

FA-FAMILIENTREFFEN PROGRAMM AM SAMSTAG

12. November 2022 von 13 - 18 Uhr



Deutsche
Fanconi-Anämie-
Hilfe e.V.

| | | |
|---|--|--|
| <p>13 UHR</p> <p>BEGRÜSSUNG & EINSTIEG</p> <p>Christine Krieg</p> | <p>13.10 - 13.40 UHR</p> <p>MUNDSCHLEIMHAUT-SCREENING: VORSORGE MIT SYSTEM</p> <p>Dr. med. Eunike Velleuer & Christine Krieg</p> | <p>13.50 - 14.20 UHR</p> <p>NEUE (UND ALTE) DIAGNOSTISCHE MÖGLICHKEITEN DER BÜRSTEN-ABSTRICH-ZYTOLOGIE BEI VERÄNDERUNGEN DER MUNDSCHLEIMHAUT*</p> <p>Dr. med. Martin Schramm, FIAC</p> |
| <p>14.30 - 14.50 UHR</p> <p>ZELLINIEN - WARUM SIND SIE FÜR DIE FORSCHUNG SO WICHTIG?</p> <p>Dr. rer. nat. Reinhard Kalb</p> | <p>14.50 - 15.10 UHR</p> <p>DIE ERFOLGREICHE ENTWICKLUNG VON FA-TUMORZELLINIEN</p> <p>Dr. rer. nat. Markus E. Diefenbacher</p> | |
| <p>15.30 - 15.40 UHR</p> <p>DAS FANCONI-ANÄMIE-REGISTER</p> <p>Prof. Dr. med. Christian Kratz</p> | <p>15.40 - 16.10 UHR</p> <p>EINZELZELL-MOLEKULARANALYSEN UND MEDIKAMENTEN-ENTWICKLUNG BEI TUMOREN MIT GESTÖRTER DNA-DAMAGE-RESPONSE</p> <p>Prof. Dr. med. Till Milde & Prof. Dr. med. Stefan Pfister</p> | <p>16.10 - 16.20 UHR</p> <p>TUMORPROBEN SPENDEN - UNTERSTÜTZUNG BEI DER ORGANISATION</p> <p>Christine Krieg</p> |
| <p>16.40 - 17.30 UHR</p> <p>MEIN LEBEN MIT FA: "JOY AND GRIEF IN BALANCE"</p> <p>Mary-Beth Salguero Johnson</p> | <p>17.40 - 18.00 UHR</p> <p>OFFENER RAUM FÜR FRAGEN & DISKUSSIONEN, AUSTAUSCH & INFOS</p>  | |

INHALTE & REFERENT*INNEN am Samstag, 12. November 2022



MUNDSCHLEIMHAUT-SCREENING: VORSORGE MIT SYSTEM

Ein orales Screening der Mundschleimhaut sollte regelmäßig durch Fachärzt*innen durchgeführt werden. Eine zusätzliche monatliche Mund-Selbstinspektion kann das Vorsorgesystem ergänzen und die Dokumentation bzw. Verlaufskontrolle verbessern. Wie sich beide Wege ideal verbinden lassen, ist Inhalt dieses Vortrags.



Dr.med. Eunike Velleuer ist Oberärztin für Kinder- und Jugendmedizin an der Heliosklinik Krefeld und wissenschaftliche Mitarbeiterin an der Cytopathologie der Uniklinik Düsseldorf und arbeitet seit 2006 intensiv mit der Deutschen FA-Hilfe e.V. zusammen. Christine Krieg ist FA-Mutter und seit 2019 Geschäftsführerin der Deutschen FA-Hilfe e.V.

NEUE (UND ALTE) DIAGNOSTISCHE MÖGLICHKEITEN DER BÜRSTEN-ABSTRICH-ZYTOLOGIE BEI VERÄNDERUNGEN DER MUNDSCHLEIMHAUT

Seit 2006 untersuchen wir Mundschleimhautabstriche von FA-Betroffenen und tragen so zur besseren Erkennung und Behandlung von Mundkrebs bei. Dabei helfen neben der einfachen Betrachtung durch das Mikroskop auch bewährte und neuere Zusatzmethoden, welche uns bei schwierigen und unklaren Fällen helfen, die Zellen als gut- oder bösartig einzuordnen.

