



Projekt Hoffnung

der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Ausgabe Dezember 2013



Fanconi-Q-Gen entdeckt

Wieder ist es der Zusammenarbeit mehrerer FA-Forschungslabors zu verdanken, dass ein weiteres Fanconi-Anämie-Gen entschlüsselt werden konnte. Prof. Dr. Jordi Surralles aus Barcelona (3.v.l.) und Chantal Stoepker aus Amsterdam (2.v.l.) berichteten im Rahmen des FA-Familien- und Wissenschaftlertreffens vom 8. bis 10. 11. 2013 in Gersfeld über die Entdeckung von FANCO und die unerwartete Verwandtschaft, die dieses auch "ERCC4" genannte Gen bei bestimmter Konstellation noch mit zwei anderen seltenen Erbkrankheiten hat (Xeroderma pigmentosum und XFE Progeroid Syndrom). Auch Prof. Dr. med. Detlev Schindler (1.v.l.) und sein Team vom Institut für Humangenetik der Uni Würzburg waren maßgeblich an der Erforschung von FANCO beteiligt. Erstautor der Veröffentlichung über die Neuentdeckung im "American Journal of Human Genetics" ist Dr. Massimo Bogliolo (4.v.l.), der nach eigenen Angaben als Genforscher selbst von einer genetischen Erkrankung betroffen ist. Das Foto zeigt die erfolgreichen Wissenschaftler vor Verleihung ihrer Ehrenauszeichnungen in Gersfeld.

Danke vielmals !!!

Auch in diesem Jahr möchten wir uns herzlichst bei allen Spendern und Helfern für die enorm wichtige Unterstützung unserer Arbeit bedanken! Wir würden uns freuen, wenn Sie uns im Kampf gegen die Fanconi-Anämie auch weiterhin treu bleiben! Spendenkonto: Postbank Stuttgart, BLZ 600 100 70, Kto.: 151616-700. BIC: PBNKDEFF, IBAN: DE79600100700151616700

Taha ist nach der KMT wieder glücklich zu Hause

Hallo, wir sind Familie Baytekin aus Gelsenkirchen. Taha ist jetzt 8 Jahre alt, seine Fanconi-Anämie wurde bereits mit 3 Jahren diagnostiziert. Am 5. April wurde er in Berlin mit Knochenmark eines Fremdspenders aus Deutschland transplantiert. In den Jahren vor der Transplantation (KMT) brauchte er etwa 45 Erythrozyten-Transfusionen und ca. 100 Thrombozytenkonzentrate. Die Androgentherapie, die bei Taha mit 5 Jahren begonnen wurde, zeigte leider nur wenig Erfolg. Die Zeit während der KMT war für Taha anfangs sehr schwer, da er es nicht gewohnt war, über Nacht alleine in der Klinik zu bleiben. Auch war es für ihn nicht leicht, so weit weg von zu Hause zu sein und nur seine Schwester und seine Mama bei sich in Berlin zu haben. Die Krankenschwestern berichteten uns, dass er häufig nachts nur schlecht geschlafen hat. Aber der Gedanke, dass er durch die KMT wieder gesund werden kann, hat ihm geholfen, die schwere Zeit zu überstehen. Besonders schön fand Taha, dass an seinem Geburtstag sein Zimmer auf der KMT-Station festlich geschmückt wurde. Obwohl wir als türkische Familie selbst gar nicht Weihnachten feiern, fanden es die Schwestern lustig, dass Taha im Sommer häufig nur Weihnachtslieder gesungen hat, die er im Winter zuvor noch in der Schule gelernt hatte. Zunächst sind wir mit vielen Sorgen und Ängsten nach Berlin gefahren und hatten große Bedenken vor der KMT. Jetzt sind wir froh, dass wir uns dazu entschlossen haben und Taha die schwere Zeit eigentlich problemlos überstanden hat. Nach den Weihnachtsferien wird Taha nach fast einem Jahr Pause wieder zur Schule gehen.



11. Radio-MK-Lauf in Hemer - seit 2003 in Folge Erstmals über 3000 Teilnehmer - wieder zugunsten FA-Hilfe

In der Nacht vom 2. auf den 3.10.2013 hatte noch ein schwerer Sturm Bäume entlang der Laufstrecke entwurzelt und bereits aufgebaute Versorgungszelte einfach weggeweht. Aber als dann am Morgen über dem ehemaligen Gelände der Landesgartenschau in Hemer bei strahlend blauem Himmel die Sonne aufging, waren nicht nur die Hauptorganisatoren Dieter Knoblich und Heinz-Werner Dellwig, sondern auch Hemers Bürgermeister Michael Esken, Chefredakteur Holger Jahnke vom Radio MK



Bei strahlendem Herbstwetter gingen am 3.10.2013 im Sauerlandpark Hemer über 3.000 Teilnehmer an den Start zum inzwischen 11. Radio-MK-Lauf seit 2003. Der Erlös war erneut für die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe bestimmt.



Wie jedes Jahr war Heinz-Werner Dellwig wieder unermüdet und gut informierter Veranstaltungssprecher.

sowie die ca. 200 Helfer und Helferinnen des 11. Radio-MK-Laufs mehr als erleichtert. Rund 3.100 Teilnehmer gingen am Tag der Deutschen Einheit ab 10.15 Uhr an den Start, so viele wie noch nie zuvor bei den 10 bislang stattgefundenen Radio-MK-Läufen seit 2003. Folgende Disziplinen standen zur Wahl: 5 km Fun-Run, 5 km Walking und 10 km Lauf. Die anspruchsvolle Laufstrecke führte durch den Sauerlandpark, das Felsenmeer und die Innenstadt von Hemer. Zusätzlich gab es erstmals Läufe mit eigenen Wertungen für Schüler und sogar einen "Zwergenlauf" für Kindergartenkinder. Egal ob Groß oder Klein, jeder erhielt vor Beginn ein Radio MK-Lauf-T-Shirt (ein-



Handwritten text in Swahili, likely a letter or testimonial from the recipient of the medical aid.

Dankesbriefe aus Kenia

In der Ausgabe "Projekt Hoffnung" 2012 hatten wir um Spenden für das Androgenpräparat "Oxymetholon" gebeten, um an Fanconi-Anämie erkrankten Kindern aus besonders armen Familien in Kenia helfen zu können. Laut einem Dankschreiben von Dr. Grace Kitony (Unikinderklinik Nairobi) haben sich inzwischen bei drei der jetzt regelmäßig behandelten FA-Kinder die Blutwerte so stabilisiert, dass sie keine Bluttransfusionen mehr benötigen und regelmäßig zur Schule bzw. den Kindergarten gehen können. Frau Dr. Kitony schreibt, dass es diesen Kindern inzwischen besser geht, als jemals zuvor. Die betroffenen Familien sind enorm erleichtert, dass sie sich nicht mehr mit der Sorge quälen müssen, wie sie das Geld für die nächsten Oxymetholontabletten auftreiben sollen. Hier der übersetzte Brief einer Mutter: "Danksagung an alle, die sich mit Spenden an den Medikamentenkosten für Rhoda Gatwiri beteiligen. Lieber Leser, liebe Leserin! Ich bin eine 37-jährige Frau und die Mutter von Rhoda Gatwiri, die 4 Jahre alt ist. Im vergangenen April wurde sie an Fanconi-Anämie diagnostiziert. Nach vielen Untersuchungen wurde bei ihr eine Oxymetholontherapie gestartet, mit 25 mg einmal am Tag. Seitdem erhält sie die Medikamente regelmäßig. Ab und zu kommt es bei ihr noch zu Problemen – besonders wenn sie an Infektionen leidet. Dieser kleine Brief soll Ihnen für Ihren Entschluss danken, für Rhodas Medikamente zu spenden. Rhodas Vater arbeitet ganztags als Missionar, womit er seinen Lebensunterhalt verdient. Er ist seinem Ruf gefolgt, Gott zu dienen. Leider ist sein Verdienst nur gering und das Geld reicht nicht aus, davon Rhodas Behandlungskosten zu übernehmen. Als Eltern von Rhoda möchten wir uns vielmals bei Ihnen für Ihr großes Geschenk bedanken. Wir wünschen Ihnen Gottes Segen und werden Sie stets in unsere Gebete einschließen. Mit herzlichen Grüßen, Dinah N. Ndumbi."

schließlich Startnummer) und am Ende die begehrte Finisher-Medaille. Aber nicht nur die Läuferinnen und Läufer durften an diesem Tag den Sauerlandpark genießen. Auch Fans, Angehörige, Unterstützer, Freunde und Verwandte waren herzlich willkommen und der Eintritt in den Sauerlandpark war für alle frei! Bis zur Siegerehrung gegen 14 Uhr konnten die Helfer der Dt. FA-Hilfe wieder restlos alle 5000 Lose der Tombola verkaufen und den Gewinnern die von Firmen und Einzelpersonen gespendeten Preise ausgeben. Unser herzliches Dankeschön gilt wieder allen, die zum Erfolg dieser Veranstaltung beigetragen haben. Ein besonderer Dank geht an die Hauptorganisatoren Dieter Knoblich und Heinz-Werner Dellwig sowie an Lydia Knoblich, Hildegard Flohr, Inge Bleidißel und Cornelia Sowa-Dietrich für die intensive Vorbereitung und Durchführung der Tombola. Ein großes Dankeschön auch an die diesjährigen Helfer der Dt. FA-Hilfe beim Losverkauf und der Ausgabe der Tombolapreise: Birgit Schmitt, Matthias Schattney mit Freund Nick, Edda, Hannah und Freya Wipper, Riccarda Szukalski mit Freundin Meike, Dirk Roters, Mario und Elisa Dietrich sowie Horst Langer und Tochter Kira. Einen Spendscheck über 6.000 Euro für die Arbeit unseres Vereins hat inzwischen Heinz-Werner Dellwig beim FA-Treffen in Gersfeld Anfang November überreicht. Ein zweiter Scheck mit weiteren Spenden soll nach Abrechnung sämtlicher Kosten und Einnahmen folgen.



