



Projekt Hoffnung

der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Ausgabe Mai 2008



Treffen in Nottuln

Bereits zum 3. Mal in Folge laden Vorstand und Geschäftsführung vom 30.5. – 1.6.2008 in Nottuln bei Münster zu unserem von **LexisNexis** und Mitarbeitern unterstützten FA-Familien-Treffen mit Ärzte- und Wissenschaftlergesprächen ein. Bitte lesen Sie hierzu die Selbstvorstellungen von FA-Familien und erwachsenen Betroffenen auf den folgenden Seiten.



Danke für Leihgabe

Seit Januar 2008 steht unserer Dt. FA-Hilfe e.V. der auf Initiative von **LeasePlan** Österreich zusammen mit anderen Sponsoren an die Fanconi-Anämie-Hilfe Österreich gespendete 7-sitzige Fiat Doblo leihweise zur Verfügung. Shell spendete europaweit unbegrenzt Kraftstoff für ein ganzes Jahr. Im Rahmen des Krebsvorsorgeprojekts mit den Universitäten Amsterdam und Düsseldorf wurden für Hausbesuche bei den Familien und Kontakte zu Kliniken vor Ort inzwischen 25.000 km mit dem Fahrzeug zurückgelegt. Danke besonders an **Karl und Monika Huber** vom österreichischen FA-Vorstand für die Unterstützung und die gemeinsame Rundreise mit Frau Dr. Velleuer im Februar durch Österreich und Südtirol.

FA-Familientreffen Nottuln 2008

Betroffene Familien und erwachsene Patienten stellen sich vor

Hallo, wir sind die **Wippers** aus dem Westerwald. Zu uns gehören Edda (Mutter 43), Hannah (FA, 8), Freya 10, Leon 14, Kilian 16, Bella 18 und Tobias 23. Hannah wurde 2004 an FA diagnostiziert. Zusätzlich zu erniedrigten Blutwerten war für Hannah's Verlauf charakteristisch ihr Kleinwuchs, eine fehlende Niere links und eine fehlende Rippe unter dem Schlüsselbein rechts. Nachdem innerhalb von 2 Jahren ihre Blutwerte zunehmend schlechter wurden, begannen wir 2006 mit der Androgentherapie (Oxymetholon). Seitdem hat sich ihr Gewicht mehr als verdoppelt (32 statt vorher 14 kg) und sie ist über 20 cm gewachsen (von 99 cm auf 1,22 m). Ihre Thrombos liegen inzwischen bei 50.000 (vorher 20.000), ihr Hb bei über 10,0 g/dl (vorher 5,0). Vor 3 Monaten (nach 1 ½ Jahren Androgentherapie) sind endlich auch die Neutrophilen von vorher unter 500 auf stabile 1.000 angestiegen. Am meisten hat das Oxymetholon Hannah's Stimme verändert. Schon 3 Monate nach Beginn der Einnahme klang sie immer tiefer. Aber sie hat sich längst daran gewöhnt, wie auch an andere vermännlichende Nebenwirkungen der Hormonbehandlung. Seit der Diagnose 2004 nehmen wir als Mitglieder der Dt. FA-Hilfe regelmäßig an FA-Treffen teil und haben schon viel vom gemeinsamen Austausch profitiert. Meine Kinder fühlen sich auf den Treffen ausgesprochen wohl. Wir sind froh, in Nottuln alle wiederzusehen. Vor kurzem hat es bedingt durch die Treffen bei uns eine ganz besondere Form der Familienzusammenführung gegeben, über die wir uns sehr freuen. Unsere Bella ist seit 2006 mit Simon, dem gesunden Bruder von Marleen Schmitt (ebenfalls FA) zusammen und im vergangenen Jahr haben sie geheiratet.



Freya, Hannah (FA) und Mutter Edda Wipper während des gemeinsamen Kuraufenthalts im April 2008 auf Sylt

Mein Name ist **Annelie Neufeld**. Ich bin 20 Jahre alt. Als ich 12 war, wurde bei meinem jüngeren Bruder Arno und mir die Fanconi-Anämie festgestellt.



Annelie Neufeld (FA, 20 Jahre alt)

Während bei mir die Blutwerte immer stabil waren, fielen sie bei Arno im Alter von 11 Jahren ab. Mit der Androgentherapie stiegen sie wieder an, aber im Alter von 15 kam es bei Arno zu einer Leukämie und er mußte eine Knochenmarkstransplantation erhalten. Leider kam es danach zu schweren Komplikationen und Arno verstarb im Juni 2003 auf der Intensivstation. Für mich war es nicht leicht, nach Arnos Tod mit der Unsicherheit zu leben, wie die Fanconi-Anämie bei mir weiter verlaufen wird. Für mich ist es sehr wichtig, dass ich mein Leben, so weit es geht, normal gestalten kann. Ich bin Erzieherin und liebe meinen Beruf. Meine Familie ist mir in allem eine große Hilfe, ich fühle mich von ihr getragen. Ich bin gespannt, was die Zukunft bringt. Auf das Treffen in Nottuln freue ich mich, weil ich Kontakt zu anderen älteren FA-Patienten im In- und auch im Ausland aufbauen möchte.



Meeting in Sheffield

Auf Einladung von Dr. Thomas Carroll, Neurochirurg und Vater eines 3-jährigen Jungen mit Fanconi-Anämie fand am 5. März 2008 in Sheffield/England ein Treffen englischer Ärzte und Wissenschaftler zu aktuellen Fragen der Behandlung von Fanconi-Anämie statt. In kurzen Einführungsvorträgen stellten Experten aus London, Leeds, Bristol, Birmingham, Newcastle, Sheffield, Nottingham und Glasgow ihre bisherigen Erfahrungen zur Diskussion. Am Abend folgten Ralf Dietrich von der Dt. FA-Hilfe und Bob Dagleish als Vertreter englischer FA-Familien einer privaten Einladung von Familie Carroll und lernten auch den betroffenen Sohn kennen. Für die nahe Zukunft sind weitere Treffen und eine enge Zusammenarbeit geplant.



Handys für FA

Unsere Handysammelaktion geht weiter. Ein großes Dankeschön an die Familien Öztürk aus Krefeld (hier im Bild mit Vorstandsmitglied Cornelia Sowa-Dietrich) sowie an Familie Huber und ihre Freunde aus Österreich. Weit mehr als 500 ausrangierte Handys sind inzwischen zusammengekommen. Besonders lohnend: Sammelboxen in Handy-Fachgeschäften. Infos, Kontakte, Anregungen unter 02308/2324.

Hallo, mein Name ist Derya Öztürk. Ich bin die Cousine von **Furkan** Basoglu und seit 2 Jahren als Mitglied im Vorstand der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe Ansprechpartnerin für türkische FA-Familien. Furkan ist 9 Jahre alt. Seine Fanconi-Anämie wurde im Alter von 18 Monaten festgestellt. Nach seiner Knochenmarktransplantation in Berlin, die vor 2 Jahren stattfand, geht es ihm bis auf kleinere Infekte gut. Ich würde mir für die Gespräche mit den Ärzten in Nottuln wünschen, dass mehr darüber aufgeklärt wird, was man tun kann, um die Fanconi-Kinder in der Zeit nach der KMT besser gegen Infektionen zu schützen. Mich würde auch interessieren, wie stark die Kinder gegen Sonnenstrahlen geschützt werden müssen, was sie an Nahrungsmitteln auch weiterhin vermeiden sollten und woran man beim Thema Impfungen denken muß.



