



Projekt Hoffnung

der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Ausgabe Dezember 2010



2500 Meter erreicht

Heilbronn's Oberbürgermeister Himmelsbach hatte die Schirmherrschaft übernommen. Familie Rauhut aus Oedheim, ihre FA-Tochter Franziska und viele andere halfen fleissig mit. Je 50 Cent Spende wuchs die Büroklammerkette im Dezember 2009 auf dem Heilbronner Weihnachtsmarkt um weitere 2,5 cm an. Im neuen Jahr kamen Spenden aus ganz Deutschland hinzu. Danke an alle Spender und Helfer! Das neue Diagnosegerät zur Früherkennung von Schleimhautkrebs bei Fanconi-Anämie kann nun endlich angeschafft werden.

"1 Tonne LEGO für FA"

heißt die neue Fanconi-Anämie-Spendenaktion. Ehrgeiziges Ziel: Umgerechnet 50 gefüllte Umzugskartons mit nicht mehr benötigten LEGO-Steinen aus Kellern, Dachböden und Garagen. Sortiert und zu ursprünglichen LEGO-Sets zurückkomplettiert soll der Verkaufserlös zur Fortsetzung erfolgreicher Fanconi-Anämie-Forschungsprojekte an den Universitäten Amsterdam, Düsseldorf, Berlin und Würzburg eingesetzt werden. Einzelheiten zur Aktion siehe DIN A5 Beiblatt.

Danke für Ihre Hilfe !

Allen Spendern ein herzliches Dankeschön! Bitte unterstützen Sie unseren Kampf gegen die tödlichen Bedrohungen der Fanconi-Anämie auch weiterhin.
Postbank Stuttgart
Konto 151616-700
BLZ 600 100 70

8. Radio-MK-Lauf auf Landesgartenschau Hemer 10.000 Euro für Forschungsprojekte an Deutsche FA-Hilfe

Die mittlerweile achte Auflage des Radio MK-Laufs startete in diesem Jahr auf dem Gelände der Landesgartenschau in Hemer am Sonntag, 3. Oktober. Nach der großartigen Premiere im Jahr 2003 in Mendelringsen hat sich diese Veranstaltung von Jahr zu Jahr zu einem besonderen Laufevent im Märkischen Kreis entwickelt. Auch mit dem Lauf in 2010 wollten die Hauptorganisatoren Dieter Knoblich, Hans-Werner Dellwig sowie Radio-MK-Chefredakteur Andreas Heine nicht nur Läufer ansprechen, die verstärkt auf die Zeit schauen, sondern auch diejenigen, die einfach Spaß am Laufen haben. „Fun Run“ hieß deshalb der 5-km-Lauf, bei dem es u.a. eine Firmen-Mannschafts-Teamwertung gab und bei dem neben den Läufern auch die Walker an den Start gehen konnten. Hauptgewinner war wieder die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe, die 10.000 Euro an Spenden aus einer Tombola sowie dem Gesamterlös erhielt. Vielen Dank an alle Spender und Helfer!

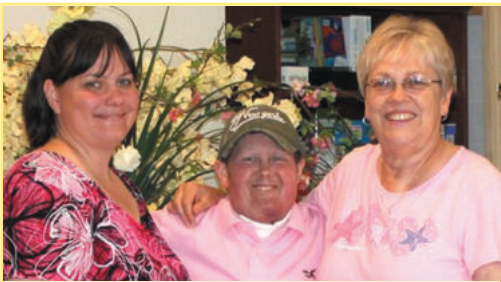


Sie können zu Recht stolz über das Erreichte sein: Dieter Knoblich (1.v.r.) und Heinz-Werner Dellwig (2.v.l.) als Hauptorganisatoren des Radio-MK-Laufs seit 2003. Auch Hemers Bürgermeister Michael Esken (Bildmitte) lief aktiv mit. (Foto: Landesgartenschau Hemer)

Antonia bekommt seit 4 Monaten Danazol



Moin, moin! Wir sind die Familie Leu aus Kronshagen bei Kiel in Schleswig-Holstein. Wir, das sind Jan (44), Claudia (39), Frederike (13), Antonia (11) und Johanna (4). Seit August 2009 wissen wir, dass unsere Antonia Fanconi-Anämie hat. Bis dahin dachten wir, sie wäre ein relativ gesundes Kind. Sie hatte zwar Hörgeräte und war recht klein, aber sonst war sie unauffällig. Im Sommer 2009 fiel uns zunehmend ihre Blässe und Schlappeheit auf. Außerdem litt sie immer öfter an starkem Nasenbluten, so dass wir bei der Vorsorgeuntersuchung U11 dem Arzt unsere Sorgen und Beobachtungen mitteilten. Der Kinderarzt machte verschiedene Untersuchungen, unter anderem einen Bluttest. Wenige Tage später wurden wir mit den schlechten Blutergebnissen ins Krankenhaus geschickt: Hb 6,4 g/dl, 37.000 Thrombos, 2.800 Leukozyten mit 5% Neutrophilen. Im Krankenhaus bekam sie Erythrozyten- und Thrombozytenkonzentrate, und die Suche nach der Ursache ging los. Mehrere Knochenmarkpunktionen folgten, außerdem MRT, Sonographie, Herzecho usw. Wegen der niedrigen Neutrophilen (nur noch 140) wurde Antonia isoliert, sprich Mundschutz, Händedesinfektion etc. Und sie bekam sofort Dauer-Antibiotika zur Vorbeugung. Nach 5 Tagen wurde Antonia nach Hause entlassen. Sie durfte nur eine Freundin zu Besuch bekommen. Wir mussten das Haus reinigen, zum Beispiel den Teppich shampooen, und



Im Gedenken an Jessica

In Verbindung mit dem Jahrestag ihrer im August 2008 verstorbenen Tochter Jessica und im Gedenken an alle anderen FA-Patienten, die den Folgen ihrer Erkrankung leider erlegen sind, rief Familie McDowell aus England über Facebook FA-Familien und ihre Freunde dazu auf, den 5. August zum "Pink-Day" zu machen und als Zeichen der Verbundenheit rosarote Hemden oder T-Shirts anzuziehen. Auch Familie Hannah aus Oklahoma, die sich mit ihrem Sohn John (38, FA, Bildmitte) seit Monaten zur Krebsbehandlung in New York aufhalten muss, beteiligte sich an dem Aufruf und stellte wie viele andere ein Foto auf Facebook ein. John Hanna musste am Sloan Kettering Hospital mehrfach wegen Mundschleimhautkrebs operiert werden. Zur Zeit erhält er einen Therapieversuch mit dem Antikörper "Erbixux". Da seine Blutwerte gesunken sind, braucht er regelmäßig Transfusionen. John ist froh, dass er zu Weihnachten für einige Tage nach Hause fliegen darf. Über aktuelle Neuigkeiten zu John berichtet seine Frau Rachel (links im Bild) regelmäßig auf der Internetseite: <http://www.caringbridge.org/visit/johnhanna/journal/1>.



Die Arbeit geht weiter

Neuer Leiter des Instituts für Cytopathologie an der Universität Düsseldorf ist Prof. Dr. med. Stefan Biesterfeld (rechts). Auch nach seiner Eremitierung arbeitet Prof. Dr. med. Alfred Böcking (links) zusammen mit Prof. Biesterfeld am gemeinsamen Forschungsprojekt mit Frau Dr. Velleuer und der FA-Hilfe weiter.

die Grünpflanzen aus den Zimmern entfernen (wegen Schimmelpilzen, die in der Blumentopferde lauern könnten). Die Ernährung wurde umgestellt auf möglichst keimfrei. Alles in allem war es eine radikale Lebensumstellung für die ganze Familie. Am schlimmsten aber war die Zeit des Wartens. Es wurden verschiedene Verdachtsdiagnosen gestellt (zum Beispiel Leukämie, aplastische Anämie usw.), bis dann nach einigen Tagen eine Humangenetikerin der Uniklinik Antonia äußerlich ansah, dass es etwas Genetisches sein könnte. Wir wurden vorsichtig mit der Verdachtsdiagnose Fanconi-Anämie konfrontiert, worauf nochmals verschiedene Blutabnahmen folgten.

Ein Blick auf die verschiedenen Fanconi-Anämie-Seiten im Internet reichte uns schon. Wir klickten das Gelesene sofort wieder weg. Wir wollten das alles gar nicht wissen. Es erschien uns zu grauenvoll. Aber wie das Leben so ist, leider kam zwei Wochen später dann der Anruf mit der Diagnose Fanconi-Anämie. Ein Oberarzt der Uniklinik bat uns zum Gespräch. Wenige Tage später trafen wir uns mit ihm und anderen Ärzten. Sie nahmen sich ausführlich Zeit, rieten uns aber sofort dazu, bei Antonia eine Knochenmarktransplantation (KMT) durchführen zu lassen. Es folgten entsprechende Blutuntersuchungen, unter anderem auch bei beiden Schwestern, um herauszufinden, ob Frederike und Johanna als Knochenmarkspender in Frage kommen und auch, ob sie selbst gesund sind. Es folgte wieder eine Zeit des Wartens. In dieser Zeit haben wir Kontakt zu Ralf Dietrich aufgenommen. Heute wissen wir, wenn wir den Kontakt zur Selbsthilfegruppe nicht gefunden hätten, wäre alles ganz anders verlaufen. Denn nun hörten wir zum ersten Mal von anderen Therapiemöglichkeiten und dass das Leben bei einem Teil der Kinder auch ohne KMT weitergehen kann. Bei der Gelegenheit wurde uns auch der Kontakt zu Dr. Ebell vermittelt. Und so konnten wir Antonia recht zügig in Berlin vorstellen. Das erste, was Dr. Ebell zu ihr sagte war: "Deinen Mundschutz brauchst Du nicht mehr." Es folgte eine Untersuchung mit Beratung und