Radio-MK-Chefredakteur Holger Jahnke beglückwünschte am 3. Oktober die Sieger aller Einzelwertungen wieder persönlich.



Mehr als zufrieden mit dem Verlauf des 11. Radio-MK-Laufs zeigten sich auch Hemers Bürgermeister Michael Esken sowie Cheforganisator Dieter Knoblich, der am Veranstaltungstag 60 Jahre alt wurde. Das Foto zeigt beide vor der Tombola-Bühne der Dt. FA-Hilfe.

9204,33 Euro Spende durch Weinfest "Landlust" Verein "Rohrbach tut gut" unterstützt Fanconi-Hilfe zum 5. Mal

Ende 2008 hatte sich in dem 1600 Einwohner zählenden Ort Rohrbach 30 km westlich von Karlsruhe eine kleine Gruppe an Menschen zusammen getan und "Rohrbach tut gut! e.V." gegründet. Der Vereinszweck besteht darin, verschiedene Aktionen für und mit Singles, Familien, Kindern und älteren Menschen durchzuführen. Die Möglichkeit der Beteiligung an diesen Aktionen soll einerseits der Ortsgemeinde "gut tun", durch die Spende der Erlöse an einen guten Zweck aber auch anderen zugute kommen. Auch wenn der Name sehr regional bezogen wirkt, sehen sich die Aktiven des Vereins als Keimzelle einer Idee, die sich immer weiter ausbreitet. Immerhin gab es bereits 4 Jahre nach Gründung schon über 420 "Gut-Tuer" – davon auch viele Nicht-Rohrbacher. Alle teilen die Vision, die Welt um sich ein Stückchen besser zu machen. Zum 5. Mal in Folge veranstaltete "Rohrbach tut gut" vom 7. bis 10. Juni 2013 wieder sein Weinfest, dessen Erlös in Höhe von über 9200 Euro erneut der Dt. FA-Hilfe zum weiteren Ausbau des Mundschleimhautkrebs-Vorsorgeprojekts gespendet wurde.



3 Tage lang konnten es sich die zahlreichen Gäste aus Nah und Fern wieder beim Weinfest des Vereins „Rohrbach tut gut“ gut gehen lassen.



„Träumt einer allein, ist es nur ein Traum. Träumen viele gemeinsam, ist es der Anfang von etwas Neuem.“ Dieser Wahlspruch verbindet alle Aktiven im Verein „Rohrbach tut gut“. Grund zum Feiern gab es auch dieses Jahr wieder nach Abschluss des Weinfestes „Landlust“ mit 9200 Euro Erlös für die FA-Hilfe. Vielen Dank an alle !!!

Mit Fingernägeln am Fels

“Vertiges” ist der Titel eines 50-minütigen Dokumentarfilms des französischen Filmemachers Ivan Maucuit, der das Leben von Christophe Bichet (FA, 28) aus Paris und seinen Mut machenden Kampf gegen die Fanconi-Anämie und Mundschleimhautkrebs zeigt. “Vertiges” bedeutet “Schwindel” und nimmt Bezug darauf, dass es Christophe wie kaum andere Extrembergsteiger auf der Welt mit eisernem Willen und Ausdauer gelernt hat, selbst dort, wo andere scheitern, noch weiterzuklettern und sich sogar an nur noch Millimeter dünnen Vorsprüngen im Fels emporzuklimmen. Im Film wird deutlich, wie sehr Christophs Fähigkeit zu extremen Höchstleistungen auch mit seinem tapferen und überaus



erfolgreichen Kampf gegen die Bedrohungen seiner Krankheit zu tun hat. Auf Einladung der Dt. FA-Hilfe kam Christophe im Juni 2013 auch zum FA-Familien-Treffen in Nottuln, um einem tief beeindruckten Publikum seinen Film vorzuführen.

Extrem hohes Interesse

Sowohl in Frankreich sowie in anderen Ländern lief der Film “Vertiges” über Christophe und sein Leben mit FA bereits mehrfach im Fernsehen. Auch im Rahmen der renommierten Spendengala “Telethon”, die am 6. und 7. Dezember 2013 auf “France TV” einen Rekorderlös von über 78 Millionen Euro erbrachte, wurde der



Film ausgestrahlt. Ein weiterer Erfolg für Christophe Bichet und seinen Freund Ivan Maucuit war die Nominierung für das Internationale Bergfilmfestival “Autrans”, wo ihr Film eine hochrangige Auszeichnung erhielt.

Inzwischen läuft Antonia den Anderen davon

In der Dezemberausgabe 2010 von Projekt Hoffnung haben wir bereits von unserer Fanconi-Anämie-Tochter Antonia berichtet, die inzwischen 14 Jahre alt wurde und seit gut 3 Jahren das Androgenpräparat Danazol einnimmt. Anfänglich haben wir noch sehr ängstlich und in 4-wöchigen Abständen ihre Blutwerte kontrollieren lassen. Inzwischen sind wir da entspannter, gehen nur noch etwa alle 10 Wochen in die Klinik und sind erfreulicherweise bei einer sehr niedrigen Dosis angelangt (siehe Grafik unten links). Die Nebenwirkungen der Danazoltherapie waren von Anfang an sehr gering bei Antonia. Sie hatte zunächst bei einer noch deutlich höheren Dosierung nach etwa 4-5 Monaten zwar eine tiefere Stimme bekommen, aber inzwischen geben uns Freunde die Rückmeldung, dass sie Antonias Stimme wieder als heller empfinden. Eine leichte Akne stellte sich ein, die bis heute

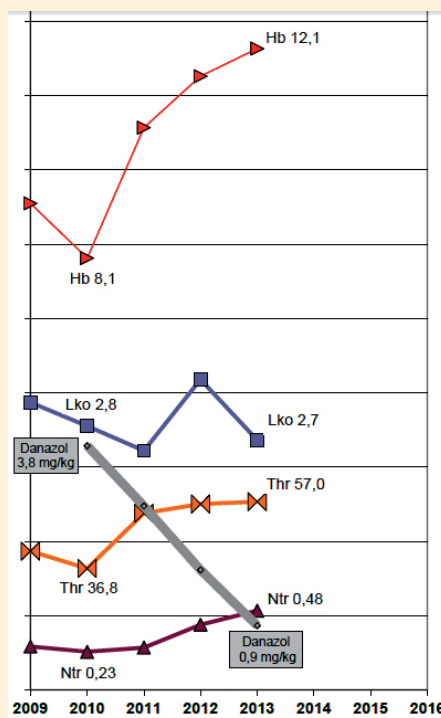


Antonia Leu (FA, 14 Jahre - 2.v.l.) hat ausreichend stabile Werte durch eine Danazoltherapie. Jonna Hack (FA, 8 Jahre - 1.v.l.) verdankt ihre guten Blutwerte einer Knochenmarktransplantation an der Charité Berlin im Frühjahr 2012.

anhält. Antonia selbst hat sehr schnell den positiven Effekt des Danazols gespürt, da sie bei den ansteigenden Hb-Werten wieder deutlich leistungsfähiger wurde. Außerdem hat sie eine ausreichende Anzahl von Thrombozyten bekommen. Unsere Tochter, die früher bei Thrombocytopenie knapp über 30.000 häufig starkes Nasenbluten hatte und mit dem Fahrrad nicht mehr den kleinsten Hügel hochkam – in der Tat gibt es auch in Schleswig-Holstein kleinere Hügel :) – ist heute mit Hb-Werten wieder über 12 g/dl die schnellste Läuferin in ihrer Klasse. Auch sind wir froh, dass ihre Neutrophilenwerte nicht mehr weiter gesunken sind. Obwohl sie durchschnittlich maximal bei 300 liegen, kann ihr Knochenmark bei Infekten offensicht-



Familie Claudia und Jan Leu mit ihren 3 Töchtern Frederike (16), Antonia (14, FA) und Johanna (7).



