



# Projekt Hoffnung

der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Ausgabe Dezember 2008



## Zukunftsaktien stabil

100.000 Euro Spenden bis Ende 2008. Dieses in FA-Zukunftsaktien umgerechnete Ziel hatte die Delegation unserer Fanconi-Anämie-Hilfe Frau Eva Luise Köhler beim 90-minütigen Besuch im Schloss Bellevue Anfang Dezember 2007 genannt. Knapp **78.000 Euro** sind es bislang geworden.

## Danke vielmals

an alle, die unsere Arbeit auch im zurückliegenden Jahr wieder so tatkräftig unterstützt haben. Fanconi-Anämie-Zukunftsaktien verlieren nicht an Wert, auch nicht in Zeiten der Weltwirtschaftskrise. Jeder Euro ist sinnvoll investiert. Noch fehlen uns an dem für 2008 gesteckten Ziel etwas mehr als **22.000 Euro**. Mit zusätzlicher Hilfe können wir es schaffen. Damit aus der Angst vor Heute und Morgen eine Zukunft voll von Hoffnung werden kann.

## Bitte helfen Sie!

**Postbank Stuttgart**  
Konto-Nr. 151616-700  
BLZ 600 100 70

Mit Ihrer Spende fördern Sie den Ausbau unserer gemeinsamen Forschungsstudie mit den Universitäten Amsterdam und Düsseldorf zur verbesserten Früherkennung von Schleimhautkarzinomen bei Fanconi-Anämie sowie weitere vorrangige Forschungsprojekte.

## 80.000 km für Krebsvorsorge in 2008 Mit Sponsorenauto unterwegs – Projekt geht weiter

Umgerechnet zwei mal um die Erde in 11 Monaten haben Dr. med. Eunike Velleuer von der Universitätskinderklinik Düsseldorf und Ralf Dietrich, Geschäftsführer der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe, seit Januar 2008 für das gemeinsame Krebsvorsorgeprojekt mit den Universitäten Amsterdam und Düsseldorf zurückgelegt. Inzwischen beteiligen sich mehr als 170 Fanconi-Anämie-Patienten im In- und Ausland an der Studie. Die



Mehrheit von ihnen ist bereits wiederholt im Mund untersucht und mit Schleimhautbürsten abgestrichen worden. Dabei hat sich der von der Firma Leaseplan Österreich gesponserte und von der Österreichischen Fanconi-Anämie-Hilfe zur Verfügung gestellte Fiat Doblo bestens bewährt. Ohne auch nur eine Panne

liess sich zuverlässig jede einzelne Familie zu Hause und jedes angesteuerte Krankenhaus erreichen. Ein großes Dankeschön an Leaseplan und Fiat sowie an Shell Österreich für die Übernahme sämtlicher Kraftstoffkosten. Mehr Details zum Krebsvorsorgeprojekt, das im zurückliegenden Jahr mit über 60.000 Euro aus Spendenmitteln der Dt. FA-Hilfe e.V. gefördert wurde, erfahren Sie im Innenteil dieser Ausgabe.



## Luca, Ruben und Felix

Hallo, wir sind Familie Oexle. Die Hälfte ist geschafft. Wir sind mittlerweile bei Tag +50 nach der Knochenmarktransplantation (KMT) bei unserem Fanconi-Anämie-Sohn Luca (9 Jahre) angelangt. Die aktuelle Situation ist momentan absolute Spitze, wobei wir dennoch gemischte Gefühle haben. Bislang war der Verlauf völlig ohne Komplikationen. Wir wissen aufgrund von Informationen bei anderen KMT's, dass dies nicht selbstverständlich ist. Luca wurde im März diesen Jahres nach Verdacht auf Hirnhautentzündung durch Zufall an FA diagnostiziert. Daraufhin ließen wir den Test auch bei seinen Brüdern Ruben und Felix (Zwillinge, 6 Jahre) durchführen. Schon bei der Blutabnahme sahen wir, dass auch bei den Zwillingen die Blutwerte erniedrigt waren. Als dann die FA-Diagnose auch für Ruben und Felix ausgesprochen wurde, hatten wir dies fast schon vorausgeahnt. In den Monaten darauf haben wir versucht, an möglichst viele Informationen über die Krankheit zu kommen, um uns für die Herausforderungen der Zukunft zu wappnen. Wir haben gemerkt, dass es für uns der richtige Weg war, sich im Voraus sehr intensiv mit der FA und der KMT ausein-



## 6500 Euro-Scheck



Foto: Ruthmann

Die Mühe der Läufer und Organisatoren hat sich gelohnt. Freudige Gesichter bei der Scheckübergabe: 6.500 Euro zugunsten der Dt. FA-Hilfe. Auch der 6. Radio-MK-Lauf im Märkischen Kreis, der am 3.10.2008 in Hemer stattfand, war mit über 1.000 Teilnehmern wieder ein voller Erfolg. Dieter Knoblich (1. vl) und Heinz-Werner Dellwig (1. vr) haben gemeinsam mit Radio-MK und vielen Helfern wieder ganze Arbeit geleistet. Mit im Bild: Andreas Heine, Chefredakteur von Radio MK (3.vl) und Dr. Bernd Eicker, Bürgermeister von Hemer (4.vl). Auf fast 30.000 Euro für die Fanconi-Anämie-Forschung ist der Erlös der bisherigen Radio-MK-Läufe bereits angestiegen. Berichte und Fotos zum Lauf auf der übernächsten Seite.

## FA-Treffen 2009



### Nottuln bei Münster

\*15. bis 17. Mai 2009.

Ein großes Dankeschön an Gabriele Heun und alle Freiwilligen von LexisNexis, dass auch im Frühjahr 2009 Unterkunft und Verpflegung für die Familien durch Spenden getragen werden können.

### Gersfeld bei Fulda

\*30. Oktober bis 1. November 2009  
Neben dem Austausch unter den Familien werden im Herbst in Gersfeld wieder besonders Ärzte- und Wissenschaftlervorträge im Vordergrund stehen.

ander zu setzen. Bis zur KMT brauchte Luca 6 Transfusionen mit Thrombozyten und 1 mal rote Blutkörperchen. Sein Hb hatte sich bei 8,0 und seine Thrombos zwischen 15 und 25.000 eingependelt. Die Frage einer Androgentherapie hat sich für uns vor Luca's KMT nicht gestellt, weil für ihn ein sehr gut passender Fremdspender zur Verfügung stand. Schon nach 45 Tagen Aufenthalt auf der KMT-Station der Kinderklinik der Universität Tübingen durften wir mit Luca wieder nach Hause, wo zur Zeit der ambulante Teil der Behandlung weitergeht. Luca hat nur eine leichte GvH (Spendergegen-Wirt-Reaktion) bekommen, die bereits abgeklungen ist. Sein Hb ist mittlerweile bei 12,7 – die letzte Transfusion war vor 4 Wochen. Die Thrombos sind bei 151.000 und die Leukozyten bei 8.730. Luca hat Energie ohne Ende und wir sind froh, dass der Hausunterricht vor 5 Tagen wieder begonnen hat. Für das kommende Frühjahr planen wir eine Familienreha auf Sylt. Wenn alles gut verläuft, werden wir danach für Ruben mit den Vorplanungen für seine KMT beginnen. Wir sind froh, dass Felix noch absolut stabil ist, so dass uns dies ausreichend Zeit gibt, uns momentan auf Luca und Ruben zu konzentrieren. Wir sind guter Hoffnung, dass auch die nächsten Wochen für uns so positiv verlaufen und wir alle gemeinsam hier in Engelswies Weihnachten und Silvester feiern können. Wir möchten uns an dieser Stelle bei allen bedanken, die uns unterstützt haben, vor allem beim sehr kompetenten und ganzheitlich arbeitenden KMT-Team in Tübingen.