Furkan Basoglu (9 Jahre - Fanconi-Anämie) 2 Jahre nach seiner Knochenmarktransplantation

Hallo, mein Name ist Svenja Seuring, ich bin 30 Jahre alt und habe einen Sohn namens Maximilian. **Max** ist 5 Jahre alt und ein sehr lebendiges Kind. Direkt



Max Seuring (5 Jahre - FA) geht es mit Hilfe von Androgentabletten seit 1 Jahr besser.

nach seiner Geburt wurde in der Erstuntersuchung festgestellt, dass Max eine Doppelnier hat sowie eine leichte Fehlbildung beider Daumen. Sonst war alles in Ordnung. Allerdings war Max immer auffallend blass und müde und im Frühjahr 2005 erkrankte er an Windpocken. Danach verschlechterte sich sein Allgemeinzustand zusehends. Im Herbst 2005 bekam Max eine Lungenentzündung und wir mussten stationär in die Unikinderklinik Düsseldorf. Nach Antibiotikagabe erholte er sich schnell, jedoch stiegen seine Blutwerte nicht mehr an und es wurde zunächst der Verdacht einer Leukämie gestellt. Eine Knochenmarkpunktion bestätigte die Befürchtung zum Glück nicht. Nach weiteren Untersuchungen wurde dann im Alter von 3 Jahren die Fanconi-Anämie diagnostiziert. Im Januar 2007 sind seine Blutwerte so stark abgesunken, dass wir uns überlegen mussten, ob Max sofort eine Knochenmarktransplantation erhalten soll, oder wir es zunächst mit Androgenen (Tabletten mit männlichen Hormonen) versuchen wollen. Wir entschieden uns in Abstimmung mit Prof. Hanenberg für die Androgene und sind froh, dass sich seitdem seine Blutwerte verbessert haben. Wir nehmen sehr gerne an den Familientreffen teil und freuen uns schon auf Nottuln.

Hallo, ich bin Bigit Schmitt, Rechnungsführerin und Vorstandsmitglied im Verein seit Herbst 2000. Meine Tochter **Marleen** ist jetzt 17 Jahre alt. Sie wurde 1997 im Alter von 6 Jahren an FA diagnostiziert. Sie hat noch nie Medikamente für ihre Blutbildung gebraucht, ihre Blutwerte sind zeitweise niedrig, aber ausreichend. Mit OP's an der Speiseröhre direkt nach der Geburt, den Ohren mit 4 Jahren und am Herzen mit 12 konnten verschiedene organische Probleme behoben werden. Für die Zukunft wissen wir, dass wir regelmäßige Kontrollen wegen der Gefahr von Schleimhautkarzinomen im Mund- und Rachenraum sowie im Genitalbereich durchführen lassen müssen. Für unser bevorstehendes Treffen wünsche ich mir viele interessante Gespräche und einen informativen Erfahrungsaustausch mit anderen betroffenen Familien, den erwachsenen Patienten, die teilnehmen werden, und auch den Ärzten und Wissenschaftlern. Bei den Mitarbeitern sowie der Geschäftsführung von LexisNexis möchte ich mich bedanken für ihren intensiven Einsatz, dieses Treffen nun schon zum dritten Mal seit 2006 möglich zu machen und uns mit den Familien direkt vor Ort zu unterstützen.



Marleen Schmitt (17 Jahre - FA) hat noch nie Medikamente für ihre Blutbildung gebraucht.



Aktive Forschung

Effektiver kann aktive Fanconi-Anämie-Forschung kaum umgesetzt werden. Dr. med. Eunike Velleuer übergibt Prof. Dr. Ruud Brakenhoff in Amsterdam erneut Proben von Schleimhautabstrichen, die sie zusammen mit Geschäftsführer Ralf Dietrich bei Hausbesuchen von FA-Patienten in Deutschland, Österreich und Südtirol für das gemeinsame Projekt zur verbesserten Früherkennung von Schleimhautkarzinomen sammeln konnte.



FA-Gruppe in Holland

In Abstimmung mit Dr. Marc Bierings aus Utrecht und Prof. Ruud Brakenhoff aus Amsterdam soll auch niederländischen FA-Patienten angeboten werden, sich mit Mundschleimhautabstrichen an der gemeinsamen Studie zur Verbesserung der Früherkennung von Plattenepithelkarzinomen im Mund- und Rachenraum bei FA zu beteiligen. Ausführliche Gespräche hierzu fanden Anfang März in Holland mit Monique Roosink und Irene Hazewindus von der "Nederlandse Stichting Fanconi-Anaemie" statt.

In eigener Sache

Im April 2008 musste unser Vorstandsmitglied Cornelia Sowa-Dietrich an einem Gebärmutterkarzinom operiert werden. Inzwischen hat die Chemotherapie begonnen. Anschließend sind 6 Wochen Bestrahlung geplant. Auch von dieser Stelle aus wünschen wir viel Kraft und gute Genesung !!!

Mein Name ist **Marleen** Schmitt. Durch die Fanconi-Anämie hatte ich einige körperliche Einschränkungen, die aber durch Operationen soweit behoben werden konnten. Meine Blutwerte machen mir zur Zeit wenig Sorgen, aber Ängste habe ich trotzdem vor dem, was noch auf mich zukommen kann. Um damit nicht alleine zu sein, habe ich eine Psychotherapie begonnen, die mir hilft, meinen Blickwinkel auf die positiven Ereignisse zu lenken. Ich möchte Mut machen und diese Bewältigung der Angst auch anderen Betroffenen nahe legen, denn neben der Behandlung der körperlichen Symptome der Fanconi-Anämie ist auch die Stärkung der Psyche wichtig. Ich freue mich auf das Treffen in Nottuln und werde bei der Betreuung der Kinder mithelfen. Ich hoffe, dass viele Kids und Jugendliche kommen, da wir ein spannendes Wochenende vorbereitet haben.

Hallo, liebe Leute, wir sind die **Ripplingers**, eine 4-köpfige Familie aus dem Saarland, dem schönsten Bundesland der Welt. Unsere Söhne heißen Jonas (12) und Michael (17). Meine Frau Michaela ist 41 und ich (Jürgen) bin 45 Jahre alt. Vor 2 Jahren wurde bei Jonas Fanconi-Anämie diagnostiziert. Zum Glück ist Michael kerngesund und noch nicht einmal Träger. Wegen Asthma wurde Jonas seit seinem 5.

Lebensjahr durchgängig mit Cortison behandelt. Als mit 10 Jahren seine Blutwerte sanken, war der Erstverdacht Leukämie, die erste Diagnose Myelodysplastisches Syndrom bzw. schwere Aplastische Anämie. Eine Woche später bekamen wir dann definitiv Bescheid, dass Jonas an Fanconi-Anämie leidet. Schon kurz darauf begann die Behandlung mit Oxymetholon. Die Blutwerte haben sich seitdem stark gebessert. Die



Die Ripplingers aus dem Saarland mit Jürgen, Michael, Michaela und Jonas (12 Jahre, Fanconi-Anämie)

Durchschnittswerte sind wie folgt angestiegen: Hb von 6,5 auf 14,5 g/dl – Leukos von 2.900 auf 6.000 – Neutrophile von 400 auf mittlerweile 2.000 und die Thrombos von unter 15.000 auf inzwischen 75.000. Die Dosis konnte von 2,0 mg pro kg auf 1,2 mg pro kg reduziert werden. Durch diesen beruhigenden Anstieg hat sich die Häufigkeit der Kontrollen an der Uniklinik Homburg/Saar von 3 bis 4 mal pro Woche auf zur Zeit 4-wöchentlich reduziert. Trotz seiner Fanconi-Anämie war Jonas mit 10 Jahren schon 1,60 m groß. Unter den Androgenen ist er in 2 Jahren um 7 cm gewachsen. Sein Gewicht ist seit 2 Jahren mit 72 kg konstant geblieben. So lange die Werte so stabil bleiben, denken wir nicht an eine Knochenmarkstransplantation, zumal Michael kein passender Spender ist und wir für Jonas auf einen Fremdspender zurückgreifen müssten. Auf das Treffen in Nottuln freuen wir uns alle sehr, die Kinder mehr auf den freundschaftlichen, kameradschaftlichen Austausch unter Betroffenen und Geschwisterkindern, wir als Eltern natürlich verstärkt auf das Treffen mit den anderen Eltern und die Freundschaften, die wir im vergangenen Jahr bereits schließen konnten. Dazu kommt die exzellente fachliche Information und die seelische Erleichterung, sich mit anderen Betroffenen und Gleichgesinnten zwanglos und ohne Druck austauschen zu können.

