



Projekt Hoffnung

der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Ausgabe Dezember 2012



FA-Symposium 2012

Unter der Leitung von Prof. Dr. Arndt Borkhardt (Direktor der Universitätsklinik für Kinder-Onkologie, -Hämatologie und Klinische Immunologie Düsseldorf) und Dr. Wolfram Ebell (Leiter der pädiatrischen Knochenmarktransplantation Charité, Universitätsmedizin Berlin) fand am 21. Mai 2012 das zweite Düsseldorfer FA-Symposium in Zusammenarbeit mit der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe statt. Angelehnt an den Titel "Ursache und Therapie maligner Transformationen" hielten 9 international bekannte FA-Experten aus Deutschland, Holland, England, Brasilien und den USA Vorträge zu Mundschleimhautkrebs, verbesserte Krebsvorsorge, Leukämieentstehung, Knochenmarktransplantation und Leben mit FA im Erwachsenenalter. Wie schon 2011 wurde das Symposium von der Nordrheinischen Akademie für ärztliche Fort- und Weiterbildung zertifiziert, so dass teilnehmenden Ärzten Fortbildungspunkte angeschrieben wurden. Am Ende der erneut von Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich organisierten Veranstaltung waren sich alle einig, auch 2013 wird es wieder ein Düsseldorfer FA-Symposium geben.

Danke für die viele Hilfe!

Auch zum Jahresende 2012 wieder ein herzliches Dankeschön an die zahlreichen Spender und Ehrenamtlichen für die so wichtige Unterstützung unserer Arbeit! Bitte bleiben Sie uns im Kampf gegen die Fanconi-Anämie auch weiterhin treu!
Spendenkonto: Postbank Stuttgart, BLZ 600 100 70, Kto. 151616-700.

Unterstützung für FA-Kinder in Kenia gesucht Dr. Grace Kitonyi aus Nairobi dankt deutschen FA-Familien

Charles Wambugu ist wissenschaftlicher Mitarbeiter eines internationalen Agrarprojekts in Kenia. Als er im Frühjahr 2012 erfährt, dass beim Sohn seines Bruders und seiner Schwägerin Fanconi-Anämie diagnostiziert wurde, lernt er in der Klinik Dr. Grace Kitonyi kennen, die auch andere Kinder mit Fanconi-Anämie betreut. Während es sein knapp bemessenes Gehalt erlaubt, die Oxymetholonbehandlung seines Neffen Hilary zumindest zum Teil mitzufinanzieren, erlebt er in der Klinik unmittelbar, wie ein anderes Kind an den Folgen von Fanconi-Anämie sterben musste, weil die Eltern das Geld für die Androgentabletten nicht aufbringen konnten. Spontan nimmt er über das Internet Kontakt mit der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe auf und bittet um Unterstützung.

Unter Mithilfe von Dr. Grace Kitonyi, verantwortliche Kinderhämätologin im Kenyatta National Hospital in Nairobi, ist aufgrund der Initiative von Charles Wambugu inzwischen ein eigenes Förderprojekt entstanden. Die ersten FA-Familien in Deutschland haben sich bereit erklärt, monatlich zwischen 5 und 50 Euro zu spenden und sich so an den Kosten für die medikamentöse Versorgung von FA-Kindern in Kenia zu beteiligen. Bei allen 3 FA-Kindern aus Nairobi, die als Erste in das Förderprogramm aufgenommen werden konnten, sind die Blutwerte angestiegen. Die Eltern sind überglücklich, da ihre Kinder keine Bluttransfusionen mehr benötigen und wieder regelmäßig zur Schule bzw. den Kindergarten gehen können. Anders als in Deutschland sind Knochenmarktransplantationen in Kenia noch nicht möglich. Während in Kenia stationäre Behandlungen im Krankenhaus, wie zum Beispiel Bluttransfusionen, durch die Regierung abgedeckt sind, müssen Medikamente nach der Entlassung von den betroffenen Familien selbst bezahlt werden. Aber nur die



Hilary Wambugu, 7 Jahre, Fanconi-Anämie, kann dank der Oxymetholonbehandlung wieder regelmäßig zur Schule gehen. Bluttransfusionen braucht er keine mehr. Das Geld für die Oxymetholon-tabletten kommt von seinem Onkel Charles Wambugu sowie deutschen FA-Familien.

Wenigsten sind dazu in der Lage. Falls sich weitere Spender mit monatlichen Zahlungen beteiligen, könnten noch mehr FA-Kinder aus Kenia ausreichend mit Oxymetholon behandelt werden. Anfang Juni 2013 wird Dr. Kitonyi für Gespräche mit deutschen FA-Ärzten und Wissenschaftlern in die Bundesrepublik kommen. Auch wird sie vom 7. bis 9. Juni 2013 am nächsten FA-Familientreffen in Nottuln teilnehmen und Vorträge an den Universitäten Düsseldorf und Münster halten.



Völlig unabhängig von Herkunft und Hautfarbe verbindet Eltern von Fanconi-Anämie-Kindern weltweit die gleiche Sorge: Was tun, wenn die Blutwerte weiter absinken wie hier bei der 3-jährigen Rhoda Gatwiri aus Nairobi. Ihre Mutter ist Krankenschwester, ihr Vater evangelischer Laienprediger. Dennoch reicht das Geld nur sporadisch für die dringend benötigten Androgentabletten, die Rhoda seit Februar 2012 auf ärztliche Anordnung von Dr. Grace Kitonyi vom National Kenyatta Hospital einnehmen muss.



Dr. med. Grace Kitonyi vom Kenyatta National Hospital in Nairobi dankt als leitende Kinderhämätologin FA-Familien in Deutschland für ihre Spenden zur Finanzierung von Medikamenten.



Willkommen zurück

10 Jahre nach Abschluss seiner Ausbildung zum Kinderarzt an der Universität Düsseldorf und nach weiteren Stationen seiner ärztlichen und wissenschaftlichen Tätigkeiten an der Universität von Kalifornien in San Francisco, der Universitätskinderklinik Freiburg sowie dem National Cancer Institute am National Institutes of Health in Bethesda Maryland ist Prof. Dr. Christian Kratz nach Deutschland zurückgekehrt. Im März 2012 nahm er den Ruf als neuer ärztlicher Direktor der Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie an der Medizinischen Hochschule Hannover an. Gemeinsam mit Prof. Helmut Hanenberg, der Direktor des Laboratoriums für Experimentelle Hämatologie & DNA-Reparatur an der Indiana University in Indianapolis sowie Leiter der Arbeitsgruppe "Fanconi-Anämie und Gentherapie" an der HNO-Klinik der Uni Düsseldorf ist, wurde Prof. Christian Kratz im Mai 2012 von der Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH) die Studienleitung für die neu eingerichtete "Fanconi-Anämie-Studie der GPOH" übertragen. Ziel ist es, eine Plattform innerhalb der GPOH zu schaffen, die die Versorgungsstrukturen und die Betreuung für FA-Patienten weiter entwickelt, standardisiert und in die Regelversorgung integriert. Neue Therapieansätze sollen geprüft und wissenschaftliche Projekte ermöglicht werden. Seit seiner Rückkehr nach Deutschland hält Prof. Kratz auch engen Kontakt zur Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe. So nahm er zusammen mit Dr. Ebell und Prof. Hanenberg im Mai 2012 am FA-Familien- und Wissenschaftlertreffen in Nottuln sowie am zweiten Düsseldorfer FA-Symposium teil. Das Foto zeigt Prof. Kratz in Nottuln nach seinem morgendlichen Lauftraining, mit dem er sich auf bevorstehende Marathonläufe sowie auf Triathlon-Veranstaltungen vorbereitet.