## Mit 58 Jahren 130 km nonstop Heinz-Werner Dellwigs Benefiz- Lauf von Halver nach Nottuln

Nach 130 km und einer durchgelaufenen Gewitternacht traf Heinz-Werner Dellwig am 31.05.2008 gegen 9 Uhr morgens am Ortsschild Nottuln ein. Um in den Medien auf den 6. Radio-MK-Lauf sowie auf das Fanconi-Anämie-Treffen in Nottuln aufmerksam zu machen, hatte der seit Jahrzehnten erfahrene 58-jährige Langstrecken- und Ultra-Läufer diese Strapazen auf sich genommen. Am Vortag war er um 14 Uhr in Halver zu seinem bislang anstrengendsten Benefizlauf für die Fanconi-Anämie-Hilfe gestartet. Mit bereits 1.650 Euro Sponsorengeld und einem Grußwort von Halvers Bürgermeister Bernd Eicker hatte Werner Dellwig reichlich Rückenwind und schaffte die rund 130 Kilometer lange Strecke zwei Stunden schneller als geplant, obwohl ihn ein starkes Gewitter in der Nacht zu einer nicht geplanten Pause in einem Dortmunder U-Bahn-Schacht gezwungen hatte. Freunde des Läufers wechselten sich mit dem Fahrrad auf der Strecke bei der Begleitung ab. Heinz-Werner Dellwig ist die Unterstützung der Fanconi-Anämie-Hilfe zu einer Herzensangelegenheit geworden. Seit Jahren organisiert er zusammen mit Dieter Knoblich aus Menden den Radio-MK-Lauf.



So kam ihm auch die Idee, Halver (Radio-MK-Lauf 2008) und Nottuln als Veranstaltungsort des Frühjahrestreffens der Fanconi-Anämie-Hilfe durch einen Sponsorenlauf zu verbinden. „Ich will Hoffnungsträger sein“, ist dem Mann, der seit 25 Jahren als Läufer aktiv ist, wichtig. Insgesamt konnte er durch seine Leistung über **2.000 Euro an Sponsorengeldern** für die Fanconi-Anämie-Forschung sammeln. Ein herzliches Dankeschön von allen FA-Familien.





## Zur KMT nach Israel

Familie Mracek aus Prag hatte ihren Sohn Tom im Alter von nur 2 Monaten an Fanconi-Anämie verloren. Für die Knochenmarkstransplantation (KMT) ihres FA-Sohnes Ilja wollten sie die beste Behandlungsmöglichkeit finden, die sich ihnen bietet. Aus Kostengründen entschieden sie sich für eine Transplantation in Israel. Die KMT ist gut verlaufen. Das Foto zeigt Familie Mracek mit Ilja während eines Kontrolltermins an der Charité Berlin ein Jahr nach der KMT in Israel.



## Besuch aus Paris

Im Rahmen eines mehrtägigen Aufenthaltes von Christophe Bichet (23) aus Paris in der FA-Geschäftsstelle in Unna beteiligte sich Christophe an einer Besuchsfahrt von Dr. med. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich im Rahmen der Schleimhautabstrichstudie zu Familie Staab mit Nadine (17). Es war das erste Mal, dass Christophe und Nadine zusammenkamen und sich über ihre gemeinsame Erkrankung Fanconi-Anämie austauschen konnten. Beide wurden durch eine Knochenmarkstransplantation gerettet, bekamen aber später Schleimhautkrebs an der Zunge (bei Christophe mit 21, bei Nadine ungewöhnlich früh mit 13 Jahren). Nach Operationen (bei Christophe zusätzlich mit angepasster Chemotherapie) sind beide zum Glück wieder tumorfrei, müssen aber engmaschig untersucht werden.

## MEIN ALTES UND MEIN NEUES LEBEN

Hallo Freunde, viele von Euch kennen mich ja schon, bzw. haben vielleicht schon von mir gelesen oder mich womöglich sogar schon im Fernsehen gesehen. Aber ich kann Euch sagen, auf diese Popularität hätte ich gerne verzichtet, wenn ich einfach ganz normal und ohne so eine blöde Krankheit wie die Fanconi-Anämie auf die Welt gekommen wäre. Aber wie Ihr ja auch wisst, kann man sich nicht alles im Leben aussuchen. Ich kam am 18. April 2000 in Heidelberg auf die Welt. Meine Eltern haben vielleicht dumm (und erschrocken) geschaut, als sie mich kleines Wunder in den Armen halten durften. Für jedermann ersichtlich war (bin) ich einfach etwas anders als die anderen. Dass ich beidseitig nur 4 Finger habe und meine Handstellung auch nicht gerade der Norm entspricht, mein linkes Auge nur hell und dunkel sieht und ich beidseitig schwerhörig bin, hat die Ärzte dann gleich stutzig gemacht, und man hat angefangen, mich zu untersuchen.



Und es hat gar nicht lange gedauert, da stand die Diagnose „Fanconi-Anämie“ fest. Wie meine Eltern diese Botschaft aufgenommen haben, könnt ihr Euch sicher vorstellen. Meine Babyjahre waren hauptsächlich vom „nicht verhungern lassen“ geprägt. Da ich trotz allem schon immer ein aktives Kind war, haben meine Eltern mich von Anfang an



von Therapie zu Therapie geschleift, was mir immer sehr viel Spaß gemacht hat. Gott sei Dank waren die ersten Jahre also nur in praktischen Dingen durch meine Krankheit eingeschränkt. Ich konnte dann sogar in unseren Kindergarten gehen, was ich ganz toll fand.

Aber dann haben sich so langsam aber sicher meine Blutwerte verschlechtert. Dass ich immer öfter anstatt Husten gleich Lungenentzündung bekam und im Krankenhaus behandelt wurde, habe ich ja noch ganz gut verkraftet. Aber als sich dann in immer kürzeren Abständen das fürchterliche Nasenbluten einstellte, wurde mein Leben (und das meiner Familie) immer unplanbarer. Zuerst haben wir versucht, mit Androgenen (Tabletten mit männlichen Hormonen) zu behandeln. Am stärksten bemerkbar haben sich eigentlich die Nebenwirkungen gemacht. Und nach den Windpocken im Frühling 2004 haben wir (bzw. die Ärzte) nicht mehr an eine Besserung durch Androgene geglaubt.

Da eine Knochenmarkstransplantation (KMT) für uns aber aufgrund der damit verbundenen Risiken gar nicht in Frage kam, haben wir uns von Nasenbluten zu Nasenbluten und Lungenentzündung zu Lungenentzündung mit Infusionen und Bluttransfusionen beholfen. Was das für ein Leben war, könnt Ihr Euch sicher denken.

Als wir dann im Januar 2006 mal wieder in der Uniklinik in Freiburg wegen einer Lungenentzündung stationär waren, hat Frau Prof. Niemeyer zum ersten Mal von einer wohl anstehenden KMT gesprochen. Meine Eltern waren total geschockt, weil diese Alternative immer weit weg geschoben wurde. Aber manche Entscheidungen erledigen sich von selbst, und so war Ende Februar bereits klar, dass es für mich eigentlich gar keine andere Chance als eine KMT gab. Die Ausgangsvoraussetzungen waren sehr gut, da es einen passenden Spender für mich gab. Als wir dann Mitte Juni den Koffer packten, um in die Kinderuniklinik nach Freiburg übersiedeln, war meinen Eltern das Risiko, dass es vielleicht auch meine letzte Reise sein könnte, schon bewusst. Aber was hatten wir für eine Wahl? Eines war sicher: In meinem Leben wird es eine Veränderung geben, und das war auch notwendig.