Trotz fortwährender Reduzierung der Anfangsdosierung von 3,8 mg pro kg Körpergewicht auf ein Viertel der täglichen Danazolgaben verläuft Antonias Blutwertentwicklung 3 Jahre nach Therapiebeginn ohne jede Bluttransfusion erfreulich stabil.

lich schnell reagieren und die Werte quasi über Nacht zum Teil auf über 1000 ansteigen lassen. Wir haben uns lange und ausführlich mit der Frage beschäftigt, ob Antonia eine Knochenmarktransplantation benötigt. Die ersten zwei Danazoljahre waren wir oft unsicher, ob das Danazol für sie reicht. Wir hatten Angst, dass die Situation eskaliert (erneutes Absinken der Blutwerte, Leukämie ...). Im letzten Sommer haben wir uns dann, auch auf Anraten von Dr. Ebell, gemeinsam mit Antonia gegen eine Transplantation entschieden. Seitdem die Entscheidung gefällt wurde, kehrte Ruhe in unsere Familiensituation ein. Wir sind froh, dass wir unserer Tochter, der es ja so gut geht, die Prozedur der Transplantation momentan nicht zumuten müssen und genießen die Zeit. Langfristig wollen wir versuchen, aus der Danazoltherapie möglichst ganz herauszuschleichen. Wir hoffen, dass Antonias Körper die Chance ergreift, seine Blutbildung wieder von selbst in den Griff zu bekommen.



Benefiz-Konzert Merzig

Durch die Erfolge der letzten Jahre angespornt veranstaltete die "Modern Music School Merzig" am Sonntag, den 21. April 2013, ihr 3. Benefizkonzert zu Gunsten der Dt. FA-Hilfe. Das begeisterte Publikum erlebte bei einem voll besetzten Saal rund 30 engagierte Schülerinnen und Schüler, die für ihre Musik und die gute Sache zur Höchstform aufliefen. Sie präsentierten ihre Songs mit tollen, zum Teil selbstgeschneiderten Kostümen und viel schauspielerischem Talent. Am Ende gab es tosenden Beifall für eine mitreißende 3-Stunden-Show mit den größten Hits aus Musicals und Filmen wie „Wicked“, „Les Miserables“, „Blues Brothers“ oder „Jekyll and Hyde“. Belohnt wurden die jungen Musiker durch die Spendenbereitschaft der Zuhörer. Bei freiem Eintritt bestimmten diese selbst, wie viel sie am Ende spenden wollten. Es kamen stolze 850 € zusammen, die Ralf Dietrich als Geschäftsführer der Dt. FA-Hilfe und Michaela Ripplinger aus Tünsdorf (Mutter von Jonas, FA) überreicht bekamen. Durch das Programm führte Sue Lehmann von der Modern Music School, die am Ende der Veranstaltung ankündigte, dass es auch im nächsten Jahr wieder ein Konzert für die Dt. FA-Hilfe geben wird. Vielen Dank an alle Künstler und ihre Helfer.



400 € Spenden im Bauch

hatte in diesem Jahr wieder der Spendenfrosch von Familie Pruditsch, den die Eltern mit ihrer Tochter unter Beifall aller Teilnehmer Anfang November beim FA-Treffen in Gersfeld Rechnungsführerin Birgit Schmitt übergaben. Das Geld hatten sie privat gesammelt. Tochter Katharina (27, FA) geht es ca. 7 Jahre nach ihrer Fremdspender-KMT ausgesprochen gut.

3. Düsseldorfer Fanconi-Anämie-Symposium

Unter dem Motto „Mit Fanconi-Anämie erwachsen werden“ fand am 6. Juni 2013 das dritte Düsseldorfer Fanconi-Anämie-Symposium in Zusammenarbeit mit der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe statt. Sowohl die Patienten als auch ihre betreuenden Ärzte stellt das zunehmende „Erwachsen-Werden“, das in den letzten Jahren unter anderem auch durch die Mut machenden Erfolge von Knochenmarktransplantationen möglich wurde, vor neue Chancen und Notwendigkeiten. Internationale

Experten aus den USA, Spanien, Kenia und Deutschland reflektierten unter der Leitung von Prof. Dr. Arndt Borkhardt, Dr. Eunike Velleuer (Universitätskinderklinik Düsseldorf) und Ralf Dietrich (Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.) über die verschiedenen Facetten sowie die physischen und psychischen Herausforderungen dieses Prozesses. Die Gäste aus dem bundesweiten In- und Ausland bewerteten das interdisziplinäre Konzept des Symposiums als vollen Erfolg. Während des gemeinsamen „Referentendiners“ am Abend in der Düsseldorfer Altstadt sowie bei einer Stadtführung durch den historischen Hafen

wurde der wissenschaftliche Austausch fortgesetzt. Auch Eltern aus verschiedenen Fanconi-Anämie-Familien liessen sich die Möglichkeit zum unmittelbaren Kontakt mit den Experten nicht nehmen.



Wie bereits in den Vorjahren konnte auch das 3. Düsseldorfer Fanconi-Anämie-Symposium wieder mit einer beeindruckenden Anzahl internationaler Experten aufwarten. Vordere Reihe: Prof. Dr. med. Susan Rose (Cincinnati USA, 1.v.l.), Dipl. Psychologin Amy Frohnmayer (Eugene USA, 3.v.l.), Dr. med. Blanche Alter (Bethesda USA, 4.v.l.). Mittlere Reihe: Dr. med. Grace Kitonyi (Nairobi Kenia, 4.v.l.), Prof. Dr. Jordi Surralles (Barcelona Spanien, 5.v.l.). Hintere Reihe: Dr. med. dent. Buvanesh Singh (New York USA, 4.v.l.).

Lieber doch kein „Sport ist Mord“

Hallo, ich komme gerade aus dem Fitness-Studio. Kein Scherz, als ich wegen meiner Fanconi-Anämie vor 4 Jahren in Giessen zur Knochenmarktransplantation (KMT) musste, sah die Welt für mich noch anders aus. Ich war 15, als ich von der KMT-Station entlassen wurde und wog nur noch 38 kg. Ich kam mir vor wie ein Gerippe und nahm trotz größter Anstrengungen, mehr zu essen, einfach nicht zu. Ich brauchte ewig, bis ich allmählich wieder zu Kräften kam. Zunächst nahm ich nur sehr langsam zu, doch gerade in den letzten Monaten konnte ich zum Glück ordentlich an Gewicht zulegen. Vor 2 Wochen habe ich dann endlich die ersehnte 50 kg-Marke erreicht. Vor meiner KMT bin ich mit Begeisterung Mountain-Bike gefahren. Als ich dann nach der KMT beim Downhill-Fahren bei etwa 30 km/h im Wald einen schweren Sturz hatte, ist mir so einiges durch den Kopf gegangen. Wofür habe ich in der schweren Zeit der KMT so intensiv für mein Leben gekämpft, wenn ich es danach beim Extremsport so leichtsinnig aufs Spiel setze? Im Juli 2010 habe ich dann voller Überzeugung mein Downhill-Rad verkauft und fahre seitdem nur noch gelegentlich und eher gemäßigt Rad. Statt dessen habe ich mir andere Hobbies zugelegt, und zwar Fotografieren, ab und zu Dart spielen und jeden 2. Tag ins Fitness-Studio. Wer mich im Internet auf meinem Blog besuchen möchte, gibt „www.say-it-with-a-photo.blogspot.de“ ein. Auch auf Facebook bin ich zu erreichen, und zwar unter „if you have no words, say it with a photo“. Ich wünsche allen Frohe Weihnachten, viel Gesundheit fürs neue Jahr und mir selbst vielleicht demnächst eine Karriere als erfolgreicher Fotograf.



Mit Witz und Charme dem Leben zugewandt: Nach seiner Knochenmarktransplantation hat sich Christian Mandler (19, FA - hier auf einem bewusst verdrehten Selbstporträt) mit dem Fotografieren ein Hobby zugelegt, das im Gegensatz zum früheren Downhill-Radfahren ein ganzes Stück ungefährlicher ist.



Kooperation mit Afrika

Mit Blutproben von 7 ihrer Patienten im Gepäck kam Dr. med. Grace Kitonyi von der Universitätskinderklinik Nairobi nach Deutschland, um am 6. Juni 2013 beim 3. Düsseldorfer Fanconi-Anämie-Symposium sowie anschließend beim Fanconi-Treffen in Nottuln Vorträge über ihre Arbeit mit FA-Patienten in Kenia zu halten. Im Rahmen der wieder mit viel Liebe zum Detail von Familie Rauhut vorbereiteten "Kinderolympiade" in Nottuln entstand dieses Länder verbindende Foto mit Dr. Velleuer. Schon vor ihrem Rückflug zurück nach Nairobi konnten Dr. Kitonyi von Prof. Dr. med. Detlev Schindler vom Institut für Humangenetik der Uni Würzburg die ersten Untersuchungsergebnisse mitgeteilt werden.