Neuer Spendenrekord beim 10. Radio-MK-Lauf 2.500 Teilnehmer in Iserlohn - Erlös 11.000 Euro für FA-Hilfe

Bei guten äußeren Bedingungen ging auch in diesem Jahr am 3. Oktober der inzwischen 10. Radio-MK-Lauf über die Bühne, diesmal in Iserlohn zum 775-jährigen Bestehen der Stadt. Die Hauptorganisatoren Dieter Knoblich aus Menden und Heinz-Werner Dellwig aus Münster zählten rund 2500 Teilnehmer aller Altersklassen, die sich aus Läufern und Läuferinnen für die 5 und 10 km sowie Walkern und Walkerinnen für die 5 km Distanz zusammensetzten. Schnellster über 10 km war Christian Maul aus Neuenrade, der die Strecke in 35:21 Minuten bewältigte. Hier erreichten 650 Aktive das Ziel. Über 5 km gewann Philipp Henseleit aus Menden in 17:19 Minuten.

Der Radio MK-Lauf 2012 hat erneut einen Spenden-Rekord für das Schleimhautkrebs-Vorsorgeprojekt der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe erbracht.

Auch in diesem Jahr war wieder Lydia Knoblich verantwortlich für die sehr erfolgreiche Benefiztombola, zu der zahlreiche Geschäftsleute aus Iserlohn und Umgebung im Vorfeld eine große Zahl an attraktiven Preisen gespendet hatten. Innerhalb von 5 Stunden wurden durch Mitglieder und Freiwillige der Dt. FA-Hilfe 5.000 Lose verkauft und anschließend mehr als 1.500 Gewinne ausgegeben. Insgesamt 11.000 Euro sind beim Jubiläumslauf in Iserlohn zusammengekommen. Als 2003 in Menden der erste Radio-MK-Lauf stattfand, waren es 5.050 Euro. Es folgten 2004 Werdohl mit 2.660 Euro, 2005 Menden mit 4.700

Euro, 2006 Werdohl mit 3.000 Euro, 2007 Hemer mit 8.000 Euro, 2008 Halver mit 6.500 Euro, 2009 Werdohl mit 4.500 Euro, 2010 Hemer mit 10.000 Euro und im Vorjahr 2011 Balve mit ebenfalls 10.000 Euro. Die Gesamtspendensumme aller 10 Läufe liegt somit bei mehr als 65.000 Euro. Ein ganz herzliches Dankeschön auch von dieser Stelle aus an alle Teilnehmer, Spender, freiwilligen Helfer sowie in besonderem Maße an Dieter Knoblich, Heinz-Werner Dellwig, das gesamte Radio-MK-Team unter Leitung von Chefredakteur Holger Jahnke – und darüber hinaus an alle beteiligten Vereine und Stadtverwaltungen unter persönlicher Teilnahme der Bürgermeister aus Hemer, Menden, Halver und Iserlohn. Der nächste Radio MK-Lauf 2013 wird wieder in Hemer stattfinden.



Glückliche Gesichter bei der Scheckübergabe in den Räumen von Radio-MK in Iserlohn. Eine solch große Summe für die Deutsche FA-Hilfe ist noch bei keinem Radio-MK-Lauf zuvor zusammengekommen. Mit im Bild einer der Hauptorganisatoren Heinz-Werner Dellwig aus Münster (1. v.l.) sowie Chefredakteur Holger Jahnke von Radio MK (4. v.l.) und Michael Jüdt, Sportbüro der Stadt Iserlohn (5. v.l.).

Zum 4. Mal Weinfest des Vereins "Rohrbach tut gut" 23.478 Euro Spenden für die Fanconi-Forschung seit 2009



Zufrieden und erleichtert nach den wochenlangen Vorbereitungen - Initiatoren und aktive Mitglieder des Vereins „Rohrbach tut gut!“ Resümee bei einem verdienten Glas Wein oder Limo: „Auch das Weinfest 2012 war wieder ein voller Erfolg“. Ein herzliches Dankeschön an alle Organisatoren und Helfer!

Unter dem Motto "Pfalz und Toskana" veranstaltete auch in diesem Jahr der Verein "Rohrbach tut gut! e.V." wieder sein alljährliches Weinfest mit leckerer Pasta, Pfälzer Küche, Gourmet im Glas, Kuchen, Torten, Kaffee und Pfälzer Eis. Inspiriert von duftenden Kräutern, lieblichen Landschaften und Lebenslust pur komponierte das Team des gemeinnützigen Vereins aus Rohrbach im Landkreis Südliche Weinstraße vom 8. bis 12. Juni 2012 wieder kulinarische Leckereien und edle Weine Cocktails. Zu der bei strahlendem Sonnenschein überaus gut besuchten Veranstaltung gehörten eine Hobbykünstlerin mit ihren ausgestellten Acrylbildern, zwei Ballon-Modellierkünstler sowie ein sein Handwerk live vorführender Holzschnitzer. Auch für die musikalische Untermalung war gesorgt. Für die FA-Forschung kamen in diesem Jahr stolze 5.290 Euro zusammen.