Über die KMT an sich möchte ich Euch hier gar nicht viel berichten, das könnt Ihr alles auf meiner Homepage in meinem Tagebuch unter „[www.aktivfuer-david.de](http://www.aktivfuer-david.de)“ nachlesen. Ich hatte auf jeden Fall ganz viele fleißige Schutzengel, ein tolles Ärzteteam und Schwestern. Die drei Monate in Freiburg habe ich ganz gut überstanden. Es ging mir eigentlich nie so wirklich schlecht. Ich habe nach der Transplantation direkt nur noch einmal Thrombos ge-





## FA-Treffen in Holland

14 Fanconi-Anämie-Familien aus den Niederlanden trafen sich am 14.9.2008 in Berg en Dal bei Nijmegen. Organisiert wurde die Zusammenkunft von Monique Roosink und Tineke Brassier. Beide sind Mütter von FA-Kindern. Teilnehmer des letzten FA-Treffens in Nottuln im Mai 2008 konnten sie dort kennenlernen. Nach Vorträgen von Dr. Mark Bierings aus Utrecht, Prof. Hans Joenje aus Amsterdam und Dr. Eunike Velleuer aus Düsseldorf kam es zu sehr detaillierten Fragen an die Experten und einem regen Austausch der Familien untereinander. Während des Mittagessens meldeten sich spontan 10 Familien mit 12 betroffenen Kindern bei Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich zur Teilnahme an der Mundschleimhautabstrichstudie an.



## Mikeela aus Holland

Auch Mikeela Provaas (10) aus der Nähe von Maastricht (hier mit ihrem geliebten Hund Demi) nahm mit ihren Eltern am Treffen in Berg en Dal teil. Mikeela gehört zur sehr seltenen FA-Untergruppe FAND1/BRCA2. Im Alter von 10 Monaten und mit 7 Jahren hatte sie bereits Nierentumoren, die operiert und mit Chemo und Bestrahlung behandelt wurden. Ein neuer Nierentumor trat im Oktober 2008 auf, der Ärzten und Eltern große Sorgen macht. Auch von hier aus alles erdenklich Gute für Dich, liebe Mikeela.

braucht. Könnt ihr Euch das vorstellen? Es gab auch mal eine leichte GvHD. Und den CMV-Virus von meinem Spender hab ich leider auch übernommen. Alles das war eigentlich ganz schnell in den Griff zu bekommen, und so durfte ich schon am Tag 80 nach Hause.

Ich habe jetzt Blutwerte wie jeder normale Mensch, kann richtig wild sein und im Sommer im Freibad rumplanschen. Es geht mir einfach richtig gut. Wir wissen schon, dass es immer noch zu irgendwelchen Komplikationen kommen kann, aber ich genieße das Leben jetzt so wie es gerade ist. Es ist für mich und meine Eltern (und vor allem für meinen Bruder Darius) ein neues Leben in Richtung „Normalität“ geworden. Wir müssen keine Krankenhaustage mehr planen, können in Urlaub fahren oder meine Eltern können sogar mal Theaterkarten vorbestellen, was früher nicht mehr möglich war. Es ist schon ein Wunder, was so ein „kleiner Beutel Knochenmark“ bewirken kann, gespendet von einem wildfremden Menschen. In der Zwischenzeit ist meine Spenderin nicht mehr wildfremd sondern meine beste Freundin geworden, meine Lebensretterin (Foto rechts).

So, wer jetzt noch was wissen will, kann mir gern eine e-mail schicken, auf die Homepage gehen oder einfach bei uns anrufen (wenn er uns erreicht).

Euer Kämpfer David (geb. 18.04.2000, KMT 05.07.2006)

Kontakte: David Mauderer: david.mauderer@web.de, Tel. 07204/610



## 6. Radio MK-Lauf in Halver

„Es war eine wunderbare Veranstaltung“, zog Bürgermeister Dr. Bernd Eicker ein positives Resümee über den Radio MK-Lauf, der am 3.10.2008 (Tag der Deutschen Einheit) in Halver stattgefunden hatte. Er war die Strecke nicht nur aktiv mitgelaufen, sondern hatte auch den Kontakt zu den Hauptsponsoren hergestellt. Eickers Dank galt vor allem den vielen freiwilligen Helfern aus den Vereinen, die für einen reibungslosen Ablauf gesorgt hatten. Das Ambiente stimmte, das Wetter sei gut und die Laufstrecke schön gewesen.



Dieter Knoblich und Heinz-Werner Dellwig, die Organisatoren der Veranstaltung, konnten dem nur zustimmen und sprachen allen Helfern, ohne die es nicht so gut gelaufen wäre, ein „Riesenkompiment“ aus. Knoblich und Dellwig, die zusammen mit Radio-MK seit 6 Jahren das Lauf-Ereignis organisieren, sprachen von „hervorragenden Rahmenbedingungen“ und waren ebenso wie Andreas Heine (Chefredakteur von Radio MK) überzeugt davon, dass sich der Einsatz für den 6. Radio MK-Lauf gelohnt hat.

1057 Sportler hatten sich für den Lauf angemeldet. Beim „Fun Run“ hatte man mehr als 600 Zieleingänge (bislang die zweithöchste Anzahl) vermerkt. Fast 1.000 Preise wurden bei der Tombola vergeben, weitere Gelder von Sponsoren außerhalb der Laufveranstaltung eingenommen und damit die zweithöchste Summe auf die Beine gestellt. So konnte ein Scheck von 6.500 Euro an die Fanconi-Anämie-Hilfe überreicht werden, mit enthalten die 2.000 Euro, die Heinz-Werner Dellwig bei seinem 130 Kilometer langen Lauf von Halver nach Nottuln gesammelt hatte.

Auch bei den schon fest geplanten Terminen für die Radio-MK-Läufe in Werdohl (3.10.2009) und Hemer (3.10.2010) wird der Erlös wieder an die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe gehen. Ein ganz großes Dankeschön an alle Organisatoren, Helfer und Teilnehmer für diese so hilfreiche Unterstützung.

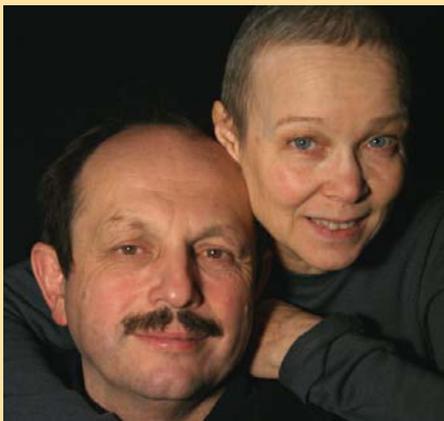


Fotos: Radio MK



## Spectaculum für FA

Um auf Max aus Hilden und alle anderen, die wegen ihrer Fanconi-Anämie dringend Hilfe brauchen, aufmerksam zu machen, fand am 13.9.2008 in der Hildener Stadthalle ein großes Musical-Potpourri statt. **Martin Vogt**, Vorsitzender des 2004 gegründeten Jugendtheaters Spectaculum aus Velbert, führte als überzeugend dargestellter "Graf Dracula" durch das Programm. Vor der absolut professionell organisierten Veranstaltung, die von den Besuchern mit tosendem Applaus und "standing Ovations" gefeiert wurde, zogen die jugendlichen Laienkünstler in ihren festlichen Kostümen durch die Innenstadt und boten Kostproben ihres schauspielerischen Könnens. Zahlreiche Zuschauer, die zuvor noch nichts von FA gehört hatten, ließen sich an Infoständen Hintergründe der Krankheit erklären, nahmen Flyer mit und spendeten großzügig in die aufgestellten FA-Häuschen. Dank allen Helfern und Akteuren!



