

Die „mittlere Überlebenszeit“ bei Fanconi-Anämie und beeinflussende Faktoren

Nur zu verständlich möchten z.B. Eltern bei der Neudiagnose des Kindes mit Fanconi-Anämie (FA) wissen, wie sich die Erkrankung entwickelt, welche Einflussfaktoren sie als Eltern vielleicht haben und wie sie zukünftig versuchen müssen, das Leben des Kindes und der ganzen Familie neu zu strukturieren und zu meistern.

Offt werden wir gefragt, wie hoch die „mittlere Überlebenszeit“ bei FA ist. Hinweise in der Literatur zur FA belegen eindeutig, dass das statistisch errechnete Alter, das FA-Betroffene trotz ihrer Krankheit im Durchschnitt erreichen konnten, in den letzten 3 Jahrzehnten durch deutlich verbesserte Behandlungsformen entscheidend angestiegen ist.

In den letzten Jahren hat sich z.B. die Überlebenschance für FA-Betroffene, eine Stammzelltransplantation zu überleben zumindest im Kindes- und frühen Jugendalter außerordentlich verbessert. Lagen die Überlebensraten nach einer Stammzelltransplantation vor 2000 noch bei ca. 20%, ist das Überleben selbst bei Fremdspender-Transplantationen heutzutage auf ca. 85-95% gestiegen.

Das beeinflusst auch die Angaben der „mittleren Lebenserwartung“, die in den 90iger Jahren bei 10 Jahren lag, heute bei ca. 35 Jahren liegt und wohl weiter ansteigen wird.



Der Verlauf eines einzelnen Menschen mit FA kann jedoch zum Teil erheblich davon abweichen. Leider haben wir im internationalen Verbund als FA-Selbsthilfe-Organisationen durch die Kontakte zu mehr als 1000 FA-Familien auch persönlich erfahren müssen, dass es immer wieder einige Kinder gibt, die so schwere Verläufe haben, dass sie nicht älter als 5 -10 Jahre wurden.

Dem gegenüber stehen andere FA-Betroffene, die bei relativ stabiler Gesundheit inzwischen ihren fünfzigsten, sechzigsten oder sogar siebzigsten Geburtstag gefeiert haben und ein fast ganz normales Leben führen können.

Diese große Variabilität der „Überlebenszeit-Spanne“ zeigt auf, wie wenig sinnvoll die Konzentration auf eine Durchschnittszahl ist.

Die Frage stellt sich nun, was der einzelne Betroffene und die Familie eventuell selbst tun kann, um einen positiven Einfluss auf den individuellen Verlauf zu erreichen. Hierzu gibt es aufgrund der großen Seltenheit der FA bisher noch keine Studien. Es gibt jedoch Beobachtungen und Erfahrungen die zeigen, dass es wichtige Faktoren gibt, die unterschiedlich stark den FA-Verlauf beeinflussen können.

Folgende **medizinische Faktoren** können das individuelle Überleben bei FA stark beeinflussen:

- Wie schwer sind die vererbten Mutationen im jeweiligen FA-Gen?
- Wie mild oder wie schwer sind/waren angeborene Fehlbildungen?
- Wie früh oder spät, bzw. wie schwer (oder überhaupt nicht) haben die Einschränkungen in der Blutbildung begonnen?
- Wurde mit Androgenen behandelt? Falls ja - mit welchem Erfolg, mit welchen Nebenwirkungen? Und wie lange wurde behandelt?
- Mussten viele Bluttransfusionen mit Erythrozyten und/oder Thrombozyten gegeben werden? Falls ja - wie viele und mit welchen Nebenwirkungen?
- Ist es durch viele Bluttransfusionen zu einer Eisenüberladung gekommen? Falls ja – wie erfolgreich wurde diese behandelt?
- Gab es eine Stammzelltransplantation? Falls ja - von einem optimal passenden Geschwisterspender? Falls Fremdspender, wie gut passte der?
- Kam es vorher zu chromosomalen Veränderungen im Knochenmark? Falls ja – welche Art, auf welchen Chromosomen in wieviel Prozent der Zellen?
- Lag eventuell schon eine Leukämie vor?
- In welchem Alter fand die Stammzelltransplantation statt?
- War die Stammzelltransplantation einmal oder öfter nötig?
- Nach welchem Protokoll wurde die Vorbehandlung durchgeführt (Ganzkörper-Bestrahlung, klassische Chemotherapie, Fludarabin basierte Vorbehandlung)?
- Entwickelte sich eine GvHD (Spender-gegen-Wirt-Reaktion)? Falls ja - akut oder chronisch und welcher Schweregrad? Wie und mit welchem Erfolg wurde sie behandelt?
- Gab es weitere Komplikationen nach einer Stammzelltransplantation? Falls ja – konnten sie erfolgreich behandelt werden?
- Rauchte oder trank der Betroffene mehr oder weniger regelmäßig Nikotin bzw. Alkohol?
- Wie regelmäßig nahm der Betroffene an Vorsorge-Untersuchungen und präventiven Maßnahmen teil?
- Kam es schon zu einem oder mehreren Schleimhautkarzinomen? Falls ja – an welchen Lokalisationen? Waren bereits Lymphknoten befallen?
- Wurde chirurgisch, mit Bestrahlung und/oder Chemo behandelt?

- Konnte der Tumor (die Tumoren) mit tumorfreien Rändern komplett entfernt werden?
- Gab es Rezidive oder Zweittumoren?

Weitere **gesellschaftliche Faktoren** wären z.B. auch:

- In welcher sozialen Schicht und in welchem Land lebt der oder die FA-Betroffene?
- Wie gut ist die jeweilige medizinische Versorgung in diesem Land?
- Wie umfassend oder lückenhaft funktioniert die Abdeckung aller Kosten durch Krankenkassen/Versicherungen?
- Wie zuverlässig oder nicht ist die Anbindung an gut ausgebildete und erfahrene FA-Ärzte?

Auch **psychisch-mentale Faktoren** beeinflussen Krankheitsverläufe:

- Wie positiv oder negativ ist die Lebenseinstellung eines FA-Betroffenen?
- Wie hoch ist die psychische Fähigkeit, sich aus Krisensituationen herauszuarbeiten (Resilienz) oder gar daran zu wachsen?
- Inwieweit sind die Beeinflussungen des Umfeldes stärkend oder schwächend?
- Wie hoch ist die Lebenszufriedenheit und die empfundene Sinnhaftigkeit im Leben?

All diese unterschiedlichen Faktoren und Bedingungen haben Auswirkungen auf die individuelle Lebenszeit eines einzelnen FA-Betroffenen und zeigen, dass zumindest bis zu einem bestimmten Grad durch eigenes aktives Wissen und bestimmte Vorkehrungen die Lebenszeit zum Positiven beeinflussbar sein kann.

Der uns allen innen liegende Wunsch immer „wissen zu wollen was kommt“, sollte somit nicht auf eine Fixierung auf den allgemeingültigen Durchschnittswert verbunden sein. Einen FA-Verlauf der wie vom „Schicksal unverrückbar vorgegeben“ scheint, gibt es nicht. Vielmehr hilft der weitere Blick auf beeinflussende Faktoren sowie auf die deutlich verbesserten Durchschnittswerte und deren stetige positive Entwicklung dabei, auch ein Leben mit FA voll Hoffnung und Zuversicht zu gestalten.

Ja, ein Leben mit FA wird sehr wahrscheinlich von der Norm abweichen. Betroffene und deren Familien sind im Alltag sehr viel mehr gefordert durch die medizinischen und psychischen Herausforderungen, die teilweise erheblich sein können. Jede FA-Familie entwickelt meist ihre eigene Strategie diesen Herausforderungen begegnen zu können.

Daher macht es durchaus sehr viel Sinn, sich einer Selbsthilfegruppe anzuschließen, um im aktiven Austausch vor allem auch von positiven Erfahrungen anderer FA-Familien und den Expertisen von Ärzten und Wissenschaftlern profitieren zu können.

Gemeinsamkeit macht stark! (Erstellt im Januar 2020, Autoren: CK, RD, EV)