Mit Gästen in Hannover

Auch die bekannte FA-Expertin Dr. med. Blanche Alter vom "Institut of Health" in Bethesda Maryland (3.v.r.) sowie die Dipl.-Psychologin Amy Frohmayer (26, FA, 3.v.l.) aus Eugene Oregon gehörten zu den Referenten des Symposiums in Düsseldorf und des FA-Treffens in Nottuln im Juni 2013. Zusammen mit Dr. med. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich von der Dt. FA-Hilfe fuhren die beiden auf Einladung von Prof. Dr. med. Christian Kratz (2.v.r.) auch nach Hannover, um an der Med. Hochschule vor Mitarbeitern der Kinderklinik Vorträge zu halten. Besonders schön war für Amy Frohmayer die Begegnung mit Prof. Dr. med. Karl Welte (2.v.l.), dem sie und andere Betroffene die Mitentwicklung des Wirkstoffs G-CSF zu verdanken haben. Hinter Amy im Bild der erfahrene Knochenmarkstransplantateur Prof. Dr. med. Karl Sykora.

„Die Hoffnung müssen wir nicht verlieren“

Wir sind Familie Canonica aus der Schweiz und wohnen im Kanton Tessin an der Grenze zu Italien. In unserer Gegend spricht man Italienisch. Wobei wir auch Deutsch gelernt haben, als wir für unser Studium nach Zürich gezogen sind und dann für ungefähr elf Jahre in dieser schönen Stadt blieben. Wir haben zwei wunderbare Kinder bekommen, Sofia ist 10 und Plinio 5 ½ Jahre alt. Beide haben Fanconi-Anämie.

Als ich (Aliza) im 7. Monat schwanger war, stellte die Frauenärztin bei Sofia durch Ultraschall fest, dass sie Hand- und weitere Fehlbildungen hatte. Bei der Geburt wurde bei Sofia auf Grund von beidseitigen Fehlbildungen an Daumen und Unterarmen sowie kleineren Herzfehlern das sogenannte Holt-Oram-Syndrom vermutet. Was allerdings nicht zum Krankheitsbild von Holt-Oram passte und uns (und vor allem meinen Mann Flavio) verunsicherte, war die bei Sofia festgestellte sogenannte Hufeisenniere.



Sofia und Plinio Canonica leben mit ihren Eltern in der Schweiz. Beide haben Fanconi-Anämie. Aber nur Sofia wurde mit Fehlbildungen an beiden Unterarmen und ohne Daumen geboren.

Wir suchten im Internet nach „Kidney“ (Niere) und „Holt-Oram“ und stießen lediglich auf einige Aufsätze aus den 70er Jahren. Die für uns zuständigen Humangenetiker gingen bei Sofia von einem autosomal-dominanten Syndrom aus, was allerdings nur Sofia betreffen würde und von daher keine Folgen für eventuell weitere Kinder habe. Während ihrer ersten zwei Lebensjahre wurde Sofia von Handchirurgen sechs Mal an den Händen operiert. Bei den Eingriffen wurden chirurgisch beide Zeigefinger sowie die dazugehörigen Muskeln und Sehnen an die Stelle der fehlenden Daumen verpflanzt. Eigentlich dachten wir nach diesen zeitlich überschaubaren Krankenhausaufenthalten am Ende, die schwierigste Zeit bereits hinter uns zu haben. Dann kam Plinio auf die Welt. Obwohl er zu früh in der 37. Woche geboren wurde, war er gesund und konnte sofort gestillt werden. Noch heute haben wir das Gefühl, dass er schnell alles nachholen und wachsen wollte. Plinio wurde damals von seiner Schwester „die kleine Kastanie“ genannt. Im Alter von zwei Monaten musste Plinio noch einmal in die Klinik, um bei ihm einen beidseitigen Leistenbruch zu operieren. Gleichzeitig wurde bei ihm eine Magenspiegelung durchgeführt, weil er beim „Aufstossen“ zum Teil Blut erbrochen hatte. Die Gastroskopie ergab jedoch keine Auffälligkeiten und wir kehrten zu unserem gewohnten Alltag zurück.

Für einige Jahre hatten wir Ruhe, das Leben verlief ganz normal. Im Alter von 5-6 Jahren fielen uns jedoch bei Sofia immer mehr blaue Flecken (vor allem an den Beinen) auf. Und Plinio hatte ab und zu Nasenbluten. Der Kinderarzt begründete Sofias blaue Flecken mit ihrem starken Bewegungsdrang. Das häufige Nasenbluten von Plinio führte er auf die Tatsache zurück, dass sowohl Flavio wie auch Flavios Vater als Kinder ebenfalls öfter Nasenbluten hatten. Trotzdem



Flavio und Aliza Canonica sind mit ihren Kindern Sofia und Plinio sehr gerne draußen in der Natur. Erst als Sofia 9 und Plinio 4 Jahre alt waren, wurde bei beiden die Fanconi-Anämie festgestellt.

wollten wir nach wie vor wissen, was für eine Krankheit Sofia eigentlich hatte, da inzwischen festgestellt wurde, dass das Holt-Oram-Gen bei ihr nicht defekt war. Die Genetiker liessen Sofia an einer Studie in Deutschland teilnehmen, wo Kinder mit Holt-Oram ähnlichen Syndromen genetisch genauer untersucht wurden. Im Mai 2012 hatten wir dann erneut beim genetischen Institut in Zürich einen Termin. Nachdem Sofia untersucht wurde, sagte sie plötzlich: „Muss mein Bruder nicht auch untersucht werden, wieso ist er sonst mitgekommen?“ Die Genetikerin schaute sich daraufhin auch Plinio besser an

und merkte sofort, dass auch Plinio in Form eines flachen Daumenmuskels eine leichte Daumenfehlbildung aufwies (Tenarhypotrophie). Daraufhin wurde bei uns Eltern Blut entnommen. Bei einem Familienstammbaum wurde bei Flavio und mir eine Blutsverwandtschaft 8. Grades dokumentiert, was bedeutet, dass wir 4 Generationen zurück gemeinsame Vorfahren haben. Die Suche nach einer



5 Freunde aus 4 Ländern

Johannes aus Deutschland, Nadine und Marco aus Österreich, Christophe aus Frankreich und Amy aus den USA, internationaler ging es kaum. Über 90 Teilnehmer (auch aus der Türkei und Kenia) waren zum FA-Familien- und Wissenschaftlertreffen vom 7. bis 9. Juni nach Nottuln gekommen. Rechnet man Holland und die Schweiz als zusätzliche Herkunftsländer hinzu, aus denen FA-Familien am 6. Juni speziell zum 3. Düsseldorfer FA-Symposium angereist waren, waren Gäste aus insgesamt 8 Nationen bei beiden Veranstaltungen vertreten. Die Verantwortlichen der Dt. FA-Hilfe sind gerade wegen der großen Seltenheit der Erkrankung für diesen gut funktionierenden und länderübergreifenden Austausch zwischen FA-Familien, erwachsenen Betroffenen, behandelnden Ärzten und Wissenschaftlern sehr dankbar.



Tumorproben aus Spanien

Almudena (26, FA) wohnt in der Nähe von Vigo im Norden Spaniens. Zur Behandlung ihrer Fanconi-Anämie kommt sie seit Jahren mit ihrer Mutter nach Barcelona, weil sich die Ärzte dort, wie sie sagt, erheblich besser mit ihrer Krankheit auskennen. Eine KMT brauchte sie bislang noch nicht. Im Juli 2013 musste sie in Barcelona erstmals an einer kleinen Krebsläsion an ihrem Kehlkopfdeckel operiert werden. Eine zweite OP wurde im Oktober notwendig. Beide Male erlaubte sie Ralf Dietrich von der Dt. FA-Hilfe, frische Zellproben ihrer Krebs-OP's für Forschungszwecke zu Prof. Brakenhoff nach Amsterdam zu bringen. Den Kontakt stellte der spanische FA-Forscher Prof. Surralles her.

genetischen Erbkrankheit wurde (endlich) eingeleitet. Am 31. August 2012 erhielten wir dann für Sofia die Diagnose Fanconi-Anämie. Eigentlich war uns schon zu diesem Zeitpunkt bewusst, dass auch Plinio ebenfalls betroffen ist. Als dann später die telefonische Mitteilung kam, dass auch Plinio Fanconi-Anämie hat, war dies nur noch eine Bestätigung für unsere schlimmsten Befürchtungen. Auch alle anderen FA-Familien werden nur allzu gut wissen, wie man sich mit dieser Diagnose fühlt. Schlimmer kann eine Katastrophe kaum kommen. Man wünscht sich so sehr, morgens aufzuwachen und festzustellen, dass alles nur ein schlimmer Albtraum war.

