



# Projekt Hoffnung

der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Ausgabe Dezember 2014



## Dank an Firma Karl Storz

Sichtbare Läsionen in den Mündern von Fanconi-Anämie-Patienten können harmlos sein – oder auch nicht. Um Veränderungen neben den Bürstenabstrichen auch hochauflösend fotografisch dokumentieren zu können, waren Dr. med. Eunike Velleuer von der Uni Düsseldorf und Ralf Dietrich von der Dt. Fanconi-Anämie-Hilfe sehr froh, als ihnen die Firma Karl Storz Endoskope aus dem Baden-Württembergischen Tuttlingen 2011 für die Mitnahme auf ihren Reisen leihweise ein hochmodernes Kamera- und Endoskopie-System einschließlich HD-Monitor und spezieller Software zur Verfügung stellte. Eigentlich lief der Leihvertrag in diesem Jahr aus. Um so größer die Freude und Dankbarkeit, als die Firma Karl Storz im Sommer die schriftliche Mitteilung herauschickte, dass das Gerät komplett mit allem Zubehör als Schenkung in das Eigentum der Dt. FA-Hilfe übergeht. Ein riesengroßes Dankeschön an die Firmenchefin Dr.h.c.mult. Sybill Storz und ihr Mitarbeitererteam für das Vertrauen und diese phantastische Überraschung.

## Ihre Hilfe kommt an !!!

Allen Spendern und Helfern auch in diesem Jahr ein von Herzen kommendes Dankeschön für die viele und so sehr Mut machende Unterstützung unserer Arbeit! Wenn irgend möglich, helfen Sie uns bitte auch weiterhin so aktiv im Kampf gegen die Fanconi-Anämie. Spendenkonto: Postbank Stuttgart, BLZ 600 100 70, Kto.: 151616-700. BIC: PBNKDEFF, IBAN: DE79600100700151616700

## Tatkräftige Unterstützung aus der Schweiz

Aliza und Flavio Canonica leben mit ihren beiden Fanconi-Anämie-Kindern Sofia und Plinio in Lugano im Schweizer Kanton Tessin. Da im Tessin Italienisch gesprochen wird, haben sie ihrer im Mai 2014 mit Familienmitgliedern, Freunden und Förderern gegründeten Schweizer FA-Organisation den Namen „Associazione Svizzera per l’Anemia di Fanconi“ gegeben. Der Verein bezweckt insbesondere, FA-Patienten und ihre Familien mit Informationen zu unterstützen und sich für die ständige Verbesserung der medizinischen und gesundheitlichen Versorgung einzusetzen. Außerdem sollen der Dialog und Austausch unter den Patienten, ihren Familienmitgliedern, Nachbarn, Freunden sowie den behandelnden Ärzten und Wissenschaftlern auf lokaler, nationaler, europäischer und internationaler Ebene gefördert und die Forschung unterstützt werden.



*Nach der Teilnahme an FA-Treffen in Gersfeld und Nottuln sowie am Camp-Sunshine-Treffen in den USA kamen die Familien Canonica und Dietrich im Oktober 2014 in Lugano zusammen. FA-Tochter Sofia wird seit einem Jahr erfolgreich mit Danazol behandelt.*



Die Canonicas betonen, dass sie mit ihren Spendensammlungen in der Schweiz insbesondere die Arbeit ihres „Muttervereins“ Deutsche

Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. finanziell unterstützen möchten. Seit Sommer 2013 kamen bereits über 30.000 Schweizer Franken (mehr als 25.000 Euro) zusammen. Herzlichen Dank an alle, die dazu beigetragen haben! Im Juni 2014 wurde Flavio Canonica von der Mitgliederversammlung in Nottuln in den Vorstand der Dt. FA-Hilfe gewählt. Er ist von Beruf Rechtsanwalt und spricht fließend Italienisch, Deutsch, Englisch, Französisch und „Swizerdütsch“.

## Glückliche Mama eines 7 Jahre alten Jungen

FA – zwei Buchstaben, die sich wie ein unbekanntes Wesen in unser Leben drängen. Es gibt ein DAVOR und ein DANACH! Ich bin glückliche Mama eines inzwischen 7 Jahre alten Jungen. Die Geburt meines Sohnes Elias Jonathan erwarteten wir alle mit großer Freude. Die Schwangerschaft und die Geburt zum errechneten Termin verliefen ohne Komplikationen. Doch im gleichen Moment geriet der Boden unter unseren Füßen ins Wanken. Schnell trübte sich die große Freude, denn Elias wurde unmittelbar nach der Geburt in ein separates Zimmer gebracht und ich bekam meinen Sohn erst später zu sehen. Eingehüllt in Tüchern wurde versucht, mir schonend zu erklären, dass mein Sohn Fehlbildungen an beiden Armen und Händen sowie der Speiseröhre hat. Weiterhin wurden mir anatomische Besonderheiten des Schädels genannt und die Verlegung zur Neonatologie nach Bielefeld-Bethel veranlasst. Ich war völlig zerstört und niemand hatte Zeit, mich aufzufangen.

Der Kampf um Elias begann! In Bethel wurde ich im Arztgespräch über alle Komplikationen aufgeklärt, die eine Speiseröhren-Operation haben kann. Ein Wunder geschah! Die Ärzte konnten mit nur einer OP die Fehlbildung der Speiseröhre (Oesophagusatresie) beheben. Nach 3 Wochen konnte Elias ohne Nahrungsonde entlassen werden. Elias war ein überdurchschnittlich fröhliches Kind. Seine weitere körperliche und geistige Entwicklung verliefen so optimal, dass wir nach der Vorstellung im Wilhelmsstift in Hamburg die vorgeschlagenen operativen Behandlungen der Arm- und



*Elias wurde unter anderem mit Fehlbildungen an den Händen, Unterarmen und der Speiseröhre geboren. Seine Fanconi-Anämie wurde erst Jahre später diagnostiziert.*



## Verabschiedung Dr. Ebell

Über 25 Jahre lang stand uns Oberarzt Dr. med. Wolfram Ebell (seit 1996 Leiter der Stammzelltransplantationseinheit an der Universitätskinderklinik der Charité Berlin) als sachkundiger Ansprechpartner zu allen Fragen der Fanconi-Anämie, als regelmäßiger Referent unserer FA-Familientreffen und als Mitglied im Wissenschaftlichen Beirat zur Verfügung. Im Rahmen eines Symposiums an der Charité Berlin, zu dem auch Ralf Dietrich für die Dt. Fanconi-Anämie-Hilfe und Hans Dahm für den Aktionskreis Fanconi-Anämie als Sprecher eingeladen waren, wurde er Ende November offiziell aus seinem Berufsleben verabschiedet. Ein herzliches Dankeschön auch an dieser Stelle an Dr. Ebell für seinen persönlichen Einsatz für jeden einzelnen der ihm anvertrauten Fanconi-Anämie-Patienten, die sowohl aus Deutschland wie auch aus anderen Ländern mit ihren Familien zu ihm in die Beratung bzw. zur Behandlung kamen. Folgende Stimmen zu seinem Abschied erreichten uns: "Wir sind unendlich dankbar für seine besonnene ruhige Art, über 5 Jahre hat er uns immer wieder zum Abwarten geraten, unsere Tochter noch nicht zu transplantieren. Und siehe da, bis heute ist die KMT nicht nötig gewesen". Und: "Wir haben uns für die Transplantation in Berlin entschieden, weil Dr. Ebell mit uns alles durchgesprochen, alles erklärt und uns Hoffnung gemacht hat. Er war für uns der ruhende Pol." Oder: "Es tut uns so leid, dass Dr. Ebell jetzt geht, es gibt so viele Kinder, die ihn noch bräuchten. Er hat unserer Tochter mit der KMT das Leben geschenkt. Deshalb werden wir ihn unser Leben lang nicht vergessen. Er sitzt wirklich tief in unseren Herzen." Auch der FARF aus den USA schickte einen Gruß: "Dr. Ebell hat durch seine Teilnahme an zahlreichen Fanconi-Anämie-Konferenzen und Familientreffen einen großen Beitrag für die internationale FA-Gemeinschaft geleistet. Wir werden ihn alle vermissen und wünschen ihm alles Gute für den wohlverdienten Ruhestand."

Handfehlstellungen ablehnten. Elias sucht sich seine Wege und findet Lösungen im Alltag, mit seiner Besonderheit zurecht zu kommen, sodass wir und sehr viele andere Menschen in seinem Umfeld nur staunen können. Er ist ein durch und durch positiv eingestelltes Kerlchen.

Im Alter von 5,8 Jahren wurde bei einer Routineuntersuchung ein Blutbild erstellt. Wegen der auffallenden Blutwerte erfolgte nach nochmaliger Kontrolle durch die Kinderärztin eine Überweisung zur Vorstellung in der Hämatologie der Universitätskinderklinik Magdeburg. Von unserer Kinderärztin vor Ort wurde der Verdacht auf Leukämie in den Raum gestellt. In der Uni Magdeburg sprach die Oberärztin den konkreten Verdacht der Fanconi-Anämie (FA) aus, nachdem sie die Besonderheiten an den Händen von Elias sah. Uns waren weder die Erkrankung noch ihre Bedeutung ein Begriff. Die Oberärztin erklärte sehr sparsam und nur in groben Zügen einiges über diese Krankheit, die sie vermutete. Nach quälenden Wochen des Wartens und des Grübelns erhielten wir im Januar 2013 die Nachricht, dass bei Elias Jonathan die Fanconi-Anämie diagnostiziert wurde. Zunächst brach für unsere Familie eine Welt zusammen. Wieder eine neue schreckliche Krankheit, warum wieder Elias, wie geht es weiter? Welche Einschränkungen bringt die neue Diagnose mit sich?