Dr. med. Martin Schramm (FIAC) ist Facharzt für Pathologie und Fellow der Internationalen Akademie für Cytologie. Seit 2007 ist er tätig in der Cytopathologie am Universitätsklinikum Düsseldorf und leitet seit 2015 den Funktionsbereich.



ZELLINIEN - WARUM SIND SIE FÜR DIE FORSCHUNG SO WICHTIG?

Für viele Untersuchungen werden Zelllinien aus Blut, Haut und/oder aus Tumormaterial benötigt, um funktionelle Zusammenhänge zu erforschen oder mechanistische Einblicke in den FA-Pathway zu erhalten.



Dr. rer. nat. Reinhard Kalb, Arbeitsgruppenleiter, Genetische Instabilitätskrankungen, Institut für Humangenetik, Uni Würzburg

DIE ERFOLGREICHE ENTWICKLUNG VON FA-TUMORZELLINIEN

Tumorzellen, im Gegensatz zu normalen Zellen, verändern die Menge an bestimmten Proteinen, welche sie für verschiedene Prozesse wie z.B. Zellteilung und Wachstum benötigen. Wir untersuchen genau diese Veränderungen und Tumorzell-spezifischen Abhängigkeiten, um neue Einblicke in die Biologie von soliden Tumoren, auch im Zusammenhang mit FA, zu gewinnen.



Dr. rer. nat. Markus E. Diefenbacher, Laborleiter "Protein Stability and Cancer laboratory", Arbeitsgruppenleiter für Biochemie und molekulare Biologie, Universität Würzburg



DAß FANCONI-ANÄMIE-REGISTER

- Ziele des Registers
- Nutzen für Betroffene
- Pläne für die Zukunft

Prof. Dr. med. Christian Kratz, Direktor der Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie der Medizinischen Hochschule Hannover

EINZELZELL-MOLEKULARANALYSEN UND MEDIKAMENTEN-ENTWICKLUNG BEI TUMOREN MIT GESTÖRTER DNA-DAMAGE-RESPONSE

Erkrankungen mit gestörter DNA-Damage-Response (DADDR) sind seltene genetische Erkrankungen mit beeinträchtigter DNA-Reparatur oder -Erhaltung. Gemeinsames Merkmal der Betroffenen ist ein stark erhöhtes Krebsrisiko. Die Behandlung ist aufgrund der zugrunde liegenden genetischen Defekte kompliziert. Unser Ziel ist es, die Tumoren zu charakterisieren, um diese Erkenntnisse diagnostisch zu nutzen und neue Krebstherapien in präklinischen Krankheitsmodellen zu untersuchen."



Prof. Dr. med. Till Milde: Ärztlicher Leiter der Gruppe "Gezielte Therapien", Oberarzt und Gruppenleiter am Hopp-Kindertumorzentrum Heidelberg (KiTZ)



Prof. Dr. med. Stefan Pfister: Direktor der "Präklinischen Kinderonkologie" am KiTZ und Leiter der Abteilung "Pädiatrische Neuroonkologie" am Deutschen Krebsforschungszentrum (DKFZ)

MEIN LEBEN MIT FA: "JOY AND GRIEF IN BALANCE"



Ich mag es, das Leben aus der Perspektive zu leben, dass Freude und Trauer wie Schwestern sind. Sie sind Teil fast jeder Facette des Lebens. Zu wissen, wie man beide aushält, hilft einem, das Gleichgewicht zu halten. Mary-Beth ist eine 30-jährige Patientin mit FA und lebt in Chicago, USA. Sie ist Event-Köchin und Kochlehrerin für Kinder. Gemeinsam mit ihrem Ehemann Ben wurden sie kürzlich glückliche Eltern von Sohn Daniel-Andrés.