Mein Sponsorenlauf Ende Mai von Halver nach Nottuln zum Fanconi-Familientreffen als Ein-stimmung auf den Radio-MK Lauf 2008 ist inzwischen in trockenen Tüchern. Der Sender und die Stadt Halver unterstützen mich bei der Sponsorensuche, nur Laufen muss ich die ca. 130 km noch selber. Aber für den guten Zweck ist mir kein Weg zu weit. Ich grüße alle Fanconi-Anämie-Familien in Freundschaft, Hoffnung und Verbundenheit, **Heinz-Werner Dellwig** aus Münster.



Heinz-Werner Dellwig, 58 Jahre, u. a. Westdeutscher-/Westfalen-Meister, hier als Finisher des 6. Münster-Marathons am 9.9.2007 auf dem Prinzipalmarkt mit einer Laufzeit von 3:33 Std.

Email aus Kroatien



„Lieber Ralf, seit langer Zeit melde ich mich wieder bei Euch. Unser Sohn **Mislav** hat Bakterien in seinem zentralen Venenkatheter (Staphylococcus aureus). Er bekommt zurzeit Antibiotika im Krankenhaus in Osijek. Danach gehen wir nach Zagreb, wo der Katheter herausgenommen werden soll. Er hat seinen Hickman-Katheter seit 10 ½ Monaten, aber dies ist jetzt die zweite Katheterinfektion in 5 Wochen. Wir hoffen, dass es ihm ohne Katheter besser geht, allerdings hat er für die Bluttransfusionen sehr schwache Venen. Wenn möglich, würde ich auch in diesem Jahr wieder gerne nach Nottuln kommen, um alle wiederzusehen. Alles Gute, auch von meiner Frau, Slaven



Email von Frau Mann

„Lieber Herr Dietrich, der bei Ihrer Frau festgestellte Gebärmutterkrebs erfüllt mich mit großer Sorge. Jetzt liegt die OP schon wieder einige Wochen zurück und Sie können die Situation besser einschätzen. Eine solche Diagnose ist schon ziemlich aufwühlend und unter Umständen auch ein harter Kampf. Ich wünsche Ihnen beiden viel Kraft bei der Bewältigung einer solchen zusätzlichen Aufgabe (um es nicht Schicksalsschlag zu nennen). Darüber hinaus viel Erfolg den beiden deutschen Fanconi-Anämie-Vereinen für ihre geplanten Treffen in Nottuln und Goslar. Übermitteln Sie Ihrer Frau bitte meine besten Wünsche! Ich werde an sie beide denken. Herzlicher Gruß, **Mirjam Mann**, Geschäftsführerin ACHSE e.V., Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, www.achse-online.de“

Mein Name ist **Julia Winkler**, ich komme aus Augsburg, bin 30 Jahre alt, arbeite als Kinderpflegerin im Kindergarten und habe Fanconi-Anämie. Als ich mit 8 Jahren immer blässer und im Sommer auch nicht mehr braun wurde, hat meine Mutter gemerkt, dass irgendwas nicht stimmt. Sie ging mit mir zum Hausarzt, der Anämie feststellte und mir etwas gegen Eisenmangel verordnete. Aber die Folge-monate ging es mir immer schlechter. Der Schreck war groß, als mein Hb auf 4,0 g/dl gesunken war. Im Krankenhaus bekam ich meine erste Bluttransfusion, wenige Wochen später erfuhren wir dann von der Fanconi-Anämie. Im November 1986 bekam ich von meiner Schwester Nina Knochenmark gespendet. Aber durch die Vorbehandlung war meine Speiseröhre so geschädigt, dass ich nicht mehr richtig schlucken konnte. Mit Sonde und Babyheilmahrung hat mich meine Mutter dann für ein ganzes Jahr zu Hause regelrecht aufpäppelt. Erst als ich 22 war, wurde festgestellt, dass es wahrscheinlich durch die Bestrahlung vor der KMT zu einer Engstelle in meiner Speiseröhre gekommen war. In den Jahren danach wurde meine Speiseröhre unter Vollnarkose mehrfach geweitet. Ende 2006 fiel dabei auf, dass sich ein Schleimhautkarzinom im Bereich des Narbengewebes gebildet hatte. Im März 2007 wurde mir die Speiseröhre entfernt und der Magen zu einer Art Speiseröhre ummoduliert. Das Essen ist nach wie vor ein Problem, zumal ich seit Säuglingsalter wegen meiner Zöliakie ohnehin nur bestimmte Nahrung vertrage. Bei einer Größe von 1,50 m wiege ich zur Zeit nur knapp 35 kg. Aber weil das Schlucken nach der OP ohne Schwierigkeiten geht, hoffe ich, dass ich zunehme. Insgesamt geht es mir gut, ich gehe regelmäßig in die Disko, habe 6 Hasen und 2 Katzen in meinem Haus und freue mich auf das Treffen in Nottuln, weil ich es interessant finde, mal wieder neue Fanconi-Familien kennenzulernen. Den anderen FA-Patienten möchte ich mit meinem Beispiel aufzeigen, wie wichtig es ist, sich regelmäßig Mund, Rachen, Speiseröhre und Genitalbereich auf mögliche Krebsvorstufen untersuchen zu lassen.



Julia Winkler (30 Jahre - FA) geht es 10 Monate nach ihrer Krebs-OP wieder gut

Wir sind Familie **Ten Thij** und wohnen in Köln. Bei unserem Sohn **Michael** kam es im Alter von 8 Jahren zunehmend zu Infektionen der Atemwege und zu Mittelohrentzündungen. Vom Hausarzt wurden wir an die Universitätsklinik Köln überwiesen, da er eine Leukämie befürchtete. Im Rahmen einer stationären Aufnahme wurde Michaels Blut und später auch sein Knochenmark untersucht. Wir waren sehr froh, als wir hörten, dass es keine Leukämie war. Allerdings verbesserte sich Michaels Zustand nicht. Ein Jahr später führten weitere Untersuchungen zu der Diagnose Fanconi-Anämie. Für etwa 9 Jahre nahm Michael dann auf Verordnung der Ärzte Tabletten mit Androgenen (Oxymetholon) und Cortison ein. Dies half ihm sehr gut, ein annähernd normales Leben führen zu können. Im Dezember 2007 konnte er erfolgreich seine Lehre als Fahrzeuglackierer abschließen. Allerdings hatte er seit seinem 18. Lebensjahr zunehmend Sodbrennen und starke Schmerzen beim Schlucken, so dass er kaum mehr essen konnte und innerhalb kurzer Zeit 4 kg abnahm. Daraufhin wurde seine Speiseröhre mit einer Kamerasonde untersucht. Als Befund ergab sich ein sogenanntes Barrett-Syndrom, das heißt, eine starke Zellveränderung im unteren Bereich der Speiseröhre mit der Gefahr, zu Krebszellen zu entarten. Seit dieser Diagnose muss Michael regelmäßig Medikamente zum Schleimhautschutz einnehmen. Leider wissen wir seit Ende letzten Jahres, dass sich in Michaels Knochenmarkszellen schwerwiegende Schäden an den Chromosomen (Chromosom 3 und 7) entwickelt haben. Auf Empfehlung der Ärzte hat sich Michael zu einer Knochenmarkstransplantation entschieden. Da sein Bruder Thomas optimal passender Knochenmarkspender ist, waren wir froh, dass für die Spendersuche nicht noch extra Zeit benötigt wurde. Am 11. April 2008 erhielt Michael die Knochenmarkszellen von Thomas und jetzt nach 2 Wochen geht es ihm schon so stabil, dass er keine Thrombozytentransfusionen mehr braucht. Wir können am Treffen in Nottuln nicht teilnehmen, aber grüßen von dieser Stelle aus alle anderen Familien und wünschen ihnen alles Gute und viel Kraft.