Aber über allen Fragen stand ein riesengroßes WARUM und WOFÜR? Ich war mit dieser Situation völlig überfordert, wollte nur noch die Ohren verschließen und mit meinem Kind glücklich sein. Ich versuchte, die Krankheit zu ignorieren und redete mir ein, dass die Krankheit uns erst betrifft, wenn die Blutwerte eine Behandlung erforderlich machen. Elias sollte von dieser Erkrankung nichts erfahren. Ich wollte ihn auch nicht in „Watte“ packen, sondern ließ ihn genauso weiter leben wie vor der Diagnose. So hatte Elias keine Einschränkungen im Alltag und in seiner Selbstständigkeit; er konnte weiterhin ausgelassen spielen, toben und Fahrrad fahren. Seit September 2013 geht Elias in die Grundschule und gehört leistungsmäßig mit zu den Besten. Meine Eltern verarbeiteten die Nachricht über die FA anders. Zunächst wurden viele, viele Tränen vergossen. Dann entwickelte sich bei ihnen das Gefühl, helfen zu wollen – sicher auch, um mit der Angst um Elias fertig zu werden. Sie sammelten alle Fakten im Internet und stellten aus dem sich inzwischen anbahnenden Erschöpfungszustand den Erstkontakt zur FA-Selbsthilfegruppe her. Meine Mutter legte mir eines Tages ein dickes Buch über die FA-Erkrankung hin. Ich nahm es zögernd an. Nun musste ich mich mit dem Thema beschäftigen. Zunächst ließ mich das alles etwas unberührt. Selbst dann noch, als ich erfuhr,



*Mehrfach wurde in Fachartikeln zur Fanconi-Anämie die These vertreten, dass FA-Kinder mit stärkeren Fehlbildungen früher als andere Knochenmarkversagen entwickeln. Bei Elias dagegen sind die Blutwerte noch relativ stabil (Hb 11,6 g/dl -Thr 51.000 - Lko 3.400 - Ntro 1.350).*

dass ein Treffen bei meinen Eltern mit dem Leiter der FA-Selbsthilfegruppe und einer Ärztin geplant war. Seit Mai 2013 kenne ich nun Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich. Eine Begegnung, die von vielen Gefühlen der Angst und Freude begleitet war, die ich aber nicht missen möchte. Erstmals sprachen Menschen das aus, was wir seit langem wissen wollten. Endlich hatte jemand Zeit für uns und konnte uns mit großem fachlichem Wissen unsere Fragen beantworten. Durch das Gespräch wurden Ängste besiegt und viel Hoffnung aufgebaut. Sehr, sehr wertvoll für uns sind die Treffen der FA-Selbsthilfegruppe geworden. Dort gibt es kein Entfliehen! Glasklar und hautnah wurden wir dort mit der FA konfrontiert. Besonders emotional waren bisher die Begegnungen mit anderen Familien. Elias spricht seitdem offen über seine Erkrankung und weiß nun, dass es noch andere Kinder mit diesen Besonderheiten gibt. Er spricht sogar von Freunden, die er dort gefunden hat. Solange die Blutwerte so stabil bleiben, spielt die FA nicht mehr die erste Geige in unserem Alltag. Es gibt Tage, an denen vergessen wir alle sichtbaren und unsichtbaren Beeinträchtigungen oder Besonderheiten, ohne sie verdrängen zu wollen. Wir freuen uns einfach nur jeden Tag über das geschenkte Leben und über unseren fröhlichen Elias. Beim nächsten Treffen sind wir wieder dabei! Das lassen wir uns nicht entgehen!



*Elias auf seiner Stute Lady (15 Jahre). Vor Kurzem sind bei sich zu Hause auf dem Bauernhof 6 Katzenbabys auf die Welt gekommen, deren Geburt er ganz bewusst miterlebt hat.*



## 42 FA-Erwachsene

Fanconi-Anämie-Erwachsene aus 11 verschiedenen Ländern folgten der Einladung des Fanconi Anemia Research Fund (FARF), in der Zeit vom 21. bis 24. März 2014 am 5. internationalen FA-Erwachsenentreffen teilzunehmen, das diesmal an der Ostküste der Vereinigten Staaten in Baltimore stattfand. Mit 10 männlichen und 32 weiblichen FA-Betroffenen im Alter zwischen 18 und 61 Jahren, die vor allem aus den USA, aber auch aus England, den Niederlanden, Deutschland, Israel, Kanada oder z. B. Australien anreisten, war es bislang das größte Treffen dieser Art. Um auch Interessenten mit niedrigem Einkommen die Teilnahme zu ermöglichen, wurden auf Antrag die Reisekosten bezuschusst bzw. komplett übernommen. Sowohl die Hotelunterkunft in Baltimore als auch das Essen bezahlte der FARF komplett aus Spendenmitteln. Auch Eltern, Freunde, Geschwister oder Ehepartner von FA-Betroffenen waren mit angereist. Neben einer Vielzahl wissenschaftlicher Vorträge zur Fanconi-Anämie gab es Gelegenheit, sich in Gesprächsrunden persönlich kennenzulernen und über eigene Erfahrungen bzw. offene Fragen auszutauschen. Wer mit der Entnahme von Bürstenabstrichen oder zum Beispiel Speichelproben einverstanden war, konnte sich an 4 verschiedenen FA-Forschungsprojekten beteiligen, unter anderem am Mundschleimhautkrebs-Vorsorgeprojekt, das der FARF in enger Zusammenarbeit mit der Dt. FA-Hilfe durchführt, und für das Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich bereits zum 3. Mal (nach Treffen in Portland/Oregon und Austin/Texas) auch in Baltimore wieder fast alle erschienenen FA-Erwachsenen in der Mundhöhle untersuchen, fotografieren und abstreichen konnten. Das nächste Treffen in den USA für FA-Betroffene ab 18 Jahren findet voraussichtlich im Herbst 2015 statt. Interessenten, die über ausreichende Englischkenntnisse verfügen, können sich bereits jetzt telefonisch oder per eMail bei der Dt. FA-Hilfe vormerken lassen.

## Rohrbacher Weinfest vom 6. bis 9. Juni 2014

Wie schon in den Vorjahren organisierte der Verein "Rohrbach tut gut! e.V." auch 2014 in Rohrbach für 4 Tage wieder ein Weinfest der Extraklasse mit leckeren Speisen und Getränken zum Verwöhnen von Gaumen und Magen. Unter dem Motto "Ooh la la" durchwehte ein Hauch von "Paris, l'amour et bonne cuisine" das gemütliche Weingut der Familie Dausque in der Hintergasse 30. Ausgewählte Leckereien wie Ragoût fin, Boef Bourguignon, Ratatouille, Schneckenragout und Pasteten aus der Französischen Küche sowie hausgemachte Kuchen und Pfälzer Eis ließen die Herzen der Besucher höher schlagen – und zusammen mit den Einnahmen aus dem Getränkeverkauf und den gespendeten Porträts des "Karikatouristen Erol" erfreulich üppig die Kasse der Veranstalter klingeln.

Eine Ausstellung der Künstlerin Hiltrud Klein aus Germersheim mit ihren ausdrucksstarken Werken zum Betrachten und Erwerben sowie ein Familiengottesdienst am Pfingstmontag mit anschließendem Seniorencafé rundeten das Programm ab. Am Ende kamen stolze 10.351,19 Euro an Reinerlös zusammen, die der Verein



Seit 2009 veranstaltet der Verein „Rohrbach tut gut!“ einmal im Jahr ein Weinfest für den guten Zweck.



Insgesamt sind für das Krebsvorsorgeprojekt der Dt. FA-Hilfe inzwischen 43.031 Euro zusammen gekommen.

"Rohrbach tut gut!" wie schon seit 2009 wieder zur Mitfinanzierung des Projekts zur Früherkennung und Frühbehandlung von Mundschleimhautkrebs an die Dt. FA-Hilfe weiterleitete. Vielen herzlichen Dank an alle, die mit ihren Ideen, ihrer tatkräftigen Unterstützung und ihren persönlichen Spenden zum Gelingen des Hoffestes und zur Überweisung dieser hohen Summe beigetragen haben.

## Bilderbuchwetter beim 12. Radio MK-Lauf

Inzwischen ist der Radio-MK-Lauf zugunsten der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe, der seit 2003 traditionell immer am 3. Oktober (dem Tag der Deutschen Einheit) stattfindet, aus dem Kalender der Laufveranstaltungen weit über den Märkischen Kreis hinaus nicht mehr wegzudenken. Austragungsort war in diesem Jahr wieder Iserlohn. Etwa 2.700 Läufer und Walker nahmen an den Läufen über 5 und 10 km sowie den Schülerläufen teil. Besonders großes Glück hatten die Organisatoren, Teilnehmer und Besucher mit dem Wetter. Bei strahlendem Sonnenschein mit spätsommerlichen Temperaturen konnten die Läufe dank der perfekten Vorbereitungen und der weit über 100 ehrenamtlichen Helfer und Helferinnen exakt nach Plan durchgeführt werden.



