Sorgen mit Herz & Seele begleitet.

## Erstes virtuelles deutsches FAMILIENTREFFEN!

Am 14. & 15.11. war es soweit - wir waren sehr aufgeregt, ob auch alles klappen würden bei diesem ersten Online-Meeting, das sich über zwei halbe Tage erstreckte. Knapp 100 Personen waren angemeldet und hörten die vielen interessanten Vorträge. Herzlichen Dank an die wunderbaren Referenten und Mitwirkenden, die sehr viel an aktuellen, aber auch grundlegenden Informationen zur Fanconi-Anämie anboten. Herzlichen Dank an die FA-Betroffenen und FAMILIEN die bereit waren, sich auf das neue Format einzulassen. Unser Fazit: Auch wenn ein virtuelles Treffen nie eine persönliche Begegnung ersetzen kann, war dies doch eine sehr gute, schöne und bereichernde Zusammenkunft!



## Stärken Sie sich und Ihre Patientenvertretung & werden Sie Mitglied!

Gemeinsam sind wir stark, denn jedes Mitglied macht die Stimme für FA lauter! Ihre Mitgliedschaft hilft mit, dass die Interessen von FA-Betroffenen gesehen und wahrgenommen werden.

Was tun wir für Sie?

- Wir sind ein Bindeglied zwischen Ärzten & Wissenschaft
- Wir setzen uns aktiv für FA-Forschung ein
- Wir beraten und vernetzen Betroffene & deren Familien
- Wir vertreten FA-Interessen weltweit

## Informieren & vernetzen



### "Virtuelle FA-Runden"

sind digitale Treffen zum Austausch untereinander. In 2021 wird es häufiger solcherlei Runden zu bestimmten Themen geben!

### "fanconi.de"

Unsere Homepage wird regelmäßig erweitert und aktualisiert!

### "E-mail-Infobriefe"

werden mehrmals im Jahr verschickt und enthalten viele aktuelle Informationen rund um FA.

### "Facebook-Gruppe"

ist eine geschützte Gruppe, die man nur sieht, wenn man darin aufgenommen ist.

### "Schätzebuch"

Hierin sind Geschichten von Menschen und Familien mit Fanconi-Anämie festgehalten. Schicken Sie Ihren Beitrag ein und bereichern Sie den FA-Schatz an Erfahrungen!

Wir bitten um Ihre aktuelle E-mail-Adresse!

Bitte schreiben Sie an: [marleen.schmitt@fanconi.de](mailto:marleen.schmitt@fanconi.de)



# LEBENS MUT

UNTERSTÜTZEN. HELFEN. BEGLEITEN. STÄRKEN.

Wie schafft man es, trotz FA nicht dauerhaft zu verzweifeln?

Es braucht Mut. Lebensmut. Überlebenswillen.

Es braucht Unterstützer und Helfer, damit man nicht verloren geht.

Und es braucht Spendengeld, damit Familien und Betroffene Ansprechpartner haben, damit die Stimme für FA lauter wird, FA-Interessen in den Gremien vertreten werden und aktiv weiter geforscht werden kann!

## SPENDEN & UNTERSTÜTZEN

➔ Postbank Stuttgart  
IBAN: DE79 6001 0070 0151 6167 00  
BIC: PBNKDEFF

➔ Über "Betterplace": <https://www.betterplace.org/de/projects/19547>

➔ Einkaufen und OHNE Mehrkosten spenden! Keine Registrierung, sicher und sehr unkompliziert: <https://www.wecanhelp.de/fanconi-anaemie>

➔  Dieser QR-Code leitet zu all unseren Spendenmöglichkeiten!

## SPENDEN SAMMELN ÜBER FACEBOOK

Seit kurzem ist es möglich, die Deutsche FA-Hilfe bei einer Facebook-Spendenaktion auszuwählen! Bitte nutzen Sie dieses Online-Tool, um Spenden für unsere Vereinsarbeit zu sammeln.

So kann man z. B. anstelle von Geburtstagsgeschenken zugunsten unseres Vereins um Spenden bitten.



Herzlichen Dank an alle Personen, Familien und Vereine, die uns in 2020 unterstützt haben!



271.990,38€ von "asaf" Associazione Svizzera per l'Anemia di Fanconi

Einen ganz besonderen Dank richten wir an den Schweizer FA-Verein "asaf" unter der Leitung von FA-Familie Canonica! Durch ihren großartigen Unterstützerkreis in der Südschweiz ist es uns möglich, unser internationales Mundschleimhautkrebs-Forschungsprojekt finanziell fortzuführen. Zwischen 2013 und heute kam die unglaubliche Spendensumme von 271.990,38€ zusammen! Herzlichen Dank, Familie Canonica, für eure unermüdliche Energie und das Engagement zugunsten der FA-Forschung, auf die alle Familien weltweit so dringend angewiesen sind.



Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

30. JUBILÄUM

Anlässlich unseres Vereinsjubiläums haben wir ein Büchlein mit alkoholfreien kreativen Getränkerezepten kreiert! Es hat 52 Seiten und kostet 5,-€. Der Erlös in Höhe von 2,50€ pro Buch landet in unserer Spendenbox!

Vielleicht wäre das ein nettes Geschenk für Freunde, Kollegen oder Verwandte? Bestellen: [marlen.schmitt@fanconi.de](mailto:marlen.schmitt@fanconi.de)



### IMPRESSUM

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

Tel: 0160/97714400 oder  
06349/9630060  
[christine.krieg@fanconi.de](mailto:christine.krieg@fanconi.de)

Eingetragen unter  
Amtsgericht Aschaffenburg  
AktENZEICHEN VR 200022