Gespräche in Paris

400 ans (400 Jahre) steht in großen grünen Lettern am Glasportal des Hôpital St. Louis in Paris. Ein traditionsreiches Krankenhaus, auch was die letzten Jahrzehnte Behandlung von Fanconi-Anämie betrifft. Schon in frühen Jahren der Entwicklung von Knochenmarktransplantationen wurden hier von Frau **Prof. Dr. Eliane Gluckman** FA-Patienten aus Frankreich und vielen anderen Ländern der Welt transplantiert. Was Frau Prof. Gluckman selbst erschreckt, ist der zunehmende Anteil an erfolgreich transplantierten FA-Erkrankten, die sich nach einer Reihe sehr stabiler Jahre jetzt mit Schleimhautkarzinomen zurückmelden. Im Februar 2008 trafen sich Dr. med. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich zu Gesprächen mit zwei betroffenen Familien und einem ärztlichen Mitarbeiter von Frau Prof. Gluckman im Hôpital St. Louis in Paris.



Kontakte in Marburg

Johannes Otto (27, FA) konnte als Kind durch eine Knochenmarktransplantation von seiner Schwester gerettet werden. Wegen Schleimhautkrebs an der Unterlippe musste er seit 2005 schon 5 mal operiert werden. Durch Spender-gegen-Wirt-Reaktion (chronische GvHD) infolge der KMT ist er leider blind geworden. Mit auf dem Foto sein Betreuer Dipl. Soz. Pädagoge Günther Wagner von der Dt. Blindenstudienanstalt e.V. in Marburg.

Wir sind Monika und Karl **Huber** und wohnen im Yspertal in Österreich, ca. 100 km westlich von Wien. Unsere Tochter **Kerstin** ist jetzt 15 Jahre alt. Mit 11 wurde sie an Fanconi-Anämie diagnostiziert, nachdem es bei ihr zu Knochenmarkversagen kam. Bei weiteren Untersuchungen wurde ein Myelodysplastisches Syndrom festgestellt. Kerstin bekam im Dezember 2004 im St. Anna Hospital Wien von ihrem Bruder Georg eine Knochenmarktransplantation. Im Herbst 2005 wurde bei Kerstin dann eine Leukämie festgestellt und sie musste nach einer erneuten Chemotherapie Stammzellen von Georg bekommen.



Kerstin Huber (15 Jahre - FA) ist begeisterte Snowboardfahlerin, hier mit ihrer Mutter 3 Jahre nach KMT.

Kerstin geht es inzwischen wieder ausgesprochen gut. Kontakt zur Dt. FA-Hilfe haben wir seit Frühjahr 2005. Inzwischen haben wir gemeinsam mit Verwandten und Freunden die Fanconi-Anämie-Hilfe Österreich gegründet und stehen mit Ärzten klinischer Zentren in Wien, Salzburg, Linz und Innsbruck in Kontakt. Im Dezember 2007 wurde unserer Selbsthilfegruppe von den Firmen LeasePlan, Fiat, Shell, Euro-Insurances und anderen ein sogenanntes „Weihnachtsauto“ gestiftet, das wir seit Januar 2008 zur Unterstützung des Forschungsprojektes zur Krebsfrüherkennung der FA-Hilfe leihweise zur Verfügung gestellt haben. Im Februar sind wir eine Woche lang mit dem Auto mit Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich unterwegs gewesen, um die oben genannten Kliniken und FA-Familien zu besuchen. Für das Treffen in Nottuln wünschen wir uns Kontakt mit betroffenen Familien und Ärzten aus verschiedenen Ländern und interessieren uns besonders dafür, welche weiteren Fortschritte sich für die Früherkennung und Behandlung von Schleimhautkrebs bei FA abzeichnen.

Hallo, mein Name ist Astrid **Messing**. Nachdem mein Sohn **Marvin** im Alter von 1 Jahr eine Tuberkuloseinfektion durchgemacht hatte, fielen seine Blutwerte zunehmend ab. Im Alter von 3 waren die Thrombozyten so niedrig, dass er überall am Körper, im Gesicht und vor allem an den Beinen sehr leicht blaue Flecken bekam. Wegen seines auffälligen Kleinwuchses erhielt Marvin ab dem 5. Lebensjahr für etwa 12 Monate täglich Wachstumshormone gespritzt. Nachdem es bei ihm zu einer sehr schmerzhaften Erkrankung des rechten Hüftgelenks gekommen war (Morbus Perthes), konnte Marvin nur noch im Rollstuhl sitzen. Auf niedrigem Niveau hielten sich die Blutwerte bis zum Alter von 6 Jahren, ohne dass er dafür Medikamente oder Bluttransfusionen brauchte. Etwa alle 6 Monate wurden zur Kontrolle Knochenmarkuntersuchungen durchgeführt. Als Marvin in der 4. Klasse war, führte eine der Untersuchungen zu dem Verdacht Fanconi-Anämie, der sich nach weiteren Tests in Würzburg leider bestätigte. Ein Jahr später kam es bei Marvin zu offenen Stellen an den Beinen und später im Gesicht. Zunächst konnten sich die Ärzte dies nicht erklären. Später stellte sich als Ursache eine Leukämie heraus. Marvins Knochenmarktransplantation von einem Fremdspender fand im Juni 2007 in der Uniklinik Münster statt. Trotz etlicher Komplikationen konnte Marvin ab August letzten Jahres zunehmend öfter nach Hause. Im November waren dann nur noch 1 mal pro Woche Kontrollen in der Klinik nötig. Aber Anfang Dezember lagerte Marvin zunehmend Wasser ein und er wurde wieder in die Klinik überwiesen. Es kam zu Hirn- und Darmblutungen. Vor allem die Nierenwerte verschlechterten sich zunehmend. Marvin starb am 7. März 2008 im Alter von 12. Vom Treffen in Nottuln letztes Jahr hat Marvin immer sehr begeistert gesprochen. Über den Laptop, der ihm von der FA-Hilfe leihweise zur Verfügung gestellt wurde, hat er sich sehr gefreut und ihn auch fleißig genutzt. Ich weiß, dass Marvin es sich ganz bestimmt gewünscht hätte, auch in diesem Jahr am Treffen mit den anderen Familien teilzunehmen. Auch wenn es mir so kurz nach seinem Tod bestimmt nicht leicht fällt, werde ich mit Marvins Schwester Jana auf jeden Fall wieder dabei sein.



Astrid Messing mit ihrem Sohn Marvin (im Rollstuhl) während des FA-Treffens in Nottuln im Mai 2007.

Thema Gynäkologie

Mein Name ist **Olga Eiss**, ich bin Assistenzärztin in der Gynäkologie und Geburtshilfe des Johanna-Etienne-Krankenhauses in Neuss. Zur Zeit bin ich jedoch in Elternzeit bis voraussichtlich September dieses Jahres. Ich bin verheiratet und habe eine acht Monate alte Tochter. Von der Fanconi-Anämie habe ich zum ersten Mal von Eunike Velleuer gehört. Gerne würde ich mehr über den Zusammenhang zwischen Fanconi-Anämie und den gynäkologischen Tumoren wissen, und so weit es mir möglich ist, bei der Suche nach Früherkennung und Prävention helfen. Ich hoffe, dass ich es mir zeitlich einrichten kann, in Nottuln dabei zu sein. Falls es klappt, kann ich gerne auch Fragen zu HPV-Schutzimpfungen beantworten.



Spendenfaktor Zeit

Auch diese Ausgabe von „Projekt Hoffnung“ macht es mehr als deutlich: Bei der dringenden Notwendigkeit weiterer Spenden für Forschungsprojekte zur Rettung von lebensbedrohlich erkrankten FA-Kindern und Erwachsenen darf keine Zeit versäumt werden. Alle Spenden, die unsere Deutsche FA-Hilfe seit Gründung des Vereins vor 18 Jahren erhielt, wurden umgehend a) in bislang 13 konkrete Forschungsvorhaben, b) in die unmittelbare Betreuung und Unterstützung von FA-Familien und c) in die direkte Zusammenarbeit mit behandelnden Ärzten und Wissenschaftlern investiert. Bis Ende 2008 werden wir die beachtliche Summe von mehr als **500.000 Euro** an Spenden überschritten haben, die wir direkt an Universitäten und Institute überweisen konnten. Der Einsatz hat sich gelohnt, aber er muss weitergehen. Im Kampf gegen diese heimtückische Krankheit kann jedes Nachlassen an Einsatz und Achtsamkeit zusätzlich tödliche Folgen haben.