Läufer und Besucher so weit das Auge reicht - auch der 12. Radio-MK-Lauf zugunsten der Dt. FA-Hilfe war mit 2.700 Teilnehmern wieder ein voller Erfolg.



Auch beim 12. Radio-MK-Lauf konnten die Hauptorganisatoren Dieter Knoblich, Heinz-Werner Dellwig und Holger Jahnke (Radio MK) aus Zeitgründen nicht selbst die Strecke mitlaufen, aber eine Finisher-Medaille haben sie sich für die vielen Monate an Vorbereitung und die glanzvolle Durchführung zusammen mit allen anderen ehrenamtlichen Helfern und Helferinnen allemal verdient. Ein herzliches Dankeschön an alle Aktiven auch in diesem Jahr! (Fotos: www.lokkompass.de)

Bei strahlendem Sonnenschein mit spätsommerlichen Temperaturen konnten die Läufe dank der perfekten Vorbereitungen und der weit über 100 ehrenamtlichen Helfer und Helferinnen exakt nach Plan durchgeführt werden. Innerhalb weniger Stunden waren die Lose der Tombola verkauft, zu deren Hauptgewinne in diesem Jahr unter anderem ein wertvolles Mountainbike, ein Flachbildfernseher, mehrere Smartphones und Rundflüge über das Sauerland gehörten. Sehr erfreut über 100 neu gewonnene Knochenmarkspender zeigte sich der Lionsclub Iserlohn, der beim Lauf für die Deutsche Knochenmarkspenderdatei (DKMS) eine Typisierungsjahraktion durchgeführt hatte. Inzwischen konnte der Dt. FA-Hilfe ein Scheck in Höhe von 9.089,50 Euro überreicht werden. Damit sind in den vergangenen 12 Jahren Radio-MK-Lauf genau 86.000 Euro an Spendengeldern für die FA-Forschung zusammengekommen. Wir sagen von Herzen Danke für diese phantastische Unterstützung.

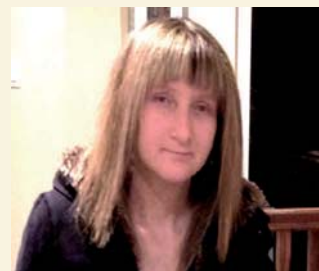


## Infos zu Cetuximab

“Der Wirkstoff Cetuximab (Handelsname: Erbitux®) ist ein therapeutischer Antikörper, der in der Krebsmedizin zur Immuntherapie eingesetzt wird. Der Antikörper ist gegen ein bestimmtes Enzym gerichtet, das in den Membranen von menschlichen Körperzellen zu finden ist. Wenn dieses Enzym mit der Bezeichnung EGFR chemische Signale (sogenannte Wachstumsfaktoren) aus der Gewebsflüssigkeit empfängt, regt es den Zellstoffwechsel an. Krebszellen haben oft erheblich mehr EGFR-Moleküle in ihren Zellmembranen als normale Gewebszellen. Cetuximab bindet an die EGFR-Moleküle. Durch diese Bindung wird die aktivierende Wirkung des Rezeptors gehemmt, wodurch sowohl die Invasion der Tumorzellen in gesundes Gewebe als auch die Ausbreitung der Tumoren in neue Körperregionen (Metastasierung) vermindert werden. Außerdem wird vermutet, dass Cetuximab die Ausbildung neuer Blutgefäße in Tumoren verringert, was dem Tumorstoffwachstum entgegenwirkt. Nach einer Serie erfolgreicher klinischer Studien wurde Cetuximab 2003 in den USA, 2004 in der Europäischen Gemeinschaft und 2008 in Japan in bestimmten Fällen zur Behandlung von Dickdarmkrebs zugelassen. Eine 2010 veröffentlichte Studie zu Erbitux aus Norwegen stellt dessen Nutzen allerdings in Frage. Bei 566 untersuchten Patienten, die mit Erbitux und einer Dreifach-Chemotherapie behandelt wurden, zeigte sich kein Hinweis auf eine Verlängerung der Überlebenszeit. Verglichen mit der üblichen Chemotherapie ist Cetuximab nebenwirkungsarm. Als häufigste Nebenwirkung tritt bei Behandlung mit Erbitux ein akneartiger Hautausschlag auf. Jedoch sind bei etwa 3–5 Prozent aller Patienten unter Erbitux schwerwiegende Überempfindlichkeitsreaktionen beobachtet worden. In der Europäischen Union ist das Medikament in Kombination mit einer Strahlentherapie für die Behandlung von lokal fortgeschrittenen Plattenepithelkarzinomen im Mund- und Rachenraum zugelassen.” (Quelle: Wikipedia) – Weltweit gibt es bislang nur wenige Erfahrungen mit Erbitux in der Behandlung von Schleimhautkrebs bei FA-Patienten.

## Welche Behandlung kann Tali aus Toronto helfen?

“Hallo, mein Name ist Tali. Ich bin 28 Jahre alt, bin aschkenasische Jüdin und lebe in Kanada. Nach meiner FA-Diagnose im Alter von 3 Jahren bekam ich zunächst für 2 Jahre Androgene und wurde dann mit 5 erfolgreich mit Knochenmarkstammzellen von meiner Schwester transplantiert. 15 Jahre später (2006) wurde ich durch ein Glaukom (grüner Star) auf meinem linken Auge blind. Kurz darauf verlor ich auch auf meinem rechten Auge aufgrund eines Katarakts (grauer Star) zunehmend meine Sehfähigkeit. 2012 wurde ich am grauen Star operiert. Allerdings blieb meine Sicht aufgrund von Problemen an der Hornhaut trübe und verschwommen. Aber am 30.9.2014 wurden mir Stammzellen aus einem Auge meiner Schwester ins rechte Auge übertragen. Meine Sehfähigkeit verbesserte sich deutlich, was bis März nächsten Jahres noch weiter fortschreiten soll. Statt 50 bis 80 cm kann ich schon jetzt 1,50 bis 2 Meter weit sehen.



*Talis Ärzte in der Klinik haben nur wenige Erfahrungen mit der Fanconi-Anämie. Das größte Problem ist aktuell ein Schleimhautkarzinom am Zahnfleisch ihres Unterkiefers.*

Ich hatte begonnen, Sozialarbeit zu studieren, musste aber viele Rückschläge erleiden. So kam es 2011 zu einer schweren Dysplasie an meinem Zahnfleisch, worauf mir 2 Zähne gezogen wurden. Danach wurde ich mehrfach an der Zunge operiert (zuletzt im März 2014), weil sich auch dort bösartige Zellen gebildet hatten. Im Oktober 2014 diagnostizierten die Ärzte ein aggressives Schleimhautkarzinom an meinem rechten Unterkiefer. Der Termin für eine umfassende Entfernung des Tumors war bereits anberaumt, als mir 1 Tag vor der OP mitgeteilt wurde, dass ich nicht mehr operiert werden könne, weil der Krebs bereits zu invasiv entlang der Nervenbahnen in Richtung Gehirn gewachsen war. Bei Durchführung der OP bestünde die Gefahr einer Lähmung. Leider sahen die Ärzte aufgrund meiner Fanconi-Anämie auch keine Möglichkeit für eine Chemotherapie oder Bestrahlung. Momentan warte ich auf ein Medikament mit dem Namen Erbitux, mit dem der Krebs eventuell wieder kleiner wird, sodass ich dann am Ende vielleicht doch mit einer an die FA angepassten Dosis bestrahlt werden könnte. Schon von früh an war ich bestrebt, möglichst selbständig zu bleiben. Ich war sehr froh, als ich meine Fahrprüfung bestand, und es fiel mir unendlich schwer, nach Zunahme meiner Augenprobleme den Führerschein wieder abgeben zu müssen. Es gab viele Probleme in meinem Leben, aber ich habe es stets geschafft, damit fertig zu werden. Diese traurige neue Entwicklung jetzt mit meinem Krebs hat mich sehr erschüttert. Auch wenn mir gesagt wurde, dass ich vielleicht nicht mehr lange zu leben habe, will ich weiter kämpfen und versuchen, nicht aufzugeben, obwohl mir der Krebs in meinem Kiefer ständig starke Schmerzen bereitet. Die meisten Leute denken, dass



*Tali lehnt sich gerne bei ihrer Schwester an, die vor 23 Jahren ihre Knochenmarkspenderin war.*

im Leben alles ganz selbstverständlich ist. Als Frau mit FA habe ich gelernt (und versuche es nach wie vor weiter zu lernen), mich durch kleine Probleme nicht aus der Ruhe bringen zu lassen und so intensiv wie möglich zu leben. Es macht mich unglücklich, dass ich so hart für die Schule gearbeitet habe und noch immer ohne Abschluss bin. Vielleicht ist Erbitux die Lösung und hilft mir, dass ich mich nach einer Weile wieder gesund genug fühle, mein Diplom abzulegen und eine eigene berufliche Laufbahn einzuschlagen. Die stärkste Unterstützung im Leben bekommst Du von Deiner Familie. Egal was passiert, es ist wichtig, mit ihnen verbunden zu bleiben und mit jedem Einzelnen von ihnen so viel wie möglich Zeit zu verbringen.