einem ausführlichen Gespräch. Wir empfanden es als sehr Mut machend, dort zu sein. Dr. Ebell setzte die Antibiotikatherapie und Isolation ab. Antonia durfte wieder zur Schule gehen. Seine Begründung war, sie hatte ja auch schon die Monate oder gar Jahre vor der Diagnose mit diesen schlechten Blutwerten relativ gut gelebt. Und so riet er zum Abwarten und nicht zur KMT. Es folgte ein knappes Jahr mit anfänglich wöchentlichen Blutuntersuchungen. Danach lagen die Intervalle bei 14 Tagen und später bei 3 Wochen. Antonia bekam zwei mal im Laufe des Jahres



noch Transfusionen mit roten Blutkörperchen. Aber leider zeigte sich bis Juli 2010 keine Besserung aller Blutreihen, so dass wir nach einem knappen Jahr mit Dr. Ebell und den Ärzten der Uniklinik hier überein kamen, eine Therapie mit dem männlichen Hormon Danazol zu beginnen. Seit August diesen Jahres nimmt Antonia 2 mal täglich 50 mg Danazol bei einem Körpergewicht von 34 kg. Bis jetzt gibt es keinerlei Nebenwirkungen, wenn man mal von 2 bis 3 Pickelchen auf der Nase absieht. Obwohl wir vielen Freunden von unserer Angst erzählt haben, dass Antonia eine tiefere Stimme bekommen könnte, hat uns noch niemand darauf angesprochen, was eigentlich nur bedeuten kann, dass ihre Stimme normal geblieben ist. Auch zur Verstärkung des Haarwuchses am Körper und im Gesicht ist es bislang nicht gekommen. Sie sieht weiterhin wie ein zierliches Mädchen aus. Anzeichen einer befürchteten Vermännlichung konnten wir bislang also nicht feststellen.

Und nun zu den Blutwerten: Trotz der vergleichsweise niedrigen Hormondosis stiegen die Thrombozyten in monatlichen Abständen von zunächst 30.000 auf 40.000 und nachher auf über 50.000 an. Auch der Hb ist nach der letzten Erythrozytentransfusion Mitte September 2010 nicht mehr gefallen. Inzwischen steigt er sogar an. 8 Wochen nach der letzten Transfusion liegt Antonia bei 9,4 g/dl. Nur bei den Leukozyten hat sich leider noch nichts getan. Sie liegen zwischen 2.500 und 3.000 bei Neutrophilen von 5 bis 9 % (150 bis 200). Aber Antonia ist so gut wie nie krank! Und so steht eine Transplantation für uns immer noch an letzter Stelle, auch wenn die große Schwester Frederike optimal passende Spenderin für Antonia ist. Die Angst vor möglichen Komplikationen und Langzeitschäden ist bei uns einfach zu groß. Ach übrigens: Antonias Schwestern sind, Gott sei Dank, kerngesund!



3000 Euro Spende

Die stattliche Zahl von 144 Teilnehmern in 39 Teams hatte sich aufgemacht, jeden Tag ihre Schritte zu zählen. Man begrüßte sich auf dem Gang nicht mehr mit den Worten "Hey, wie schauts aus?" sondern mit "Hey, und wie viel hast Du schon?" während der Blick dabei zur rechten Hüfte wanderte. Die originale Schrittzähler-Aktion, die in München mit Unterstützung der UniCredit Direct Services und der Hypovereinsbank BKK organisiert wurde, sollte zum einen dem gesundheitlichen Wohl der Mitarbeiter dienen. Aber auch für den guten Zweck sollte etwas herauskommen. Am Ende gewann das Team "Die phantastischen Vier", die ihr Preisgeld in Höhe von 3.000 Euro zugunsten der von der Fanconi-Anämie betroffenen Kinder und Erwachsenen spendeten. Besonderen Dank an Peter Sojc, Michael Flohr, Barbara Kern und Norbert Orendi.



Mehr als 180.000 km

Eine mehr als stattliche Laufleistung für das Schleimhautkrebsvorsorge-Projekt hat der von der Firma Leaseplan in Wien vor 3 Jahren an die FA-Hilfe Österreich gesponserte Fiat-Doblo bereits zurückgelegt. Jetzt hat der Vorstand von FA-Österreich entschieden, der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe das Auto weiterzuspenden, so dass es in Zukunft mit Deutschen Nummernschildern im Dienst des wichtigen Forschungsvorhabens unterwegs sein wird. Ein herzliches Dankeschön an unsere österreichischen Freunde.

Auch Ruben geht es gut nach seiner KMT

Hallo, hier ist wieder Familie Oexle. Vor 2 Jahren hatten wir schon über die Knochenmarktransplantation (KMT) unseres ältesten Fanconi-Anämie-Sohnes Luca (11 Jahre) berichtet, dem es nach wie vor hervorragend geht. Eigentlich wollten wir unseren FA-Sohn Ruben (8 Jahre) geplant im Mai 2011 nach der Erstkommunion transplantieren. Aber zu Ostern 2010 kam uns ein EBV-Virus dazwischen, der eine Aktivierung von Makrophagen (bestimmte Immunzellen im Blut) hervorrief, was bei Ruben unter starkem Fieber zu einem lebensbedrohlichen Abbau seiner Erythrozyten und Thrombozyten führte. Trotz zahlreicher Transfusionen blieben die Werte auf extrem niedrigem Niveau. Wir hatten damals große Angst um Rubens Leben. Zum Glück schaffte es sein eigenes Immunsystem, den EBV-Virus zu unterdrücken. Die Blutwerte stabilisierten sich zwar nur langsam, aber nach 4 Wochen konnten wir einigermaßen entspannt wieder nach Hause. Um erneuten Komplikationen vorzuzukommen, entschlossen wir uns, mit der KMT bei Ruben möglichst zeitnah zu beginnen.



Nachdem ein 10 von 10 passender Spender gefunden wurde, legten die Ärzte den KMT-Termin auf den 31. August 2010 (Tag Null) fest. Der Transplantationsverlauf war eigentlich gleich gut wie bei Luca. Wir hatten keine bedrohlichen Komplikationen während der 6 Wochen in der Klinik, wobei sich der EBV vorübergehend noch mal gemeldet hat. Dies konnte aber medikamentös gut behandelt werden. Ruben ist jetzt seit 7 Wochen wieder zu Hause und es geht ihm prächtig. Bis auf seine ausgegangenen Haare (inzwischen sprießen sie schon wieder) würde man kaum vermuten, dass seine KMT erst so kurze Zeit zurückliegt. Momentan sind wir bei Tag +83 und sein Blutbild ist fast im Normbereich: (Leukos 6,7 - Hb 12,8 - Thrombos 212.000). Transfusionen hat Ruben seit mehr als 9 Wochen nicht mehr gebraucht. Die einzige Sorge macht uns noch die Tatsache, dass noch nicht alle seiner im Blut gemessenen Lymphozyten aus dem Spenderknochenmark stammen (Chimärismus). Sein eigener Anteil beträgt noch etwa 40 Prozent. Die Ärzte sind aber zuversichtlich, dass sie auch diesen Wert in den kommenden Monaten noch in den Griff bekommen werden. Die Blutwerte von Rubens Zwillingbruder Felix (unser drittes Kind mit FA) sind momentan noch ausreichend: Thrombos 100.000 - Hb 12,2 - Leuko 4,1 - Neutro 27%. Sollte sich sein Zustand verschlechtern (was wir nicht hoffen), würden wir auch bei Felix eine KMT anstreben. Wir wünschen allen Fanconi-Anämie-Familien für die Zukunft viel Kraft und ganz viel Zuversicht. Bedanken möchten wir uns beim gesamten Team der UKT-Kinderklinik-Tübingen für ihre geniale Arbeit (Karin & Heiko Oexle).

Sophie und Oskar

Bei unserer Tochter Sophie (8) sanken nach einer Windpockeninfektion im Februar 2007 die Thrombozytenwerte auf unter 10.000 ab. Nach einer Knochenmarkstanze konnte zwar Leukämie ausgeschlossen werden, aber es wurde der Verdacht Fanconi-Anämie (FA) geäußert. Wir forschten selbst im Internet und nahmen Kontakt zur FA-Selbsthilfegruppe auf. Bei einem Familientreffen sahen wir andere Kinder mit der Krankheit und bemerkten Parallelen. Kurz darauf wurde für Sophie aufgrund von Blutproben der Verdacht durch FA-Experten in Würzburg bestätigt. Nachdem wir telefonisch die Nachricht erhielten, erlitt ich als Mutter von Sophie einen Zusammenbruch. Zu allem Unglück wurde vier Wochen später auch noch unser Sohn Oskar (heute 5 Jahre) an FA diagnostiziert. Wir können kaum beschreiben, wie uns damals zumute war. Nach Sophies Diagnose und der Gabe von 2 Thrombozytenkonzentraten wurde unmittelbar mit der Suche nach einem Knochenmarkspender begonnen. Die Transplantation sollte ursprünglich im Dezember 2007 stattfinden. Aber weil der Spender kurzfristig ausfiel, wurde als neuer Termin April 2008 festgesetzt, nachdem eine passende Spenderin in den USA gefunden wurde. In der Zwischenzeit hatten sich Sophies Blutwerte wieder deutlich stabilisiert (Thrombos 35.000, Hb über 10,9 g/dl



Camp Sunshine 2010

Mehr als 50 FA-Familien aus den USA und anderen Ländern der Welt nahmen auch dieses Jahr wieder am FA-Familientreffen in Camp Sunshine teil. Das Camp ist auf Privatinitiative von Familie Gould zurückzuführen. Die Familie, der ein riesiges Campingplatz- und Golfresort gehört, hatte sich vor mehr als 20 Jahren dazu entschieden, von ihrem Wohlstand auch denen abzugeben, die wegen schwerer Krankheit oder Behinderung wenigstens auf ein paar Lichtblicke im Jahr dringend angewiesen sind. Auch Familien mit FAKindern gehören zu den regelmäßigen Gästen im Camp. Für die Eltern und erwachsenen Patienten gab es auch in diesem Jahr für einige Tage wieder ein sehr umfangreiches Informationsprogramm, während für die Kinder von freiwilligen Betreuern zahlreiche Freizeitaktivitäten angeboten wurden. Nach den zum vierten Mal in Folge im Rahmen von Camp Sunshine durchgeführten Mundschleimhautabstrichen durch Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich rät der amerikanische Betroffenenverband "FARF" auf seiner Internetseite:

- 1.) Mundinspektionen beim Facharzt 2 mal jährlich ab dem 9. oder 10. Lebensjahr, bei verdächtigen Läsionen alle 6 Wochen, bei Fortbestand des Verdachts biopsieren (lt. Prof. Böcking zunächst Bürstenbiopsien);
- 2.) Vermeiden von Alkohol und Tabak (einschließlich Passivrauchen) sowie anderen mit dem Mund aufgenommenen Stoffen, die Alkohol enthalten;
- 3.) Einhalten einer guten Mundhygiene (Zähne bürsten und Zahnzwischenräume reinigen);
- 4.) Erwägen einer Schutzimpfung gegen Humane Papilloma-Viren (HPV) – in den USA empfohlen ab 6 Jahren für Jungen und Mädchen;
- 5.) Achtsam bleiben – Komplikationen können relativ schnell und ohne Vorwarnung auftreten.

und Leukos 5.200) sodass sie keine weitere Transfusionen brauchte. Die ersten Tage verfrug Sophie das neue Knochenmark gut. Aber am Tag 22 zeigte sich überall am Körper eine Abstoßungsreaktion (GVHD Grad 1) auf der Haut. Nachdem die GVHD mit speziellen Medikamenten erfolgreich unterdrückt werden konnte, wurde Sophie 6 Wochen nach KMT nach Hause entlassen. Wir mussten zwar alle 2 Tage zur Nachsorge in die Klinik und uns auch besonders in Bezug auf Infektionen vorsehen, aber es war schön, wieder zu Hause zu sein. Leider entzündete sich kurze Zeit darauf ihre Mundschleimhaut. Aus Sorge vor einer stärkeren Abstoßungsreaktion wurde die Dosis der immununterdrückenden Medikamente erhöht. Parallel stiegen aber die Werte für Cytomegalieviren (gehören zur Herpesgruppe) stark an, so dass Sophie zusätzlich zu den Antibiotika auch Medikamente gegen Viren brauchte. Der Zustand der Mundschleimhaut besserte sich, aber die Entzündung heilte nicht ab, was die Ärzte mit der GVHD in Verbindung brachten. Im August 2008 musste Sophie dann wegen einer sehr schmerzhaften Herpes zoster Infektion über ihrem linken Auge wieder in die Klinik. Dennoch wurde die immununterdrückende Therapie noch weiter erhöht. Im Dezember 2008 klagte Sophie über massive Kopfschmerzen und hielt sich ständig das linke Auge zu. In der Klinik wurden seelische Ursachen vermutet und zu einer Psychotherapie geraten. Die Schmerzen besserten sich trotz der Psychotherapie nicht und wir suchten die Augenklinik auf. Dort diagnostizierte man eine schwere Hornhauttrübung aufgrund einer massiven Herpesinfektion. Trotz einer sofort eingeleiteten intensiven Behandlung besserte sich der Zustand von Sophies linkem Auge nicht mehr und es musste eine Reduzierung der Sehfähigkeit auf nur noch 10% festgestellt werden. Dennoch wurde an der immunreduzierten Therapie weiter festgehalten und wir holten uns eine zweite Meinung von Dr. Ebell ein. Er riet dazu, die Immunsuppression herunterzufahren, damit Sophie selbst wieder immunkompetenter wird. Wir sind froh, dass dies erfolgreich war und es Sophie heute 2 Jahre später wieder viel besser geht. Für Oskar überlegen wir stark, ob wir nicht lieber erst mit einer Androgentherapie starten sollten, falls er bei sinkenden Blutwerten behandelt werden muss. Zur Zeit sind die Werte aber noch ausreichend: Hb 10,0 – Thrombos 49.000 – Leukos 4.600 – Neutrophile 33%. Von uns allen herzliche Grüße und ein schönes Weihnachtsfest.



Wieder ausreichend gute Blutwerte - bei Simon durch Oxymetholon und bei Emily durch Danazol

Wir sind Familie Stein – Mutter Claudia (42), Vater Stephan (49), Sohn Simon (18) und Tochter Emily (14). Festgestellt wurde die Fanconi-Anämie in unserer Familie, als Simon 8 Jahre alt war. Bei einem Krankenhausaufenthalt stellte sich heraus, dass sein Blutbild Auffälligkeiten zeigte und somit der Verdacht auf eine Leukämie bestand. Zur weiteren Überprüfung wurden wir an die Uniklinik Würzburg überwiesen, wo glücklicherweise dieser Verdacht ausgeräumt werden konnte. In Würzburg war Frau Dr. Holzhauer unsere behandelnde Ärztin. Da Simon relativ zierlich war, kam recht schnell die Vermutung auf, dass es sich um Fanconi-Anämie handeln könnte. Durch die Chromosomenbruchanalyse wurde dies bestätigt. Uns wurde geraten, testen zu lassen, ob Emily für Simon als Knochenmarkspenderin in Frage kommt. Es stellte sich leider heraus, dass Emily auch Fanconi-Anämie hat, obwohl sie rein äußerlich verhältnismäßig groß und kräftig war und auch sonst keine Auffälligkeiten hatte. Da die Blutwerte bei beiden Kindern ausreichend stabil waren und sie ganz normal in die Schule konnten, haben wir die Fanconi-Anämie für etwa vier Jahre noch weitgehend verdrängt. Im Alter von 12 baute Simon dann innerhalb kurzer Zeit deutlich ab. Er hatte kaum mehr Appetit und verlor extrem an Gewicht. Blutuntersuchungen in





Ehrenausszeichnungen

Für ihre erfolgreiche Kooperation bei der Entdeckung des 14. Fanconi-Anämie-Gens (FANCO/RAD51C) wurden Prof. Dr. Hanenberg und Prof. Dr. Schaal (Universität Düsseldorf) sowie Prof. Dr. Schindler (Universität Würzburg) zusammen mit ihren Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern am 25.9.2010 beim Fanconi-Anämie-Jahrestreffen 2010 in Berlin gemeinsam vom Aktionskreis Fanconi-Anämie, von der Fanconi-Anämie-Stiftung und von der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe Ehrenausszeichnungen verliehen. Dr. Viona Vaz aus London und Prof. Dr. Hanenberg sind Erstautoren einer entsprechenden Fachveröffentlichung in der renommierten wissenschaftlichen Zeitschrift "Nature Genetics". Auch vom US-amerikanischen Fanconi-Anämie-Verband FARF bekamen die deutschen Forschergruppen zusammen den britischen Arbeitsgruppen von Prof. Dr. Matthew aus London und Prof. Dr. Rahman aus Sutton "Research Awards" (Forschungsauszeichnungen) überreicht. Allen Beteiligten einen herzlichen Glückwunsch und ein großes Dankeschön! Lesen Sie hierzu am Ende dieser Ausgabe die näheren Erläuterungen von Prof. Dr. Schindler (mit Prof. Dr. Matthew verantwortlicher Autor des Beitrags in "Nature Genetics").

Toller Einsatz

Ein großes Kompliment an die Schülerinnen und Schüler der Gesamtschule Orscholz im Saarland. Bei einer Weihnachtsback- und Verkaufsaktion wurden 370 Euro Reinerlös für die FA-Hilfe erzielt. Einen Erlös in Höhe von 500 Euro spendeten die Organisatoren des dritten "Wilde Kerle-Cup", der auch in diesem Jahr wieder in der Mitlosheimer "Teufelstopf-Arena" stattfand. Allen Verantwortlichen und Helfern ein besonderes DANKESCHÖN!

Würzburg ergaben daraufhin einen Hb von 2,6 g/dl –Thrombos 8.000 – Erys 0,7 Mill. und Leukos 2.500. Simon bekam bei der stationären Aufnahme eine Ery- und eine Thrombozytentransfusion.

Weil Frau Dr. Holzhauser bereits Fanconi-Anämie-Patienten betreute, riet sie uns zu einer Androgentherapie mit Oxymetholon, nachdem sie uns über die möglichen Nebenwirkungen aufgeklärt hatte. Allerdings wollte sie uns keine allzu großen Hoffnungen auf eine Besserung machen, weil Simons Allgemeinzustand wegen der abgesunkenen Blutwerte schon stark reduziert war. Da das Medikament aufwändig über das Ausland organisiert werden musste, konnten wir mit der Therapie erst ca. 3 Monate später beginnen. In dieser Zeit bekam Simon mehrere Transfusionen mit roten Blutkörperchen und auch Thrombozytenkonzentrate.

Am 4. August 2004 haben wir dann mit 50 mg Oxymetholon (2 mg/kg) täglich und 5 mg Decortin (jeden zweiten Tag) begonnen. Bereits nach 4 Wochen zeigte sich bei Simon schon ein deutlicher Anstieg der Thrombozyten von 16.000 auf 48.000. Auch der Hb stieg innerhalb von 8 Wochen von 4,7 auf 8,5 an. 7 Monate nach Behandlungsbeginn war Simons Hb auf 15,3 g/dl angestiegen, seine Thrombos lagen bei 57.000, seine Erys bei 4,3 und seine Leukos bei 2.700. Daraufhin reduzierten wir das Oxymetholon auf die Hälfte (25 mg/Tag). Das Erstaunliche für uns und auch Frau Dr. Holzhauser war, dass Simons Werte trotz der deutlichen Dosisreduzierung weiterhin stabil blieben. Eineinhalb Jahre später reduzierten wir dann noch einmal um die Hälfte auf 12,5 mg/Tag und die Werte blieben immer noch konstant. Simon ging es für die nächsten 3 Jahre ausgesprochen gut, Infektionen hatte er sogar weniger als seine Mitschüler.