Mein Name ist **Renate Dietrich**. Ich bin 78 Jahre alt und die Großmutter von Sarah Ninja und Valeska, die 2001 und 2005 im Alter von 21 und 20 Jahren an Fanconi-Anämie gestorben sind sowie von Elisa, die jetzt 25 Jahre alt und gesund ist. In Krisenzeiten war ich oft in der Familie meiner Enkelkinder, um im Haushalt zu helfen. Bei einem dieser Besuche habe ich ein Telefongespräch entgegengenommen von einem ganz verzweiferten Großvater. Er berichtete, dass sein Enkelkind an FA verstorben ist und dass er damit nicht fertig werden könne. Dass er selbst leben durfte und sein kleiner Sonnenschein an der Krankheit gestorben ist, quälte ihn ganz fürchterlich. Wir haben lange darüber gesprochen, dass auch mich dieser Gedanke manchmal nicht loslässt, dass es aber keinen Sinn macht, daran zu verzweifeln, sondern dass es wichtig ist, den betroffenen Kindern und auch den Eltern eine Stütze zu sein. Obwohl bei fast allen FA-Untergruppen jeweils einer der Großeltern ebenfalls Träger des Fanconi-Anämie-Gendefektes ist und die Krankheit weitergegeben hat, trifft uns Großeltern wie die Eltern keine Schuld, weil man es vorher ja nicht wissen konnte. Ich denke an alle, die an dem Treffen in Nottuln teilnehmen und grüße ganz herzlich auch diejenigen, die zu Hause bleiben, besonders auch die Großeltern von FA-Kindern. Wer mich anrufen möchte, meine Nummer in Herford ist 05221 / 80956 oder in Unna, wo ich wegen Conny's Krebserkrankung jetzt wieder öfters gebraucht werde, 02308 / 2324.



Renate Dietrich (78), Großmutter von Sarah Ninja und Valeska (mit 21 und 20 an FA verstorben) weiß, wie sehr sich auch Großeltern manchmal mit Schuldgefühlen quälen.

Im Februar 1997 erfuhr ich, **Gabriele Heun**, dass meine Nichte Marleen Schmitt Fanconi-Anämie hat. Seit 2004 unterstütze ich die Deutsche-Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. als Vorstandsmitglied. Ich hatte das große Glück, dass mein Arbeitgeber 2004 das Programm „LexisNexis Cares“ ins Leben rief, um das soziale Engagement der Mitarbeiter zu unterstützen und zu fördern. Nachdem in der Firma bekannt wurde, dass ich mich aktiv für die Fanconi-Anämie einsetze, bekam ich immer mehr Hilfsangebote, die 2006 schließlich zum ersten Familientreffen in Senden bei Münster mit aktiver Unterstützung der LexisNexis-Kollegen führten. Mit etwas mulmigem Gefühl und voller Spannung bereiteten wir uns auf das Treffen in Senden vor. Wie würde es von den Familien aufgenommen, dass nun auch Personen anwesend sind, die nicht direkt von Fanconi-Anämie betroffen sind? Wie können sich die Kollegen einsetzen? Was erwartet sie? Inwieweit werden sie mit der Krankheit konfrontiert? Die Rückmeldungen von Fanconi-Familien und LexisNexis-Mitarbeitern am Ende des Treffens waren durchgängig positiv, was uns Mut machte und in dem Wunsch bestärkte, auch im folgenden Jahr wieder zu helfen. 2007 meldeten sich für Nottuln noch mehr freiwillige Helfer. Für viele waren die Erfahrungen, die sie während der bisherigen Treffen machten, eine Bereicherung. Die meisten sagten sofort ihre Teilnahme auch für 2008 zu, für den Fall, dass wieder ein Treffen stattfinden würde. Die Mitarbeiter von LexisNexis werden auch in diesem Jahr wieder persönlich vor Ort sein und bei der Organisation und der Kinderbetreuung unterstützen. Sie gestalten das Rahmenprogramm, übernehmen Fahrdienste und übersetzen für ausländische Teilnehmer. Sie sind da, wann immer man sie braucht. Finanziert wird das Treffen durch den freiwilligen persönlichen Einsatz der LexisNexis Mitarbeiter, der von der Firma vergütet wird, sowie durch Tombolas, Spendensammlungen in diversen Abteilungen, Flohmärkten usw. Ich freue mich in Nottuln auf alle bekannten Familien und hoffe, dass auch viele neue Familien diese Gelegenheit des Austausches wahrnehmen.



Gabriele Heun, Tante von Marleen Schmitt (FA), engagiert sich als Mitarbeiterin von LexisNexis aktiv für „LexisNexis Cares“.

Mein Name ist Dr. med. **Eunike Velleuer**. Ich bin Kinderärztin an der Kinderklinik der Universität Düsseldorf. Von Fanconi-Anämie weiß ich seit 6 Jahren. Die ersten FA-Patienten habe ich 2003 auf einem Familientreffen in Gersfeld kennenlernen können. In meiner Doktorarbeit habe ich unter der Leitung von Prof. Helmut Hanenberg an der Identifizierung weiterer FA-Gene und der Untergruppenzuordnung gearbeitet. Durch den intensiven Kontakt zur Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe und speziell Familie Dietrich mit ihrer Tochter Valeska wurde mein rein wissenschaftliches Interesse an der Erkrankung auch zu einem persönlichen. Durch den Prozess der Knochenmarktransplantation bei Valeska und nicht zuletzt durch ihren Tod habe ich die Erkrankung zum ersten Mal auch auf einer rein emotionalen Ebene kennengelernt. Seit



2006 arbeitete ich in der Kinderklinik Düsseldorf und engagierte mich besonders für die Betreuung von FA-Kindern. Ich bin sehr dankbar, dass durch die Aktion „Hilden hilft Max“ ausreichend Spenden für das gemeinsame Forschungsprojekt mit der Uni Amsterdam und der Dt. FA-Hilfe zur verbesserten Früherkennung von Schleimhautkrebs bei Fanconi-Anämie gesammelt werden konnten. Für die Zukunft wünsche ich mir eine weiterhin gute Zusammenarbeit mit den Patienten und ihren Familien. Auch wenn ich selber nicht betroffen bin, fühle ich nach den Jahren des immer intensiveren Kontaktes sowohl bei freudigen aber auch bei traurigen Anlässen mit jedem einzelnen Schicksal mit. Ich freue mich schon sehr auf Nottuln und den dort möglichen Austausch. Allen, die nicht kommen können, wünsche ich auf diesem Wege alles Gute und hoffe, sie auf einem der nächsten Treffen oder den weiteren Rundfahrten mit Ralf Dietrich im Rahmen unseres gemeinsamen Projektes sehen zu können.

Hi, mein Name ist **Paula Guidara-Ceresa**. Ich bin 53 Jahre alt und lebe in Winston-Salem, USA. Im Alter von 5 Jahren wurde aufgrund der Fanconi-Anämie-Diagnose bei meiner älteren Schwester auch bei mir die Fanconi-Anämie (FA) festgestellt. Im Gegensatz zu meiner Schwester gab es bei mir keinerlei Probleme bis zum 45. Lebensjahr. Ich hatte eine ganz normale Kindheit und brauchte weder Medikamente noch irgendwelche anderen Behandlungen in Verbindung mit meiner Krankheit. Seit 32 Jahren arbeite ich ganztags als Lehrerin und unterrichte Kinder im Grundschulalter. Ich denke, dass Menschen mit FA versuchen sollten, ein normales glückliches Leben zu führen, so gut es irgend geht. Aber auch wenn es ihnen gut geht, sollten sie wachsam und realistisch mit ihrer Gesundheit umgehen. Weil die Ausprägungen ihrer Krankheit sich sehr langsam aber auch sehr schnell verändern können. Die ersten Zellveränderungen in meinem Mund vollzogen sich nur langsam. Dies geschah zwischen 1998 und 2001. Ich bemerkte diese zunehmend dramatischen



Paula (54 Jahre alt, Fanconi-Anämie) war bis 46 kaum krank.

