



Projekt Hoffnung

der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Ausgabe Dezember 2016



Grußwort Prof. Dr. Kratz

Liebe aktive Mitstreiter der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe! Ich möchte Ihnen diese grüßenden Worte schicken und mich gleichzeitig für die vertrauensvolle Zusammenarbeit bedanken. Viel wurde bisher im Feld der Fanconi-Anämie-Forschung erreicht. Mindestens 21 genetische Untergruppen wurden charakterisiert und die hohen Risiken für Knochenmarkversagen, Leukämien und solide Tumoren definiert. Leider profitieren die Betroffenen bisher wenig von diesen Erkenntnissen. Daher sind Ihre Bemühungen zur Früherkennung von Plattenepithelkarzinomen im Mund- und Rachenbereich von großer Relevanz. Maßnahmen zur Prävention und Früherkennung haben auch zukünftig hohe Priorität, denn die Behandlung von Menschen mit Fanconi-Anämie ist durch die starke Empfindlichkeit gegenüber Chemotherapie außerordentlich schwierig. Nur bei früher Diagnose einer Tumorerkrankung kann diese mit ausreichend Sicherheitsabstand chirurgisch entfernt werden. Auch im Bereich der Behandlung von Menschen mit Fanconi-Anämie und Knochenmarkversagen hat sich einiges getan. Dank Ihrer Arbeit hat sich der Gebrauch von Androgenen als Alternative zur Transplantation für einige Menschen mit Fanconi-Anämie durchgesetzt. Ich hoffe auch weiterhin auf viele gemeinsame Aktivitäten mit dem Ziel, das Leben von Personen mit Fanconi-Anämie zu verbessern.

Vielen Dank an alle

... die uns auch in 2016 wieder durch ihre Mitarbeit und Spenden so hilfreich zur Seite standen. Bitte unterstützen Sie unsere Arbeit zum Wohle von FA-Kindern und Erwachsenen auch weiterhin so großzügig wie bisher! Postbank Stuttgart, BIC: PBNKDEFF, IBAN: DE79 6001 0070 0151 6167 00.

FA-Mundinspektionen an 4 Unikliniken in Italien

Für gewöhnlich gibt sie nicht so schnell auf. Albina Parente aus Neapel ist es gewohnt, ihren Mitmenschen freundlich aber um so bestimmter mitzuteilen, was ihrer Meinung nach als Nächstes dringend zu erledigen ist. Seit etlichen Jahren ist sie die Präsidentin der bereits 1989 gegründeten italienischen Fanconi-Anämie-Selbsthilfeorganisation "AIRFA". Auch nach dem Tod ihrer beiden Fanconi-Anämie-Söhne Francesco und Alberto, die leider nur 13 und 22 Jahre alt wurden, setzt sich die frühere Mitarbeiterin des amerikanischen Konsulats in Neapel engagiert und mit Nachdruck für das Schicksal der Fanconi-Betroffenen in Italien ein. Bereits zum zweiten Mal seit Frühjahr 2014 ermöglichte sie es durch ihre guten Kontakte zu Fanconi-Anämie-Ärzten und Ärztinnen an den Universitätskliniken von Padua, Genua, Rom und Neapel, dass Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich im Rahmen ihres international



Aktive FA-Selbsthilfgruppenarbeit, wie sie Albina Parente (4.v.l.), Präsidentin von AIRFA Italien und Ralf Dietrich (1.v.l.), Geschäftsführer der Dt. FA-Hilfe gefällt. Gleich 4 Ärztinnen an der Unikinderklinik von Neapel ließen sich durch Dr. Eunike Velleuer (3.v.l. - Uni Düsseldorf) im Rahmen des gemeinsamen Krebsvorsorgeprojekts in die Vorgehensweise gründlicher Mundinspektionen und Bürstenabstriche bei FA-Patienten einweisen.