20.11.2014 – Am Dienstag habe ich einen Termin beim Onkologen. Die Morphiumtropfen helfen nicht mehr. Ich brauche dringend etwas Besseres gegen Schmerzen.  
 25.11.2014 – All meine Hoffnungen auf Erbitux wurden zerschmettert. Die Klinikärzte haben meinen Fall diskutiert und sind zur Auffassung gelangt, dass es mir nicht helfen kann. Außerdem befürchteten sie schwere Schäden für meine Nieren. Irgendwas läuft hier gehörig schief. Was habe ich zu verlieren? Es geht um mein Leben.  
 27.11.2014 – Große Neuigkeiten, Dr. Singh aus New York wird uns helfen. Er hat seit Jahren Erfahrungen mit Erbitux bei FA-Patienten.  
 3.12.2014 – Wir haben einen Arzt in der Nähe von Toronto gefunden, der mit Dr. Singh zusammenarbeiten wird. Die Behandlung mit Erbitux wird am 12.12. beginnen. Ich bin voller Erwartung, nervös und erleichtert zugleich. Um die Kosten zu tragen, werden wir eine Spendenaktion starten. Wenn etwas übrig bleibt, wird das der FARF bekommen. Gegen die Schmerzen werde ich zusätzlich 25 mg Fentanylpflaster versuchen. Ich habe Gewicht verloren, bin oft zu müde zum Essen.” [Wir wünschen Dir alles Gute Tali.]

## Konstantin und Florentina aus Österreich

Hallo! Wir, Heimo (Papa), Ulrike (Mama), Konstantin (5 Jahre, FA) und Florentina (2,5 Jahre, FA), sind die Familie Math und kommen aus dem Südosten von Österreich (Graz). Unseren FA-Befund (FANCA) für Konstantin und Florentina haben wir im Januar 2013 erhalten und wie alle Betroffenen gehofft, dass wir uns erst Jahre später konkret mit der Fanconi-Anämie beschäftigen müssen. Gekommen ist alles ganz anders. Während es unserem Konstantin durchgängig gut ging, sind bei unserer Florentina, die bis Dezember 2013 noch Thrombozytenwerte von über 100.000 hatte, zu Beginn dieses Jahres im Alter von nicht einmal 2 Jahren die Werte ganz abrupt auf teilweise unter 10.000 abgefallen. Anfangs wurde Flo mit Thrombozytenkonzentraten behandelt (was wirkungslos war), in weiterer Folge dann mit Immunglobulinen (kurz: „IG“). Man geht davon aus, dass Florentina neben ihrer Grunderkrankung eine für FA untypische Autoimmunerkrankung entwickelt hat („ITP“), die dazu führt, dass das eigene Immunsystem gegen ihre eigenen vom Körper gebildeten Thrombozyten vorgeht.



Florentina (FA) im Alter von 2 Jahren bei einer ambulanten Immunglobulingabe. Ihr Pferd Max (ein Geschenk vom Krankenhaus) muss dringend gefüttert werden.

In der Praxis hat das so ausgesehen, dass Florentina nach den IG-Gaben wieder Thrombos von über 100.000 gebildet hat, diese aber innerhalb einer Zeitspanne von ca. 3 Wochen auf unter 15.000 abgefallen sind, sodass eine neuerliche IG-Gabe notwendig war. Klingt vielleicht einfach, ist es aber gar nicht. Unser erstes Problem war, festzustellen, wann Florentina wieder einen Interventionsbedarf hat (mittlerweile sind wir „Blutungsanzeichen“-Experten geworden) – das zweite, die IG-Gaben zu „überstehen“. Um die Verträglichkeit der IG-Infusionen sicherzustellen, sind die venösen Gaben zwischen 5 und 16 (!) Stunden gelaufen. Es war weder für Flo noch für uns lustig, diese lange Zeit an der Leitung zu verbringen. Wenn man erst 2 Jahre alt ist, versteht man das noch gar nicht.

Verzweifelt über diese „Achterbahnsituation“ und beunruhigt über Florentinas Gesundheitszustand haben wir uns immer wieder an Ralf Dietrich und Dr. Eunike Velleuer gewandt. Auch waren wir mit Flo im April 2014 bei Dr. Wolfram Ebell an der Charité in Berlin. Im Juni 2014 wurde ihr Fall vom behandelnden Grazer Hämatologen Dr. Markus Seidel (ein uns lieb gewonnener Arzt und neben der



Auch in Blutproben von Florentinas Bruder Konstantin (5 Jahre) wurde wenige Wochen nach der Diagnose seiner Schwester die Fanconi-Anämie festgestellt.

FA-Hilfe die größte Stütze) beim FA-Symposium an der Uni Düsseldorf vorgestellt. Und auch beim Treffen des Aktionskreises Fanconi-Anämie in Duderstadt im September 2014 haben wir die Experten mit unseren Fragen traktiert. Ein herzliches Danke an alle!

Auf jeden Fall bekommt Florentina seit 1.7.2014 Danazol und scheint gut darauf anzusprechen. Nach fast 6 Monaten Danazol schafft sie nun schon 50 Tage ohne Immunglobulingaben und hat noch über 40.000 Thrombos. Das sind die medizinischen Eckdaten.

Mittlerweile hatten wir 2014 fast 250 „medizinische“ Termine (ambulante/stationäre Aufenthalte, Kinderarzt, Physiotherapie wegen Florentinas Speiseröhrenatresie, Ergotherapie wegen ihrer Handfehlbildungen, Logopädie – Hörgeräte seit Januar 2014, Frühförderung usw., usw.). Trotz allem war 2014 eigentlich ein gutes Jahr. Wirklich! Florentina ist zu einer resoluten kleinen Dame herangewachsen, hat gut hören gelernt (Voraussetzung für die Entwicklung des Sprachverständnisses) und mittlerweile zu sprechen begonnen. Ihr erstes Wort war übrigens „doch“, was wir als Zeichen ihres effizienten Widerspruches werten. Im Krankenhaus fühlt sie sich „daheim“ und erbettelt sich mit ihrem Charme an jeder Ecke Geschenke, wo sonst niemand welche bekommt. Im Sommer ist sie das erste Mal

## Im Gedenken an Julia

17 Jahre lang hatte Julia Winkler als Erzieherin im Janusz-Korczak-Kindergarten in Augsburg gearbeitet. 2013 war sie an den krebserregenden Folgen ihrer FA verstorben. Im Gedenken an ihre bei jederman beliebte Mitarbeiterin veranstaltete der Elternbeirat des Kindergartens 2014 eine Spendenaktion, bei der durch Kuchenverkauf, einen Frühlingsgottesdienst und ein Pfarrfest 1000 Euro für die Dt. FA-Hilfe zusammenkamen. 1000 Dank an alle Spender!!! Ein ausführlicher Bericht über Julia ist im Dezember 2008 in „Projekt Hoffnung“ erschienen.



## Mit Sachspenden helfen

Auch 2014 wurden unserer Dt. FA-Hilfe zur Unterstützung der vielfältigen Aktivitäten Sachspenden in Form von nicht mehr benötigten Handys, Münzen und Banknoten aus aller Welt sowie gebrauchten Legosteinen überlassen. Auch etliche bei Liebhabern zum Teil recht begehrte Fotoapparate waren wieder dabei – und eine sehr umfangreiche Briefmarkensammlung, deren Verkaufserlös bei eBay in sorgfältig zusammengestellten Einzelpositionen bei etwa 2.000 Euro liegen dürfte. Für die Zukunft würden wir uns nach Möglichkeit noch mehr solcher Spenden wünschen. Unsere Rechnungsführerin Birgit Schmitt kann dafür auf Anfrage (in Höhe eines realistischen Ankaufwertes z.B. bei Kamera- oder Briefmarkenbörsen) Sachspendenquittungen ausstellen, die vom Finanzamt als steuermindernd anerkannt werden. Wer Zeit und Freude daran hat, bei Vorbereitung und Verkauf dieser Artikel über eBay zu helfen, ist herzlich eingeladen, sich bei der FA-Hilfe zu melden.