Veränderungen wirklich nicht gleich. Zu dieser Zeit war mir nicht bewußt, wie gefährlich diese kleinen Veränderungen manchmal sind und welches Ausmaß sie erlangen können. Zum Glück wurde damals mein Schleimhautkrebs im Mund rechtzeitig erkannt, sodass er noch keinen größeren Schaden anrichten konnte. Zwischen 1998 und 2001 hatte ich fünf kleinere Krebs-Operationen am Gaumen, den Wangeninnenseiten und am Zahnfleisch. Seit 2006 stellte ich erneut Veränderungen in meinem Mund fest. Aber sie waren zunächst nicht so invasiv, als dass sie hätten operiert werden müssen. Seit meinen ersten Krebs-OP's halte ich sehr strikt die 3-monatigen Untersuchungsintervalle bei meinem Mund- und Kieferchirurg ein. Leider nahm aber das Ausmaß der Zellveränderungen seit Herbst letzten Jahres sehr schnell zu, so dass der Krebs im Februar 2008 bei meiner nächsten Untersuchung schon erschreckend weit fortgeschritten war. Eine Biopsie führte zum Befund „aggressives Plattenepithelkarzinom“. Als dann die Operation 3 Wochen später stattfand, hatte sich der Krebs noch zusätzlich ausgebreitet. Bei der Operation wurden mir 10 Zähne gezogen und an mehreren Stellen großflächig Schleimhaut entfernt. Zum Glück waren die Lymphknoten im Hals noch nicht befallen. Ich bin froh, dass mir die Operation das Leben gerettet hat und hoffe, dass es nicht allzu lange dauert, bis ich nach Abheilung der Wunden im Sommer dann meinen Zahnersatz bekommen kann. Ich bin mir bewußt, dass ich nach der schweren Operation nur allmählich genesen kann, aber mein Arzt ist sehr froh und zufrieden mit mir. Er denkt, dass ich nach einer Weile wieder mein Leben ohne zu große Einschränkungen weiterleben kann. Er sagt, dass ich nach seiner Einschätzung auch wieder unterrichten kann, wenn ich mich selbst dazu in der Lage fühle. Ich denke schon, dass das bereits im Herbst oder Winter wieder geht, sobald ich meine neuen Zähne habe und wieder normal sprechen kann. Ich denke, dass eine so schwere Operation auch für andere eine sehr traurige und beängstigende Zeit bedeuten kann. Aber sobald man die OP hinter sich hat, entsteht auch Raum für neue Hoffnung mit jedem Tag, an dem die Heilung spürbar voranschreitet. Direkt nach der OP brauchte ich Bluttransfusionen und einen Schlauch für künstliche Ernährung, weil ich nicht essen konnte. Für 2 bis 3 Wochen war ich sehr mutlos und deprimiert. Ich hatte nicht das Gefühl, dass es spürbar voranging. Danach ging es mir aber zunehmend besser und meine Hoffnung kehrte zurück, dass ich auch diese schwere Krise überwinden kann, wenn ich nur will. Auch die Fanconi-Anämie-Familien und Patienten in Deutschland möchte ich darin bestärken, wie enorm wichtig es ist, sehr vorsichtig und aufmerksam mit der eigenen Gesundheit umzugehen und zu versuchen, Veränderungen rechtzeitig zu bemerken, bevor sie zu größeren Problemen führen. In dem Maße, wie wir dies gemeinsam mit gut ausgebildeten und erfahrenen Ärzten tun, und uns selbst so gut wie möglich informieren, können wir ganz entscheidend unsere Chancen in Bezug auf unsere Gesundheit und unser Leben mit der Fanconi-Anämie verbessern.



Paula mit Ehemann Dave vor ihrem Haus im Herbst 2007



FA-Vorträge Münster

Guten Tag, mein Name ist Dr. **Tobias Linden**. Ich bin Assistenzarzt in der Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie der Universitätsklinik Münster. Ich befinde mich zur Zeit im letzten Jahr der Facharztausbildung zum Kinderarzt. Bereits im Mai 2007 hatten wir das große Glück, mit Frau Dr. Margret MacMillen von der Universitätskinderklinik Minneapolis und Prof. Dr. Markus Grompe von der Universität Portland/Oregon im Rahmen des Familientreffens der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe in Nottuln zwei ausgewiesene Experten zu wissenschaftlichen Vorträgen in unsere Klinik einladen zu können. Um so mehr freue ich mich, dass wir an die guten Erfahrungen anknüpfen und in diesem Jahr mit Dr. Wolfram Ebell aus Berlin, Dr. Marc Bierings aus Utrecht und Prof. Ruud Brakenhoff aus Amsterdam sogar drei renommierte Fachleute zu Fragen der Fanconi-Anämie bei uns zu Vorträgen begrüßen zu dürfen. Es wäre schön, wenn wir neben interessierten Kollegen auch FA-Familien bei den Vorträgen in der Universität begrüßen könnten. Unsere Veranstaltung findet am Freitag, den 30. Mai 2008 in der Zeit zwischen 14.00 und 16.00 Uhr statt. Wir wünschen allen Teilnehmern eine gute Anreise nach Nottuln und einen erfolgreichen Verlauf des Treffens.

FA-Treffen Goslar

Wie uns der Aktionskreis Fanconi-Anämie e.V. mitteilt, findet das Gemeinsame Fanconi-Anämie-Jahrestreffen 2008 für Fanconi-Anämie-Patienten, Familien, Mitglieder, Freunde, Wissenschaftler und Ärzte vom **17. bis 20. Oktober 2008** in der Jugendherberge Goslar statt. Nähere Infos unter „<http://www.fanconi.info>“

Hallo, wir sind Janine und Sven **Garske** aus Berlin. Wir sind 24 bzw. 25 Jahre alt. Bevor am 7.3.2005 unsere Tochter **Sarah** geboren wurde, wussten wir aufgrund der Ultraschallaufnahmen, dass bei ihr nur eine statt 2 Venen in der Nabelschnur vorhanden war. Nach der Geburt fiel auf, dass bei beiden Däumchen das Grundgelenk fehlte und sie eine Analatresie (fehlender Darmausgang) hatte. Wenige Tage später fiel auf, dass ihre linke Niere zu tief im Becken lag. Ungefähr 2 Wochen danach diagnostizierten die Ärzte in der Klinik einen Katarakt (grauer Star) auf beiden Augen. Ihre erste OP bekam sie etwa 3 Wochen nach Geburt. Dabei wurde ihr an der Bauchseite ein künstlicher Darmausgang gelegt. Im Alter von 3 Monaten wurde eine sogenannte Durchzugs-OP durchgeführt, bei der der Darm gestreckt und mit einem neu angelegten After verbunden wurde. Sechs Wochen später wurde der künstliche Darmausgang am Bauch wieder entfernt. Nach dieser 3. OP wurde uns aufgrund schlechter Blutwerte mitgeteilt, dass Sarah eine Anämie hätte. Im Alter von 5 Monaten wurden wir von der Humangenetik angerufen und zu einem Gespräch ins Krankenhaus gebeten.



Sarah Garske gehörte leider zu einer sehr seltenen FA-Untergruppe (FANCN / PALB2) mit einem extrem schweren Verlauf.