Proben aus Manchester

Auch wenn es so aussieht, als hätten diese beiden jungen Damen hier reichlich Spass gehabt, ging es doch um eine ernste Angelegenheit. Links im Bild die 26-jährige FA-Patientin Charlotte aus Manchester, wie sie mit einem abgeschnittenen Trinkhalm eine Speichelprobe in ein Probenröhrchen rinnen lässt, das ihr von ihrer Freundin in einem mit Eiswasser gekühlten Behälter hingehalten wird. Trotz der psychischen Belastung einer für den Folgetag anberaumten Krebs-OP, bei der ein Teil von Charlottes Kehlkopfdeckel entfernt werden musste, hatte sie sich dazu bereit erklärt, Ralf Dietrich von der Dt. FA-Hilfe für ein FA-Forschungsprojekt an der Universität von Kalifornien unter der Leitung von Prof. David Wong einige Milliliter Speichel zu spenden. Anhand mehrerer solcher Proben von FA-Patienten mit Schleimhautkrebs soll in einer vom amerikanischen FA-Verband FARF geförderten Studie untersucht werden, ob bestimmte genetische Veränderungen in entarteten Zellen auch messbare Veränderungen im Speichel (Tumormarker) zur Folge haben. Auch von dem am nächsten Tag bei Charlotte entnommenen



Tumorstück spendete sie Proben, die Ralf Dietrich in frisch gekühltem Zustand innerhalb von 24 Stunden an die Universitäten Amsterdam und Cincinnati weiterleitete. Mit Erlaubnis von Charlotte und ihrem Chirurgen durfte er am Tag vor seinem Weiterflug auch bei der Laser-OP dabei sein, die Charlotte zum Glück sehr gut überstand.

150.000 Euro Forschungsgelder aus den USA Deutsches FA-Krebsvorsorgeprojekt erhält 2-jährige Förderung

Zweimal jährlich gibt der amerikanische FA-Betroffenenverband FARF seinen "FA Family Newsletter" heraus. Hauptautorin der meisten Artikel ist seit 25 Jahren Lynn Frohnmayer. 1989 gründete sie zusammen mit ihrem Mann Dave Frohnmayer sowie engagierten Ärzten und weiteren FA-Familien den Fanconi-Anemia-Research-Fund, der seitdem mehr als 15 Millionen US-Dollar sammelte und den größten Teil davon auf nationaler und internationaler Ebene in FA-Forschungsprojekte investierte. Von den 5 Kindern der Frohnmayers wurden die 3 Töchter Kirsten, Katie und Amy mit Fanconi-Anämie geboren. Während Kirsten und Katie leider verstarben, geht es Amy dank ihrer Danazoltherapie im Alter von 25 ausreichend stabil. Wie in jeder Ausgabe des Family Newsletters sind auch im Heft 52 von November 2012 auf Seite 23 wieder 7 renommierte FA-Forschergruppen aufgeführt, die in den zurückliegenden Monaten Forschungszuschüsse des FARF erhielten. 4 Forschungsprojekte wurden mit Beträgen zwischen 33.000 und 109.000 US-Dollar gefördert, und 3 Projekte mit Zuwendungen zwischen 186.000 und 324.000 US-Dollar. Zum Schluss der



Zum sechsten Mal in Folge konnten Dr. Eunike Velleuer von der Uni Düsseldorf und Ralf Dietrich für die Dt. FA-Hilfe auch im Jahr 2012 während des amerikanischen FA-Jahrestreffens in Camp Sunshine bei Portland/Maine mit Bürsten Proben für ihr Schleimhautkrebs-Vorsorgeprojekt abstreichen. Von 480 FA-Patienten weltweit beteiligten sich allein im Camp Sunshine 98 Patienten. Bei 24 der 98 Patienten wurden sichtbare Läsionen gefunden, aber nur in einem Fall waren dies bereits bösartige Veränderungen. Das Durchschnittsalter aller Patienten schwankte von 2007 bis 2012 zwischen 10,5 und 14,3 Jahren. Die 17 bei anderen Gelegenheiten im Rahmen der Studie mit Mundkrebs auffällig gewordenen FA-Patienten waren im Durchschnitt erheblich älter.



Beschwörend erhebt Lynn Frohnmayer, Gründungs- und Vorstandsmitglied des amerikanischen Betroffenenverbandes FARF anlässlich ihres Vortrags in Austin/Texas vor 25 erwachsenen FA-Patienten aus den USA und weiteren 6 Ländern ihre Hände. Sie bringt es auf den Punkt: Patienten mit Fanconi-Anämie haben ein 700-fach erhöhtes Risiko schon in relativ jungen Jahren Schleimhautkrebs zu entwickeln. Nur wenn der Krebs bereits im Frühstadium entdeckt wird, lässt er sich noch gut behandeln. Eindringlich erklärt sie, warum der FARF das Forschungsprojekt von Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich mit knapp 200.000 US-Dollar unterstützt und wie wichtig es ist, seine Ärzte vor Ort darüber zu informieren und sich zu beteiligen.

mit Mundschleimhautkrebs behilflich sind. Obwohl es sich bei der Arbeit von Dr. Velleuer und Ralf Dietrich mehr um eine Dienstleistung zum Wohle der Patienten handelt als um ein reines Forschungsprojekt, ist der Vorstand des FARF der festen Überzeugung, dass ihre Anstrengungen ganz wesentlich dazu beitragen, Mundhöhlenkrebs bei FA früher zu entdecken sowie zum besseren Verständnis dieser Krankheit beizutragen." Von den umgerechnet 153.000 Euro kann sowohl Dr. Velleuer wie auch Ralf Dietrich für 2 Jahre je ein halbes Gehalt gezahlt werden. Auch Kosten für anstehende Reisen wurden berücksichtigt.

MotiCyte DNA-auto

Wenn alles dabei bleibt, wie es die Firma Motic aus China mit deutscher Niederlassung in Wetzlar verspricht, wird es im 1. Quartal 2013 endlich so weit sein. Das Geld für das neue von Prof. Alfred Böcking mitentwickelte automatisierte DNA-Analysesystem zur gezielten Untersuchung von Mundschleimhautabstrichen nach auffälligen Zellen steht schon seit längerem bereit. Der Vorstand der Dt. FA-Hilfe hat nach Befürwortung durch Mitglieder des Wissenschaftlichen Beirats den



Forschungsantrag von Prof. Biesterfeld längst positiv beschieden. Fest steht, dass die Dt. FA-Hilfe das neue und hochmoderne Analysesystem anschaffen und dem von Prof. Biesterfeld geleiteten Institut für Cytopathologie an der Universität Düsseldorf so lange unentgeltlich zur Verfügung stellen wird, wie das Institut sich bereit erklärt, damit kostenlos die Untersuchung von Mundschleimhautproben von FA-Patienten zu übernehmen. Auch die FA-Gruppen von Österreich und Frankreich werden sich an den Kosten beteiligen. Das oben im Bild gezeigte System wäre bereits einsetzbar. Allerdings soll in Abstimmung mit Prof. Biesterfeld und Prof. Böcking noch gewartet werden, bis



auch die Ausführung mit dem so genannten Slide Loader lieferbar ist. Mit ihm werden fortlaufende Untersuchungen auch nachts und am Wochenende möglich, da die Objektträger automatisch zugeführt werden können.