Erst im Januar 2007 bekam Simon wieder gesundheitliche Schwierigkeiten. Bei ihm wurde eine fast tischtennisballgroße (zum Glück gutartige) Zyste im Unterkiefer diagnostiziert, die anschließend in der Kieferchirurgie Würzburg entfernt wurde. Einen Zusammenhang zur Fanconi-Anämie konnte man aber bis heute nicht feststellen. Simon hat die Operation gut überstanden. Schon wenige Monate später waren die Ärzte überrascht, wie schnell sich Simons Unterkieferknochen von selbst wieder nachgebildet hatte. Im Alter von knapp 18 wurde dann bei Simon bei der jährlichen Routi-



neuntersuchung ein Leberadenom vermutet. Die Behandlung mit den Androgenen wurde daher nochmals um die Hälfte reduziert (alle 2 Tage 12,5 mg). Bei einer MRT-Untersuchung kurz darauf konnte der Verdacht nicht bestätigt werden. Da auch eine zweite MRT-Untersuchung 3 Monate später zum gleichen Ergebnis führte, in der Zwischenzeit aber seine Blutwerte deutlich abgesunken waren, nahmen wir die Oxymetholon-Behandlung nach Rücksprache mit Prof. Dr. Hanenberg wieder auf. Wir erhöhten die Dosis auf 50 mg täglich (0,8 mg/kg/Tag). Innerhalb kurzer Zeit hatte Simon wieder steigende Blutwerte. Und bereits nach 4 Monaten waren seine alten Ausgangswerte erreicht, so dass wir erneut um die Hälfte auf 25 mg pro Tag reduzieren konnten.

Bei Emily gestaltete sich der Krankheitsverlauf zum Glück nicht ganz so dramatisch. Wie bei Simon fielen auch bei ihr mit 12 Jahren die Blutwerte stark ab (Hb 5,9 g/dl – Thrombozyten 20.000, Erys 1,6 Mill. – Leukos 4.300). Die Neutrophilen lagen bei 19%. Auch Emily brauchte zweimal eine Transfusion mit roten Blutkörperchen. Mit der Frage einer Androgenbehandlung für Emily hatten wir uns zum ersten Mal beim FA-Familientreffen 2006 in Kronach auseinandergesetzt. Wir erfuhren, dass Danazol bei FA-Patienten noch nicht so intensiv erforscht war wie Oxymetholon. Was uns aber zuversichtlich gestimmt hatte, waren die Verlaufswerte von Amy Frohnmayer aus den USA, die mit ihrer Danazol-Behandlung seit Jahren erstaunlich stabil ist. Daraufhin begannen wir im Juli 2008 bei Emily mit 2 x 100 mg Danazol



Brasilien ganz vorn bei FA

Dr. Carmen Bonfim (hier beim letzten FA-Kongress in Minneapolis mit Prof. Brakenhoff aus Amsterdam) ist die erfolgreichste Knochenmarktransplanteurin für FA in Südamerika. Trotz noch vieler Engpässe in Brasilien haben sie und ihr Vorgänger Prof. Pasquini es geschafft, in Curitiba eine KMT-Station nach Standards hochentwickelter Industrieländer aufzubauen (über 400 KMTs nur bei FA). Dr. Bonfim ist verheiratet und Mutter von 2 Kindern. Vor einem Jahr wurde von ihr und Mitarbeitern der Universität von Parana das bislang größte FA-Familientreffen weltweit organisiert. Mehr als 80 Familien kamen aus allen Landesteilen, die meisten mit dem Flugzeug. Zur Erklärung: Brasilien hat zwar „nur“ 2 1/2 mal so viele Einwohner wie Deutschland, ist flächenmäßig aber 26 mal größer.



So viele wie noch nie

Fanconi-Anämie-Familien mit ihren betroffenen Kindern, so weit das Auge reicht. Selbst bei den internationalen FA-Familientreffen in Camp Sunshine USA (im Durchschnitt 50 FA-Familien) hat es noch nie so viele FA-Patienten gemeinsam an einem Ort gegeben wie im November 2009 in Curitiba/Brasilien. Auch Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich (Uni Düsseldorf / Dt. FA-Hilfe) waren eingeladen worden. Ganze 5 Tage waren nötig, um gemeinsam mit einer Zahnärztin vor Ort alle Patienten über das Projekt „Mundschleimhautabstriche zur Krebsvorsorge“ zu informieren und gründlich zu untersuchen.

täglich. Weil aber nach mehreren Wochen keine spürbare Besserung eintrat, erhöhten wir, nach Rücksprache mit Prof. Dr. Hanenberg, zunächst auf 3 x 100 mg täglich und 2 Wochen später sogar auf 4 x 100 mg täglich. Im September (10 Wochen später) stiegen auch Emilys Blutwerte dann langsam an. 8 Monate nach Behandlungsbeginn hatte sie einen Hb von 14,1 g/dl – 57.000 Thrombos – Erys 3,7 Mill. und Leukos 4.200 bei einem Gewicht von 47,8 kg und einer Größe von 1,63 m. Ab diesem Zeitpunkt haben wir mit einer schrittweisen Reduzierung begonnen. Jetzt nimmt Emily nur noch 2 x 100 mg/Tag. Ihr geht es richtig gut, sie hat außer einer tieferen Stimme keinerlei ersichtliche Nebenwirkungen und ist innerhalb von 2 Jahren um 12 cm gewachsen (171 cm, 57 kg).

Auf Vermittlung unserer behandelnden Ärztin, Frau Dr. Filger-Brillinger, führten wir vor ca. 2 Jahren ein Aufklärungsgespräch über eine KMT für beide Kinder mit Prof. Dr. Speer vom Transplantationszentrum der Uniklinik Würzburg. Da Simon und Emily mit ihrer Androgenbehandlung aber ausgesprochen gut zurecht kommen und uns die Risiken von KMTs noch immer als zu hoch erscheinen, entschieden wir uns, mit der Androgentherapie fortzufahren. Die für beide Kinder vor 2 Jahren begonnene Spendersuche hat zudem noch nicht zu einem ausreichend geeigneten Spender geführt. Zur Sicherheit lassen wir einmal jährlich Blutproben von beiden Kindern in Berlin zum Ausschluss auf eine beginnende Leukämie untersuchen. Außerdem nehmen wir an der Studie zur Früherkennung von Mundschleimhautkrebs teil.



Trotz aller mit der Krankheit verbundenen Schwierigkeiten versuchen wir mit unseren Kindern, ein fast normales Leben zu führen. Simon ist leidenschaftlicher Sportler (Fußball, Snowboarden, Fitness-Studio und noch vieles mehr). Emily hingegen ist eher musisch und künstlerisch begabt (Querflöte im Musikverein, Lesen, Zeichnen etc.). Beide haben einen guten Freundeskreis. Simon ist im 3. Ausbildungsjahr zum Verwaltungsfachangestellten und Emily ist in der 9. Klasse der Realschule eine sehr gute Schülerin. Auch wenn die Androgene vielleicht nicht bei allen FA-Kindern so gut ansprechen, wie bei unseren Kindern, möchten wir allen anderen betroffenen Familien dennoch Mut machen. Gerne stehen wir auch für Fragen zur Verfügung. Auf diesem Wege bedanken wir uns bei allen Ärzten, Wissenschaftlern und den beiden FA-Selbsthilfegruppen, die uns in den vergangenen Jahren so hilfreich zur Seite gestanden sind.

Dringender Rat von Familie Müller zur regelmäßigen Speiseröhrenkrebs-Vorsorge bei Fanconi-Anämie

Wir sind Familie Müller, unser Sohn Thomas wurde mit 14 Jahren von einer sehr aufmerksamen Hausärztin an Fanconi-Anämie diagnostiziert, weil zu der Zeit seine Leukozytenzahl leicht erniedrigt war. Heute ist er 26, seine Blutwerte waren eigentlich die ganze Zeit über stabil, Medikamente oder Bluttransfusionen hat Thomas nie gebraucht. Im April 2008 wurden bei einer Routine-Endoskopie aus Magen und Speiseröhre 3 Proben entnommen, von der eine ein invasives Karzinom aufwies. Für uns alle war dies ein Schock, niemand hatte damit gerechnet. In einem Gespräch wenige Tage darauf bei den Onkologen in der Diagnostik-Klinik Wiesbaden wurde das weitere Vorgehen besprochen. In der Uni Frankfurt erfolgte dann ein sogenanntes PET-CT, um andere Krebsherde im Körper auszuschließen. Die Entfernung des Karzinoms aus der Speiseröhre etwa 4 Wochen nach der Diagnose konnte ebenfalls endoskopisch durchgeführt werden, da der Befund glücklicherweise noch sehr klein war (ca. 1 cm). Seit dieser Zeit gehen wir alle 3 Monate mit Thomas zur Nachkontrolle, aber bislang ist alles unauffällig geblieben. Auf eigenen Wunsch wird bei Thomas die Untersuchung unter leichter Vollnarkose durchgeführt. Wir möchten aufgrund unserer eigenen Erfahrungen allen anderen Fanconi-Anämie-Familien den dringenden Rat geben, ihre Kinder wirklich sehr regelmäßig auch zur Krebsvorsorge der Speiseröhre zu schicken und darauf zu drängen, dass wie bei Thomas ein Verfahren angewendet wird, bei dem durch eine blaue Flüssigkeit entartete Zellen sichtbar gemacht werden können.



FA-Forschung weltweit

Auch mit Hilfe der Abteilung Chromosomendiagnostik des Instituts für Humangenetik der Charité Berlin (Leitung Prof. Dr. Heidemarie Neitzel) wurde jetzt die internationale Zusammenarbeit mit behandelnden Ärzten und Wissenschaftlern aus Curitiba/Brasilien verstärkt. Bei Gesprächen zwischen Prof. Neitzel und PD Dr. Carmem Bonfim fiel beiden Wissenschaftlerinnen auf, dass es in Brasilien zwar einen ähnlich hohen Prozentsatz von FA-Patienten mit Schleimhautkarzinomen gibt wie in Deutschland, aber offensichtlich deutlich weniger FA-Patienten mit Leukämie oder Leukämievorstufen in Knochenmark und Blut. Die beiden Expertinnen wollen nun herausfinden, ob es tatsächlich einen Unterschied gibt und falls ja, warum. Auf Einladung von Prof. Neitzel reisten im Sommer 2010 zwei Wissenschaftlerinnen aus Curitiba für 3 Wochen nach Berlin, um sich für den direkten Vergleich zwischen deutschen und brasilianischen FA-Patienten mit den an der Charité für FA-Patienten weiterentwickelten Untersuchungsverfahren zur Diagnose chromosomaler Veränderungen in Knochenmark- und Blutproben vertraut zu machen.