FA-FAMILIENTREFFEN PROGRAMM AM SONNTAG

13. November 2022 von 10 - 13.30 Uhr



| | |
|---|---|
| <p>10 UHR</p> <p>BEGRÜSSUNG & EINSTIEG</p> <p>Christine Krieg</p> | <p>10.10 - 10.25 UHR</p> <p>MEDIKAMENTÖSE THERAPIEOPTIONEN ZUR VERBESSERUNG DER BLUTWERTE BEI FA</p> <p>Dr. med. Eunike Velleuer</p> |
| <p>10.25 - 10.35 UHR</p> <p>BLUTWERTE GUT DOKUMENTIEREN</p> <p>Ralf Dietrich</p> | <p>10.45 - 11.35 UHR</p> <p>ALLOGENE STAMMZELLTRANSPLANTATION BEI FA: NEUERE ERGEBNISSE UND TRENDS</p> <p>Priv.-Doz. Dr. med. habil. Jörn-Sven Kühl</p> |
| <p>11.45 - 12.05 UHR</p> <p>PSYCHOSOZIALE FAKTOREN BEI JUGENDLICHEN UND JUNGEN ERWACHSENEN MIT FANCONI-ANÄMIE – EINE QUALITATIVE STUDIE</p> <p>Lisa Guerra, Psychologin (M.Sc.)</p> | <p>12.15 - 13.05 UHR</p> <p>SELBSTFÜRSORGE UND UMGANG MIT PSYCHISCHER BELASTUNG IM KONTEXT EINER LEBENSBEDROHLICHEN ERKRANKUNG</p> <p>Univ.-Prof. Dr. med. Imad Maatouk</p> |
| <p>13.05 - 13.30 UHR</p> <p>OFFENER RAUM FÜR FRAGEN & DISKUSSIONEN, AUSTAUSCH & INFOS</p>  | |

Kurze Pausen

INHALTE & REFERENT*INNEN am Sonntag, 13. November 2022

MEDIKAMENTÖSE THERAPIEOPTIONEN ZUR VERBESSERUNG DER BLUTWERTE BEI FA



Insbesondere im Kindesalter sind schlechte Blutwerte ein typisches Symptom der FA. Heute gibt es hierfür gute Behandlungsoptionen wie z.B. eine Stammzelltransplantation oder u.U. auch eine Behandlung mit Androgenen. Diese wird bereits seit den 60er Jahren bei FA angewandt. In dem Vortrag wird Dr. Velleuer Indikationen, Risiken und Nebenwirkungen einer solchen Therapie beleuchten.

Dr. med. Eunike Velleuer ist Oberärztin in der Kinderonkologie der Helios Klinik Krefeld und wissenschaftliche Mitarbeiterin an der Cytopathologie der Universität Düsseldorf. Seit fast 20 Jahren beschäftigt sie sich mit der Fanconi-Anämie - sowohl wissenschaftlich als auch klinisch.

BLUTWERTE GUT DOKUMENTIEREN

Selbst durchgeführte regelmäßige Eintragungen in vom Verein zur Verfügung gestellten Computertabellen können bei der Frage helfen, ob Blutwerte von FA-Betroffenen im Quartals- bzw. Jahresdurchschnitt noch einigermaßen stabil bleiben oder nach unten gehen. Solch ein Überblick kann beruhigen oder auch nachvollziehbar machen, ab wann FA-Ärzte zu einer Androgentherapie oder Knochenmarktransplantation raten.

Ralf Dietrich und seine Frau Cornelia sind Eltern von 3 Töchtern (2 mit FA). 1990 haben sie mit anderen FA-Eltern die Dt. FA-Hilfe gegründet. Bis 2019 war Ralf für den Verein als Geschäftsführer tätig. Auch im "Ruhestand" ist er weiterhin als Berater in FA-Fragen aktiv.