## FA-Termine 2015

Bitte vormerken: Unser nächstes Frühjahrstreffen findet von Freitag, den 15. Mai bis Sonntag, den 17. Mai 2015 in Nottuln bei Münster statt. Ein ganz besonderes FA-Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen zum 25. Jubiläum unserer Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. findet von Freitag, den 30. Oktober bis Sonntag, den 1. November 2015 in Gersfeld bei Fulda statt.

im Meer geschwommen. Sie fährt Laufrad und Schlitten, und sie klettert wie eine Wilde. Im Herbst 2014 war unsere große Frage, ob man sein Kind mit so instabilen Thrombozytenwerten in die Kinderkrippe gehen lassen kann. Da sich Florentina nicht krank fühlt und wir möchten, dass sie das Leben genießen kann, haben wir ausführlich mit allen Verantwortlichen und Betreuungskräften in der Krippe gesprochen und uns für ein "Ja" entschieden. Eines der ersten Fotos, das von den Betreuern gemacht wurde, war ein von Flo gemachter Purzelbaum in der Luft – über einer dicken Matte ;-). Florentina ist sehr glücklich in der Kinderkrippe – und sie liebt die anderen Kinder! Übrigens: Unserem Konstantin geht es zum Glück auch weiterhin gut. Seit diesem Jahr fährt er richtig gut Rad, hat seinen Pinguin-Schwimmschein gemacht und lernt seit Herbst begeistert Blockflöte. Wir schicken Euch ganz liebe Grüße, wünschen Euch ein Frohes und Gesegnetes Weihnachtsfest und freuen uns auf ein Wiedersehen in Nottuln im Mai 2015!



Das Foto zeigt Florentina und Konstantin am 1. Adventswochenende 2014 daheim beim gemeinsamen Keksebacken in Vorfreude auf das Christkind.

## “Häufigkeit von oralen Läsionen und DNA-Aneuploidie bei transplantierten gegenüber nicht transplantierten Fanconi-Anämie-Patienten”

26. WISSENSCHAFTLICHES JAHRESSYMPOSIUM DES “FANCONI ANEMIA RESEARCH FUND”  
18. bis 21. September 2014, Bethesda, Maryland

E. Velleuer<sup>1</sup>, R. Dietrich<sup>2</sup>, A.E.Frohmayer<sup>3</sup>, L.E.Hays<sup>3</sup>, C.M.Bonfim<sup>4</sup>, C.Dufour<sup>5</sup>, J.Svahn<sup>5</sup>, C.C.Torres-Peireira<sup>4</sup>, S. Biesterfeld<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf, Deutschland; <sup>2</sup>Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V., Unna-Siddinghausen, Deutschland; <sup>3</sup>Fanconi Anemia Research Fund, Eugene/Oregon, USA; <sup>4</sup>Universidade Federal do Paraná, Brasilien; <sup>5</sup>G.Gaslini Children's Hospital, Genua, Italien

**Ausgangslage:** Im Vergleich zur Durchschnittsbevölkerung haben Patienten mit Fanconi-Anämie (FA) ein stark erhöhtes Risiko, bereits in jungen Jahren Schleimhautkarzinome in Mund und Rachen, Speiseröhre sowie im Anal-Genitalbereich zu entwickeln. 2005 erhobene Daten hatten ergeben, dass für FA-Patienten, die bis dato eine hämatopoetische Stammzelltransplantation (HSCT) erhielten, das Gesamtrisiko sogar noch höher und das Ausbruchsalter noch früher war, als bei nicht transplantierten Betroffenen. Die Einführung von weniger toxischen HSCT-Protokollen vor etwa 10 bis 15 Jahren führte zu einem starken Anstieg der Überlebensrate, hauptsächlich durch die Reduzierung von transplantationsbedingten Komplikationen, Spender-Gegen-Wirt-Reaktionen (GvHD) und schweren Infektionen. Verringerte GvHD-Raten und die Vermeidung von Bestrahlung führten zu der Erwartung, dass in Folge Schleimhautkarzinome bei transplantierten FA-Patienten deutlich seltener oder zumindest später als bisher auftreten.

**Voraussetzungen:** Finanziert durch FA-Patientenorganisationen und nach Unterzeichnung von Einverständniserklärungen beteiligten sich zwischen Juni 2013 und Mai 2014 insgesamt 300 FA-Patienten unterschiedlicher ethnischer Herkunft im Rahmen von Familientreffen, Hausbesuchen und in Krankenhäusern an der Studie. 173 dieser Patienten waren 10-20 Jahre alt (57%), 80 waren 21-30 (27%), 36 waren 31-40 (12%) und 11 (4%) waren 40 Jahre und älter. 131 der 300 Patienten waren männlich (44%) und 169 weiblich (56%). 195 hatten eine HSCT erhalten (65%) und 105 (35%) waren noch nicht transplantiert worden. Nach Inspektion der Mundhöhle wurden sichtbare Läsionen fotografisch dokumentiert und die entsprechenden Regionen mit Zytobürsten abgestrichen. Die Proben wurden an der Universität Düsseldorf zytologisch untersucht und bei verdächtigen Ergebnissen auf DNA-Aneuploidie überprüft. Sämtliche Untersuchungsberichte wurden den Ärzten der Patienten vor Ort weitergeleitet.

**Ergebnisse:** Innerhalb des Berichtszeitraums nahmen 300 FA-Patienten im Alter von 10 bis 62 Jahren an den Untersuchungen ihrer Mundhöhle teil. In den Mündern der 105 nicht transplantierten Patienten wurden 43 Läsionen gefunden und abgestrichen (im Mittel 0,41 Läsionen pro Patient). Bei den 195 transplantierten Patienten wurden 179 orale Läsionen festgestellt und abgestrichen (0,92 Läsionen pro Patient). DNA-Aneuploidie als Anzeichen von fehlentwickelten bzw. bösartigen Zellen wurde bei 3 von 105 nicht transplantierten FA-Patienten gefunden (2,9%), während es in der Gruppe der 195 transplantierten FA-Patienten 10 mit DNA-Aneuploidie gab (5,1%). Das gemittelte Alter der 3 nicht transplantierten Patienten lag bei Feststellung ihrer DNA-Aneuploidie bei 31,4 Jahren (30,5 bis 40,3 Jahre), das der 10 transplantierten FA-Patienten mit DNA-Aneuploidie bei 28,5 Jahren (17,2 bis 42,1 Jahre).

**Schlussfolgerung:** Im Vergleich zu nicht transplantierten FA-Patienten zeigen FA-Patienten nach einer HSCT annähernd doppelt so viele orale Läsionen. Transplantierte FA-Patienten waren im Durchschnitt 3 Jahre jünger beim Auftreten von DNA-Aneuploidie als nicht transplantierte. Wichtiger Hinweis: 3 von 4 FA-Patienten, die bei Diagnose schwerer Dysplasien oder Karzinomen in der Mundhöhle 20 Jahre und jünger waren, hatte ihre Stammzelltransplantation zwischen 2002 und 2006 unter Einsatz von Protokollen mit reduzierter Toxizität erhalten.

**Umsetzung:** Auch unter Verwendung neuerer Transplantationsprotokolle mit reduzierter Toxizität bleiben orale Plattenepithelkarzinome ein schwerwiegendes Problem bei Patienten mit Fanconi-Anämie. Frühzeitige und regelmäßige Untersuchungen der Mundhöhle und Bürstenabstriche von sichtbaren Läsionen stellen eine effektive Maßnahme zur Früherkennung dar. [Übers. aus d. Engl.]



## Das Besondere im Blick

Sie waren schon immer gelungen, die Fotos, die Christian Mandler (FA, 20 Jahre) mit seiner Digitalkamera aufgenommen hatte. Auf beeindruckende Weise hat jetzt der junge Fotograf mit neuen Aufnahmen sich selbst und der Welt bewiesen, dass er etwas besitzt, was nur wenige, die massenhaft Bilder "knipsen", ihr Eigen nennen können: Den "künstlerischen Blick für das Besondere", der jedem Motiv im richtigen Moment und mit dem richtigen Lichteinfall innewohnen kann. Unter "Chris M Fotografie" im Internet gelangen Interessierte auf seine Facebook-Seite, auf der neben dem oben gezeigten Selbstporträt noch weitere Werke des jungen Künstlers zu bewundern sind.



## FA-Symposium 2014

10 ausgewiesene FA-Experten aus Deutschland, England, Brasilien, Holland und Österreich waren als Referenten gekommen. Beim von der Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf und der Dt. FA-Hilfe wieder gemeinsam organisierten und ausgerichteten "4. Düsseldorfer Fanconi-Anämie-Symposium" hielten sie unter der Moderation von Prof. Dr. Arndt Borkhardt, Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich Vorträge zum Thema "Fanconi-Anämie: Ausblicke in die Zukunft". Auch Ärzte und Wissenschaftler anderer Kliniken sowie FA-Familien und -Patienten nahmen als interessierte Zuhörer teil. Am Abend wurden noch offene Fragen im Rahmen eines "Referentendinners" in der Classic-Remise Düsseldorf weiterdiskutiert. Das 5. Düsseldorfer FA-Symposium ist für den 14. Mai 2015 geplant.

# Nach ihrem Bruder Simon hat es auch Emily geschafft

Ich bin Emily Stein, bin 18 Jahre alt und bekam die Diagnose MDS (Myelodysplastisches Syndrom) am 5. Juni 2014 direkt nach meinem Abschluss des Fachabiturs – Fachbereich Gestaltung. Bei mir wurde im Alter von 4 Jahren Fanconi-Anämie diagnostiziert und seit meinem 12. Lebensjahr musste ich mit Danazol behandelt werden. Mir ging es dabei jahrelang sehr gut und meine Blutwerte waren immer stabil und fast im Normalbereich. Auch mein 22-jähriger Bruder Simon hat Fanconi-Anämie. Bei ihm trat das MDS vor 3 Jahren auf, er wurde erfolgreich transplantiert und somit zu meinem Vorbild und Mutmacher. Genau wie bei Simon wurde zum Glück auch bei mir ein fast optimal passender Spender gefunden (9,5 von 10 Antigenen stimmten überein).