44.000 Euro für automatisierte Krebsdiagnostik

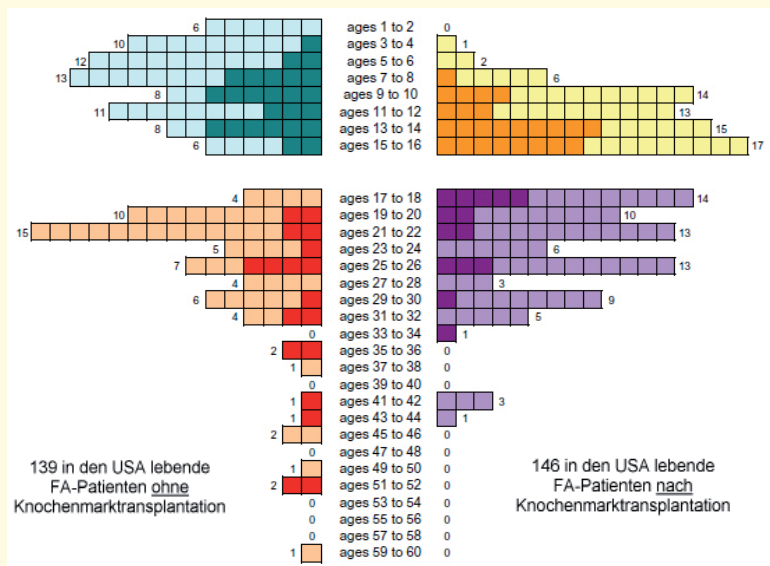
Prof. Dr. med. Alfred Böcking, bis 2010 Direktor des Instituts für Cytopathologie am Universitätsklinikum Düsseldorf, hat mit dem größten chinesischen Mikroskophersteller Motic aus Xiamen im Südosten Chinas einen Kooperationsvertrag zur „Multimodalen Zellanalyse“ geschlossen. Bei diesem Verfahren werden am Arbeitsplatz des Pathologen Mikroskop und Digitalkamera mit einem Computer verbunden, der die elektronische Analyse von Zellen auf Glaträgern ermöglicht. Dadurch lassen sich mit hoher Treffsicherheit gesunde Zellen mit normalem DNA-Gehalt von solchen unterscheiden, deren veränderter DNA-Gehalt entweder auf ein entstehendes oder bereits ausgebrochenes bösartiges Geschehen hinweist. Die erforderlichen Computerprogramme und Algorithmen entwickelten Forscher am Lehrstuhl für Bildverarbeitung der RWTH Aachen. Auch Prof. Biesterfeld, der der Nachfolger von Prof. Böcking an der Uni Düsseldorf ist, interessiert sich sehr für die verbesserte Effektivität und Zuverlässigkeit dieses Systems. Für die Fortführung der engen Zusammenarbeit mit Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich und die internationale Ausweitung des Schleimhautkrebs-Vorsorgeprojekts ist Prof. Biesterfeld sehr dankbar, dass ihm durch die FA-Selbsthilfegruppen aus Deutschland, Österreich und Frankreich in Kürze ein von der Firma Motic bestelltes Analysesystem im Wert von 44.000 Euro zur Verfügung gestellt wird.



Ein Prototyp des automatisierten digitalen Bildanalyse-systems der Firma Motic wurde Vertretern der Dt. FA-Hilfe, der FA-Hilfe Österreich und der Französischen FA-Organisation (AFMF) Ende November 2012 an der RWTH Aachen unter Anleitung von Prof. Böcking, Prof. Meyer-Ebrecht und Diplom-Mathematiker David Friedrich vorgestellt. Zusätzlich zur Finanzierung des Gerätes wollen sich die 3 Gruppen auch an den Kosten für die Teilzeitanstellung eines Technikers beteiligen, der mit dem neuen System zu Kontrollzwecken mehrere hundert frühere FA-Proben nachmessen soll.

Mehr orale Bürstenabstriche bei älteren FA-Patienten geplant

Da die große Mehrheit der 18 FA-Patienten, bei denen Prof. Böcking und Prof. Biesterfeld aufgrund von Mundschleimhautabstrichen Krebs diagnostizierten, älter als 20, 30 und 40 Jahre war, wollen Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich in Zukunft verstärkt erwachsene FA-Patienten sowohl aus Europa wie auch den USA bitten, sich mit Bürstenabstrichen aus ihrer Mundhöhle an der Studie zu beteiligen.



Das größte FA-Familien zugängliche Patientenregister ist das „International Family Directory“, das der US-amerikanische Betroffenenverband FARF jedes Jahr neu aktualisiert. Das Diagramm zeigt unterschieden nach Altersgruppen (1-16 sowie 17-60 Jahre) alle 285 lebenden FA-Patienten aus den USA, die sich für 2012 in das Adressverzeichnis haben aufnehmen lassen. Jedes Kästchen steht für 1 Patienten. Links neben den Altersangaben stehen die Patienten noch ohne Knochenmarktransplantation (KMT), rechts solche, die schon ihre KMT hatten. Die jeweils dunkleren Kästchen symbolisieren die FA-Patienten, die sich bei Camp Sunshine-Treffen, bei Hausbesuchen oder FA-Erwachsenentreffen in den USA bereits an den Krebsvorsorgeuntersuchungen von Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich beteiligt haben. Die helleren Kästchen stehen für Patienten ohne bisherige Beteiligung. Das Diagramm zeigt, dass den 32 Patienten aus den USA zwischen 17 und 60 Jahren, die bereits für die Studie abgestrichen wurden, 112 gegenüber stehen, die bislang nicht an Treffen teilgenommen haben und die in den kommenden 2 Jahren über ihre Heimatkliniken oder bei Hausbesuchen angesprochen werden sollen.

Benefizkonzert für FA



Mit ihrer Lehrerin Sue Lehmann hatten die Nachwuchstalente der Modern Music School Merzig für ein Benefizkonzert am 2. November 2012 Musical- und Filmhighlights wie Wicked, Cabaret und Jekyll and Hyde einstudiert. Konkreter Hintergrund des wohlthätigen Zweckes war, dass ein Schüler der Merziger Modern Music School, Jonas Ripplinger aus Tünsdorf, mit 10 Jahren an Fanconi-Anämie erkrankte und seitdem medikamentös behandelt wird. Trotz freiem Eintritt kamen am Ende über 500 Euro an Spenden für die FA-Forschung zusammen. Vielen herzlichen Dank an die Organisatoren und alle Aktiven.

Termine 2013

Vom 7. bis 9. Juni 2013 wird wieder in Nottuln bei Münster das nächste FA-Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen stattfinden und am 6. Juni 2013 das 3. Düsseldorfer FA-Symposium. Der 11. Radio-MK-Lauf findet am 3.10.2013 in Hemer statt. Das FA-Treffen im Herbst 2013 findet wieder in Gersfeld vom 8. bis 10. November statt.