Alt-Handy Sammlung

Auch in Zukunft nehmen wir ausrangierte Handys entgegen. Die alten Handys werden von Recyclingfirmen aufgekauft bzw. in noch akzeptablem Zustand über das Internet verkauft. Der erzielte Erlös geht in die FA-Forschung.

Untersuchungen auf Chromosomenveränderungen in Knochenmark- und Blutzellen von Fanconi-Anämie-Patienten

von Prof. Dr. rer. nat. Heidemarie Neitzel, Institut für Humangenetik, Charité Berlin und OA Dr. med. Wolfram Ebell, Pädiatrische KMT, Charité, Universitätsmedizin Berlin

Bei Betroffenen mit Fanconi-Anämie (FA) kann es im Verlauf der Erkrankung zu Chromosomenveränderungen im Knochenmark kommen. Bislang war die Bedeutung dieser Veränderungen wenig verstanden. Im Jahr 2003 berichteten wir erstmals über einen Zusammenhang zwischen dem Auftreten der Chromosomenveränderungen und der Entstehung eines myelodysplastischen Syndroms (MDS) oder einer akuten myeloischen Leukämie (AML)¹. Seitdem haben wir regelmäßige Chromosomenuntersuchungen bei fast 200 deutschen FA-Patienten durchgeführt, die zeigen, dass bei ca. einem Drittel Chromosomenveränderungen vorliegen und dass diejenigen Patienten mit Chromosomenveränderungen ein deutlich höheres Risiko haben, ein MDS oder eine AML zu bekommen.

Dabei spielen drei Chromosomenveränderungen eine entscheidende Rolle:

- zusätzliches Material vom langen Arm von Chromosom 1
- zusätzliches Material vom langen Arm von Chromosom 3
- Fehlen eines Chromosoms 7

Im Kapitel 13 des Fanconi-Anämie-Handbuchs findet man zusätzliche Informationen zu Chromosomenveränderungen im Knochenmark². Von den FA-Patienten, die eine Chromosomenveränderung entwickelt haben, waren bei 93% die Chromosomen 1, 3 und/oder 7 betroffen. Nach unseren Daten muss man davon ausgehen, dass zuerst die Chromosomenveränderung auftritt und danach die hämatologische Verschlechterung im Sinne eines MDS oder einer AML eintritt.

Außerdem berichteten wir bereits 2003, dass man die Chromosomenveränderungen auch im peripheren Blut nachweisen kann, also nicht unbedingt eine Knochenmarkpunktion nötig ist. Allerdings konnten wir damals noch nicht abschätzen, wie sicher der Nachweis aus dem Blut ist. Deshalb haben wir von 2003 bis 2009 systematische Untersuchungen durchgeführt, um die Resultate aus dem Knochenmark mit denen aus dem Blut zu vergleichen. Dabei zeigte sich, dass die Erkennungsrate im Blut mit 97% sehr hoch ist, d.h. dass durch diese Methode ein sehr sicherer und frühzeitiger Nachweis von Chromosomenveränderungen erfolgen kann. Dies war die Voraussetzung dafür, dass wir jetzt allen FA-Patienten regelmäßige Kontrolluntersuchungen aus dem peripheren Blut anbieten können. Dabei sollten die Untersuchungen aus dem Blut halbjährig erfolgen, weil die Erkennungsrate im Blut zwar sehr gut ist, aber nicht ganz so hoch wie im Knochenmark (97% im Blut gegenüber 100% im Knochenmark). Sinnvoll kann diese Untersuchung für alle nicht-transplantierten Patienten sein, bei denen die Blutwerte einigermaßen stabil sind. Unsere Untersuchungen zeigten außerdem, dass es klinische Auffälligkeiten geben kann, die auf das Vorliegen einer Chromosomenveränderung im Knochenmark hindeuten können. Dazu gehören:

- eine spontane Verbesserung der Blutwerte (ohne die Therapie mit Androgenen, wie z.B. Oxymetholon oder Danazol)
- eine spontane Verschlechterung der Blutwerte
- gehäufte Infektionen.

Durch die Erkennung von chromosomalen Veränderungen kann der betroffene Patient in eine engmaschigere Verlaufskontrolle genommen werden, um eine mögliche Verschlechterung im Sinne eines MDS oder einer AML frühzeitig zu erkennen. Außerdem ergibt sich der Vorteil, dass man Handlungsoptionen wie z.B. die Suche eines passenden Knochenmarkspenders oder die Auswahl des Transplantationsortes frühzeitig wahrnehmen kann, so dass man im Falle einer Verschlechterung, die auch kurzfristig eintreten kann, vorbereitet ist. Den Richtlinien des FARE³ zufolge sollte bei jedem FA-Patienten, auch bei Patienten mit stabilen Blutwerten und ohne Chromosomenveränderungen, einmal jährlich eine Knochenmarkentnahme erfolgen, bei der die Morphologie der Zellen beurteilt wird und eine Chromosomenanalyse durchgeführt wird. Aus unserer Sicht ist dies nicht mehr zwingend nötig, sondern kann durch eine Blutentnahme alle 6 Monate ersetzt werden. In jedem Falle ist es aber wichtig, dass Sie die Einzelheiten der Vorgehensweise mit ihrem betreuenden Arzt besprechen. Für die Untersuchung aus dem peripheren Blut bräuchten wir 5 ml Heparinblut und 5 ml EDTA-Blut (bei kleinen Kindern auch weniger). Das Blut sollte per Postexpress versendet werden, damit es am nächsten Tage bei uns eintrifft.

¹ Tönnies H, Huber S, Kuhl JS, Gerlach A, Ebell W, Neitzel H. Clonal chromosomal aberrations in bone marrow cells of Fanconi anemia patients: gains of the chromosomal segment 3q26q29 as an adverse risk factor. *Blood* 2003;101:3872-4 (2003).

² Fanconi-Anämie. Ein Handbuch für Eltern, Patienten und ihre Ärzte“ Seiten 113-147: http://www.fanconi.de/_handbuch/50601_FA_Handbuch.pdf (2005).

³ Fanconi Anemia: Guidelines for Diagnosis and Management: <http://www.fanconi.org/pubs/Guidelines.htm> (2008).

Wir wünschen allen FA-Familien ein schönes, geruhiges und gesegnetes Weihnachtsfest und alles Gute für das Neue Jahr 2011 gez. Heidemarie Neitzel und Wolfram Ebell (stellvertretend für die anderen unermüdeten Mitarbeiter Sven-Jörn Kuhl, Reyk Richter, Gabriele Strauss und viele andere)w





Mit Leib und Seele

Aus Passion Kinderarzt ist Dr. med. Wolfram Ebell, Leiter der Station für Knochenmarkstransplantation am Virchow-Klinikum der Charité Universitätsmedizin Berlin. Als regelmäßiger Gast auf FA-Kongressen in aller Welt ist er bekannt als sehr erfolgreicher und dennoch eher zurückhaltender Transplanteur. Aus mehr als 25 Jahren Erfahrungen mit KMTs bei FA-Patienten weiß er um die besondere Empfindlichkeit der Zellen von FA-Betroffenen Bescheid. Dennoch ist es ihm und seinem Team in Berlin gelungen, auch dann, wenn statt eines Geschwisterspenders nur ein unverwandter oder nicht optimal passender Familienspender zur Verfügung steht, die Überlebensrate bei FA seit 1995 von unter 20 auf nahezu 80% anzuheben. Mit seinem Team in Berlin war er einer der ersten weltweit, der herausfand, dass durch den Einsatz gezielter anderer Maßnahmen auf die Bestrahlung von FA-Patienten zum Abtöten des alten Knochenmarks vor KMT verzichtet werden kann. Auf Vorträgen, aber auch bei Beratungsgesprächen mit Angehörigen, weist Dr. Ebell vor einer KMT sehr deutlich darauf hin, dass 80% Überleben nicht 100% sind, und dass es Kinder oder erwachsene Patienten mit FA gibt, deren Verlauf nicht in jedem Fall eine Knochenmarkstransplantation als ratsam erscheinen lässt. Immer wieder beobachten er und seine Kollegen FA-Patienten, die mit oder manchmal sogar ohne Androgene über Jahre stabil bleiben oder deren Zustand sich sogar verbessert. Große Sorge bereitet Dr. Ebell die Gefahr von Leukämie bei FA, weshalb auch er dringend dazu rät, Blut bzw. Knochenmark von FA-Patienten regelmäßig auf leukämieverdächtige Chromosomenveränderungen untersuchen zu lassen.

Johannes Otto - eine gehörige Portion Selbstironie und der feste Glaube an das Gute in jedem Menschen

Ich heiße Johannes Otto und bin 30 Jahre alt. Zurzeit lebe ich in Marburg an der Lahn, wo ich an einer Schule für Blinde und Sehbehinderte in diesem Schuljahr mein Fachabitur für Sozialwesen absolvieren werde. Meine Erblindung ist Folge der Knochenmarkstransplantation (KMT), die ich 1989 im Alter von 8 ½ Jahren in Ulm erhielt.

Als ich ein halbes Jahr alt war, starb meine Schwester Miriam an den Folgen ihrer Fanconi-Anämie. Bei mir wurde die Krankheit im Alter von 4 Jahren nach dem Auftreten von Darmblutungen diagnostiziert, obwohl ich bereits bei Geburt auffallend klein und leicht war, und ich auffällige Fehlbildungen an meinem linken Daumen hatte. Im Anschluss an die Diagnose führten meine Eltern Gespräche mit Experten an der Unikinderklinik Ulm über die Möglichkeiten einer Knochenmarkstransplantation. Unter dem Eindruck eines



kurz zuvor verstorbenen Patienten bat dann ein junger Assistenzarzt meine Eltern, den Schritt zu einer Transplantation gut zu überdenken, da ich zu dieser Zeit erst der vierte FA-Patient mit einer KMT in Ulm gewesen wäre und keiner davor überlebt hätte. Heute weiß ich, dass dieser vor 25 Jahren zur Vorsicht mahnende Arzt inzwischen einer der erfahrendsten und erfolgreichsten Knochenmarkstransplanteure für Fanconi-Anämie weltweit geworden ist.