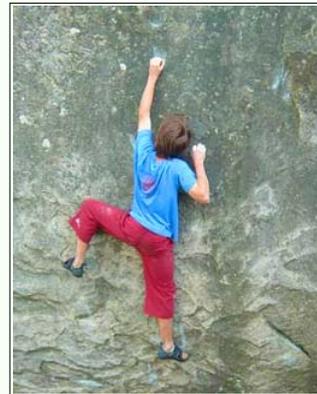
## Mit Erleichterung

können wir in eigener Sache mitteilen, dass unser langjähriges Vorstandsmitglied **Cornelia Sowa-Dietrich** die Chemotherapie und Bestrahlung nach ihrer Krebs-OP im März 2008 gut überstanden hat. "Uns fallen zentnerschwere Steine vom Herzen", so ihr Ehemann Ralf Dietrich.

## MEINE REISE MIT DER FANCONI-ANÄMIE

von *Christophe Bichet* (mit ausdrücklicher Zustimmung des Autors übersetzt aus dem FARF Newsletter #44, Herbst 2008)

Hallo, mein Name ist Christophe Bichet. Ich komme aus Frankreich, bin 23 Jahre alt und habe 2 Jahre lang als Ausbilder für Sportkletterer gearbeitet. Einige mögen denken, dass meine kleine Körpergröße (1,50 Meter) ein Problem für solch eine Tätigkeit darstellen könnte. Aber ich bin ziemlich versessen auf alles, was so aussieht, als würde man auf allen Vieren an etwas entlang krabbeln, was das krasse Gegenteil von waagerechten Flächen darstellt. Auch dem möglichst schnellen Bezwingen von Schluchten abwärts sowie dem Bergsteigen ganz allgemein gilt meine große Leidenschaft. Und manchmal hüpfte ich halt aus einem Flugzeug, zusammen mit einer Art Gleitfallschirm, der glücklicherweise an meinem Rücken befestigt ist, nur um herauszufinden, was 50 Sekunden freier Fall wirklich bedeuten.



Unglücklicherweise kann man schlechtem Wetter nicht wirklich entrinnen, wenn man in Frankreich lebt. Und so habe ich noch weitere Hobbys gefunden, die vermeiden helfen, dass es meinen Fingern langweilig wird. Seit 15 Jahren spiele ich Klavier und Geige. Musik wurde für mich eine Art Therapie, wenn ich Schwierigkeiten in meinem Leben begegne, oder auch glückliche Momente habe. Musik erlaubt mir, meinen Gefühlen auch nach außen Ausdruck zu verleihen. Ein anderes Hobby ist Zauberei, und zwar in unmittelbarer Nähe zu meinen Zuschauern. Meine Spezialität ist dabei weder das Verschwinden lassen von großen Objekten (Eiffelturm oder prächtige Frauen) noch das Gedankenlesen. Ich möchte eher in der Lage sein, meine Gegenüber mit sehr viel interessanteren Gegenständen zum Schmunzeln oder Verwundern zu bringen wie zum Beispiel Spielkarten, Münzen, Gummibändern, Kugelschreibern, Tabletten oder Eheringen (Verschwinden lassen kostet extra!). Ich bin fasziniert von der Idee, etwas, was ich wirklich mit Freude tue, überall dorthin mitnehmen zu können, wo ich mich gerade aufhalte. Mit Ausnahme natürlich des Klaviers, das ein wenig unhandlich zu transportieren wäre, wenn ich z. B. in der Unwegsamkeit indonesischer Vulkane auf Wanderschaft bin. Wenn es mir gelingt, Menschen dazu zu bringen, ihre täglichen Sorgen für eine Weile zu vergessen, dann denke ich, ist das etwas, wogegen wirklich nichts einzuwenden ist.



Au weia, jetzt hätte ich doch fast vergessen zu erzählen, dass ich auch eine ganze Reihe gesundheitlicher Probleme habe. Das hängt mit meiner Fanconi-Anämie zusammen, die bei mir im Alter von 4 Jahren diagnostiziert wurde. Um es zusammenzufassen: Zwischen dem 5. und 11. Lebensjahr bekam ich viele Bluttransfusionen und nahm Androgene (Nilevar), die mich dazu brachten, sehr viel schneller als irgend jemand sonst in meiner Schule rennen zu können. Meine beiden Brüder kamen als Spender für eine

Knochenmarktransplantation nicht in Frage. Als ich 11 Jahre alt war (1997) wurde für mich schließlich ein passender Fremdspender in Griechenland gefunden. Halleluja! Es wurde auch wirklich Zeit. Mehr als drei Stufen hintereinander konnte ich wegen der niedrigen Blutwerte schon nicht mehr steigen. Die Knochenmarktransplantation war nicht ohne Komplikationen. Zu erwähnen wären zum Beispiel die vielen Bluttransfusionen, die ich in dieser Zeit brauchte. Doch letzten Endes war meine Transplantation ein unglaublicher Erfolg. Um so mehr, da ich wegen meiner schlechten Nierenfunktion die ganze Zeit über keine immununterdrückenden Medikamente (Cyclosporin) einnehmen konnte. Trotzdem hatte ich so gut wie keine Abstoßungsreaktionen (GvHD). Schon 8 Monate später konnte ich meine Ausbildung wieder fortsetzen, die ich schließlich mit dem Bachelor (berufsqualifizierender Hochschulabschluss) beendete. In den ganzen Jahren kann ich mich nicht erinnern, dass ich irgendwelche ernsthaften gesundheitlichen Probleme gehabt hätte.

Dennoch ging das Gefühl, dass es zwischen mir und anderen Leuten in meinem Alter eine große Lücke gab, niemals weg. Es war sehr schwierig für mich, emotional damit umzugehen. Wie sollte ich diese Lücke akzeptieren und verstehen, warum sie nicht weggehen konnte, obwohl mein Leben im Verlauf der 10 Jahre nach der Transplantation so normal geworden war, wie es normaler nicht hätte sein können. Schließlich gelang es mir dann doch, die Tatsache, dass ich diese Krankheit habe, vollständig zu vergessen. Zumindest war es das, was ich dachte. In meinem Innersten denke ich, dass ich das Wissen, anders als die anderen zu sein, auf keinen Fall an mich herankommen lassen wollte. Irgendwann spürte ich dann wieder mehr, dass es mir zunehmend weniger gelang, die innere Gewissheit um die Krankheit zu leugnen. Ich denke, dass jenseits aller medizinischen Überlegungen auch dies einer der Gründe gewesen sein mag, warum es bei mir im Juni 2007 zum Ausbruch von Mundschleim-



## Camp Sunshine USA

Wie in jedem Jahr veranstaltete der Fanconi Anemia Research Fund (FARF) auch im August 2008 wieder das Internationale FA-Familientreffen mit Ärzte- und Wissenschaftlervorträgen in Zusammenarbeit mit Camp Sunshine in der Nähe von Portland/Oregon. Mehr als 50 Familien waren gekommen. Es gab bekannte und viele neue Gesichter. Unter den mehr als 200 Teilnehmern und 10 erwachsenen FA-Patienten waren auch **Johannes Otto** aus Deutschland und **Christophe Bichet** aus Frankreich (siehe Foto oben rechts). Bei Interesse für 2009 bitte melden: 02308/2324.