Schon vor meiner Stammzelltransplantation (SZT) musste ich für 7 Wochen in die Klinik, weil bei mir aus zunächst unerklärlichen Gründen die Entzündungswerte im Blut stark angestiegen waren. In dieser Zeit wurde ich allen erdenklichen Untersuchungen unterzogen.



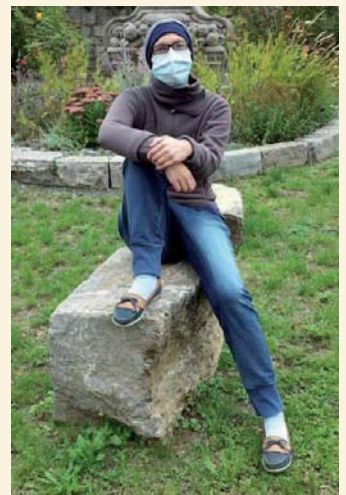
4 Monate lagen zwischen dem linken Foto vor Emilys Stammzelltransplantation und rechts nach der Vorbehandlung mit Chemotherapie. Emily selbst: „Ich wollte gesund werden, da war das mit den Haaren das kleinste Übel.“

Am 22. Juli wurde ich operiert, nachdem bei einer Computertomografie mit radioaktiven Kontrastmitteln festgestellt wurde, dass meine erhöhten Entzündungswerte vermutlich durch einen chronisch entzündeten

Blinddarm verursacht wurden. Zwei Wochen danach (am 5. August) wurde ich in den Isolierbereich der SZT-Station Würzburg eingeschleust.

Da meine Entzündungswerte noch immer leicht erhöht waren, wartete man mit der Chemo-Vorbehandlung einen Tag länger ab. Nach 8 Tagen Vorbehandlung gab es einen Ruhetag. Der 15. August 2014 war dann der sogenannte Tag 0, an dem mir die Stammzellen vom Spender über den Tropf wie eine Bluttransfusion übertragen wurden. Weder bei der Chemo noch von den Stammzellen habe ich irgendwelche Nebenwirkungen verspürt. Zu meiner guten Verfassung hat sicherlich auch meine positive Einstellung beigetragen. Ich meine, hätte ich mich hängen lassen, hätte mich das auch nicht weitergebracht. Also machte ich aus jedem Tag das Beste. Am Tag +8 nach der Stammzellübertragung hatte ich sehr starke Rückenschmerzen im Bereich des Beckens, sodass ich um Schmerzmittel bat. Im Blutbild sahen die Ärzte, dass die neuen Stammzellen bereits begonnen hatten, die ersten eigenen Leukozyten zu bilden, was auch letztendlich der Grund für die Schmerzen war – die neuen Zellen machten sich bemerkbar. Am Tag +9 habe ich gemerkt, dass mir die Haare ausfielen. Auf meine Bitte hin haben mir die Schwestern dann die Haare komplett abrasiert. Mir hat das eigentlich nicht viel ausgemacht. Ich wollte ja gesund werden, da war das mit den Haaren das kleinste Übel (und jetzt wachsen sie auch schon wieder).

Am Tag +13 wurde ich ausgeschleust, was bedeutet, dass ich mein Zimmer endlich verlassen durfte. Es war für mich ganz toll, nach insgesamt 4 Wochen Isolation mal wieder etwas anderes zu sehen und anderen und neuen Gesichtern zu begegnen. Die Zeit in der Klinik konnte ich mir insgesamt ganz gut vertreiben. Es war immer ein Elternteil von mir da (zum Glück stand eine Elternwohnung zur Verfügung), ich hatte PC, Fernseher und einen großen Stapel an Büchern. Die Stationsschwestern hatten mich auch schon richtig ins Herz geschlossen, so dass ich oft und viel mit ihnen quatschte. Außerdem fand ich eine neue Freundin, die ebenfalls eine Stammzelltransplantation zur gleichen Zeit wie ich bekommen hatte, und mit der ich nach meiner Ausschleusung viel Zeit verbracht habe. Wir verstehen uns sehr gut, weil wir in etwa die gleichen Erfahrungen gemacht haben. Heute schreiben wir immer noch täglich und sehen uns sogar ab und zu in der Nachsorge. Schon am Tag +25 wurden wir beide dann gleichzeitig nach Hause entlassen. Zu Hause ankommen, war natürlich ein tolles Gefühl, einfach wieder was anderes sehen, in



Bis das neue Immunsystem wieder ausreichend funktioniert, ist Schutz vor Infektionen unerlässlich. Emily selbst sagt zu diesem Foto scherzhaft: „Mein neuer Wegbegleiter und ich“



## Fördermittel und Spenden

Im Namen aller FA-Familien, FA-Kinder und erwachsenen Betroffenen möchte sich auch Vorstandsmitglied Birgit Schmitt (rechts im Bild) in ihrer Funktion als Rechnungsführerin der Dt. FA-Hilfe für alle Spenden und Fördermittel bedanken. Neben den an anderer Stelle bereits erwähnten Unterstützungen geht ein besonderer Dank an die "Musik-Theaterwerkstatt Freiolsheim e.V.", die im Januar 2014 zusammen mit dem "Kammermusikkreis Rastatt e.V." und den Dartstellern der "Städt. Musikschule Rastatt" in Verbindung mit David Mauderer (14 Jahre, FA) aus Freiolsheim für die FA-Forschung ein Benefizkonzert veranstaltet und 2.000 Euro gespendet hat. Vielen herzlichen Dank auch an die "Modern Music-School Merzig" für das bereits 4. Benefizkonzert in Folge als Zeichen der Solidarität mit dem 18-jährigen FA-Patienten Jonas R. aus Tünsdorf, durch das sich die Gesamtspenden für die FA-Hilfe seit 2011 auf stolze 2.426 Euro erhöhten. Im Rahmen des § 20c SGB V (Förderung der Selbsthilfe-bundesorganisationen) erhielt die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. von der "GKV-Gemeinschaftsförderung Selbsthilfe auf Bundesebene" im Jahr 2014 pauschale Fördermittel in Höhe von 9.000 Euro und von der Barmer Ersatzkasse (GEK) 6.000 Euro für das FA-Treffen in Nottuln.

## Danke an den Beirat

Großer Dank gilt auch den Mitgliedern des Wissenschaftlichen Beirats für die Beratung und den Beistand in allen fachlichen Fragen. Danke sagen wir auch Prof. Dr. Holger Höhn (emeritus) aus Würzburg (oben links), für seine regelmäßige Teilnahme an unseren FA-Familientreffen sowie die wertvollen Übersetzungshilfen von Publikationen ins Englische, die 2014 in Verbindung mit dem Mundschleimhautkrebsprojekt von Dr. Velleuer und Ralf Dietrich zur Veröffentlichung in Fachzeitschriften eingereicht wurden.

seinem eigenen Zimmer zu sein und nicht wie in der Klinik jeden Morgen auf die Visite warten zu müssen. Es war aber natürlich noch immer nicht alles beim Alten. Anfangs musste ich um die 140 Tabletten wöchentlich einnehmen, musste mich keimfrei ernähren, durfte nicht in Menschenansammlungen und durfte nur mit Mundschutz das Haus verlassen. Was zu Hause dann aber sehr schön war, ich bekam mehrmals die Woche Besuch von meinen Freunden, mit denen ich zuvor vom Krankenhaus aus immer nur telefonieren oder schreiben konnte. Am Tag +44 musste ich allerdings noch mal für 4 Tage in die Klinik zurück, weil ich mir eine Blasenentzündung eingefangen hatte. Danach konnte ich wieder einige Zeit zu Hause verbringen, bis sich leider mein Hickman-Katheter an der Eintrittsstelle am Bauch so stark entzündet hatte, dass Eiter heraustrat. Der Hickman musste dann in der Klinik schnellstmöglich entfernt werden, um eine Blutvergiftung zu vermeiden. Jetzt heißt es wieder, sich bei jeder Untersuchung mit der Nadel stechen zu lassen.

In den 10 Tagen, die ich wegen des entzündeten Katheters in der Klinik blieb, habe ich mich mit 2 Kindern im Alter von 6 und 9 Jahren angefreundet, für die wegen einer aggressiven Krebsform die Stammzelltransplantation die allerletzte Chance ist. Momentan bereite ich Weihnachtsgeschenke für die beiden vor, damit sie trotz der schweren Zeit einen Grund haben, sich zu freuen. Heute ist Tag +116 nach SZT und es geht mir so gut wie nie zuvor. Bis im Frühjahr 2015 meine Reha auf der Katharinenhöhe in der Nähe von Freiburg losgeht, werde ich einige Kunst- und Fotografietermine besuchen, unter anderem einen Kurs, bei dem man alte Möbel mit einem "shabby-chic-look" veredelt. Wenn ich von der Reha zurück bin, hoffe ich, endlich wieder voll durchstarten zu können und auch mit meiner Ausbildung als Buchhändlerin anzufangen. Wer Interesse hat, ich führe auch einen Blog in Facebook, in dem ich immer meine neuesten Ereignisse mitteile. Sucht mich einfach unter "Kämpferfrau, meine Begegnung mit Krebs". An dieser Stelle möchte ich mich herzlich bei allen bedanken, die mir durch diese beschwerliche Zeit geholfen haben, unter ihnen auch einige transplantierte Fanconi-Erkrankte.