Bei erneuten Gesprächen 4 Jahre nach meiner Diagnose sprach sich die Mehrzahl der Ärzte in Ulm für eine KMT aus. Ich habe die Transplantation wegen massiver Begleiter-

scheinungen mehrmals nur knapp überlebt. Ich hatte so schlimme Abstoßungsreaktionen, dass sich meine Haut in Zeitabständen von einem Jahr 4 mal aufgelöst hatte und ich wie ein Verbrennungsoffer behandelt werden musste. Erst etwa 1 Jahr später konnte ich zum ersten Mal nach Hause entlassen werden, wobei es in der Folgezeit ständig Anlässe für regelmäßige Klinikaufenthalte gab. Zu den vielen Einschränkungen nach der KMT gehörte unter anderem, dass meine Skelett- und Muskelentwicklung und die Ausbildung der zweiten Zähne fortan stark eingeschränkt war, dass mir die Finger- und Fußnägel ausgingen, die Haare auf dem Kopf und am Körper nicht mehr nachwuchsen, es bedingt durch Verwachsungen und Vernarbungen aufgrund von chronischen Abstoßungsreaktionen in Magen und Darm (Stenosen) zu massiv schmerzhaften Koliken kam, ich eine extrem trockene Haut übersät mit Altersflecken entwickelte und auch keine Tränenflüssigkeit mehr produzieren konnte. Zunächst musste ich mehrmals die Woche zu Nachbehandlungen und Kontrollen in die Klinik, danach in längeren Abständen und schließlich einmal im Monat.

Im Alter von 11 Jahren erblindete mein rechtes Auge in Folge von Grauem Star, Hornhauttrübung, in die Hornhaut wuchernden Blutgefäßen, sowie ständigen Hornhaut-Entzündungen und Vernarbungen. Relativ schnell reduzierte sich auch links die Sehschärfe aus den gleichen Gründen auf nur noch 15 bis 20%. Bis zu meinem 18. Lebensjahr bekam ich wegen meiner Augen, meinem körperlich labilen Gesamtzustand und der hohen Ansteckungsgefahr schulischen Hausunterricht. Bis auf die Klinikaufenthalte verbrachte ich so für etwa 10 Jahre die meiste Zeit zu Hause.

Mit 21 ging ich für 1 Jahr in eine Ausbildungseinrichtung für blinde und sehbehinderte Erwachsene in Würzburg. In dieser Zeit stellte ich bei mir eine Verhärtung an der Unterlippe fest. Eine Biopsie wies auf fehlgebildete Schleimhautzellen





Photodynamische Therapie

Frau Dr. med. Karin Kunzi-Rapp ist Projektleiterin des Arbeitsschwerpunktes "Klinische Laseranwendungen" im "Institut für Lasertechnologien in der Medizin und Messtechnik" an der Universität Ulm. Zu Fragen über Erfahrungen der Anwendbarkeit von "PDT" bei Fanconi-Anämie teilt sie uns Folgendes mit:

"Bei der Photodynamischen Therapie (PDT) werden die kranken Hautzellen der Hauttumoren bzw. ihrer Frühformen mit einer speziellen auf die Haut aufgetragenen Creme, dem so genannten Photosensibilisator, lichtempfindlich gemacht und anschließend durch die Belichtung mit Lampen, die ein spezielles Licht abstrahlen (z. B. rotes Kaltlicht) gezielt zerstört. Die abgetöteten Zellen werden innerhalb weniger Tage und Wochen abgestoßen und durch gesunde, frische Zellen, die durch Teilung aus benachbarten Hautzellen entstehen, ersetzt. In der Regel bleibt eine Narbenbildung aus, Ärzte und Patienten sind mit den Behandlungsergebnissen sehr zufrieden. Weitreichende klinische Erfahrungen für die Photodynamische Therapie an der Haut bestehen bereits für die Behandlung von hellem Hautkrebs. Vorstufen von hellem Hautkrebs sind z. B. 'aktinische Keratosen', die den Leukoplakien an der Mundschleimhaut entsprechen. Unsere bislang sehr positiven Erfahrungen in Ulm bei der versuchsweisen PDT-Behandlung eines FA-Patienten mit Schleimhautkrebs empfinden wir als sehr mutmachend."

Bitte melden Sie sich

Möchten Sie die Arbeit unserer FA-Hilfe bei sich vor Ort mehr publik machen? Benötigen Sie Spendenhäuschen oder Flyer? Oder extra Exemplare von "Projekt Hoffnung"? Bitte melden Sie sich unter 02308/2324.

hin, die aber zunächst für weitere 3 ½ Jahre regelmäßig alle 2 bis 4 Wochen in der Gesichts-/Unterkieferchirurgie der Uniklinik Ulm beobachtet wurden. 2002 wechselte ich nach Stuttgart in die kaufmännische Berufsfachschule für Blinde und Sehbehinderte, um dort einen Wirtschafts-Realschulabschluss zu absolvieren. Wegen fortwährender Koliken, entzündeter und zugeschwollener Gallengänge, massivem Auftreten von Gallensteinen und Bauchspeicheldrüsenentzündung wurde im Alter von 25 meine Gallenblase entfernt.

Etwa 2 Monate später erhielt ich dann nach einer erneuten Biopsie die Diagnose Schleimhautkrebs an meiner Unterlippe, nachdem ich zuvor schon über ein Jahr Probleme mit dem Essen und Zähneputzen hatte und die betroffene Stelle immer wieder zu bluten anfang. Nach den ersten beiden OP's im Frühjahr 2005 folgten noch vier weitere chirurgische Eingriffe begleitet von Bestrahlung. Beim ersten Zyklus bekam ich eine Einzeldosis von 1,8 und eine Gesamtdosis von 59,4 Gy, beim zweiten Zyklus 2 Jahre später nach Entfernung der Lymphknotenmetastasen war es eine Einzeldosis von 2,0 und eine Gesamtdosis von 50 Gy.

Im Zusammenhang mit meiner zweiten Krebs-OP wurde bei einer Computertomographie-Untersuchung durch Zufallsbefund ein Aneurysma (sackförmige Ausweitung) von Blutgefäßen im Kopf festgestellt. Da die Ärzte das Risiko einer Operation möglicherweise zu hoch einschätzten, ließen sie eine Diskussion zu diesem Thema erst gar nicht zu. Auch wenn durch ein unbehandeltes Aneurysma die Gefahr bestehen könnte, dass es zu einer unkontrollierten Hirnblutung kommt, ist zum Glück bis jetzt auch bei größeren Belastungen noch nichts passiert.

Mit 27 Jahren mussten bei mir zum ersten Mal mögliche Krebsvorstufen der Haut (vor allem an Armen, Beinen und Rücken) mit Photodynamischer Therapie behandelt werden. Bei diesem Verfahren wird eine spezielle Salbe auf die verdächtigen Stellen aufgetragen, die dann mit einer Folie für etwa 3 Stunden dunkel abgedeckt werden müssen. Anschließend werden die Bereiche wieder abgedeckt und mit einem speziellen Laserlicht für 10 bis 15 Minuten bestrahlt. Durch dieses Verfahren, bei dem die Haut oberflächlich ähnlich reagiert, wie bei einem Sonnenbrand, werden ausschließlich die kranken Zellen zerstört. Bis heute bin ich 5 mal auf diese Weise behandelt worden. Auch für die immer wieder neu auftretenden Zellveränderungen an meiner Unterlippe und im Mund wurde dieses

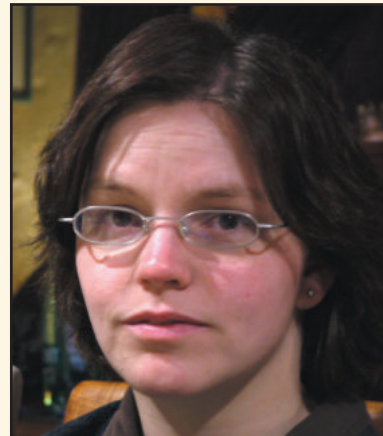
Verfahren seit einem Jahr bereits 3 mal angewandt. Oberflächliche Krebszellen sowie andere verdächtige Läsionen, die durch die Photodynamische Therapie nicht verschwinden, werden zusätzlich mit CO² Laser abgetragen. Mir ist es sehr wichtig, im Zusammenhang mit all meinen gesundheitlichen Einschränkungen deutlich zu machen, dass ich mir meinen ausgesprochen bissigen Humor, eine gehörige Portion Selbstironie und meinen Glauben an das Gute in jedem Menschen bewahrt habe. Eine meiner Lieblingsaussagen, wenn mich Leute fragen, ist, dass es mir „grundsätzlich hervorragend“ geht. Große Furcht vorm Sterben habe ich eigentlich nicht. Um so bewusster erlebe ich jeden Tag, falls ich ihn nicht aus Bequemlichkeit im Bett verschlafe. Um mich körperlich fit zu halten, achte ich sehr auf meine Ernährung, was wegen meines aktiven, sehr disziplinierten und regelmäßig mehrmals pro Woche durchgeführten Kraftsporttrainings existenziell wichtig ist. Als ich vor 13 Jahren mit dem Training angefangen habe, konnte ich kaum eine Hantel heben. Heute schaffe ich an guten Tagen 130 Kilo Kreuzheben, 100 kg Bankdrücken und 500 kg Beinpresse. Man könnte auch noch die Waden mit 240 kg, den Bizeps und Trizeps mit 60 kg, Unterarm 85 kg, Schulter mit 80 kg und Klimmzüge in den Nacken mit Zusatzgewicht, sowie meine japanische Ninjutsu-Kampfsporttechnik-Ausbildung erwähnen – aber das würde hier wahrscheinlich ein klitzekleines bisschen zu weit führen.