Auch Prof. Carlo Dufour (3.v.l.) vom renommierten Institut „Gaslini“ in Genua sowie ärztliche Kollegen und Kolleginnen an den FA-Behandlungszentren der Universitäten Rom und Padua schlossen nach 2014 zum 2. Mal mit großem Engagement ihre italienischen FA-Patienten in das Mundschleimhautkrebs-Vorsorgeprojekt von Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich ein.

geförderten Forschungsprojekts zur Feststellung sichtbarer Läsionen in der Mundhöhle von FA-Patienten auch im November 2016 wieder Besuche in den Kliniken der 4 italienischen Universitätsstädte durchführen konnten. Zusätzlich zu 30 FA-Kindern und Erwachsenen, die nach 2014 bereits zum zweiten Mal an den Untersuchungen teilnahmen, kamen in diesem Jahr weitere 18 FA-Patienten neu hinzu. Wie schon 2014 wurden von Dr. Velleuer und Ralf Dietrich Bürstenabstriche von sichtbaren Läsionen zur diagnostischen Beurteilung durch Dr. Schramm und Dr. Pomjanski an die Cytopathologie der Universitätskliniken Düsseldorf weitergeleitet. Übereinstimmend haben sich die italienischen Mediziner dafür ausgesprochen, dass das gemeinsame Projekt auch in den kommenden Jahren fortgesetzt und weiter ausgebaut werden soll.

Marie und Theo haben beide Fanconi-Anämie

Unsere Familie besteht aus 4 Mitgliedern. Dies sind Theo (5 Jahre), Marie (9 Jahre) und wir Eltern Nicole und Michael Mayrhofer. Wir wohnen im schönen Österreich. Aufgrund der Müdigkeit und der vielen blauen Flecke bei Marie befürchteten die Ärzte Ende 2013, dass sie Leukämie haben könnte. Im Jänner 2014 erhielten wir für sie dann aber die Diagnose Fanconi-Anämie. Bei Theo wurde aufgrund zahlreicher Fehlbildungen vor allem an den Händen, der Speiseröhre und den Nieren schon kurz nach seiner Geburt der Verdacht auf ein VACTERL-Syndrom (eine andere genetische Erkrankung) ausgesprochen. Genauere Untersuchungen bei Theo nach Maries Fanconi-Anämie-Diagnose ergaben, dass auch er von FA betroffen ist. Schon nach der Diagnose lag Maries Hb zwischen 7 und 9 g/dl, ihre Thrombos bei ca. 30.000, die Leukozyten bei



Marie (9) und Theo (5) haben schon beide Bluttransfusionen gebraucht.



FA-Kinder in Nottuln

Eine besondere Attraktion hatten sich die Kinderbetreuer des FA-Familientreffens 2016 in Nottuln ausgedacht. Auf Einladung der ortsansässigen Feuerwehr durften die Kinder unter fachgerechter Aufsicht das Gelände, die Hallen, den Wartungsbereich und die Feuerwehrgänge besichtigen. Besonders Mutige konnten sich anschließend im Bergungskorb der Feuerwehrlieferung auf atemberaubende 30 Meter Höhe hinauffahren lassen. Auch sonst waren die Fanconi-Kinder und ihre Geschwister begeistert von den tollen Angeboten, zu denen neben Kinder-Disco, Verkleiden und Schminken auch der Besuch im Münsteraner Naturkundemuseum und Planetarium gehörte.



Am Ende war sich die große Mehrheit einig, auch 2017 wollen sie mit ihren Eltern wieder zum Fanconi-Treffen kommen. Ein großes Dankeschön an dieser Stelle für die gelungene Kinderbetreuung an Jutta, Elisa, Franz, Annika, Riccarda, Julian und Kristina vom Betreuersteam.