Herzlichen Glückwunsch

zur bestandenen Facharztprüfung an Dr. med. Eunike Velleuer von der Universitätskinderklinik Düsseldorf. Im Namen von Vorstand und Betroffenenfamilien der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe gratulierte Geschäftsführer Ralf Dietrich am 28.11.2012 mit einem bunten Blumenstrauß.

FA-Patient Michael Martens (38) hat es geschafft

Mein Name ist Michael Martens, ich bin 38 Jahre alt und wohne zwischen Bremen und Hamburg. Als ich im Herbst 2010 merkte, dass mich meine Arbeit als Selbstständiger in der Fliesenbranche körperlich schlagartig überforderte und ich außerdem von den Knien abwärts überall blaue Flecken bekam, ging ich zum Hausarzt. Nachdem ein sehr schlechtes Blutbild festgestellt wurde, verwies er mich zunächst an die Uniklinik Bremen.

Durch eine Knochenmarkpunktion wurde dann ein Myelodysplastisches Syndrom (MDS), eine Vorform von Leukämie diagnostiziert. Da bei mir seit einem Autounfall im Alter von 16 Jahren bereits erniedrigte Blutwerte bekannt waren, und mein Blutbild seitdem regelmäßig alle 3 bis 4 Monate untersucht wurde, kam jemand der Ärzte nach Ausbruch des MDS auf die Idee, dass es sich um Fanconi-Anämie handeln könnte. Eine Chromosomenbruchanalyse an der Uni Würzburg bestätigte den Verdacht. Daraufhin wurde schnellstens eine Knochenmarkspendersuche eingeleitet. Nach etwa 3 Monaten bekam ich Bescheid, dass in Deutschland ein optimal passender Spender gefunden wurde. Meine Transplantation (KMT) fand am 21.6.2011 an der Uniklinik Hamburg-Eppendorf statt. Wie die Ärzte mir mitteilten, war dort zuvor noch nie ein Fanconi-Anämie-

Patient in meinem Alter transplantiert worden.



Michael Martens (38) wusste bis vor 2 Jahren noch nichts von seiner Fanconi-Anämie. Als dann bösartig veränderte Zellen in seinem Knochenmark festgestellt wurden, gab es nur noch die Option Knochenmarktransplantation, um sein Leben zu retten. Es wurde eine extrem belastende Zeit für den selbstständigen Fliesenfachhändler.

Nachdem meine KMT zunächst unauffällig verlief, fingen im Oktober schwere Spender-gegen-Wirt-Reaktionen (GvHD) an, die sich mit zahlreichen zum Teil lebensbedrohlichen Auswirkungen bemerkbar machten. Begonnen hat alles mit massiven Durchfällen (20 bis 30 mal am Tag), woraufhin ich über mehrere Wochen nur noch Flüssigkeit und Nahrung über den Tropf bekam. Durch Nebenwirkungen der Medikamente, die ich gegen die Abstoßungsreaktionen einnehmen musste, war ich trotz klarem Bewusstsein immer weniger in der Lage, Sätze oder gar Worte zu formulieren. Das alles kam mir wie ein nicht mehr endender schlechter Albtraum vor, aus dem ich nicht mehr aufwachen konnte.

Mitte Dezember kam es infolge der durch die Medikamente gezielt herabgesetzten Immunabwehr zu einer schweren Blutvergiftung durch eine Katheterinfektion. Das Fieber stieg bis zu 43 Grad. Innerhalb von 5 Wochen musste ich 4 mal einen neuen zentralen Venenkatheter (ZVK) bekommen. Wochen-, oder eigentlich sogar monatelang hatte ich mit starker Übelkeit, Kreislaufbeschwerden, Hautirritationen, Rissen an Finger- und Fußnägeln, Haarausfall an verschiedensten Stellen des Körpers, starker Empfindlichkeit der Augen und Ohren (ähnlich wie Tinnitus) zu kämpfen und habe häufig entsetzlich gefroren.

Ich hatte in dieser Zeit mehrfach Phasen, in denen mich der Mut verlassen hat. Zu allem Übel hat sich Mitte Dezember auch noch meine Verlobte von mir getrennt, die mir zuvor noch versprochen hatte, die schwere Zeit mit mir gemeinsam durchzustehen. Auch musste ich erleben, wie neben den etwa 50% Pflegekräften, die ihre Sache wirklich sehr gut machten, die andere Hälfte für ihre Aufgabe völlig ungeeignet war. Obwohl sie einem eigentlich helfen sollten, haben sie Vieles nur noch schlimmer gemacht.

Während der Monate in der Klinik und auch danach habe ich fast die Hälfte meines Körpergewichts verloren (von 78 auf 45 kg), woraufhin mir dann selbst das Liegen auf einem Bett schon schwer fiel. Oft war ich so schwach, dass ich noch nicht einmal eine SMS schreiben konnte. Das Ganze liegt jetzt fast ein Jahr zurück. Schritt für Schritt ist ganz allmählich meine Lebensfreude zurückgekehrt. Gerade bei Kleinigkeiten fällt mir dies auf. Während ich noch vor einem $\frac{3}{4}$ Jahr zum Beispiel ein schönes Lied im Radio oder ein Vogelzwitschern als lästig empfunden habe, kann ich mich heute wieder darüber freuen. Ich glaube nicht, dass ich das Ganze körperlich noch einmal durchstehen könnte.



26 Erwachsene mit FA

aus den USA, England, Kanada, Holland, Dänemark, Australien, Frankreich und Kolumbien kamen Ende Oktober in Austin / Texas zum bislang weltweit teilnehmerstärksten FA-Treffen zusammen, das speziell für FA-Patienten ab 18 organisiert wurde. Um allen Interessierten die Flüge und den mehrtägigen Aufenthalt zu ermöglichen, übernahm der FARF für alle den Großteil der Kosten. Neben Gesprächsrunden fanden auch zahlreiche Vorträge von Ärzten und Wissenschaftlern statt. Anfängliche Sprachbarrieren wegen eines bei manchen nur gebrochenen Englisch waren schnell überwunden. Was zählte, war das gemeinsame Verbundensein durch das gleiche Schicksal und die Freude und Erleichterung erleben zu können, dass auch andere FA-Patienten im selben Alter, egal aus welchem Land, zunächst einmal nur ein und das Gleiche wollen, nämlich so normal und ausgelassen und so cool zu sein, wie alle anderen jungen Leute auch. Das nächste FA-Erwachsenentreffen in den USA wird 2014 stattfinden.