Johannes Otto (30 Jahre, FA, 2.v.r.) im Frühjahr 2009 bei einer Studienfahrt der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe mit jungen erwachsenen FA-Patienten nach Frankreich, hier auf einem gemeinsamen Foto vor dem Louvre in Paris

Carmens bisheriger Lebens- und Leidensweg - erschütternd und doch gleichzeitig Mut machend

Ich heiße Carmen Hassley und wohne in Ibbenbüren (Nähe Münster). Ich bin 31 Jahre alt. Obwohl ich im Nachhinein erfahren habe, dass bei mir bereits kurz nach der Geburt Fanconi-Anämie diagnostiziert wurde, habe ich mich näher mit der Krankheit erst befasst, als ich mir im Alter von 21 meine Krankenakte selbst durchgelesen habe. Von meinen Eltern habe ich vorher nur wenig erfahren, wohl auch, weil sie mit den vielen medizinischen Begriffen gar nicht viel anfangen konnten. Wie ich später aus den Arztberichten erfuhr, hatte ich mit 4 1/2 Monaten starke Windpocken, so dass ich für fast 4 Wochen in die Klinik musste. Die Werte für Hb (12,4 g/dl) und Leukos (4.000) waren zwar stabil, aber die Neutrophilen waren schon auf 11% (440) abgesunken. Bis zum 4. Lebensjahr folgten viele weitere Krankenhausaufenthalte (massive Verdauungsprobleme, Herpes, Masern, Mittelohr- und Mundschleimhautentzündung). Eine weitere Eintragung über die Blutwerte gibt es aus dem 9. Lebensjahr im Rahmen einer Kontrolluntersuchung (Hb unauffällig, Leuko 3000, Thrombozyten 116.000). Eine Gewebe-Untersuchung aus Blutproben meiner Geschwister (ein Bruder, drei Halbgeschwister) ergab damals, dass niemand von ihnen für mich als Knochenmarkspender passt.

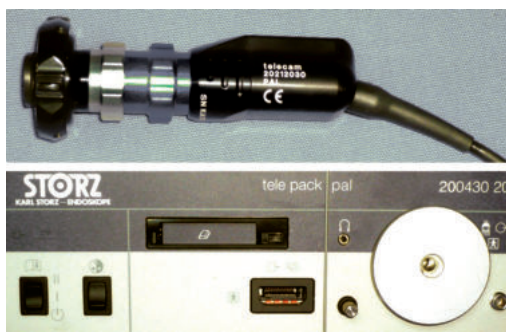


Im Alter von 12 musste ich erneut für 2 Wochen in die Klinik, weil mein rechter Daumen stark vereitert war und operiert werden musste. Mit 14 Jahren hatte ich einmal so starke Regelblutungen, dass ich zur Bluttransfusion in die Klinik musste. Der Frauenarzt verschrieb mir dann die Pille, worauf es mit den Blutungen deutlich besser wurde. Im Alter von 16 musste ich wegen Magengeschwüren in der Klinik behandelt werden. Mit 18 verordnete mir ein Arzt für mein rechtes Bein einen Gips, weil ich starke Schmerzen in den Knien hatte und festgestellt wurde, dass meine Kniescheiben von Geburt an zu klein ausgebildet sind.

Mit 21 wurde ich von meinem damaligen Freund schwanger. Ich bekam Wassereinlagerungen im ganzen Körper (ganz besonders schmerzhaft in den Füßen und Beinen), die dazu führten, dass sich mein Gewicht in den 9 Monaten von 42 auf 84 kg verdoppelte. Es kam dann zu einem Kaiserschnitt eine Woche nach errechnetem Geburtstermin, weil unsere Tochter trotz eingeleiteter Geburt mit dem Wehentropf von selbst nicht kommen wollte. Leider musste ich nach Laras Geburt noch 4 Wochen in der Klinik bleiben, weil durch eine Infektion der Kaiserschnittnarbe nachher mein ganzer Unterleib vereitert war. Lara konnte die ganze Zeit bei mir bleiben. Als ich mit ihr nach Hause konnte, war alles schön.

Ein Jahr nach Laras Geburt musste ich wegen verdächtiger Zellveränderungen am Gebärmutterhals und der Gebärmutter operiert werden. Ein weiteres Jahr später entwickelte sich bei mir ein Knubbel am Gaumen, der, wenn ich mit der Zunge darauf drückte, Flüssigkeit absonderte und dadurch wieder kleiner wurde. Als dann etwa 3 Monate später keine Flüssigkeit mehr herauskam, nervte mich der Knubbel. Er fühlte sich etwa so gross wie eine Bohne an. Eine Probebiopsie beim Zahnarzt führte zur Diagnose Schleimhautkrebs und der Tumor wurde einige Wochen später nach örtlicher Betäubung ambulant in

der Zahnarztpraxis herausoperiert. Wegen meiner Fanconi-Anämie bekam ich im Anschluss weder Chemotherapie noch Bestrahlung.



Leihgabe der Firma Storz

Ein sehr aufwändiges Präzisionsgerät zur mobilen Bilddokumentation von Mundschleimhautläsionen bei FA-Patienten hat die renommierte Firma Karl Storz Endoskope aus Tuttlingen der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe leihweise zur Verfügung gestellt. Mit Hilfe von auf den Kamerakopf aufsteckbaren Endoskopen lassen sich Lifebilder auch von versteckten Bereichen der Mundhöhle per Monitor kontrollieren und auf einer im Gerät eingebauten Festplatte abspeichern.



Treffen in Karlsruhe

Auf Initiative von Familie Krieg (Eltern von Lukas, FA) trafen sich Fanconi-Anämie-Familien aus der Region Karlsruhe Anfang Dezember 2010 mit OA Dr. Matthias Berger (HNO-Arzt am Städt. Klinikum Karlsruhe) sowie Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich (Mundschleimhautkrebs-Früherkennungs-Projekt der Dt. FA-Hilfe), um über Möglichkeiten einer Beteiligung von Dr. Berger an regelmäßigen Krebsvorsorge-Untersuchungen für FA-Patienten zu sprechen. Dr. Berger und Dr. Velleuer untersuchten die anwesenden FA-Kinder gemeinsam und nahmen Bürstenabstriche für weitere Untersuchungen in Amsterdam und Düsseldorf ab. Dr. Berger will versuchen, von der Geschäftsleitung seiner Klinik Rückendeckung für eine aktive Einbindung in das Forschungsprojekt und regelmäßige Untersuchungen von FA-Patienten aus dem Umkreis Karlsruhe zu erhalten.



Auch für Carmen war es ein besonderes Erlebnis, zusammen mit anderen jungen erwachsenen Fanconi-Anämie-Patienten 2009 an der Reise nach Frankreich teilzunehmen und die schöne Zeit zu genießen.



Ehrungen in den USA

Seit der Diagnose ihrer Fanconi-Anämie-Töchter in den Jahren 1986 und 1988 kämpfen die Familien Frohnmayer (USA) und Dietrich (Deutschland) gemeinsam mit anderen Familien, Ärzten und Wissenschaftlern auf nationaler und internationaler Ebene in den von ihnen mit ins Leben gerufenen Patientenorganisationen FA Research Fund (FARF) und Deutsche FA-Hilfe gegen die leider noch immer tödlichen Bedrohungen der Krankheit, an der inzwischen vier ihrer Kinder verstorben sind. Vom Vorstand und Wissenschaftlichen Beirat des FARF wurden sie am 23. Oktober 2010 am Rande des 22. FA-Wissenschaftlersymposiums in Minneapolis mit dem "Sui Generis Award" bzw. dem "Distinguished Service Award" ausgezeichnet. In ihren Ansprachen bedankten sie sich bei allen Mitstreitern für die immense Unterstützung, machten aber deutlich, dass vor dem Hintergrund des steigenden Durchschnittsalters aller FA-Betroffenen durch die ebenfalls steigende Krebsgefahr der entschlossene Kampf gegen die Fanconi-Anämie auch in Zukunft unvermindert weitergehen muss.



Oxymetholon aus Korea

Damit alles mit rechten Dingen zugeht, hatte sich der Chef von Komtur Pharmaceuticals persönlich darum gekümmert. Das von der Firma Celltrion in Südkorea hergestellte Androgenpräparat Oxymetholon hat im Juli 2010 den Gütetest des Zentrallabors deutscher Apotheken bestanden und ist seitdem über die Komtur Apotheke Freiburg erhältlich.

Im Alter von 26 bekam ich immer häufiger sehr schmerzhafte Pickel im Gesicht und Schambereich, die sich innerhalb weniger Stunden entzündeten und extrem groß wurden. Ich bekam eine Salbe und musste Antibiotika einnehmen. In dieser Zeit hatte ich Phasen, in denen es mir ziemlich schlecht ging. Kurz zuvor (April 2006) hatte ich eine Ganztags-Anstellung im Büro aufgenommen. Im Rahmen meiner jährlichen Kontrolluntersuchungen wurde im Juni 2006 Blut entnommen und ein Hb von nur noch 3,0 festgestellt. 3 Wochen später teilten mir die Ärzte die Diagnose Akute Myeloische Leukämie (AML) mit. Es wurde sofort eine Spendersuche eingeleitet. Ab September 2006 bis zur Knochenmarktransplantation (KMT) Anfang Dezember brauchte ich regelmäßig 1 bis 2 mal die Woche Transfusionen mit roten Blutkörperchen und gelegentlich auch Thrombozyten.

Der für die KMT an der Uniklinik Münster gefundene Spender passte in 8 von 10 maßgeblichen Gewebemerkmalen. Leider wuchs das neue Knochenmark nicht an. Nach 2 Monaten auf der KMT-Station durfte ich für etwa 3 Wochen nach Hause. Dann bekam ich meine zweite KMT von einem anderen Spender, der ebenfalls in 8 von 10 Merkmalen passte. Zum Glück verlief die zweite KMT erfolgreich, so dass ich Mitte April 2007 nach Hause durfte. In der Anfangszeit musste ich mich noch vor Infektionen vorsehen und durfte nicht nach draussen. Lara fiel es sehr schwer, dass wir uns über so viele Monate nicht sehen konnten. Wir brauchten beide Zeit, um uns wieder aneinander zu gewöhnen. Die Ärzte hatten es wegen der Infektionsgefahr strikt verboten, dass Lara mich auf der KMT-Station besucht. Ein Jahr später habe ich meinen jetzigen Mann Thomas kennengelernt. Vor einem Jahr sind wir zusammen in eine größere Wohnung gezogen und im Frühjahr diesen Jahres haben wir geheiratet. Thomas ist ein lieber, netter hilfsbereiter Mann, der sich ganz viel um mich und auch um Lara kümmert. Uns geht es sehr gut und ich möchte allen Fanconi-Anämie-Patienten viel Mut machen und hoffe, dass ihnen in ihrem Leben nur nette, liebenswerte und hilfsbereite Menschen begegnen, die ihnen zur Seite stehen. Frohe Weihnachten und ein fröhliches neues und vor allem gesundes Jahr 2011.