Im November 2012 hatte Sofia noch ca. 60.000 Thrombozyten. Im Juni 2013 waren es dann nur noch 25.000. Verzweifelt nahmen wir per Telefon Kontakt



Sofia und Plinio, hier bei einem Aufenthalt mit ihren Eltern in Rom. Bevor für Sofia die Entscheidung zu einer Danazoltherapie gefallen ist, führten ihre Eltern auch Gespräche mit Experten über die Möglichkeiten einer Knochenmarktransplantation.

mit der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe auf. Wir sprachen mit Ralf Dietrich, der uns mit seinen Informationen und weisen Worten neues Vertrauen und Hoffnung gab. Seine Unterstützung hat uns viel geholfen. Wir haben ihn dann während des Düsseldorfer FA-Symposiums im Juni 2013 persönlich kennengelernt. Seitdem haben wir regelmässig Kontakt zu ihm sowie zu Dr. Eunike Velleuer (unsere unermüdliche und unersetzliche FA-Ärztin). Ralf und Eunike haben uns dann im Herbst in Lugano besucht – eine schöne Überraschung, die uns sehr gefreut hat.

Wir haben in unserer Familie für Sofia keine passenden Knochenmarkspender gefunden. So haben wir uns nach dem Vorbild von Amy Frohnmayer aus den USA, die wir ebenfalls in Düsseldorf kennenlernten konnten, für einen Behandlungsversuch mit Danazol entschlossen. Sofia nimmt seit Ende November 2013 bei ca. 30 kg Körpergewicht 150mg Danazol täglich ein. Wir sind informiert darüber, dass ein erstes Ansprechen auf das Medikament etliche Wochen bis Monate dauern kann. Und doch wären ein paar Thrombozyten mehr ein großartiges Weihnachtsgeschenk für unsere liebe Sofia! Im Moment ist die Situation bei Plinio noch stabil. Trotz seiner 115.000 Thrombozyten kommt es leider bei ihm immer wieder zu Nasenbluten.

Anfang November waren wir das erste Mal beim Fanconi-Treffen in Gersfeld, und es war für uns eine schöne und emotionale Erfahrung. Da wir in der Schweiz persönlich niemanden mit FA kennen, hatten wir endlich die Möglichkeit, mit anderen Familien Gedanken und Erfahrungen auszutauschen. Hier im Tessin fühlen wir uns mit unseren Sorgen allein und auch von den Ärzten nicht wirklich verstanden, da sie mit dieser Krankheit bislang nicht vertraut sind und keine eigenen Erfahrungen haben. Nach mehr als einem Jahr „Verzweiflung“ haben wir uns dazu entschieden, uns zu öffnen und unseren Freunden, Kollegen und Bekannten von unserem Schicksal zu erzählen. Wir haben einen Weihnachtsbrief geschrieben und alle um eine Spende an die Fanconi-Hilfe in Deutschland gebeten. Hoffentlich wird es sich lohnen!

Wir hoffen sehr, dass durch die Forschung ein noch besseres Verständnis über die genetischen Zusammenhänge dieser Krankheit gefunden werden kann, und sich dadurch eine günstigere Prognose als bisher für alle von FA betroffenen Kinder und Erwachsenen ergibt. Die Hoffnung müssen wir nicht verlieren, und den wunderschön strahlenden Regenbogen beim Treffen in Gersfeld nach dem leichten Schauer am Gingkobaum werten wir für uns als ein weiteres Zeichen, dass wir alle zusammen auf dem richtigen Weg sind. Wir wünschen Ihnen und Euch schöne Festtage aus dem Tessin.



Sofias Eltern wären froh, wenn durch die vor kurzem begonnene Androgentherapie bei ihrer Tochter möglichst bald die Thrombozyten wieder ansteigen würden.

Informationen für Familien, Patienten und Ärzte:

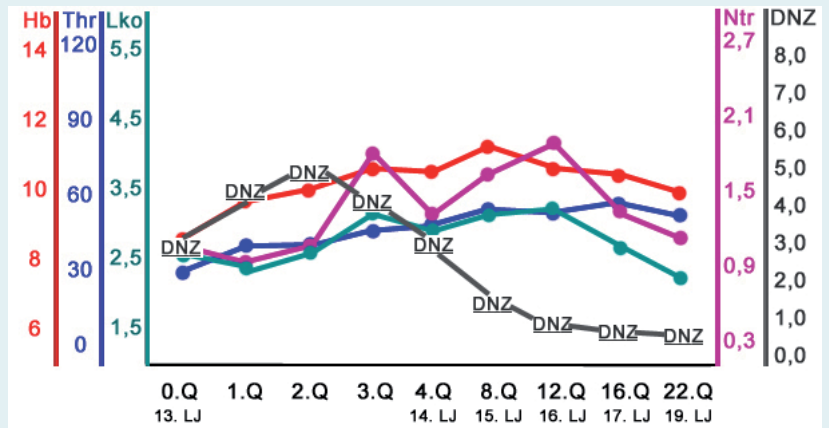
Erfahrungen betroffener Familien mit dem Einfluss von „Danazol“ auf die Blutbildung bei Patienten mit Fanconi-Anämie (FA)

Einerseits waren Lynn und Dave Frohnmayer aus den USA über den deutlichen Anstieg der Blutwerte bei ihrer FA-Tochter Kirsten durch die Behandlung mit dem Androgenpräparat Oxymetholon sehr erleichtert. Bereits 1988 vermittelten sie diese Erfahrungen auch an FA-Familien in Deutschland weiter. Jahre später baten sie aber auf Anraten von 2 anderen FA-Familien in den USA die Ärzte ihrer jüngsten FA-Tochter Amy um eine Behandlung mit Danazol, da es im Vergleich zu Oxymetholon ganz augenscheinlich zu weniger vermännlichenden Nebenwirkungen kam.

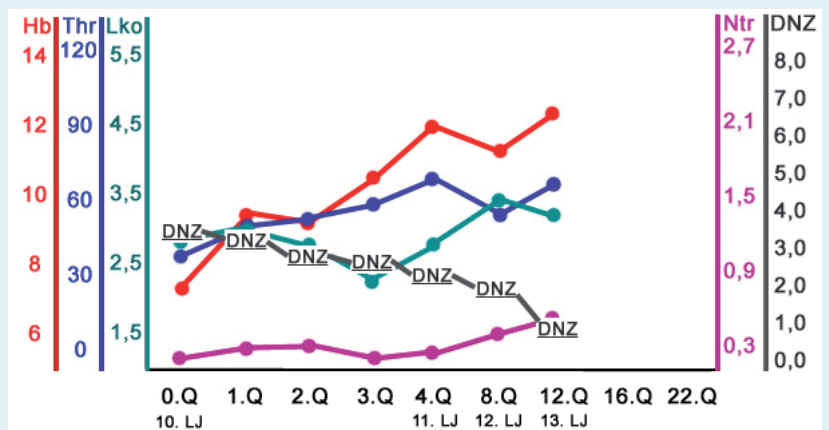
2008 berichtete erstmals Amy Frohnmayer in „Projekt Hoffnung“ über ihre Danazolbehandlung, nachdem sie das Medikament bereits 8 Jahre lang bei zunehmend reduzierten Dosierungen erfolgreich eingenommen hatte. Auch jetzt, nach 13 Jahren Behandlungsdauer, hat es bei Amy keine Nebenwirkungen gegeben, die sie zum Absetzen des Danazol bewegen hätten. Nach Amys Bericht informierten auch einige in Deutschland lebende FA-Familien in „Projekt Hoffnung“ über ihre durchweg positiven Erfahrungen mit der Danazoltherapie.

2011 erschien dann in einer englischsprachigen Fachzeitschrift ein Artikel, der das Ansprechen von Danazol auf den Hämoglobingehalt, die Thrombozyten und die Leukozyten von 7 weiblichen und 1 männlichen mit Danazol behandelten Fanconi-Anämie-Patienten beschreibt (K. Scheckenbach, et al., Treatment of the bone marrow failure in Fanconi anemia patients with danazol, Blood Cells Mol. Diseases (2011)). Die 8 Patienten waren zu Beginn der Behandlung mit Danazol 3,9 - 8,3 - 9,2 - 10,9 - 12,2 - 13,7 - 19,3 und 21,6 Jahre alt. Die ausgewertete Behandlungsdauer betrug 0,5 - 1,2 - 1,7 - 1,9 - 3,2 - 3,3 - 7,3 und 11,3 Jahre. Die Anfangsdosis des Danazol wurde mit 2,9 - 3,5 - 3,7 - 4,1 - 4,8 - 5,7 - 6,9 und 7,7 mg/kg/die (Milligramm pro Kilogramm Körpergewicht pro Tag) angegeben. In einer Übersichtsgrafik wurden dann zur Veranschaulichung des Danazol-Effektes die Blutbildveränderungen nach 3, 6, 12, 24 und 48 Monaten von den 7 Patienten prozentual zusammengefasst, die länger als 1 Jahr mit Danazol behandelt wurden. Die Thrombozyten der länger behandelten FA-Patienten waren nach 2 Jahren etwa auf das 2-fache der Anfangswerte gestiegen, die des Hämoglobin auf das 1,7-fache, aber die der Leukozyten dagegen kaum.