Zur Person Prof. Kratz

Prof. Dr. Christian Kratz (vgl. S. 1) erhielt 2012 den Ruf als Ärztlicher Direktor der Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie an der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH). Er ist stellvertretender Vorsitzender der Gesellschaft für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie (GPOH) mit ca. 1.000 Mitgliedern, Mitbegründer des Deutschen Fanconi-Anämie-Registers in der GPOH sowie Herausgeber der Fachzeitschrift "Klinische Pädiatrie". Seit 2012 nimmt Prof. Kratz auch regelmäßig an Treffen der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe teil.

1.500 und ihre Neutrophilen unter 500. Die ersten Transfusionen mit roten Blutkörperchen erhielt sie zunächst monatlich bis Ende 2014. Später waren schon nach einer Woche ihre Reserven verbraucht, und sie musste wegen ihrer Kraftlosigkeit häufig bereits nach einer Woche neu auftransfundiert werden. Hinzu kamen ab Juli 2015 auch noch Thrombozytentransfusionen alle 2 bis 3 Wochen. Bis zum Beginn der Danazoltherapie im September 2015 hatte Marie bereits 32 Erythrozyten- und 7 Thrombotransfusionen bekommen. Zu Beginn erhielt Marie 5 mg Danazol je Tag pro kg Körpergewicht. Inzwischen



Bei Theo wurde kurz nach seiner Geburt aufgrund von Fehlbildungen vor allem an Händen, Speiseröhre und Nieren zunächst das VACTERL-Syndrom diagnostiziert. Auf die Fanconi-Anämie bei Theo kamen die Ärzte erst nach der FA-Diagnose seiner Schwester Marie.

wurde die Dosis aber auf 7,5 mg je kg täglich erhöht. Leider hat das Danazol nicht so gut angesprochen, wie gewünscht. Nach wie vor braucht Marie etwa alle 3 Wochen eine Bluttransfusion. Zum Glück haben sich die Thrombozytenwerte zwischen 10.000 und 15.000 eingependelt, wodurch Marie jetzt seltener Thrombotransfusionen braucht. Leider kam es bei Marie im letzten Sommer aufgrund der häufigen Bluttransfusionen zu einer starken Eisenüberladung in ihrer Leber. Auf die eingeleitete Behandlung mit "Exjade"-Tabletten reagierte sie mit Nierenproblemen. Besser verträgt sie jetzt das Anti-Eisen-Medikament "Desferal", welches ihr durch uns zu Hause über Nacht mit einer Infusionspumpe subkutan (unter die Haut) verabreicht wird. Wir hoffen auf guten Erfolg und ein deutliches Absinken der Eisenwerte. Da Marias Blutwerte ganz offensichtlich nicht ausreichend auf das Danazol angesprochen haben, wird von den Ärzten überlegt, sie stattdessen eventuell mit Oxymetholon zu behandeln.

Uns ist leider sehr bewusst, dass Marie wahrscheinlich langfristig nicht ohne eine Knochenmarktransplantation (KMT) überleben kann. Dennoch zögern unsere Ärzte in Österreich und auch wir zur Zeit noch damit, diesen Schritt zu wagen. Die Angst vor den möglichen Folgen ist einfach zu groß. Zum einen haben wir Sorge vor möglichen Komplikationen während und nach der Transplantation. Zum anderen auch die Befürchtung, dass es später verstärkt zu Problemen mit Krebserkrankungen kommen könnte. Wie wir uns entscheiden, wissen wir noch nicht. Die größte Frage für uns ist augenblicklich, wann der richtige Zeitpunkt für eine KMT ist. Eine Spendersuche wurde bislang noch nicht in Auftrag gegeben. Wir als Eltern passen leider nicht als Spender. Auch Theo hat im Jahr 2015 bereits die ersten Bluttransfusionen benötigt, hat sich aber danach wieder deutlich stabilisiert. Das hat uns sehr beruhigt. Wir hoffen, dass es bis auf Weiteres dabei bleibt. Ein glückliches und gesundes Weihnachtsfest und ein erfolgreiches Jahr 2017 wünschen wir allen FA-Familien mit ihren Kindern.



