

MEDIZINISCHE EMPFEHLUNGEN FÜR FANCONI-ANÄMIE-BETROFFENE

INFORMATIONEN FÜR NEUDIAGNOSTIZIERTE FA-BETROFFENE



Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

WWW.FANCONI.DE



DIAGNOSE FANCONI-ANÄMIE

Egal in welchem Alter Fanconi-Anämie erkannt wird, das Leben von Familien und Betroffenen ändert sich völlig. Meist ist die Diagnosestellung die Benennung diverser Auffälligkeiten und gesundheitlicher Schwierigkeiten, die schon länger vorlagen und behandelt wurden. Manchmal sind sie Zufallsdiagnosen im Zusammenhang mit genetischen Screenings in der Schwangerschaft, und manchmal wird FA erst mit 30 oder gar 40 Jahren festgestellt, meist im Zusammenhang mit einer Krebserkrankung.

Die Erkenntnis, was FA alles bedeuten kann, versetzt viele Familien und Betroffene oft in eine Schocksituation. Erwachsene erleben eine FA-Diagnose anders - für sie ist es meist die Chance, in einer lebensbedrohlichen Situation eine an Fanconi-Anämie angepasste Therapie zu erhalten.

FA ist sehr komplex und hat viele Varianten, kein Verlauf der Erkrankung gleicht einem anderen. Der gestörte DNA-Reparaturmechanismus aller Zellen des Körpers, welcher der FA zugrunde liegt, kann zu multiplen gesundheitlichen Problemen führen oder auch nur zu sehr wenigen. Es ist nicht möglich, anhand des Genotyps (also der individuell vorliegenden Mutation) den Phänotyp (also die individuelle Ausprägung und den Verlauf) zu prognostizieren.

Glücklicherweise haben verbesserte Behandlungsformen in den letzten drei Jahrzehnten das Durchschnittsalter von FA-Patient*innen deutlich erhöht.

Sich auf ein "Leben mit FA" einzulassen ist sicher eine große Herausforderung für das gesamte Lebensumfeld. Ein kompetentes medizinisches Versorgungsnetz aufzubauen kann eine große Entlastung sein. Regelmäßige Informationen zu erhalten, sich eventuell mit anderen FA-Familien zu vernetzen und auszutauschen, hilft meist besser mit belastenden Situationen klar zu kommen und zu lernen, wie man das Kind am besten ins Erwachsenenalter begleiten kann.

SCHWERPUNKTE FA-RELEVANTER GESUNDHEITSBEREICHE

Diese Übersicht zeigt, welche Basis-Untersuchungen bei einer Neudiagnose durchgeführt werden. Je nach Alter, Vorgeschichte und individuellem Verlauf sind es weniger oder mehr dieser Bereiche:



Quellen: www.krebs-praedisposition.de, www.fanconi.org (FARF Clinical Care Guidelines 5th Edition), www.fanconi.de

ÄRZTE & KLINIKEN

Gerne helfen wir Ihnen bei der Vermittlung von Ärzten und Kliniken, die bereits Erfahrungen mit der Behandlung von FA-Patient*innen haben bzw. wenn Sie eine Zweitmeinung durch einen FA-Experten suchen. Unter <https://fanconi.de/kontakt-aerzte-und-wissenschaftler/> finden Sie u.a. eine Ärzteliste, die regelmäßig aktualisiert wird. Bitte teilen Sie uns Ihre ärztlichen Kontakte ebenfalls mit - zum Nutzen anderer FA-Patient*innen!

KONTAKT

Deutsche FA-Hilfe e.V.
christine.krieg@fanconi.de

Auf unserer Homepage finden Sie weitere Infos und Handouts.