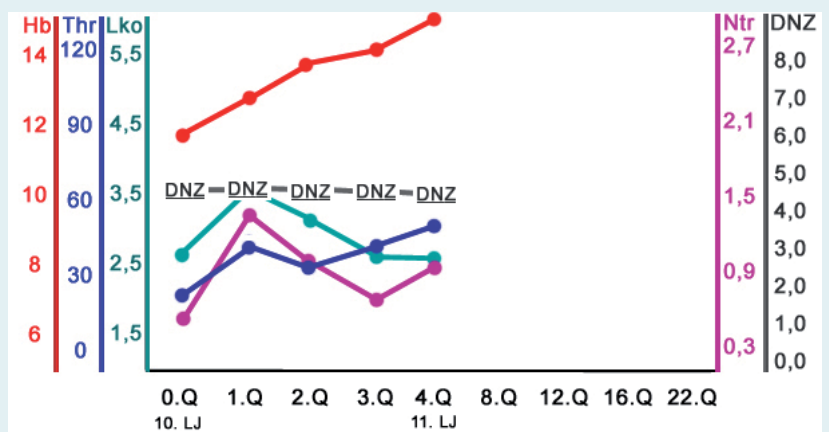
Die durch Rückmeldungen von FA-Familien durch die Dt. FA-Hilfe selbst erhobenen und auf dieser Seite rechts sowie auf der Rückseite abgebildeten und in Quartalsdurchschnitten wiedergegebenen Blutbildverläufe von 6 FA-Patientinnen sollen eine differenziertere Betrachtungsweise darüber erlauben, wie unter-



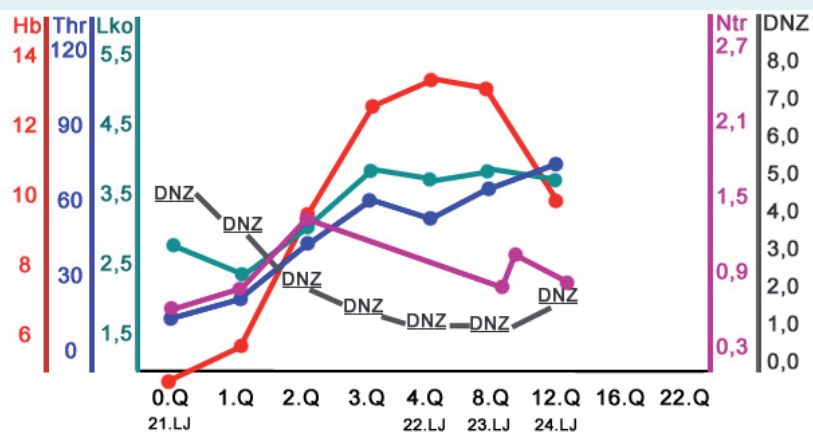
(FADNZ01 - Amy Frohnmayer) Danazoltherapie (DNZ) ab 13. Lebensjahr (LJ), im 1. Jahr Tagesdosis von 2,5 vorübergehend auf 4,9 mg/kg erhöht, zwischen 4. und 22. Quartal (Q) von 2,5 auf 0,5 mg/kg fortschreitend reduziert. Hämoglobin (Hb) von 8,4 über 11,3 auf 9,9 g/dl; Thrombozyten (Thr) von 28,5 auf 44,5 Tsd; Leukozyten (Lko) von 2,5 über 3,1 auf 2,1 Tsd; Neutrophile (Ntr) von 1,0 über 1,7 auf 1,0 Tsd. Auch aktuell in 2013 (nach 13 Jahren) und seit langem sehr niedrig dosierter Danazoltherapie ist Amy zufrieden mit ihrem Blutwerteverlauf und hat in all den Jahren niemals Bluttransfusionen gebraucht.



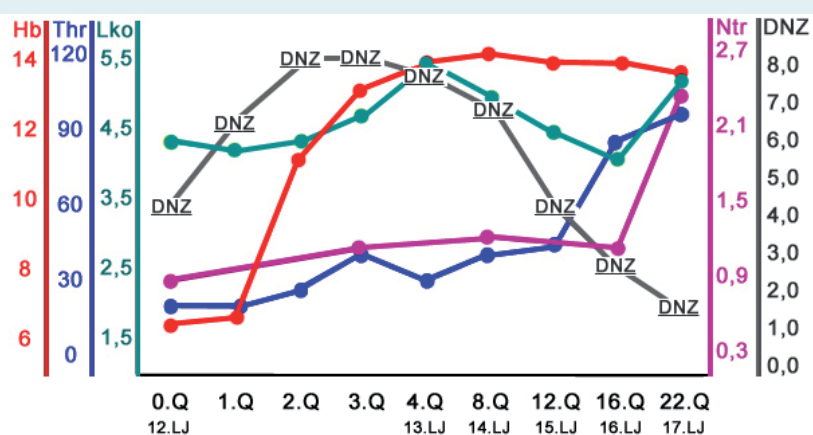
(FADNZ02 - Antonia Leu) Danazoltherapie (DNZ) ab 10. Lebensjahr (LJ) Tagesdosis bis 4. Quartal (Q) von 3,4 auf 2,1 mg/kg reduziert, Reduzierung bis 12. Quartal auf 0,9 mg/kg. Hämoglobin (Hb) von 7,3 auf 11,9 g/dl; Thrombozyten (Thr) von 33,8 auf 62,0 Tsd, Leukozyten (Lko) von 2,7 über 3,3 auf 2,5 Tsd; Neutrophile (Ntr) von 0,2 auf 0,5 Tsd. Auch die Eltern und Antonia sind zufrieden mit den verbesserten Blutwerten bei fortschreitend reduzierter Danazoldosis (siehe Bericht in dieser Ausgabe).



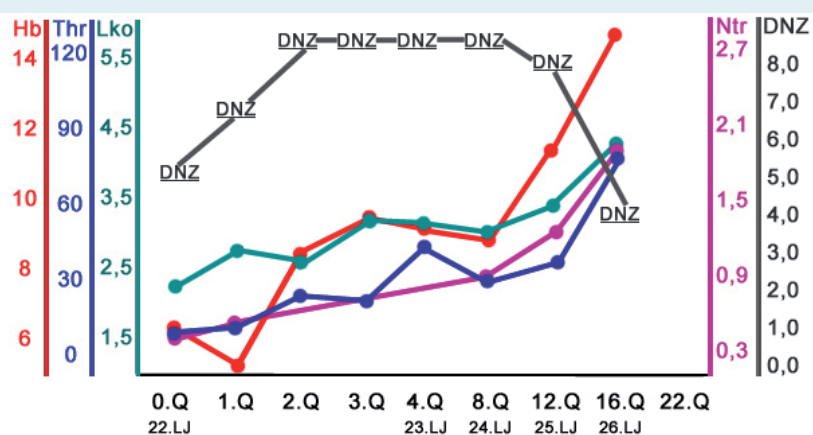
(FADNZ03) Danazoltherapie (DNZ) ab 10. Lebensjahr (LJ), Tagesdosis von 4,7 mg/mg durch leichte Gewichtszunahme bei gleicher Tablettenanzahl bis 4. Quartal (Q) auf 4,5 mg/kg gering reduziert. Hämoglobin (Hb) von 11,8 auf 15,0 g/dl, Thrombozyten (Thr) von 21,0 auf 46,0 Tsd, Neutrophile (Ntr) von 0,5 über 1,3 auf 0,9 Tsd. Danazol wird aktuell (2013) in gleicher Dosierung weitergegeben. Die Eltern würden sich für ihre Tochter noch einen besseren Anstieg bei den Thrombozyten und Neutrophilen erhoffen.



(FADNZ04) Danazoltherapie (DNZ) ab 22. Lebensjahr (LJ); bis 4. Quartal (Q) Tagesdosis von 4,6 auf 1,1 mg/kg reduziert, bis 12. Quartal wieder auf 1,7 mg/kg erhöht; Hämoglobin (Hb) von 4,6 über 12,8 auf 9,5 g/dl; Thrombozyten (Thr) von 13,9 auf 64,7 Tsd; Leukozyten (Lko) von 2,7 über 3,8 auf 3,6 Tsd; Neutrophile (Ntr) von 0,7 über 1,4 auf 0,7 Tsd. Laut Bericht der Eltern der Patientin wurde Danazol im September 2007 abgesetzt, da chromosomale Veränderungen im Knochenmark eine Transplantation erforderlich machten.