Alle guten Wünsche

dem glücklichen Elternpaar! Gerade mal 2 Monate ist er jetzt alt. Das Besondere an dem kerngesunden kleinen Julien ist, dass seine 33-jährige Mutter Carmen Fanconi-Anämie hat und vor 6 Jahren wegen Leukämie eine Knochenmarkstransplantation brauchte. Nur wenige FA-Frauen haben das Glück, eigene Kinder bekommen zu können. Nach einer KMT sinkt die Chance zusätzlich. Ihr erstes Kind Lara hat Carmen vor der KMT bekommen.

Hannahs Knochenmarkstransplantation

Eigentlich war es gar keine Entscheidung mehr sondern Hannahs Knochenmarkstransplantation (KMT) war eine Notwendigkeit geworden. Wegen ihrer Fanconi-Anämie musste sie zwischen dem 6. und 12. Lebensjahr Oxymetholontabletten bekommen. Als diese die Wirkung verloren, stiegen wir noch für 9 Monate auf Danazol um, zunächst mit 200 mg täglich, danach sogar mit 600 mg pro Tag. Trotzdem haben sich ihre Blutwerte nicht mehr gebessert. Obwohl ich als ihre Mutter eigentlich immer diesen Schritt vermeiden wollte, haben wir dann im September 2011 in Berlin den Termin für die KMT festgemacht. Trotzdem hatte ich pure Angst, dass alles falsch ist, was ich entscheide und dass die KMT schief geht. Ich war jahrelang bemüht, Hannah Angst vor der Zukunft zu ersparen, indem ich möglichst alles Belastende von ihr fernhalte. Ich wollte ihr trotz der Krankheit, so gut es ging, ein ganz normales Leben ermöglichen. Was dann kam, war aber auch kein normales Leben mehr für Hannah, schon seit 1 ½ Jahren konnte sie nicht mehr regelmäßig zur Schule gehen.

Am 5. Januar 2012 sind wir zur KMT in Berlin aufgenommen worden. Nach vielen gründlichen Untersuchungen und den nötigen Vorbehandlungen bekam sie ihr neues Knochenmark am 24. Februar um 2 Uhr nachts. Die Zeit der KMT in der Klinik verlief eigentlich sehr ruhig. Trotz meiner großen Angst im Vorfeld war ich in Berlin dann sehr gefasst. Ich habe einfach alles auf mich zukommen lassen. Ich wusste im Gegensatz zu früher, wo ich mich sehr stark in die Überlegungen zur Behandlung von Hannah eingebracht habe, muss ich bei der KMT das Heft aus

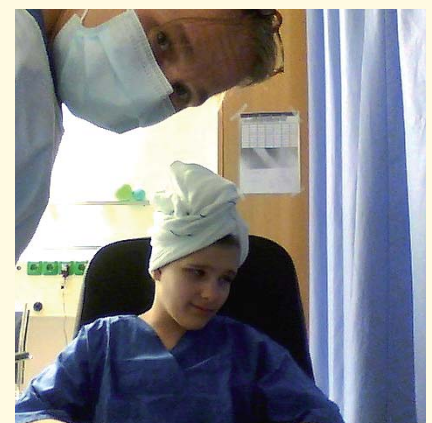


Auch bei Hannah gingen bedingt durch die Vorbehandlung mit bestimmten Chemotherapiemitteln die Haare aus. Das Inhalieren soll helfen, während den Tagen und Wochen nach der KMT in der Klinik die Lungenfunktion stabil zu halten. Hannah arbeitete gewissenhaft mit.

der Hand geben und die Verantwortung den Ärzten überlassen. Auch wenn ich mir das vorher niemals hätte vorstellen können, hat das Loslassen geklappt und hat mir nach all den Jahren der Anspannung sogar gut getan. Ich habe mich mit Hannah in Berlin trotz allem gut aufgehoben gefühlt. Es war gut, dass ich ihr auch weiterhin einige homöopathische Medikamente geben durfte, die Hannah auch von zu Hause aus kannte. Natürlich gab es auch schwere Zeiten, zum Beispiel als sich als Folge der Vorbehandlung mit Chemotherapie die Schleimhäute ablösten. Hannah bekam wahnsinnige Schmerzen, was für mich ganz schlimm war. Ich hatte ihr vor der KMT versprochen, egal was passiert, Schmerzen müsse sie nicht haben. Zum Glück war das Schlimmste bereits nach einem Tag überstanden. Am Tag 20 hat sie dann noch den EBV-Virus bekommen, aber nach etwa einer Woche war auch das schon wieder unter Kontrolle. So durfte Hannah noch vor Ostern (am Tag 39) aus der Klinik zu mir ins Ronald McDonalds Haus umziehen. Es ging ihr zu dieser Zeit bereits so gut, dass sie mich fragte, warum wir das Ganze nicht schon früher gemacht haben. In den Folgemonaten stiegen alle Werte so befriedigend gut an, dass wir am 31. Juli 2012 zusammen nach Hause entlassen wurden. Leider haben wir in Berlin auch miterleben müssen, dass die KMT bei manch anderen Kindern nicht so komplikationslos verlaufen ist.



Relativ unscheinbar sieht er aus, der Beutel mit den lebensrettenden Knochenmarkzellen vom Spender. Und doch hängt alles für die Zukunft des Empfängers davon ab. In den Körper des Patienten gelangen die Zellen wie bei einer Bluttransfusion.



Es ist für Eltern und Kinder eine große Beruhigung, wenn sie die meiste Zeit der KMT in der Klinik und auch während der Nachbetreuung in Kliniknähe gemeinsam verbringen können.

Richtlinie zu Heilmitteln

Der kürzlich neu aufgelegte Ratgeber des Bundesverbandes Selbsthilfe Körperbehinderter e.V. (BSK) gibt viele nützliche Tipps und Informationen zu den



Festlegungen der Heilmittelrichtlinien. Die informative Broschüre ist in 5 Kapitel gegliedert: Erläuterung der Begriffe der Heilmittelverordnung,

Gesetzestexte, Auszüge aus dem Heilmittelkatalog, Vordrucke, Antworten auf häufig gestellte Fragen. Der Ratgeber kann für 3,50 Euro vom BSK angefordert werden. Telefon: 06294/428170.