ALLOGENE STAMMZELLTRANSPLANTATION BEI FA: NEUERE ERGEBNISSE UND TRENDS

Bei der allogenen Stammzelltransplantation (SZT) werden Blutstammzellen von einem gesunden Spender übertragen, so dass eine normale Blutbildung und ein funktionierendes Immunsystem entstehen. Für FA-Patienten bedeutet das, dass sie dann keine Transfusionen mehr benötigen und weitgehend vor der Entwicklung einer Leukämie geschützt sind. Allerdings werden die übrigen Körperzellen nicht korrigiert, so dass das Krebsrisiko in anderen Geweben weiter erhöht bleibt. Der Vortrag soll erläutern, bei welchen Patienten eine SZT empfehlenswert ist, was in den letzten Jahrzehnten verbessert werden konnte, was man für Patienten ohne passenden Spender tun kann und welche Probleme heute immer noch bestehen. Der Unterschied zur Gentherapie soll auch kurz erläutert werden.



PD Dr. med. Jörn-Sven Kühl, Kinderarzt und Spezialist für Stammzelltransplantation. Nach Forschungsaufenthalt in den USA und klinischen Stationen in Hannover (5 Jahre) sowie der Charité (20 Jahre) leitet Dr. Kühl seit 2017 die Kinder-Stammzelltransplantation an der Uniklinik Leipzig. Als ehemaliger Mitarbeiter von Dr. med. Wolfram Ebell wurde die Fanconi-Anämie ein Arbeitsschwerpunkt. Er überblickt mittlerweile mehr als 50 transplantierte Kinder und Jugendliche mit der Erkrankung.

PSYCHOSOZIALE FAKTOREN BEI JUGENDLICHEN UND JUNGEN ERWACHSENEN MIT FANCONI-ANÄMIE – EINE QUALITATIVE STUDIE

Der Alltag mit FA kann nicht nur körperlich, sondern auch psychisch sehr belastend sein, insbesondere für Jugendliche/Junge Erwachsene, die vor schulischen, privaten oder beruflichen Herausforderungen stehen. Im Rahmen ihrer Masterarbeit erforschte Lisa Guerra, welche Belastungen sich für Betroffene ergeben, wie sie mit diesen umgehen und wo Unterstützungsbedarf besteht. Fr. Guerra stellt in diesem Vortrag die Ergebnisse Ihrer Studie dar. Lisa Guerra, Psychologin (M.Sc.) ist als Psychologin für die Diagnostik, Betreuung und Behandlung Inhaftierter in der Justizvollzugsanstalt Straubing zuständig.



SELBSTFÜRSORGE UND UMGANG MIT PSYCHISCHER BELASTUNG IM KONTEXT EINER LEBENSBEDROHLICHEN ERKRANKUNG



Die meisten Menschen verfügen über enorme Fähigkeiten, mit Stress und Krisen umzugehen und Rückschläge mit Hilfe dieser Fähigkeiten zu bewältigen. Bei chronischen Belastungen kann es sein, dass der Zugang zu diesen persönlichen Ressourcen eingeschränkt ist oder verloren geht. In dem Vortrag sollen Wege aufgezeigt werden, im Kontext von Rückschlägen, Krisen und Krankheit persönliche Ressourcen wieder zu aktivieren, aber auch notwendigen Unterstützungsbedarf zu erkennen. Es werden Anregungen zur Selbstfürsorge auch mit Hilfe von praktischen Übungsbeispielen vermittelt.

Univ.-Prof. Dr. med. Imad Maatouk ist Facharzt für Innere Medizin und Facharzt für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie. Er leitete bis vor Kurzem die Sektion Psychoonkologie an der Klinik für Allgemeine Innere Medizin & Psychosomatik und am Nationalen Centrum für Tumorerkrankungen in Heidelberg. Ende 2021 wechselte er mit Annahme des Rufes auf die Professur für Medizinische Psychosomatik an das Uniklinikum Würzburg und übernahm hier die Leitung des Schwerpunktes Psychosomatik, Psychotherapie und Psychoonkologie.