Emily steht zu ihrer Krankheit. Eine Perücke braucht sie nicht.

## Jede Chance nutzen, um Forschung voranzubringen

Vor allem durch verbesserte Transplantationserfolge erreichen heutzutage deutlich mehr FA-Patienten das Alter von 30, 40 oder gar 50 Jahren, als noch vor weniger als einem Jahrzehnt. Die gewonnene Zeit muss von Seiten der FA-Forschung dringend genutzt werden, noch besser als bisher herauszufinden, wie dem Auftreten von Schleimhautkarzinomen bei FA in Zukunft durch effektivere Früherkennungs- und Behandlungsmethoden begegnet werden kann. Noch gibt es nur unzureichende therapeutische Optionen bei FA, Schleimhautkrebs im Mund- und Rachenraum, in Speiseröhre oder im Anal-Genitalbereich außer mit Operationen zu behandeln. An dem von der Dt. FA-Hilfe im Jahre 2006 initiierten und seitdem vor allem von Dr. med. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich vorangetriebenen "Mundschleimhautkrebs-Forschungsprojekt", das bislang durch Spenden aus Deutschland, den USA, Frankreich, Österreich und der Schweiz finanziert werden konnte, haben sich inzwischen mehr als 720 FA-Patienten aus 22 Ländern beteiligt. Mehr als 12.000 Schleimhaut-, Speichel- und Tumorproben wurden seitdem an führende Fanconi-Anämie-Krebsforschungsinstitute in Europa und den USA weitergeleitet. Nur mit Hilfe von Probenmaterial ist weiterführende Forschung und die Suche nach besseren therapeutischen Mitteln möglich. Ziel ist es nicht nur, für die Zukunft Medikamente zu entwickeln, die auch bei FA-Patienten besser als bisher gegen bereits entstandene Karzinome eingesetzt werden können, sondern am Ende auch Methoden bzw. Maßnahmen zur Verfügung zu haben, mit denen das Entstehen von Krebs bei FA besser vorausgesagt oder am besten sogar verhindert werden kann. Bitte unterstützen Sie dieses wichtige Vorhaben mit Ihren Spenden auch weiterhin!



Neben Rundfahrten mit Hausbesuchen in fast allen US-Bundesstaaten konnten Dr. Velleuer und Ralf Dietrich 2014 unter anderem auch 41 FA-Patienten in Italien in ihre Studie einbeziehen. Das Foto zeigt sie zusammen mit Ärzten der Unikinderklinik Neapel, wo sie nach Kontakten in Genua, Padua und Rom auf 20 weitere italienische FA-Patienten trafen.





## Dänisches FA-Treffen

Im April 2014 veranstalteten Kirstine La Cour Rasmussen und ihr Mann Tue Marker aus Lyngby in der Nähe von Kopenhagen zum ersten Mal in Dänemark ein Fanconi-Anämie-Familientreffen. Als Eltern von Sebastian (10 Jahre, FA), Marie-Luise (6 Jahre) und Julie (2 Jahre) hielten sie schon seit einigen Jahren Kontakt zum amerikanischen FA-Verband FARF und seit ihrer Teilnahme am Camp-Sunshine-Treffen in den USA auch zur Dt. FA-Hilfe. Zwei der vier dänischen FA-Familien, die mit ihren Kindern kamen, hatten noch niemals zuvor eine andere FA-Familie getroffen. Alle waren sehr froh, dass auch Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich sowie FA-Vater Axel Hack (aus der Nähe von Flensburg) zum 1. dänischen FA-Treffen gekommen waren. Zum ersten Mal seit der Diagnose bei ihren Kindern hatten sie das Gefühl, mit Menschen über FA sprechen zu können, die wirklich über ausreichend eigene Erfahrungen mit der Krankheit verfügen. Für April 2015 ist das zweite dänische FA-Treffen geplant, an dem hoffentlich auch 3 weitere dänische FA-Patienten teilnehmen, zu denen die beiden Initiatoren inzwischen Kontakt aufnehmen konnten.



## Fanconi-Schoko-Test

Die beste Bewertungsnote von allen erhielt Dr. Eunike Velleuer von der Uni Düsseldorf für ihren Vortrag über Fanconi-Anämie beim "3. Hämatologie-Heute-Symposium" in Berlin Anfang April 2014. Wer von den Akademikern bei ihrem Vortrag gut aufgepasst hatte, konnte sich anschließend im Foyer am Infostand der Dt. FA-Hilfe an einem "Wissenstest zur Fanconi-Anämie" beteiligen und sich danach je 1 Tafel Schokolade nach freier Wahl aussuchen.

## Belmas Leben hing nur noch am seidenen Faden

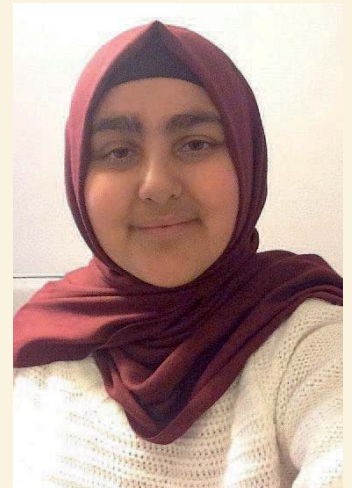
Unsere Tochter Belma kam 3 Wochen zu früh auf die Welt. Sie wog 2.300 Gramm und war nur 46 cm groß. 4 Tage nach ihrer Geburt musste sie operiert werden, da ihr Darmausgang zugewachsen war. Danach blieb sie noch für 1 Monat in der Klinik. In den Jahren danach mussten wir mit ihr oft zum Arzt, weil sie immer krank war und kaum Gewicht zunahm. Auch hatte sie häufig Nasenbluten, besonders nachts, worauf die Ärzte aber keine Antwort wussten. Einige Tage lang hatte sie Energie, danach war sie wieder ganz schlapp. Als sie 5 Jahre alt war, stellten die Ärzte bei ihr wegen ständigem Husten Asthma fest. Sie musste zu Hause täglich inhalieren, was den Husten jedoch nur wenig besserte. Die ständigen Nasenbluten hielten weiter an und sie wog nicht mehr als 7 kg.

Als Belma 6 Jahre alt war, flogen wir mit der Familie wie jedes Jahr wieder zum Urlaub machen in die Türkei. Aber nach 2 Wochen Ferienzeit wurde der Husten bei ihr so schlimm, dass wir in die Klinik mussten. Schon als die diensthabende Ärztin unsere Tochter an der Tür sah, schickte sie Belma sofort zur Blutuntersuchung. Als die Blutwerte zurückkamen, war die Ärztin fassungslos und fragte sich, wie ein Kind mit derart schlechten Blutwerten und einem so niedrigen Gewicht überhaupt am Leben bleiben könne. Die Ärztin wollte Belma sofort auf die Station verlegen, aber wir bestanden darauf, nach Deutschland zurückzufliegen und sie dort behandeln zu lassen.

In Deutschland sind wir mit den Blutwerten aus der Türkei zu unserem Kinderarzt gegangen. Zunächst hat der Arzt gelacht, weil er davon ausging, dass Belmas Werte in der Türkei nicht richtig gemessen wurden. Als er dann das in Deutschland wiederholte Blutbild zurückerhielt, bekam er einen großen Schreck, weil er sah, dass die schlechten Werte aus der Türkei stimmten. Zunächst wurde bei Belma eine Leukämie befürchtet. Wir sind dann in die Kinderklinik überwiesen worden, wo sie wegen hohem Fieber 3 Wochen bleiben musste. In dieser Zeit hatten die Ärzte Blut von Belma zu Prof. Schindler nach Würzburg geschickt. Als der Befund zurückkam, wurde uns mitgeteilt, dass sie Fanconi-Anämie hat. Danach wurde sie in Bremen Prof. Pekrun vorgestellt, der uns zunächst darüber aufklärte, worauf wir bei der Krankheit achten müssen. Er ordnete an, dass wir mit Belma alle 3 Monate zur Kontrolle in die Klinik müssen. Fortan ging es ihr aber so schlecht, dass wir mit Belma im Schnitt alle 4 Wochen in die Klinik mussten. Als Belma 7 oder 8 Jahre war, bekam sie dann zum ersten Mal Bluttransfusionen. Zunächst war der Abstand noch alle 10 bis 12 Wochen, danach wurde er aber kürzer.