Anstieg Lebensalter

Der Kampf gegen die lebensbedrohlichen Auswirkungen der Fanconi-Anämie hat seit Entstehen der ersten FA-Selbsthilfeorganisationen vor 25 Jahren vor allem in den USA und Europa eine ganze Reihe wichtiger Teilerfolge erzielt. Besonders durch die Verbesserung der medizinischen Kenntnisse über die chirurgische Versorgung schwerer angeborener Fehlbildungen, die Akutbehandlung mit Bluttransfusionen, die medikamentöse Therapie mit Androgenen, die Knochenmarktransplantation (KMT) sowie die Leukämie- und Krebsvorsorge bei Fanconi-Anämie ist die durchschnittliche Überlebensrate von FA-Patienten eindeutig messbar angestiegen. Besonders die Einführung des von FA-Patienten vor KMT's erheblich besser vertragenen Chemotherapiemittels Fludarabin, über das Prof. Shimon Slavin aus Israel erstmals 1997 berichtete, hat zu einem erfreulichen Durchbruch geführt. In dem Internationalen Fanconi-Anemia Directory des FARF lag 2001 das Durchschnittsalter aller zu diesem Zeitpunkt aufgeführten 309 lebenden FA-Patienten bei 14,4 Jahren. In der Ausgabe 2012 war es bei den 477 enthaltenen lebenden FA-Patienten immerhin auf 16,7 Jahre angestiegen. Detailliertere Informationen, auch über den Einfluss verbesserter Transplantationsergebnisse auf den Anstieg des Lebensalters von FA-Patienten, geben die Diagramme auf Seite 8.

Eineiige FA-Zwillinge - und doch ganz verschieden

Mein Name ist Kari Doctor. Meine Schwester Alissa und ich sind eineiige Zwillinge. Direkt nach unserer Geburt vor 35 Jahren kamen wir beide in den Inkubator. Ich war blau angelaufen und atmete nicht. Während ich 2.600 Gramm wog, brachte Alissa nur 1700 Gramm auf die Waage. Die Ärzte informierten unsere Eltern, dass meine Schwester ohne Daumen und mit einem verkürzten linken Arm

geboren wurde. Als wir 3 Monate alt waren, wurde die Diagnose Fanconi-Anämie gestellt. Meine Eltern wurden informiert, dass die Krankheit in den meisten Fällen frühzeitig zu Knochenmarkversagen führt und dass wir wahrscheinlich kaum älter als 10 Jahre würden. Mit 15 Monaten erhielt ich eine Nieren-OP. Doch es gab Komplikationen, sodass mir eine Niere entfernt werden musste. Alissa wurde über die Jahre mehrfach an den Daumen und ihrem linken Arm operiert.

Durch die Korrekturen hat sie eine erstaunliche Fingerfertigkeit erlangt. Sie liebt es heute sehr, zu häkeln, Schmuck zu basteln oder Patchworkdecken zu nähen. Als die Ärzte bei uns im Alter von 13 feststellten, dass wir im Blut unsere für die FA typische Chromosomenbrüchigkeit verloren hatten, brauchten wir nicht mehr regelmäßig zum Blutwertetest. Bei keiner von uns wurden bis zu diesem

Zeitpunkt (und auch später nicht) jemals niedrige Blutwerte festgestellt. Uns wurde mitgeteilt, dass wir auf nicht näher erklärbarer Weise geheilt seien. Zu diesem Zeitpunkt war uns noch nicht bewusst, welche anderen schwerwiegenden Probleme auf FA-Patienten warten können, wenn sie älter werden.

So wuchsen wir relativ unbeschwert auf und planten unser Leben wie andere junge Leute auch. Alissa hat ein großes Einfühlungsvermögen zu Kindern und hat so eine Ausbildung im Bereich Frühkindliche Erziehung gemacht. Inzwischen hat sie schon seit 18 Jahren mit Kindern gearbeitet und zwischendurch auch ein 3-monatiges Praktikum in einer Mission in Mexiko für schwerbehinderte Kinder abgeleistet. Während meiner Zeit im Gymnasium



Kari mit ihrem Ehemann David Doctor. Beide haben Spass an Karis neuer Frisur.

habe ich mich besonders für Sport interessiert. Nach dem Abitur studierte ich Grafikdesign an einer öffentlichen Schule in Colorado und übernahm nach dem Abschluss eine Stelle bei Copy Max. Später machte ich mich dann selbstständig. So lebten Alissa und ich beide ein glückliches Leben trotz der Tatsache, dass uns früher erzählt wurde, dass wir eine "unheilbare Krankheit" haben. Als meine Eltern, meine Schwester und mein Bruder Sean nach Oregon zogen, ich aber wegen meiner Arbeit in Colorado bleiben wollte, war es das erste Mal, dass ich für längere Zeit von meiner Zwillingsschwester getrennt war. In dieser Zeit lernte ich meinen späteren Ehemann Dave kennen. 6 Monate später erfuhr ich, dass Sean (zu diesem Zeitpunkt 27) mit Bauchspeicheldrüsenkrebs diagnostiziert worden war. Dies war ein schwerer Schlag für meine so innig verbundene Familie. Ich beschloss, ebenfalls nach Oregon umzuziehen und meine Arbeit von dort aus weiter auszuüben. Nach mehreren Monaten kam auch David nach Oregon, um uns dort mit unserem kranken Bruder zu unterstützen. Trotz seiner schlechten Prognose war Sean noch in der Lage, eine 18 km lange Rucksackwanderung **(Forts. s. Rückseite)**



Kari Doctor (links) mit ihrer Zwillingsschwester Alissa O'Toole während des 5-tägigen Camp-Sunshine-Treffens 2011 in der Nähe von Portland / Maine.



Kari und Alissa beim Camp-Sunshine-Treffen 2010 mit vier anderen erwachsenen FA-Patienten. Ganz rechts im Bild John Hanna, der leider im März 2011 an Krebs verstorben ist.

Anstieg der Lebenserwartung bei Fanconi-Anämie (Quelle: FARF-Directories 2001+2012)

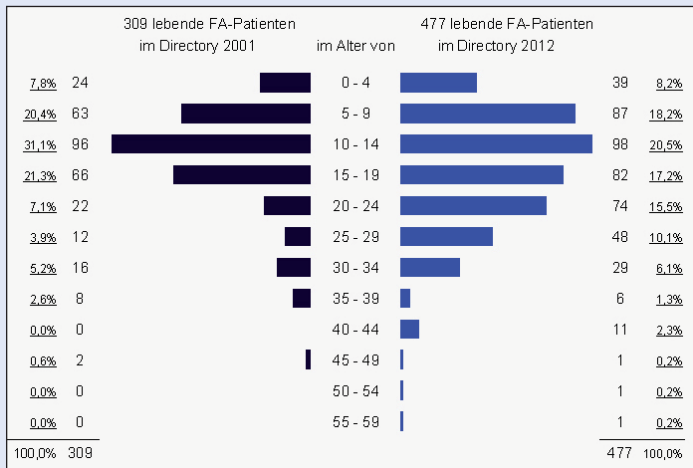


Diagramm 1: Von den 309 im Jahr 2001 im Directory des FARF aufgeführten lebenden FA-Patienten waren 80,6% im Alter zwischen 0 und 19 und nur 19,4% 20 Jahre und älter. Bei den 477 im Directory 2012 aufgelisteten lebenden Patienten war das Verhältnis auf 64,1% zu 35,9% angestiegen.