## Alte Handys sammeln

**Patrick Simunovic** (FA) und seine Mutter **Gitta** machen es vor. Alte Handys und Akkus dürfen auf keinen Fall in die Mülltonne, sie müssen fachgerecht entsorgt werden. Wer sie einem guten Zweck spendet, tut doppelt Gutes. Unsere Sammelaktion **„Handy-Recycling“** wird auch 2009 fortgesetzt. Der Erlös geht in unsere Forschungsprojekte. Fragen Sie bitte zusätzlich Verwandte und Bekannte. Hängen Sie Plakate im Krankenhaus, am Arbeitsplatz oder in Geschäften auf. Plakate und Infomaterial erhalten Sie bei Vorstandsmitglied **Birgit Schmitt**, Tel. 09374-7884. eMail: birgit.schmitt@fanconi.de

hautkrebs kam. Ganz ohne jeden Zweifel war ich in meiner psychischen Verfassung irgendwie in Schwierigkeiten geraten, obwohl es mir meine Fähigkeiten als Zauberkünstler, etwas zum Verschwinden zu bringen, eigentlich hätten einfacher machen sollen. Nun gut, dachte ich, ich müsste eigentlich in der Lage sein, mit diesem Problem alleine fertig zu werden, ohne um Hilfe zu bitten. Ein ganz großer Fehler! In einer solchen Situation die eigenen Gedanken zum Verschwinden zu bringen, ist wirklich der schlechteste Gefallen, den man sich selbst tun kann. Dein Körper wird Dich früher oder später daran erinnern. Wir **MÜSSEN** unsere Gedanken ausdrücken können, speziell wir, die von der Fanconi-Anämie in solch ganz außer-



ordentliche Situationen gebracht werden!

Das Auftreten von Mundschleimhautkrebs hat mich schockiert. Ich wurde gezwungen, der Realität ins Gesicht zu schauen und aufzuwachen. Es half mir, damit zu beginnen, meinen Umgang mit Menschen und dem Leben, und so auch mit mir selbst, zu bereinigen. Ich realisierte, dass der Gedanke, auch selbst Gefühle mit anderen Menschen zu teilen, sehr hilfreich ist. Ich war es gewohnt, darauf zu hören, was andere Leute zu sagen hatten, teilte mich selbst aber kaum mit. Worauf ich mich verstand, war anderen Menschen zu helfen. Dies war für mich das lohnendste Gefühl, das ich jemals hatte.

Hier kurze Informationen zu den Krebs-Episoden:



Erstens Juni 2007: zweifache Lokalisation von Mundschleimhautkrebs auf der Zunge und am Gaumen (ein Krebs ist nicht genug, zwei sind sehr viel beeindruckender!). Beide wurden chirurgisch entfernt. An diese Stelle gehört der Hinweis, dass ich, wohl ohne dass es mir richtig bewusst wurde, eine Weile vorher die Untersuchung einer auffälligen Stelle auf meiner Zunge vor mir herschob, trotz Warnungen meiner Eltern. Niemand sollte diesen Fehler wiederholen! Geht frühzeitig zur Untersuchung!

Zweitens Oktober 2007: Mundschleimhautkrebs auf der Zunge, nur einer diesmal, dafür aber viel größer (Ah ja!), ebenfalls chirurgisch entfernt und mit Kompressen abgedeckt. Nach anfänglicher Besorgnis konnte ich weiterhin essen und fast normal sprechen. Nebenbei bemerkt, unerwarteter Weise wurde ich im Anschluss viel gesprächiger, als ich vorher jemals war.

Drittens Januar 2008: ein weiterer Krebs am Gaumen. Nervös geworden, welches die nächste Entwicklung sein würde, begannen wir im Februar 2008 mit einer leichten Chemotherapie, obwohl die spezielle Art der Behandlung an FA-Patienten bislang noch nicht getestet wurde. Im August 2008 bat ich darum, dass die Chemo gestoppt wird, da ich fühlte, dass mein Körper die Therapie nicht länger vertrug und eine Pause brauchte. So schwer die Zeit auch war, Fakt ist, dass ich bei einem gleichzeitig verbesserten psychischen Gleichgewicht seit nunmehr 10 Monaten keine weitere Krebsoperation mehr gebraucht habe.

Meine Botschaft an Euch alle würde lauten, dass es extrem wichtig ist, ein möglichst „normales“ Leben weiterzuführen. Bleibt in Kontakt mit Euren Freunden (auch FA-Freunden), mit Eurer Familie, Euren Arbeitskollegen usw. Bittet sie um Hilfe, wenn Ihr Hilfe braucht, und hört darauf, was Sie versuchen, Euch zu sagen. Werdet Euch bewusst, was immer für ein Problem Ihr auch haben mögt, entweder wird es woanders noch schlimmere Probleme geben können als Euch – oder Menschen, denen es noch schlechter geht als Euch. Hört auf Euren Körper! Helft ihm, mit der Fanconi-Anämie besser fertig zu werden. Denkt positiv, ernährt Euch gesund, bewegt Euch ausreichend. Und, als Wichtigstes von allem, wünsche ich Euch, dass Ihr immer Eure Hoffnung behaltet und zuversichtlich bleibt. Das Leben ist so flüchtig, dass wir uns schon alleine dafür glücklich schätzen können, überhaupt hier zu sein. Jede Minute sollten wir genießen, die wir auf der Erde verbringen dürfen.





## Zwei auf eine Million

“TWO IN A MILLION” lautet der Titel des 2008 in Dublin/Irland erschienenen Buches von **Ben Murnane** (24) über sein Leben mit Fanconi-Anämie und die Zeit während und nach seiner erfolgreichen Knochenmarktransplantation. “Zwei auf eine Million” zielt auf die große Seltenheit der Fanconi-Anämie ab. Die Krankheit hat Ben gezwungen, bewusster mit sich, dem Leben und seinen Mitmenschen umzugehen. Zitat: “Ich blickte hinunter auf den Parkplatz und atmete tief ein. Ich wusste, dies würde mein letzter Atemzug für lange Zeit an der frischen Luft sein. ‘Ben?’ rief mich meine Mutter durch die geöffnete Krankenhaustür. Ich drehte mich um. ‘Ich komme’, rief ich zurück.” Sprache: Englisch ISBN: 978-1906353032



## Besuch in Würzburg

Fanconi-Anämie-Untergruppe – noch unbekannt? Einige der mittlerweile erwachsenen FA-Patienten, die vor längerer Zeit eine Knochenmarktransplantation erhielten, wissen noch nicht, zu welcher Komplementationsgruppe von Fanconi-Anämie sie gehören. Da ihr Blut die Genmerkmale des Knochenmarkspenders enthält, geht die Zuordnung nur mit Hilfe von Hautzellen. Das Foto zeigt **Johannes Otto** (28) bei der Übergabe einer winzigen Hautstanze vom Unterarm an **Prof. Dr. med. Schindler** vom Institut für Human-genetik der Universität Würzburg.

## MEINE ERFAHRUNGEN MIT DER DANAZOL-THERAPIE

Das Interview mit Amy Frohnmayer (AF) führten Ralf Dietrich (RD) und Dr. med. Eunike Velleuer (EV) im Rahmen des FA-Familientreffens in Camp Sunshine im August 2008.

RD: Amy, wann haben Deine Eltern auf Empfehlung der Ärzte damit angefangen, Dich mit dem Androgenpräparat Danazol zu behandeln?