Da Sarah hohes Fieber hatte, konnten wir aber nicht das Haus verlassen. Auf unsere Bitte hin wurden wir über das Telefon unterrichtet, dass bei Sarah eine Fanconi-Anämie festgestellt wurde, dass aber im Moment noch keine akute Gefahr für sie besteht. Wir wurden darüber aufgeklärt, worauf wir hinsichtlich der erniedrigten Blutwerte achten sollten. Erst später im Internet erfuhren wir dann mehr über die Krankheit und dass es verschiedene Untergruppen mit unterschiedlich schweren Verläufen gibt. Als es Sarah besser ging, hatten wir die nächsten Gespräche wieder in der Klinik. Wir lernten dort eine ebenfalls betroffene Mutter kennen, mit der wir dann an einem Treffen des Aktionskreises Fanconi-Anämie in Berlin teilgenommen haben. Dort konnten wir weitere FA-Eltern und Patienten kennenlernen. Einige der Verläufe, über die beim Treffen berichtet wurde, machten uns Angst. Aber Dr. Ebell versuchte, uns zu beruhigen und Mut zu machen. Nach seinen Erfahrungen stünden die Chancen für heutzutage diagnostizierte FA-Kinder wegen zahlreicher Fortschritte in der Diagnostik und Behandlung deutlich besser als noch vor wenigen Jahren. Im Alter von 8 Monaten bekam Sarah ihre Katarakt-OP am linken Auge, die sehr gut verlief. Aber als sie 10 Monate war, erbrach sie häufig und schrie. Wir hatten den Eindruck, dass sie an starken Magenschmerzen oder Verstopfung leidet. Wir machten Einläufe, die aber kaum Linderung verschafften. Über 3 Wochen verschlechterte sich Sarah's Zustand mehr und mehr und auch ihre Blutwerte sanken. In der Klinik wurde dann ein Ultraschall aller Organe gemacht. Nach den Untersuchungen teilte uns Sarah's Chirurgin mit großem Bedauern mit, dass sich bei Sarah ein Tumor an einer Niere (Wilms-Tumor) gebildet hatte. Als wenn dies nicht schon bedrohlich genug gewesen wäre, musste uns noch am gleichen Tag in der Tagesklinik mitgeteilt werden, dass in Sarah's Blutproben Leukämie festgestellt wurde. Die Ärzte waren sehr betroffen, aber auch ehrlich. Sie sagten, dass sie leider keine Möglichkeit sähen, Sarah mit diesen beiden akut lebensbedrohlichen Komplikationen noch helfen zu können. Eine Knochenmarkpunktion ergab, dass bereits 37% der Zellen aus Leukämie-Blasten bestanden. So leid es den Ärzten tat, sagten sie, wir sollten versuchen, uns mit Sarah die letzten Wochen noch ein möglichst schönes und mit medikamentöser Unterstützung für sie schmerzfreies Leben zu machen. Wir nahmen Sarah mit nach Hause und blieben rund um die Uhr bei ihr. Zwei Wochen danach stellten wir eine dicke Beule an der Stirn fest, die innerhalb weniger Tage größer und größer wurde. Die Ärzte sagten uns, dass dies offensichtlich ein Hirntumor wäre. Gezielt untersucht wurde sie aber nicht mehr deswegen. Sarah starb 1 ½ Wochen danach zu Hause in unseren Armen. Heute wissen wir, dass Sarah's Fanconi-Anämie-Verlauf so extrem schwer war und sie so früh sterben musste, weil sie zu einer besonders seltenen Untergruppe gehörte, bei der auch andere betroffene Fanconi-Anämie-Kinder kaum das 3. Lebensjahr erreichen. Wir wünschen uns sehr ein zweites Kind und hoffen, dass es gesund sein wird.



Warum ist es wichtig, bei jedem FA-Patienten den ursächlichen Gendefekt zu kennen?

Prof. Dr. med. Holger Höhn, Julius-Maximilians-Universität Würzburg (*kommt auch nach Nottuln*)

Die Fanconi-Anämie entsteht als Folge von Veränderungen (=Mutationen) in einem von 13 bisher bekannten FA-Genen. Es wird heute empfohlen, bei jedem Patienten das betroffene Gen und dessen Mutationen zu untersuchen. *Warum ist die Mutationsanalyse wichtig und sinnvoll?*

1. Die Mutationsanalyse bestätigt die klinische und zytogenetische Verdachtsdiagnose einer Fanconi-Anämie. Wenn genetische Veränderungen in einem der 13 FA-Gene gefunden werden, besteht kein Zweifel mehr an der Diagnose Fanconi-Anämie, selbst wenn der oder die Patientin keine oder nur sehr wenige körperlichen oder hämatologischen Veränderungen im Sinne einer Fanconi-Anämie aufweist. Klinisch sehr ähnliche Krankheitsbilder (z.B. das Nijmegen-Breakage-Syndrom) können damit ebenfalls ausgeschlossen werden.
2. Sofern keine Blutsverwandschaft besteht, finden sich in der Regel von Familie zu Familie ganz unterschiedliche Mutationen, deren Auswirkungen bezüglich Schwere und Verlauf des Krankheitsbildes bisher in den meisten Fällen nicht mit Sicherheit vorausgesagt werden können. Je mehr Mutationen wir kennen, die wir bestimmten Krankheitsverläufen zuordnen können, desto genauer wird man sagen können, mit welchem Schweregrad und welchem Krankheitsverlauf zu rechnen ist. Wir kennen bereits einige Mutationen, die besonders schwere Verläufe verursachen. Genauso kennen wir einige „milde“ Mutationen, bei denen der Krankheitsverlauf entsprechend günstig ist. Besonders wichtig wäre es, diejenigen Mutationen zu kennen, die mit dem frühzeitigen Auftreten von bösartigen Erkrankungen verbunden sind.
3. Sofern die krankheitsverursachenden Mutationen bekannt sind, besteht die Möglichkeit einer schnellen und sicheren pränatalen Diagnostik, falls dies von der betroffenen Familie bei weiteren Schwangerschaften in Betracht gezogen wird. Gleichzeitig kann für die Familienangehörigen bestimmt werden, ob sie (heterozygote) Mutations-Träger sind.
4. Für bestimmte Mutationsarten (sogenannte „Null“-Mutationen) zeichnen sich neue Wege der therapeutischen Beeinflussung ab. Behandelt man die Betroffenen mit speziellen Medikamenten, so werden diese Art von Mutationen praktisch „überlesen“, d.h. in ihrer schädlichen Wirkung abgeschwächt. Dieser Therapieansatz wird bereits bei einigen genetisch bedingten Erkrankungen in klinischen Studien getestet. Es ist vorstellbar, dass ein derartiger Ansatz zukünftig auch bei einigen der FA-Patienten erfolgreich sein könnte.

Es gibt sicher noch eine Reihe weiterer Überlegungen, warum die Durchführung von Mutationsanalysen bei allen FA-Patienten wichtig und sinnvoll ist. Dazu gehört z.B. die Aufklärung und das Verständnis von Mechanismen, die zu somatischen Reversionen („Rück-Mutationen“) führen. Die an Mutationsanalysen beteiligten Labors benötigen in jedem Fall die Mitarbeit der einzelnen Betroffenen und ihrer Familien, damit die Ergebnisse solcher Analysen zur Verbesserung der medizinischen Versorgung von FA-Patienten beitragen können.

Erfolgreiche KMT nach FA und Leukämie

Hallo, ich bin **Katharina Pruditsch**. Bei mir wurde die Fanconi-Anämie erst im Januar 2007 diagnostiziert, als ich 20 Jahre alt war. Weil es mir nicht gut ging und ich ziemlich schlapp war, ging ich zum Hausarzt. Eine Blutabnahme zeigte einen extrem niedrigen Hb. In der Klinik an meinem Wohnort wurden dann zahlreiche Untersuchungen durchgeführt. Nachdem ich in die Uniklinik Dresden weiterverwiesen wurde, stellten die dortigen Ärzte eine Leukämie bei mir fest. Weil die Dresdener Ärzte schon vorher FA-Patienten kennengelernt hatten, wurde auch bei mir dem Verdacht nachgegangen. Meine Transplantation von einem Fremdspender fand dann am 23. März 2007 an der Uniklinik Dresden statt. Mein Zustand verbesserte sich extrem schnell, so dass ich bereits nach 4 Wochen und 2 Tagen wieder nach Hause entlassen werden konnte. Ich musste mich dann noch viele Monate mit einem Mundschutz vor Infektionen schützen, wenn ich das Haus verließ und sollte auch größere Menschenansammlungen oder zum Beispiel öffentliche Verkehrsmittel meiden. Seit einigen Wochen gehe ich erstmals wieder zur Schule, allerdings nur an 3 Tagen die Woche jeweils für einige Stunden. An der Studie zur Krebsfrüherkennung nehme ich durch Schleimhautabstriche aus dem Mund teil. Von daher habe ich Frau Dr. Velleuer und Herrn Dietrich schon bei mir zu Hause kennengelernt. Ich freue mich sehr auf das FA-Treffen in Nottuln, es wird das erste Mal sein, dass ich und auch meine Eltern mit anderen Fanconi-Anämie-Patienten zusammenkomme.