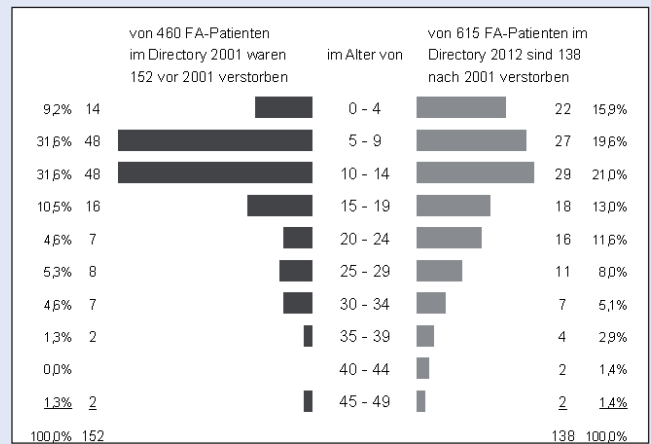


Diagramm 2: Von den 480 im Jahr 2001 im Directory des FARF aufgeführten FA-Patienten sind 152 vor 2001 gestorben. 82,8% der 152 waren jünger als 20. Von den 615 im Jahre 2012 enthaltenen FA-Patienten sind 138 nach 2001 gestorben, mit 69,6% ist der Prozentsatz der in dieser Zeit vor dem 20. Lebensjahr verstorbenen FA-Patienten um 13,2% zurückgegangen.

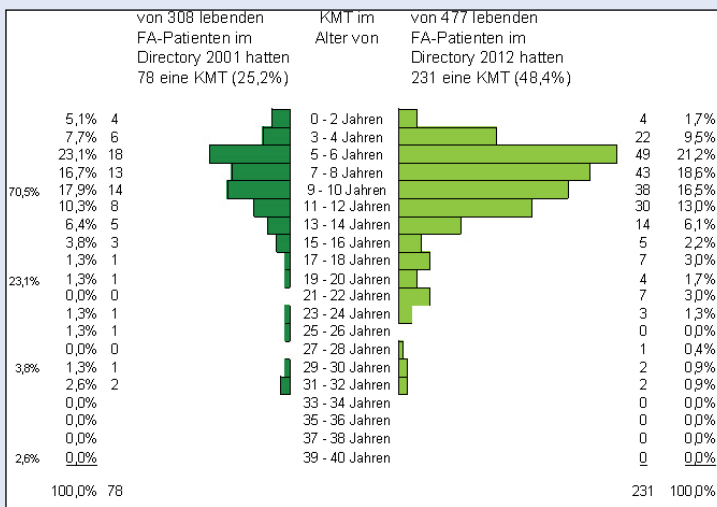


Diagramm 3: Von den 78 im Jahr 2001 im Directory des FARF aufgeführten lebenden FA-Patienten mit KMT hatten 70,5% ihre Transplantation bis zum 10. Lebensjahr bekommen. Auch bei den 231 im Jahr 2012 aufgelisteten FA-Patienten war bei 67,5% der Zeitpunkt der KMT zwischen 0 und 10 Jahren.

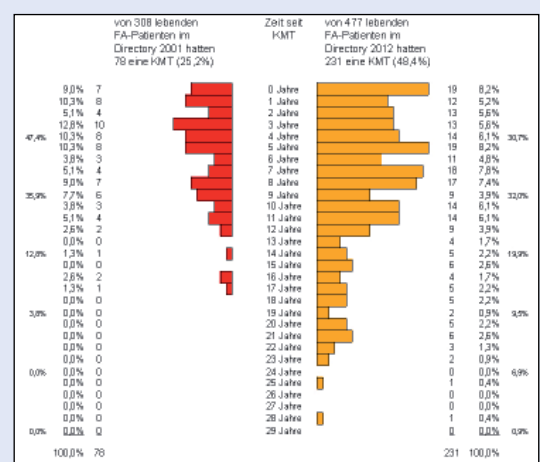


Diagramm 4: Während der Anteil der bereits transplantierten FA-Patienten bei den 2001 lebenden 308 Patienten noch bei 25,2% lag, hat er 10 Jahre später schon bei 48,4% gelegen. Belief sich 2001 der Anteil der lebenden FA-Patienten, bei denen die KMT 10 Jahre und länger zurücklag, nur auf 16,7%, war er 2012 schon auf 37,3% angestiegen. Ausreichend große Darstellungen der hier abgebildeten Diagramme finden Sie auf www.fanconi.de.

Weitere KMT in Berlin

Gute Nachrichten über eine erfolgreiche Knochenmarkstransplantation gibt es auch bei der 7-jährigen Jonna aus Norddeutschland zu berichten. Nach einem reibungslosen Verlauf konnte sie im Juli 2012 mit ihren Eltern und ihrem Bruder Janek nach 6 Monaten in Berlin wieder nach Hause entlassen werden. Die Eltern geben gerne Auskunft über Einzelheiten. Email: axelhack@online.de

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>

(Forts. v. S. 7): mit uns zu machen. Ich sah noch so viel Kraft in meinem Bruder, obwohl er bereits wusste, dass er sterben muss. Es war so beeindruckend mitzuerleben, wie er jeden neuen Tag so intensiv wie möglich anging, in dem Bewusstsein, dass es sein letzter sein könne. Seans Kampf einschließlich Operation, Chemo und Bestrahlung dauerte 5 Monate. Bis zu dem Zeitpunkt als er starb, wusste ich nicht, wie sehr mich das berühren würde.

Nach Seans Tod kehrte ich nach Colorado zurück. Aber schon bald realisierte ich, wie sehr ich meine Familie vermisse, und ganz besonders meine Schwester Alissa. Ich berichtete David, dass ich gerne nach Oregon umziehen würde. Er war einverstanden und wir zogen im Januar 1999 gemeinsam um. Ich war 22, als wir 6 Monate später heirateten. Im Alter von 25 besuchte ich mit David eine genetische Beratungsstelle, um uns vor dem Hintergrund meiner FA über die Möglichkeit eigener Kinder zu erkundigen. Da die Beratungsstelle an unserem Ort nichts mit Fanconi-Anämie anfangen konnte, wurden wir an die 2 Autostunden nördlich von uns gelegene Oregon Health Science University in Portland geschickt, wo es mehrere Experten für Fanconi-Anämie geben sollte. . . (Fortsetzung von Karis mehrseitigem Bericht auf www.fanconi.de)



Auch Kari musste in ihrem eigenen Krankheitsverlauf schon mehrfach Chemotherapien über sich ergehen lassen. Sie nimmt die Krisen wie sie kommen. Was ihr hilft, ist ihre Familie, ihr tiefer Glaube und ihr bedingungsloses Gottvertrauen.