AF: Ich habe mit Danazol begonnen, als ich ungefähr 13 Jahre alt war. Jetzt bin ich 21.

RD: War der Grund, dass Deine Blutwerte schlecht waren?

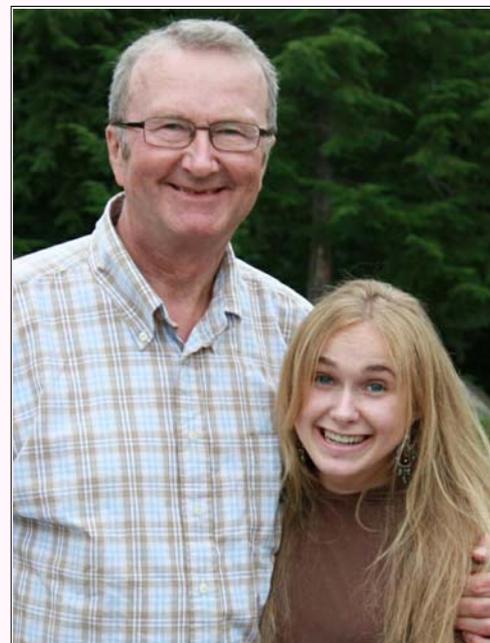
AF: Ja, mein Hb fiel ab. Er lag ungefähr bei 8 g/dl oder sogar noch ein bisschen darunter. Auch meine Leukos lagen etwas niedriger, als ich es es mir gewünscht hätte. Wobei meine Neutrophilen eigentlich noch ganz gut waren. Ich glaube, sie lagen um die 1000 herum.

RD: Welche Nebenwirkungen bekamst Du vom Danazol?

AF: Durch das Medikament habe ich mehr Muskeln bekommen. Ich habe Muskeln, wo ich mir manchmal wünschen würde, dass ich dort keine hätte. Wenn ich anfangs regelmäßig Sport zu treiben, dann werden mir manche Muskeln schon etwas zu groß. Zumindest für meine Körperproportionen. Durch die Muskeln habe ich auch etwas an Gewicht zugenommen. Ich erinnere mich noch gut, wie mich jemand fragte, ob ich eine Turnerin sei. Aus irgendeinem Grund war ich damals ziemlich sauer über diese Frage. Eigentlich wollte ich eine feine junge Dame bleiben. Aber zu diesem Zeitpunkt habe ich mich eher vermännlicht gefühlt, wie eine Amazone. Was gab es noch? Ich hatte erhebliche Stimmungsschwankungen. Wobei, interessanterweise glaube ich im Nachhinein, dass es nicht am Danazol selbst lag. Ich hatte Angst, dass ich anfangen könnte, unflätige Dinge zu meinen Freunden zu sagen. Ich kannte andere Kinder mit Fanconi-Anämie, bei denen der Arzt Oxymetholon als Androgenwirkstoff verschrieben hatte. Ich hatte gehört, dass sie schreckliche Dinge zu ihren Freunden sagten, die sie eigentlich nicht sagen wollten. Oder sie haben sich aggressiv verhalten. Als junges Mädchen hat mich das wirklich verunsichert. Ich wusste



*Offensichtlich keine stark vermännlichen Nebenwirkungen: Amy Frohnmayer (21) wird seit 9 Jahren bei gutem Ansprechen auf die Blutwerte mit dem Androgenpräparat Danazol behandelt.*



*Amy mit ihrem Vater Dave Frohnmayer, Präsident der Universität Oregon, Gründungsmitglied und Vizepräsident des Fanconi Anemia Research Funds der USA (FARF)*

noch zu wenig über die Unterschiede und hatte Danazol damals einfach mit Oxymetholon gleichgesetzt. Im Endeffekt glaube ich nicht, dass ich irgendwie anders zu meinen Freunden war. Dennoch hatte ich immer Angst, dass ich anfangen könnte, mich so zu verhalten, wie ich es eigentlich nicht wollte. Im Nachhinein könnte man sagen, dass mich diese Art Denken schon fast ein bisschen paranoid gemacht hat. Aber für die Verbesserung meiner Blutwerte hat Danazol wirklich Wunder bewirkt. Ich hatte viel mehr Energie. Was gibt es noch, was Du wissen möchtest?

RD: Hattest Du Probleme mit Akne?

AF: Glücklicherweise war Akne nie ein Problem für mich. Natürlich hatte ich die typischen Pickelchen hier und da, die jeder Jugendliche hat, aber es war nix Schlimmes.

RD: Und Deine Stimme?

AF: Meine Stimme wurde tiefer. Auch die Qualität meiner Stimme hat sich verändert. Wenn ich jetzt singe, klingt es ein wenig kratziger.

RD: Und war das schlimm für Dich?

AF: Naja, am Anfang war ich schon etwas deprimiert. Singen hat damals eine wichtige Rolle in meinem Leben gespielt. Ich habe mich da schon etwas beraubt gefühlt. Aber naja, ich habe wieder Kraft gefunden und das ist jetzt schon OK für mich. Ich singe immer noch, aber jetzt halt mit meiner typischen kratzigen Stimme.

RD: Hattest Du Probleme mit Haaren im Gesicht?

AF: Nur minimal. Ich habe schon ein bisschen mehr Haare im Gesicht bekommen, aber wirklich nur wenig. Vielleicht fällt es auch weniger auf, weil ich blond bin. Das hat für mich nie eine Rolle gespielt.

EV: Wenn Du einen Strich unter Deine bisherige Therapie mit Danazol ziehen würdest. Denkst Du, es ist eine Therapie, die tolerierbar ist?



## Stella, 2 Jahre - FA

Ein Sonnenschein für alle, die sie kennen: Stella-Maris aus Berlin an der schützenden Hand ihrer Mutter. Fanconi-Anämie, so lautete auch bei ihr die frühe Diagnose. Kleiner als andere Kinder ihres Alters ist sie. Und an der rechten Hand fehlt das Däumchen. Seitdem die Mutter von der Krankheit weiß, versucht sie mehr darüber zu erfahren, nimmt an FA-Treffen mit anderen Familien, Ärzten und Wissenschaftlern teil. Anfang Dezember 2008 dann die verheerende Nachricht: Stella hat einen Hirntumor. Die Ärzte befürchten das Schlimmste. Die große Frage: Warum? Alles erdenklich Gute, liebe Stella-Maris. Für Deine Eltern viel Kraft!



## FA-Fahrt nach Paris

Anfang März 2009 veranstaltet die Deutsche Fanconi-Anämie Hilfe gemeinsam mit einer französischen FA-Familie ein 4-tägiges Treffen für erwachsene FA-Patienten ab 18. Zur Verfügung gestellt wird uns ein geräumiges privates Haus auf dem Lande südlich von Paris, in dem es Platz für etwa 12 bis 14 Teilnehmer gibt. Unterkunft und Verpflegung sind für alle Teilnehmer kostenlos, auch für Fahrtkosten können auf Antrag großzügig Zuschüsse gewährt werden. Alle erwachsenen FA-Patienten erhalten in Kürze Fragebögen, in denen sie um ihre eigenen Wünsche für das Treffen und Vorschläge für die Programmgestaltung gebeten werden. Voranmeldungen unter 02308/2324.

**AF:** Ja auf jeden Fall!!! Und wenn ich das von meinem Standpunkt – ich bin ja kein Arzt – beurteilen soll, dann ist Danazol für die Lebensqualität schon deutlich besser als Oxymetholon.