Mit etwa 11 Jahren wurde entschieden, dass Belma Androgene bekommen soll. Aber wegen starker Bauchschmerzen wurden sie schon nach 6 Wochen wieder abgesetzt. Als sie 13 Jahre alt war, brauchte sie zusätzlich auch Thrombozytentransfusionen. Es ging ihr immer schlechter, so dass sie fortan einmal pro Woche Transfusionen brauchte. Sie konnte nicht mehr zur Schule gehen und vor Schwäche auch keine Treppen mehr hochlaufen. Danach bekam sie fast 2 Jahre lang Hausunterricht. 2011 haben bei ihr dann massive Regelblutungen angefangen, die nicht mehr aufhörten. Sie brauchte für eine Weile fast täglich Erythrozyten- und Thrombozytentransfusionen. Von der Fanconi-Anämie-Hilfe haben wir erfahren, dass es auch bei anderen jungen FA-Mädchen zu solch starken Regelblutungen gekommen war. Belma hat dann stark wirkende Hormontabletten gegen die Blutungen bekommen, was aber nur bedingt half.

2012 sind wir mit Belma zu einer Pilgerfahrt nach Mekka geflogen. Danach sind wir mit Herrn Dietrich von der FA-Hilfe nach Berlin gefahren, um mit Dr. Ebell über eine Knochenmarktransplantation zu sprechen. Allerdings riet uns die Klinik in Bremen dazu, Belma lieber in Hamburg transplantieren zu lassen, was wir aber nicht wirklich wollten, da Dr. Ebell in Berlin mehr Erfahrungen mit FA-Patienten hatte. Dr. Ebell hat dann für Belma eine Spendersuche in Auftrag gegeben. Etwa 6 Wochen später bekamen wir die Mitteilung am Telefon, dass ein 10 von 10 passender Spender für Belma gefunden wurde. Eigentlich sollten wir kurz darauf zur Vorbereitung auf die KMT nach Berlin fahren, aber Belma bekam wenige Tage später plötzlich hoch Fieber, so dass sie mit dem Notarztwagen nach Bremen in die Klinik musste. Als Belma bei 40 Grad Fieber über starke Schmerzen auf ihrem



Bei Belma kam es in den letzten Wochen vor ihrer Knochenmarktransplantation zu lebensbedrohlichen Infektionen. Mit Hilfe von Antibiotika und G-CSF überstand sie die schwere Zeit und konnte anschließend erfolgreich transplantiert werden.



## Alter und neuer Vorstand

In der Mitgliederversammlung des FA-Treffens Mitte Juni in Nottuln wurden die langjährigen Vorstandsmitglieder Cornelia Sowa-Dietrich (2.v.l.), Gabriele Heun (4.v.l.), Dr. Reiner Sartorius (5.v.l.), Derya Öztürk (6.v.l.) und Birgit Schmitt (7.v.l.) wiedergewählt. Zusätzlich in den Vorstand der Dt. FA-Hilfe gewählt wurde Flavio Canonica (3.v.l.) aus der Schweiz. Geschäftsführer Ralf Dietrich (1.v.l.) dankte allen für die vertrauensvolle und effektive Zusammenarbeit.



## Egil mit seiner Familie

Egil aus Dänemark (rechts im Bild) wurde im Alter von 16 an Fanconi-Anämie diagnostiziert. Im März 2014 ist er 40 Jahre alt geworden. Bluttransfusionen, Androgentherapie oder eine KMT waren bislang nicht nötig. Im Sommer 2012 bekam Egil mit seiner Frau Nanna eine gesunde Tochter, die sie Flora tauften. Beide sind sehr glücklich mit Flora, zumal sie wissen, dass weltweit bislang nur wenige FA-Männer Väter werden konnten. Beim Zustandekommen der Schwangerschaft hat eine künstliche Befruchtung geholfen, die beim 5. Anlauf endlich erfolgreich war. Seit 2011 mussten bei Egil zwei kleine Schleimhautkarzinome an Zunge und Unterlippe entfernt werden, was zum Glück ohne weitere Folgen blieb. Egil rät dringend allen FA-Patienten zu regelmäßigen Krebsvorsorgeuntersuchungen.

## 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>

Bauch und an den Beinen klagte, sahen die Ärzte, dass sich an diesen Stellen Abszesse gebildet hatten. Über Nacht fielen all ihre Blutwerte stark ab, sodass sie auf die Intensivstation verlegt wurde. Trotz Antibiotikabehandlung stieg ihr Fieber auf 42 Grad an. Nach Rücksprache mit Prof. Kratz in Hannover und Dr. Ebell in Berlin bekam Belma dann fast täglich zum Ansteigen ihrer Neutrophilen den Wachstumsfaktor G-CSF gespritzt. Zum Glück half dies zusammen mit den Antibiotika, ihren Zustand allmählich zu verbessern. Zwei Wochen später konnte Belma zur Transplantation nach Berlin verlegt werden. Wir waren unbeschreiblich erleichtert darüber, weil die große Sorge im Raum stand, dass sie diese schwere Krise nicht überlebt. Obwohl das etwa 10 cm große Loch in der Haut durch den Abszess auf ihrem Bauch noch lange nicht zugewachsen war, begannen die Ärzte in Berlin mit den Vorbereitungen für die KMT. Die Zeit der Knochenmarktransplantation verlief dann überraschend gut. Insgesamt waren wir 7 Monate in der Klinik und bis Mai 2013 anschließend noch 4 Monate im Ronald McDonald Haus. Wir sind allen Ärzten, Schwestern und Pflegern sehr dankbar, dass alles so gutgegangen ist. Besonders Dr. Ebell war für uns wie ein Vater und für Belma wie ein guter Opa. Belma geht seit 1 1/2 Jahren wieder mit großer Freude regelmäßig zur Schule und möchte nächstes Jahr im Sommer ihr Fachabitur machen.

## Der FA und dem Krebs die Zähne zeigen

Ich heiße Johannes Otto, bin 34 Jahre alt, gehöre zur Fanconi-Anämie-Untergruppe A und habe bereits vor 4 Jahren ausführlich in Projekt Hoffnung über mich berichtet. Vom 23. Oktober bis 11. Dezember 2014 war ich in der Klinik für Mund-, Kiefer-, Gesichtschirurgie des Städtischen Klinikums Karlsruhe wegen einem erneuten Schleimhautkarzinom an der Innenseite meiner Unterlippe und am Mundboden. In einer regulären Kontrolle zuvor hatte Prof. Dunsche auffälliges Gewebe in diesem Bereich festgestellt. Obwohl die Stelle eigentlich mehr wie eine Entzündung aussah, entnahm er 2 Tage später davon sicherheitshalber eine Probe, welche sich dann jedoch nach mehreren Untersuchungen in der Pathologie als Tumor herausstellte. Da auch an den Rändern der Biopsie Krebszellen gefunden wurden, erfolgte am 5. November eine zweite OP, in der die auffälligen Stellen großflächig entfernt wurden. 2 Wochen später wurde dann in einer weiteren sehr umfangreichen OP nochmals verdächtiges Gewebe entnommen. Um fehlendes Gewebe zu ersetzen, entnahmen Prof. Dunsche und seine Kollegen einen Hautlappen an meinem linken Unterarm und setzten ihn an der Innenseite der Unterlippe Richtung Zungenunterseite ein. Ich bekam eine Magensonde und zur Gewährleistung der Atmung für die Zeit nach der OP einen Luftröhren-



*Am Schicksal verzagen gibt es bei Johannes Otto nicht. Trotz massiver Nebenwirkungen seiner KMT vor 25 Jahren und mehrfachen Krebs-OPs im Mund gibt er sich sportlich, kämpferisch und spitzbübisch zugleich. Was für ihn zählt und was er auch schafft, ist, immer wieder auf die Beine zu kommen.*



*Johannes beim FA-Treffen im Juni 2014 in Nottuln, hier am Lagerfeuer im Gespräch mit der Biologin Daniela Endt M.Sc. von der Uni Würzburg. Als Folge von Abstoßungsreaktionen nach der KMT ist Johannes auf beiden Augen erblindet.*

schnitt. Nach einer Woche musste nochmals operiert werden, um die Durchblutung des Hautlappens zu überprüfen.

Ich bin zwar noch ein wenig wackelig auf den Beinen und meine Stimme ist noch heiser. Aber eigentlich fühle ich mich schon wieder ganz gut, auch wenn ich in der Klinik längere Zeit auf meine ausgefeilte Spezialnahrung verzichten musste und leider mehr als 10 kg meiner im Sportstudio antrainierten Muskelmasse abgenommen habe. Während ich die Magensonde hatte und gar nichts mehr essen konnte, habe ich davon geträumt, einen großen Einkaufszettel für den Weihnachtsmarkt zu schreiben:

10 Packungen Lebkuchen, 3 Tafeln Marzipan (am besten aus der Bäckerei, weil im Supermarkt taugt es ja nichts), 3 große Nikoläuse, 3 Tafeln Nougatschokolade, 3 Tafeln Joghurt-Schokolade. Ach ja, und von meiner Schwester habe ich mir auf jeden Fall 1 Kilogramm frisch gebackene Vanillekipferl und 1 Kilo Spitzbuben gewünscht. Jetzt hoffen wir alle, dass das Transplantat auch längerfristig gut anwächst, damit im Anschluss daran die noch anstehende Rekonstruktion der Unterlippe erfolgen kann. Ich bin froh, dass die lange Zeit in der Klinik vorüber ist und freue mich um so mehr auf Weihnachten.