(FADNZ05 - Emily Stein) Danazoltherapie (DNZ) ab 12. Lebensjahr (LJ); im 1. Jahr Tagesdosis von 4,2 auf 8,0 mg/kg erhöht - bis 22. Quartal auf 1,7 mg/kg reduziert; Hämoglobin (Hb) von 6,3 auf 13,6 g/dl; Thrombozyten (Thr) von 26,0 auf 94,0 Tsd; Leukozyten (Lko) von 4,1 auf 5,1 Tsd; Neutrophile (Ntr) von 0,75 auf 2,3 Tsd in 2013. Aus den 6 Verläufen zweitlängster Zeitraum mit Danazol auf hohem Niveau. Laut Eltern haben jüngste Laboruntersuchungen Hinweise auf ein Mosaik (Selbstkorrektur des FA-Gendefekts im Knochenmark) ergeben.



(FADNZ06) Danazol ab 22. Lebensjahr (LJ), bis 2. Quartal (Q) Tagesdosis von 5,7 auf 8,6 mg/kg erhöht - dann bis 11. Quartal auf 8,6 mg/kg belassen - ab 12. bis 16. Quartal auf 3,9 mg/kg reduziert; Hämoglobin (Hb) von 6,3 über 5,3 auf 14,7 g/dl; Thrombozyten (Thr) von 9,4 auf 68,0 Tsd; Leukozyten (Lko) von 2,3 auf 4,0 Tsd; Neutrophile (Ntr) von 0,4 auf 1,9 Tsd in 2013. Aus den 6 gezeigten Beispielen ist dies der längste Zeitraum mit Danazol auf hohem Niveau.

Betrachtungsweise darüber erlauben, wie unterschiedlich von Patient zu Patient in der Praxis die kurz-, mittel- bzw. langfristigen Auswirkungen der Danazoltherapie bei zum Teil recht stark voneinander abweichenden Behandlungsregimen ausfallen können. Außerdem sind mit Hilfe der hier abgebildeten Diagramme auch Rückschlüsse hinsichtlich des bisweilen nicht zu unterschätzenden Einflusses von Danazol auf die Bildung von Leukozyten und Neutrophilen möglich. Für drei der Verlaufsgrafiken haben uns die Eltern bzw. Patienten gebeten, die dazugehörigen Namen vertraulich zu behandeln. Bei 3 anderen kann aufgrund der Namensnennung in den jeweiligen Bildunterschriften ein direkter Bezug hergestellt werden.

Die deutlich besseren Erfolge von Knochenmarktransplantationen auch bei Fanconi-Anämie lassen die meisten Betroffenen inzwischen mit erheblich mehr Zuversicht in die Zukunft blicken. Dennoch gibt es nach wie vor eine Reihe von FA-Familien, für die trotz bereits stark erniedrigter Blutwerte ihrer Kinder eine Knochenmarktransplantation (KMT) als Behandlungsoption (noch) ausscheidet, und die sich mit Rückfragen zur Androgentherapie auch an uns als Dt. FA-Hilfe wenden. Sie suchen nach Antworten auf Fragen, zu denen ihre Ärzte vor Ort weder ausreichend eigene Erfahrungen sammeln noch in der Literatur aussagekräftige Informationen finden konnten.

Die am meisten vorkommenden Fragen sind: „Wirkt Danazol so gut wie Oxymetholon? Wie ist die richtige Dosierung? Wie lange braucht es, bis die Werte steigen? Welche Nebenwirkungen sind zu erwarten? Gibt es Berichte darüber, ob Danazol auch Leberadenome oder Blutansammlungen in der Leber (Peliosis) verursacht hat? Kann trotz Danazol- oder Oxymetholontherapie auch später noch eine KMT erfolgen? Ab welchen erreichten Blutwerten kann die Dosis reduziert werden? Wie kann herausgefunden werden, ob ein Anstieg der Blutwerte durch das Danazol (bzw. Oxymetholon) hervorgerufen wurde oder eventuell auch durch ein mögliches Mosaik (Selbstkorrektur des FA-Gendefekts im Knochenmark)? Kann eine Androgentherapie ein Mosaik begünstigen oder schlimmstenfalls auch zu Leukämie führen?“ Qualifizierte Antworten können nur gefunden werden, wenn möglichst viele der bisherigen Erfahrungen konsequent gesammelt und zusammen mit erfahrenen Experten ausgewertet werden.

Herzlichen Dank an alle FA-Familien, die ihre persönlichen Aufzeichnungen als Ausgangsdaten für die in diesem Beitrag gezeigten Verläufe zur Verfügung gestellt haben.

WICHTIGER HINWEIS:

Eventuell geplante Änderungen in einer bislang bestehenden Therapie bitte IMMER erst mit dem behandelnden Arzt absprechen!!! Bei Rückfragen vermitteln wir gern Kontakt zu den jeweiligen Familien oder in Absprache auch zu den Fachärzten bzw. -ärztinnen in Universitätskliniken, die diese FA-Patienten mit Danazol behandeln oder behandelt haben (Ralf Dietrich, Dt. FA-Hilfe e.V.).



FA-Treffen Gersfeld

Mit einem auf Französisch gesungenen Chanson bedankte sich Dr. med. Farid Boulad vom Sloan Kettering Hospital New York bei den Verantwortlichen der Dt. FA-Hilfe (Foto: Christian Mandler). Im Rahmen einer Feierstunde während des diesjährigen FA-Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffens, das vom 8. bis 10. November in Gersfeld stattfand, war ihm eine Ehreenauszeichnung verliehen worden, die er für seine besonderen Verdienste im Rahmen von Knochenmarktransplantationen bei erwachsenen FA-Patienten erhielt. In einem bewegenden Vortrag machte er deutlich, wie schwer es für ihn und seine Kollegen häufig ist, im ständigen Kampf um das Leben seiner ihm anvertrauten Schützlinge die notwendige Balance zwischen menschlicher Nähe, Mithoffen und -bängen und den medizinischen Notwendigkeiten zu finden. Insgesamt konnten die Teilnehmer aus 24 FA-Familien in Gersfeld wieder Vorträge zu vielen wichtigen Themen von 12 FA-Experten aus Deutschland, Spanien, Holland, den USA und Brasilien hören. Auch die Kleinen kamen aufgrund der einfallreichen Kinderbetreuung auf ihre Kosten. Auf jeden Fall wird 2014 zusätzlich zum Treffen in Nottuln (13.-15.6.) ein Treffen speziell für Erwachsene mit FA stattfinden.



Einladung nach Holland

Am 28.09.2013 fand in Amerongen bei Utrecht mit mehr als 60 Teilnehmern ein FA-Familientreffen der niederländischen "Werkgroep Fanconi" statt. Eingeladen waren auch Ralf Dietrich und die Zahnärztin Doris Naczke, um von anwesenden FA-Betroffenen für die Forschung Mundschleimhautproben abzustreichen.

Andreas Looks möchte sich weiter engagieren

Bereits 2007 hatte sich der heute 52-Jährige in der Deutschen Knochenmarkspenderdatei (DKMS) registrieren lassen. 2009 wurde Andreas Looks aus Kaltenkirchen nördlich von Hamburg dann tatsächlich zur Spende gebeten. Nach 2 Jahren wurde der Vater dreier Kinder darüber informiert, dass ein Teil seines lebensrettenden Knochenmarks für einen 6-jährigen Jungen benötigt wurde. Es gehört zu den gut überdachten Regeln der DKMS, dass erst eine Weile vergehen muss, bis ein Kontakt zwischen Empfänger und Spender ermöglicht wird. Jetzt war es plötzlich so weit und Andreas Looks erfuhr, dass sein Knochenmarkempfänger Dalton Lundon heisst, im US-Bundesstaat Minnesota wohnt und an Fanconi-Anämie erkrankt ist. Über das Internet ist in den letzten Wochen ein reger Austausch mit Dalton und seiner Familie entstanden. Auch zur Dt. Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. hat Andreas Looks Kontakt auf-



Foto: Michael Zwicker, Segeberger Zeitung
Über Skype hält Andreas Looks aus der Nähe von Hamburg inzwischen fast täglich Kontakt zu dem 10-jährigen Dalton Lundon (FA) und seiner Familie aus Minnesota. Da alle erforderlichen Gewebemerkmale übereinstimmen, konnte Andreas Looks 2009 für Dalton Stammzellen für eine lebensrettende Knochenmarktransplantation spenden.

genommen, um sich mehr über die Krankheit von Dalton zu informieren. Besonders belastet Andreas Looks, dass die Familie, zu der außer Dalton noch 5 weitere Geschwister gehören, wegen nicht ausreichender Abdeckung ihrer Krankenversicherung durch Daltons Krankheit und die Knochenmarktransplantation in große finanzielle Schwierigkeiten geraten ist. Über die Lokalzeitung seiner Heimatstadt hat Andreas Looks jetzt eine Spendenaktion gestartet, um Geld zur Unterstützung der Familie in den USA zu sammeln. Sollten mehr Spenden zusammenkommen, als momentan benötigt, will Andreas Looks einen Teil auch an die DKMS und an die Dt. FA-Hilfe weiterleiten, damit für die Zukunft von Dalton und allen anderen Betroffenen mit Fanconi-Anämie auch die Forschung unterstützt werden kann.