**RD:** Würdest Du es weiterempfehlen?

**AF:** Zu diesem Zeitpunkt auf jeden Fall. Da denke ich sogar, dass es momentan das beste Mittel auf dem Markt ist. Besonders für Mädchen.

**EV:** Medikamente im Allgemeinen einzunehmen kann manchmal etwas schwierig sein. Besonders in einem bestimmten Alter. Gab es bei Dir mal eine Zeit, wo Du nicht die vorgeschriebene Dosis genommen hast? Und hast Du auch die Konsequenzen gesehen?

**AF:** Ja, absolut! Ich glaube, dass viele Jugendliche glauben wollen, dass sie es auch alleine schaffen können. Auch ich war einmal an diesem Punkt. Als ich angefangen habe, für meine Ski-Mannschaft zu trainieren, habe ich es am meisten gemerkt. Ich hatte aufgehört, die vorgeschriebene Dosis einzunehmen. Natürlich habe ich es niemandem gesagt. Ich habe nur die Hälfte der Tabletten genommen. Aber relativ schnell habe ich gemerkt, dass mein Hb gefallen ist. Und was noch schlimmer war, es wurde immer schwerer für mich, so schnell zu laufen, wie ich es eigentlich wollte - und eigentlich auch konnte. Naja, und am Ende haben es meine Eltern natürlich herausbekommen. Sie wollten die Medikamente in der Apotheke nachbestellen und da hat der Apotheker sie gefragt, ob wir die Dosis verändert hätten. Eigentlich hatte er meine Eltern schon zwei Monate früher erwartet.

Dadurch ist es aufgefallen. Tja, das hat mich dann schon schockiert. Es war nicht leicht, einsehen zu müssen, dass ich nicht in der Lage war, die Sache mit der Danazol-Dosis alleine zu regeln. Auf der anderen Seite war es für mich wichtig, daraus zu lernen. Obwohl es eine Weile gedauert hat. Glücklicherweise haben sich meine



Amy Frohnmayer (21, FA) hat ihre beiden Schwestern an Fanconi-Anämie verloren. Sie wurden 12 und 24 Jahre alt. Rechts im Bild Zachary Blecher (22). Zachary erhielt seine Knochenmarktransplantation 1991 in Paris.

Blutwerte schnell wieder erholt. Ich habe sofort auf die höhere Dosis angesprochen. Wenn wir jetzt die Dosis ändern, ist das eine Entscheidung, die wir im Team beschließen. Zu diesem Team gehören meine Ärzte, meine Eltern und ich. Alleine geht das nicht.

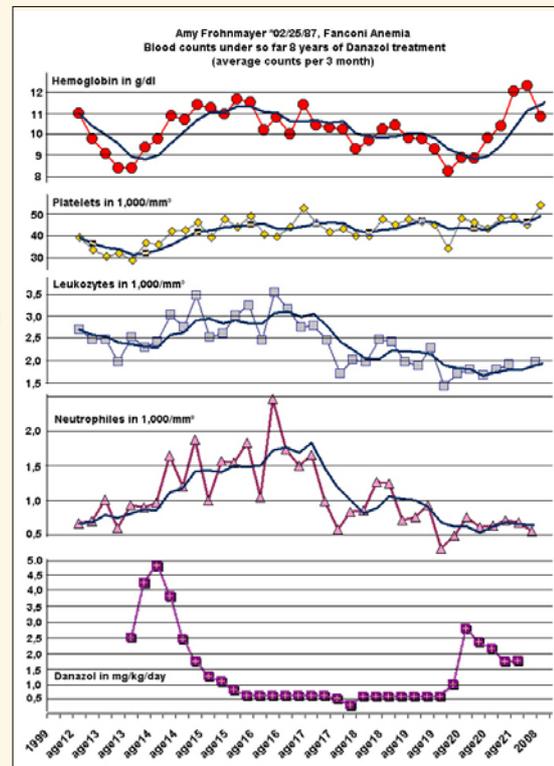
**RD:** Wie sieht es momentan aus? Gibt es was Neues zu Euren Überlegungen hinsichtlich einer Knochenmarktransplantation?

**AF:** Eine Transplantation muss jetzt nicht sein, weil meine Blutwerte stabil sind. Momentan bin ich mit allem, so wie es ist, sehr glücklich.

**RD:** Perfekt Amy, vielen Dank!

## Blutwerteentwicklung unter Androgentherapie Verlaufskurven am Beispiel von Amy Frohnmayer

Seit mehr als 10 Jahren bietet die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe FA-Familien an, auf Grundlage der Blutwerte der betroffenen Patienten nach einem in Eigenregie selbst angepassten Computerprogramm Verlaufsdiagramme zu erstellen. Die Auswertungen für Amy Frohnmayer wurden vor 6 Jahren begonnen. Durch den im Diagramm rechts dargestellten guten Erfolg ihrer Androgentherapie mit Danazol (neben Hb und Thrombozyten sind auch Leukozyten und Neutrophile bei entsprechender Dosis gut angestiegen), begannen auch FA-Familien in Deutschland nach Verordnung ihrer Ärzte mit Danazol.



# Forschungsprojekt zur Früherkennung von Krebs in der Mundhöhle bei FA

Dr. med. Eunike Velleuer, Universitätskinderklinik Düsseldorf  
Ralf Dietrich, Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Fanconi-Anämie-Patienten haben im Vergleich zur Normalbevölkerung ein 1000-fach erhöhtes Risiko für Schleimhautkarzinome im Bereich von Mund, Rachen, Speiseröhre und Genitalbereich. Literaturberichte weisen darauf hin, dass sich das Risiko für FA-Patienten nach Knochenmarktransplantationen auf das 4.000-fache erhöht. Der jüngste in Deutschland unserer FA-Hilfe bekannte nicht transplantierte Patient mit Schleimhautkrebs der Zunge war 25, der jüngste transplantierte war 13 Jahre alt.



Bereits vor 2 ½ Jahren startete die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. gemeinsam mit den Universitäten Amsterdam und Düsseldorf eine Pilotphase zur genetischen Untersuchung von Mundschleimhautabstrichen im Rahmen von Hausbesuchen. Am 1.1.2008 konnte durch die tatkräftige und finanzielle Unterstützung der FA-Hilfe die Studie mit dem Titel „Klinische Validierung eines nicht-invasiven Testes zur Detektion von Schleimhautveränderungen in der Mundhöhle“ beginnen. Erste Beobachtungen dieser Studie wurden im Oktober 2008 auf dem Internationalen FA-Wissenschaftlersymposium in Eugene/Oregon vorgetragen.

Hier eine Zusammenfassung:

Bis Oktober 2008 konnten 100 FA-Patienten zwischen 10 und 54 Jahren und 70 FA-Patienten unter 10 Jahren in die Studie eingeschlossen werden.

## **Mikroskopische Untersuchungen auf Zellniveau (Zytologie) in Zusammenarbeit mit Prof. Böcking, Universität Düsseldorf**

Bei 32 Patienten wurden 74 sichtbare Läsionen in der Mundhöhle identifiziert, mit Bürsten für die Zytologie abgestrichen und fotografisch dokumentiert. 8 dieser Läsionen (11%) waren in der zytologischen Untersuchung auffällig. In 4 Fällen wurde ein Schleimhautkarzinom diagnostiziert (im Alter von 25, 27, 28 und 54 Jahren). Glücklicherweise befanden sich alle Tumoren noch im Frühstadium und konnten durch gering invasive chirurgische Interventionen entfernt werden. Bei keinem der in die Studie einbezogenen FA-Patienten, die zum Zeitpunkt der Erstuntersuchung jünger als 10 Jahre waren, kam es zu zytologischen Auffälligkeiten.