*Katharina Pruditsch
(20, Fanconi-Anämie)*



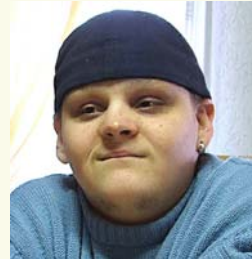
Mein Name ist Gabriele **Burkman**. Unsere Familie kommt aus Plauen im Vogtland in der Nähe von Hof. Ich bin verheiratet, habe 2 Kinder. Unser jüngster Sohn **Philipp** ist letztes Jahr im Alter von 7 Jahren nach einem leider sehr schweren Verlauf an Fanconi-Anämie gestorben. Unser ältester Sohn Stefan ist gesund. Wir sind mit den Belastungen im täglichen Leben mit der Fanconi-Anämie sehr vertraut. Unsere derzeitige Situation ist so, dass wir im Moment mit der Trauer um unseren Philipp leben und langsam versuchen, mit unserem Alltag zurecht zu kommen. Im Rückblick auf die 7 Jahre mit unserem kranken Sohn sehen wir jetzt klarer, welche Belastungen der Alltag mit sich gebracht hat, aber auch welches besonderes Geschenk Philipp trotz seiner Krankheit und aller Einschränkungen für uns war. Obwohl wir noch sehr traurig sind, und den Verlust wohl auch nie überwinden werden, bleibt die Dankbarkeit und das Gefühl, dass alles richtig war, so wie es gewesen ist. Wir sind in Gedanken immer noch bei den Familien, die wie wir diese Erfahrungen gemacht haben oder machen müssen und nehmen in unseren guten Wünschen und Gebeten Anteil. Für das Treffen in Nottuln wünschen wir allen teilnehmenden Familien eine gute Zeit des Kennenlernens, des Austauschens der gemeinsamen Erfahrungen und einfach Mut und Hoffnung für die Zukunft.

Impressum



**Deutsche
Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.**
Bundesgeschäftsstelle
Böckenweg 4, 59427 Unna
Tel. 02308/2111
mobil: 0177/410-9697
eMail: ralf.dietrich@fanconi.de
Sitz des Vereins
Hinterhohl 14, 63863 Eschau
Tel. 09374/7884
eMail: birgit.schmitt@fanconi.de
<http://www.fanconi.de>

Hallo, mein Name ist Therese **Hartmann**. Ich bin 52 Jahre alt und die Mutter von Kerstin und **Dominique**. Unser Dominique ist jetzt 27. Kleinwüchsig schon bei Geburt durch die Fanconi-Anämie ist er auch nachher viel langsamer gewachsen als Gleichaltrige. Im Nachhinein wurde festgestellt, dass ihm die Hypophyse fehlt. Als er mit 7 eingeschult wurde, war Dominique 97 cm groß. Wie seine ebenfalls betroffene ältere Schwester Kerstin hatte er einen Schlenkerdaumen links und rechts fehlte ihm der Daumen völlig. Zusammen mit Kerstin wurde ihm im Alter von 5 Jahren an der linken Hand der Zeigefinger an die Stelle des Daumens gesetzt, wie bei Kerstin. Wenige Monate später wurde er in der gleichen Weise an der rechten Hand operiert. Die Blutwerte von Dominique waren bis jetzt immer stabil, wie Kerstin musste er niemals wegen der Blutwerte behandelt werden. Ab 14 wurde Dominique für 7



*Dominique Hartmann
(FA, 27) geht es sehr gut.*

Jahre täglich das Wachstumshormon Genotropin gespritzt, was dazu führte, dass er jetzt 1,56 Meter groß ist. Im Alter von 21 hatten sich dann die Wachstumsfugen der Handwurzelknochen soweit geschlossen, dass feststand, dass er nicht mehr weiterwachsen kann. Daraufhin wurde das Genotropin abgesetzt. Dominique arbeitet seit seinem 18. Lebensjahr ganztags als Fräser, hat seit 19 den Führerschein und ein Auto und seit 23 seine eigene Wohnung. Dominique ist vor dem Hintergrund, dass er die ganzen Zusammenhänge der FA kennt, sehr glücklich, dass sein Krankheitsverlauf bislang sehr gut verlaufen ist. Er hat mich gebeten, den anderen Mut und Trost auszusprechen und deutlich zu machen, dass die Krankheit nicht immer tödlich verlaufen muss, sondern dass man mit FA auch ganz normal leben kann.

Also mein Name ist **Kerstin Kayser**, geb. Hartmann. Ich bin 29 Jahre alt, habe Fanconi-Anämie, bin verheiratet, und habe einen gesunden 8-jährigen Sohn mit dem Namen Kyrone. Als ich geboren wurde, wußten meine Eltern noch nicht, dass ich diese Krankheit habe, obwohl ich einige Fehlbildungen hatte. Erst als mein jüngerer Bruder Dominique 2 ½ Jahre nach mir zur Welt kam, wurde herausgefunden, dass wir beide betroffen sind. Auch ich hatte an der linken Hand einen Schlenkerdaumen, rechts war alles OK. Als ich 7 war und mein Bruder 5 haben wir uns entschlossen, unsere Hände operieren zu lassen. Die Operation ist bei uns beiden sehr gut gelungen. An meiner linken Hand wurde der Schlenkerdaumen weggenommen und der Zeigefinger als Daumen umgesetzt. Als ich 8 Jahre alt war, wurde mir von einem Arzt berichtet, dass ich aufgrund der Fanconi-Anämie definitiv keine Kinder bekommen kann. Meine Blutwerte waren die ganze Zeit stabil, ich brauchte nie Medikamente und erst recht keine Bluttransfusionen. Das ist bis heute so geblieben. Mein Leben als Jugendliche habe ich genauso verbracht wie alle Gleichaltrigen. Ich bin in Discos gegangen und habe mein Leben genossen. Als ich 19 war, habe ich meinen jetzigen Mann Thorin kennengelernt. Noch im gleichen Jahr haben wir geheiratet. 7 Wochen nach unserer Hochzeit habe ich dann erfahren, dass ich schwanger bin. Kyrone wurde im 7. Monat geboren. Die Geburt war schwer, weil ich eine Schwangerschaftsvergiftung hatte. Nach der Entbindung haben die Ärzte gesagt, dass ich ab jetzt keine Kinder mehr bekommen darf, weil sich mein Körper wieder vergiften würde. Nichts desto trotz bin ich glücklich, dass alles bis jetzt so super verlaufen ist. Ich kann nur allen sagen, lebt Euer Leben, genießt jeden Tag und jede Sekunde, denn das bringt einen wirklich weiter.



Kerstin Kayser (29 Jahre, FA) ist verheiratet und Mutter von Kyrone.

Spectaculum



www.spectaculum-musical.de

heißt der Verein aus Velbert, der mit seinem Musicalpotpourri große Hallen füllt und alle Einnahmen spendet, am 13.9.2008 in Hilden für die FA-Hilfe.

Christiane Schoder

erforscht an der Uni Jena, ob es bei den in FA-Zellen charakteristischen Chromosomenbrüchen bestimmte besonders anfällige Regionen gibt. In Nottuln ist auch sie dabei.