Pia freut sich, dass sie bald wachsen wird

Bei unserer Tochter Pia wurde 2008 wenige Monate nach ihrer Geburt aufgrund ihrer Fehlbildungen an den Händen und ihrem Herzen zunächst eine andere Erbkrankheit (Holt-Oram) vermutet. Weitergehende Untersuchungen führten 2009 allerdings zur Diagnose Fanconi-Anämie. Ein Jahr später wurde an der Universität Würzburg durch Prof. Dr. Schindler die Untergruppe Fanconi-Anämie-D2 festgestellt. Inzwischen ist Pia etwas mehr als 5 1/2 Jahre alt und hat zum Glück nach wie vor stabile Blutwerte. Wegen ihrer starken Wachstumsverzögerung (sie ist bislang nur 12 kg schwer und 96 cm groß) haben wir uns in Absprache mit verschiedenen Fachärzten zur Therapie mit Wachstumshormonen entschieden. Gerade heute (12. Dezember 2013) hat sie ihre erste Wachstumshormondosis bekommen. Wir hoffen, dass keine schädlichen Nebenwirkungen auftreten und sie stärker wachsen wird. Pia freut sich total, dass sie bald größer sein wird. Die dünne Nadel des "Pens", mit dem sie die Hormone einmal täglich vor dem Schlafengehen gespritzt bekommt, schmerzt zum Glück nicht. Ihr Bruder Julian und wir als Eltern haben es auch schon mit Kochsalzlösung ausprobiert. Ab Januar wird Pia in eine heilpädagogische Tagesstätte wechseln, da sie in ihrem bisherigen Kindergarten wegen der größeren Gruppenstärke manchmal nicht die notwendige Betreuung bekommen konnte und im neuen Kindergarten besser für die Schule vorbereitet werden kann. Wir wünschen Ihnen und Euch ruhige und friedliche Weihnachtstage.



Bislang ist Pia (FA, 5 1/2) mit ihren 96 cm nur wenige Zentimeter größer als ihre um 3 Jahre jüngere und gesunde Schwester Lale. Die Eltern und Pia selbst hoffen jetzt auf die Wirkung von Wachstumshormonspritzen, die Pia täglich abends bekommt.



FA-Treffen in Paris

Am 5. 10. 2013 fand in Paris das diesjährige Treffen der französischen FA-Organisation "AFMF" statt. Marie-Pierre Bichet (Mutter von FA-Sohn Christophe und 1. Vorsitzende des Vereins) war dankbar, dass wieder zahlreiche Betroffenenfamilien zu Vorträgen von FA-Ärzten und Wissenschaftlern gekommen waren und sich mit ihren Kindern auch an den Mundschleimhautabstrichen von Eunike Velleuer und Ralf Dietrich beteiligten. Seit Jahren unterstützt die französische FA-Selbsthilfegruppe das in Deutschland gestartete Projekt mit eigenen Forschungszuschüssen.



Vorträge an Uni Leipzig

Im Anschluss an das Fanconi-Anämie-Treffen Anfang November in Gersfeld waren Prof. Dr. Cassius Torres aus Brasilien (einer der Referenten in Gersfeld) gemeinsam mit Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich von Prof. Dr. Torsten Remmerbach zu Vorträgen über das erhöhte Mundschleimhautkrebsrisiko bei FA vor Studenten der Universität Leipzig eingeladen worden. Nach ausführlichen Diskussionen mit den angehenden Zahnmedizinern wurde für die Zukunft eine engere Kooperation aller Beteiligten vereinbart. Prof. Remmerbach, der an der Universität Düsseldorf ausgebildet wurde, erhielt 2012 seinen Ruf nach Leipzig für die Leitung des Lehrstuhls für "Klinische und experimentelle orale Medizin".

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>

Schon 18.000 km für Hausbesuche in den USA

Wie bereits in der letzten Ausgabe von „Projekt Hoffnung“ berichtet, wurde 2012 der Forschungsantrag von Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich an den Fanconi-Anemia-Research-Fund (FARF) der USA zur Unterstützung des Mundschleimhautkrebs-Vorsorgeprojekts mit 200.000 US-Dollar bewilligt. Hauptziel der amerikanischen Beteiligung ist es, speziell FA-Patienten ab dem Alter von 16 Jahren in das laufende Projekt der Dt. FA-Hilfe einzuschließen. Zeitgerecht vor dem Camp Sunshine-Treffen im Juni konnte im Mai 2013 vom "Western Institutional Review Board" (WIRB) mit Sitz im US-Bundesstaat Washington, das für die Überprüfung und Zertifizierung klinischer Forschungsstudien anerkannt ist, ein entsprechender Ethikantrag positiv beschieden werden. Für die Koordination mit den USA übernahmen Dr. Laura Hays (Geschäftsführerin des FARF) und Amy Frohnmayer (FA-Betroffene und FARF Vorstandsmitglied) die Funktion der sogenannten "Principal Investigators" (hauptverantwortlich Forschende). Vornehmlich Jugendliche und Erwachsene mit FA, die in den letzten Jahren noch an keinen in den USA organisierten Treffen teilgenommen haben, werden vom FARF kontaktiert und gefragt, ob sie mit der Teilnahme an der Studie im Rahmen eines Hausbesuchs einverstanden sind. Seit Juni 2013 haben Dr. Velleuer und Ralf Dietrich bei 3 großen Rundfahrten durch die USA bereits 41 FA-Patienten zu Hause besucht. Die Patienten wurden angeleitet, mit Hilfe von kleinen Bürsten selbständig Mundschleimhautabstriche zu entnehmen. Zurück in Europa werden die Proben genetisch, mikrobiologisch und bei Verdacht auf bösartige Veränderungen auch zytologisch untersucht. Eine rechtzeitige Diagnose von oralen Krebsvorläuferläsionen ist Voraussetzung für eine möglichst minimale Operation und gute Heilungschancen. Durch ein wachsendes Verständnis der Entstehung solcher Läsionen erhoffen sich Ärzte, Wissenschaftler und Patientenorganisationen für die Zukunft verbesserte Therapieoptionen.



Die meisten Mundschleimhautabstriche im Rahmen des Krebsvorsorge-Projekts sind unauffällig. Gibt es verdächtige Läsionen, können sie durch regelmäßige Kontrollen in den meisten Fällen noch rechtzeitig entdeckt und behandelt werden.

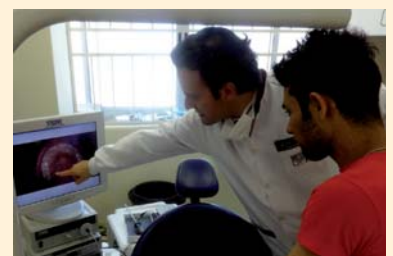
Erneute Teilnahme am Fanconi-Treffen in Brasilien

Neben der engen Zusammenarbeit mit den FA-Selbsthilfegruppen in den USA, Frankreich, Holland, Spanien, England, Türkei, Österreich (und in Kürze Italien und Dänemark) hat sich in Verbindung mit dem Krebsvorsorgeprojekt der Dt. FA-Hilfe seit 2009 auch die Kooperation mit Brasilien bewährt. Zum 3. Mal nach 2009 und 2011 waren Dr. Velleuer und Ralf Dietrich im November 2013 von der Expertin für Knochenmarktransplantation Dr. Carmem Bonfim wieder eingeladen worden, für 9 Tage an die Universitätskinderklinik von Parana in Curitiba zu kommen. Gemeinsam mit Prof. Dr. Cassius Torres und seinen Studenten der Zahnmedizin konnten sie



Von 91 brasilianischen FA-Patienten, die sich im November 2013 am der Mundschleimhautkrebsvorsorgestudie beteiligten, waren 42 älter als 15 Jahre.

bereits in der Woche vor dem Treffen 49 brasilianische FA-Patienten, die mit ihren Familien vorab nach Curitiba gereist waren, in der Klinik untersuchen. Sichtbare Läsionen wurden fotografisch dokumentiert und für spezielle Tests in Deutschland und Holland mit Bürsten abgestrichen. Während des Treffens am Wochenende kamen noch einmal 42 FA-Patienten hinzu. Sehr dankbar waren Dr. Bonfim und Prof. Torres vor allem dafür, dass sich Dr. Velleuer und Ralf Dietrich diesmal ausführlich Zeit nehmen konnten, die Studenten und Studentinnen intensiv in die Untersuchungen und Abstrichmethoden einzubeziehen. Eine Reise in den Norden Brasiliens ist für Sommer 2014 geplant, wo besonders viele FA-Patienten leben. Doch eine der ersten Rundfahrten im Neuen Jahr wird zunächst wieder durch Deutschland gehen.



Prof. Torres weist einen seiner brasilianischen FA-Patienten am Monitor des aus Deutschland mitgebrachten Storz-Endoskops auf kritische Läsionen im Mund hin.