## **Genetische Untersuchungen mittels LOH-Analysen (Loss of Heterozygosity) in Zusammenarbeit mit Prof. Brackenhoff, Universität Amsterdam**

Genetisch untersucht wurden zunächst nur Schleimhautabstriche von Patienten, die noch keine Knochenmarktransplantation erhalten hatten. Bei 16% von 59 nicht transplantierten Patienten, die 10 Jahre und älter waren, wurden genetische Veränderungen in den Chromosomen der Mundschleimhaut gefunden. Bei 2 dieser Patienten entwickelten sich in der Zwischenzeit daraus Schleimhautkarzinome (in den oben erwähnten 4 Fällen mit enthalten). Der Verlauf bei den anderen Patienten wird engmaschig beobachtet. Die Proben der transplantierten Patienten wurden zunächst eingefroren, da sich mit der ursprünglichen Methode bei ihnen kein eindeutiges Ergebnis erzielen liess. Mittlerweile konnten aber auch hier durch Anpassung der Methode erste Patientenproben analysiert werden.



## **Bereitschaft der Patienten, an einem regelmäßigen Screening der Mundhöhle teilzunehmen**

Während der Rundfahrten und den Hausbesuchen wurde ein alarmierender Tatbestand gefunden: Von 100 Patienten, die 10 Jahre und älter waren, wurden nur 10 regelmäßig (= 2 mal jährlich) von einem Experten (= erfahrener HNO-Arzt) in der Mundhöhle untersucht. Die Gründe für diese unzureichende medizinische Vorsorge waren vielfältig. Einige Familien waren nicht ausreichend über das erhöhte Krebsrisiko aufgeklärt. Gerade bei erwachsenen FA-Patienten fehlt es zudem häufig an

einem guten medizinischen Netzwerk. Sobald sie aufgrund ihres Alters nicht mehr durch ihre Pädiater versorgt werden können, finden sie nur noch selten kompetente Ansprechpartner. Daneben reduziert bei vielen auch die Angst vor invasiver Diagnostik (z.B. Biopsie) die Bereitschaft, sich regelmäßig untersuchen zu lassen. Außerdem scheint bei der großen Mehrheit der niedergelassenen Zahnärzte das Wissen um das erhöhte



## Krebsfrüherkennung

mit Hilfe von wenigen hundert Zellen, die nicht invasiv zum Beispiel durch Bürstenabstriche gewonnen werden können, ein Konzept, das zunehmend Beachtung auch im Ausland erhält. Das Foto zeigt Prof. Alfred Böcking, Direktor des Instituts für Cytopathologie der Universität Düsseldorf, beim Gespräch mit einem Kooperationspartner aus China an einem Infostand der Fachmesse "Medica". Seit 2 1/2 Jahren wird die Methode von Prof. Böcking mit Erfolg auch zur Früherkennung von Mundschleimhautkrebs bei FA eingesetzt.



## Hohe Treffsicherheit

Ein neues von Prof. Böcking und seinem Team entwickeltes computergesteuertes Diagnosesystem erhöht die Sicherheit bei der Beurteilung von Mundschleimhautproben auf 95 %. In Folge der engen Zusammenarbeit der Dt. FA-Hilfe mit Prof. Böcking haben auch FA-Patientenorganisationen und FA-Ärzte im Ausland bereits großes Interesse an diesem System angemeldet.

## Impressum



**Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.**  
Bundesgeschäftsstelle (Redaktion)  
Böckenweg 4, 59427 Unna  
Tel. 02308/2111  
eMail: ralf.dietrich@fanconi.de  
Sitz des Vereins  
Hinterhohl 14, 63863 Eschau  
Tel. 09374/7884  
eMail: birgit.schmitt@fanconi.de  
**www.fanconi.de**

Krebsrisiko bei FA-Patienten nur unzureichend ausgeprägt zu sein. Hier ergibt sich für die Zukunft noch großer Aufklärungsbedarf.

### Zusammenfassung

Als wesentliche Erfahrung im Rahmen der Studie muss hervorgehoben werden, dass die Akzeptanz der Patienten zur Teilnahme mit 98% der angefragten Familien erfreulich hoch war. Keines der beim untersuchten Patientenkollektiv aufgetretenen Karzinome wurde übersehen. Durch Hausbesuche und intensive Aufklärung auch der behandelnden Ärzte konnte bereits jetzt die Bereitschaft deutlich erhöht werden, regelmäßig zu Kontrolluntersuchungen durch erfahrene Experten vor Ort zu gehen. Ein entscheidender Vorteil der genetischen Untersuchungen von Schleimhautabstrichen mittels LOH-Analysen wäre eine noch frühere Diagnosemöglichkeit bestimmter genetischer Veränderungen, die mit einem hohen Risiko für Krebs der Mundhöhle assoziiert sind. Die Zuverlässigkeit dieser Methode kann aber erst nach Ablauf der Studie in 4 Jahren beurteilt werden. Im Rahmen weiterer Rundfahrten soll die Zahl der einbezogenen Patienten zusätzlich erhöht werden.

Unser Vorschlag für die Zukunft für ein besseres Screening von FA-Patienten und eine erhöhte Akzeptanz wäre ein schrittweises Vorgehen nach folgendem Fünf-Stufen-Schema:

1. Information über das erhöhte Krebsrisiko;
2. Regelmäßige Inspektion der Mundhöhle;
3. Systematische (Foto-)Dokumentation von auffälligen Befunden;
4. Anwendung nicht invasiver Bürstenabstriche;
5. Biopsie bei auffälligen Ergebnissen aus den Bürstenabstrichen.

## "WILDE KERLE" FUSSBALLFEST in Mitlosheim

Scheck über 3.000 Euro für die FA-FORSCHUNG

Für 375 Kinder ging ein Traum in Erfüllung: Bei bestem Wetter und vielen Wochen der Vorbereitungsphase waren 45 Vereinsmannschaften im G- und F-Jugend-Spielbereich der Einladung der Spielvereinigung Mitlosheim gefolgt. Sie nahmen voller Begeisterung und mit strahlenden Augen am „1. Wilde Kerle-Cup“ im eigens dafür gebauten Stadion auf der Rasenplatzanlage in Mitlosheim teil. Die Kinder im Alter von vier bis acht



Jahren konnten es kaum erwarten, endlich ihr Können in der „Teufelstopf-Arena“ vor den Augen des Schirmherrn der Veranstaltung Ernst Keider und den zahlreichen Zuschauern aller Altersklassen unter Beweis zu stellen. Zum Abschluss dieses einzigartigen und gelungenen Fußballfestes überreichten die Kinder der G- und F-Jugend der Spielvereinigung Jonas Ripplinger aus Tünsdorf einen Scheck in Höhe von 3000 Euro für die „Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe“. Spannender Fußball in der "Teufelstopf-Arena", dies war den jüngsten Fußballern mit Bravour gelungen, genau wie es organisatorisch gelungen war, diese Veranstaltung im Rahmen einer Benefizveranstaltung



für den an Fanconi-Anämie erkrankten Jonas durchführen zu können. Mit dem Erlös werden laufende Forschungsprojekte unterstützt. Ein ganz besonderes Dankeschön gilt den Eltern der G- und F-Jugend, die diesen Erfolg durch ihren unermüdelichen Einsatz im Vorfeld der Veranstaltung erst möglich machten, sowie Frau Margret Kratz, Herrn Ernst Keider, Herrn Reiner Kasper und Herrn Werner Kühn.