Weinfest des Vereins "Rohrbach tut gut" erbrachte 7892 Euro Erlös für die Fanconi-Anämie-Forschung

Wie schon im letzten Jahr beim Rohrbacher Weinfest „Der ebbes annere Hof“, bei dem bereits 4000 Euro der Fanconi-Anämie-Hilfe gespendet werden konnten, blieb auch 2010 das stimmungsvolle persönliche Ambiente des Hoffestes erhalten: Gemütlich sitzen, schöne Deko, leichte Hintergrundmusik und ausreichend Zeit, ein Schwätzchen zu halten. Serviert wurden leckere Schmankerl aus der Pfälzer und internationalen Küche. Dazu gab es Kaffee und Kuchen aus Mutters und Großmutter's eigener Herstellung sowie von der Jugend frisch gebackene Waffeln! Großen Anklang fand auch der Weinprobierstand mit Rohrbacher Weinen und Sekten sowie der Seniorenkaffee am Montagnachmittag. Eine der Hauptattraktionen war ein Sägekünstler, der zeigte, was sich aus Holzstämmen und einer Ketten-säge alles zaubern lässt. Ein herzliches Dankeschön und großen Respekt an alle, die beim Erreichen der 7892 Euro Gesamterlös mitgeholfen haben!





Email aus Kalifornien

2008 – Hausbesuch am Rande eines FA-Treffens in den USA. Stolz zeigen Ron Schaefer und seine Adoptivtochter Nikelle (37, FA) ihren Jaguar E Type, der unter einer Plane auf seine Restauration wartet. Mundschleimhautabstriche bei Nikelle zeigen erste Veränderungen. Zwei Jahre später nach Wiederholungsabstrichen während eines Besuchs der Schaefer in Deutschland wird bei Nikelle Schleimhautkrebs entdeckt. Nach der Operation zurück in den USA meldet sich Familie Schaefer bei Eunike Velleuer und Ralf Dietrich per eMail: "Wir können uns gar nicht genug bedanken für das, was Sie für Nikelle getan haben. Hätten Sie bei Ihr kürzlich in Deutschland die Schleimhautproben nicht abgebürstet und zu Prof. Biesterfeld geschickt, wüßte keiner, wann Nikelles Krebs schließlich entdeckt worden wäre. Danke an Sie beide und Danke auch an Prof. Biesterfeld."

Termine FA-Treffen

Auch 2011 finden in Deutschland wieder zwei Fanconi-Anämie-Treffen für Familien, Patienten, behandelnde Ärzte und Wissenschaftler statt. Alle sind herzlich eingeladen. Durch Unterstützung von Krankenkassen und Sponsoren braucht bei keiner der Familien die Teilnahme an den Kosten zu scheitern. Hier die Termine: Nottuln, 27. – 29. Mai 2011
Gersfeld, 28. – 30. Oktober 2011
Einladungen und Programme werden rechtzeitig zugeschickt.

Impressum



Deutsche
Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
Bundesgeschäftsstelle
(Redaktion)
Böckenweg 4, 59427 Unna
Tel. 02308/2324
eMail: ralf.dietrich@fanconi.de
Internet: <http://www.fanconi.de>

Inzwischen mehr als 360 FA-Patienten untersucht

Im April 2010 sponserte der FA Research Fund in Chicago einen Workshop mit 35 Experten zum Thema „Schleimhautkrebs“ bei Fanconi-Anämie. Zu Vorträgen eingeladen waren auch Prof. Ruud Brakenhoff (Universität Amsterdam), Prof. Alfred Böcking und Dr. Eunike Velleuer (Universität Düsseldorf) sowie Ralf Dietrich (Dt. FA-Hilfe), um über ihre Erfahrungen bei der 2006 gemeinsam begonnenen Studie über Bürstenabstriche zur Früherkennung von Schleimhautkrebs der Mundhöhle bei inzwischen mehr als 360 FA-Patienten zu berichten. Bei 10 dieser Patienten, von denen Prof. Böcking und Prof. Biesterfeld in Düsseldorf verdächtige Läsionen mittels DNA-Zytometrie untersuchten, wurden (meist noch im Frühstadium) 12 Karzinome diagnostiziert. Ein besonderer Dank gilt Frau Dr. Velleuer, die auch weiterhin ehrenamtlich mit Ralf Dietrich und den anderen Kooperationspartnern an dieser Studie teilnehmen und interessierte Patienten kontaktieren und untersuchen wird.



Wozu wir die neu entdeckten FA-Gene brauchen

von Prof. Dr. med. Detlev Schindler, Institut für Humangenetik, Universität Würzburg

Bis zum letzten Jahr waren 13 Fanconi-Anämie-Gene bekannt. Diese Gene wurden mit „FANCA“ und dann jeweils den Großbuchstaben des Alphabets von A bis N benannt, also FANCA, FANCB, usw. Fanconi-Anämie-Gene heißen sie deshalb, weil Mutationen auf beiden elterlichen Erbanlagen jedes dieser Gene zur Fanconi-Anämie (FA) führen. In einem kleinen Prozentanteil von Patienten, bei denen FA diagnostiziert wurde, fanden sich jedoch trotz großer Anstrengungen und langer Suche keine Mutationen in den bislang bekannten FANCA-Genen. Dazu gehörte auch das an FA erkrankte Kind einer englischen Familie pakistanischer Abstammung. Prof. Dr. Mathew aus London und seiner Arbeitsgruppe waren bei diesem Kind Mutationen in einem anderen Gen, RAD51C, aufgefallen.

Im Sommer 2008 bildete sich dann ein Konsortium aus einer weiteren englischen Forschergruppe sowie den deutschen FA-Arbeitsgruppen aus Düsseldorf und Würzburg, um zu untersuchen, ob dieses bisher nicht als FANCA-Gen in Erscheinung getretene RAD51C tatsächlich für die Erkrankung des englischen Kindes verantwortlich gemacht werden könnte. Dieser Nachweis gelang schließlich in aufwändigen Untersuchungen. So wurde das RAD51C-Gen zum 14. FA-Gen. Es wird seither provisorisch auch mit dem Alias FANCO bezeichnet. Provisorisch deshalb, weil bisher eben nur dieser englische Patient und zwei verstorbene Geschwister aus einer einzigen Familie bekannt sind, deren FA-Erkrankung auf Veränderungen in diesem Gen zurückgeht. Die Erkrankung des lebenden Kindes wurde in der Erstbeschreibung von RAD51C als FA-Gen in der Zeitschrift „Nature Genetics“ trotz typischer klinischer Symptome und Chromosomenbrüchigkeit als „Fanconi-anemia-like disorder“ (FA-ähnlich) bezeichnet, weil bei diesem Patienten im Alter von 10 Jahren noch kein Knochenmarkversagen aufgetreten war. Wie wir alle wissen, ist dies aber auch in anderen FA-Untergruppen möglich. FA-Familien, die bereits zu anderen Gruppen zugeordnet werden konnten (die meisten zur Gruppe FA-A), werden sich vielleicht fragen: „Wozu soviel Aufsehen um eine weitere neue Untergruppe, wenn es bislang nur einen einzelnen Betroffenen weltweit davon gibt?“ Darauf kann man antworten, dass jeder neu entdeckte FA-Genfekt ein Stück weit zu einem globalen Verständnis der Erkrankung beiträgt.

Wir alle möchten wissen, wozu ein funktionierender Signalweg zur Meldung von DNA-Schäden wie der sogenannte „FA/BRCA-Weg“ beim Gesunden eigentlich da ist. Durch die Zugehörigkeit von RAD51C oder FANCO zu diesem Weg wird erstmals eine direkte Verbindung zwischen FA und dem wichtigen DNA-Reparaturprozess der sogenannten „Homologen Rekombination“ hergestellt. Diese Erkenntnis ist auch für FA-Patienten aller anderen Gruppen wichtig, denn bei ihnen ist ja in gleicher Weise immer der ganze FA-Signalweg ausgefallen. Neue Mitglieder des Weges geben Aufschluss darüber, wozu diese in jeder Körperzelle vorhandene Einrichtung gebraucht wird und welche vielfältigen Auswirkungen es hat, wenn sie ausfällt. Zunehmend wird versucht, den FA-Signalweg zu beeinflussen, in korrigierender (positiver) Weise zur Behandlung der Erkrankung FA und in hemmender (negativer) Weise zur Therapieunterstützung in Tumoren.



Es gibt inzwischen erfreulicherweise Behandlungsvorstellungen für FA, in die große Erwartungen gesetzt werden. Dazu gehören Therapieansätze mit sogenannten „small molecules“ (kleinen Molekülen), die auf eine positive oder negative Beeinflussung des FA-Signalweges abzielen. Dies ist weitgehend unabhängig davon, welcher FA-Untergruppe ein einzelner Betroffener angehört. Und auch für derzeit noch experimentelle Therapieansätze mit „iPS“ (induzierten pluripotenten Stammzellen) spielt die FA-Gruppe keine Rolle. Jeder Patient, auch wenn er einer seltenen FA-Gruppe angehört, kann an diesen Entwicklungen teilhaben. So steht bei der Entdeckung eines neuen FA-Gens zwar zunächst der Erkenntnisgewinn im Vordergrund. Die Konsequenzen aber, die sich daraus ergeben, und Therapiestrategien, die entwickelt werden, können aber sehr wohl FA-Patienten vieler Gruppen zugute kommen.