Nur mit Hilfe von Bluttransfusionen hat Marie die nötige Energie, zur Schule zu gehen oder, wie hier auf dem Foto, mit Freude Klavier zu spielen.



Trotz des enormen Anstiegs der Überlebensrate nach Knochenmarktransplantationen bei Fanconi-Anämie in den letzten 15 Jahren auf deutlich über 80 % bleibt es für viele Eltern von FA-Kindern nach wie vor eine quälende Frage, ob bzw. wann sie sich für eine KMT entscheiden sollen.

Drittes Fanconi-Anämie-Treffen in Dänemark

Mit seinen 5,7 Millionen Einwohnern liegt Dänemark nur auf Platz 17 unter den Ländern der europäischen Bevölkerungsstatistik. Gemessen daran war auch das 3. FA-Treffen der jungen dänischen FA-Selbsthilfegruppe, das im April 2016 wieder unter der Leitung von Kirstine la Cour Rasmussen und ihrem Ehemann Tue Marker in Lyngby bei Kopenhagen veranstaltet wurde, ein voller Erfolg. FA-Familien mit 7 betroffenen Kindern und Erwachsenen nahmen teil. Auch Erzieherinnen aus einem dänischen Heim mit einem FA-Jungen kamen zum Treffen und beteiligten sich am Erfahrungsaustausch und der Fragen- und Antwortenrunde. Auf Einladung der Dänen wieder mit dabei waren Dr. Velleuer und Ralf Dietrich zur Durchführung von Mundinspektionen und Bürstenabstrichen.





Den "FARF" überzeugt

Inzwischen hat die Überzeugungsarbeit von Dr. Velleuer und Ralf Dietrich hinsichtlich der Bedeutung von Hausbesuchen bei FA-Betroffenen, die bislang nicht an Treffen teilgenommen haben, auch bei den Verantwortlichen des Fanconi-Anämie-Research-Funds "FARF" zu einem Umdenken geführt. Zum ersten Mal in seiner fast 30-jährigen Geschichte, in der es bislang niemals eigene Hausbesuche gab, schickte der FARF Mitte Mai 2016 mit ausdrücklicher Unterstützung seines neuen Wissenschaftsdirektors Prof. Dr. Brad Preston (i.v.l.) statt Dr. Eunike Velleuer, die zu diesem Zeitraum wegen ihrer Anstellung an den Unikliniken Düsseldorf dienstlich verhindert war, seine erfahrene Familienbetreuerin Susanne Planck (i.v.r.) zusammen mit Ralf Dietrich auf eine Rundreise mit direkten Kontakten vor Ort. Getragen durch ein entsprechendes Ethikvotum des "Western Institutional Review Boards" (WIRB) und eine Zertifizierung des "National Institutes of Health" (NIH) besuchten sie gemeinsam mit dem Auto FA-Betroffene in den Bundesstaaten Oregon und Washington und boten ihnen die Durchführung von Mundinspektionen, Fotodokumentationen von Läsionen und Bürstenabstriche an. Suzanne Planck war nach 10 Tagen Rundfahrt mehr als überzeugt, dass diese Art von Hausbesuchen gerade für erwachsene Betroffene auf jeden Fall weiter durchgeführt werden sollten.



Volle Unterstützung

Auch Cynthia Pappas, nach dem Ausscheiden von Pamela Norr vorübergehend neue Geschäftsführerin des FARF, steht voll und ganz hinter dem FA-Krebsvorsorgeprojekt. Das Foto zeigt sie links neben Marie Ellen Eiler, einer ihrer langjährigen Vorgängerinnen.

Fanconi-Anämie und Leukämie - Miriams Geschichte macht Mut: "Keine Zeit, jetzt einfach aufzugeben"

Hallo, mein Name ist Miriam. Ich bin 43 Jahre alt. Meine Fanconi-Anämie wurde festgestellt, als ich 13 war. Damals sollte überprüft werden, ob ich für meine um 4 Jahre jüngere Schwester, deren Fanconi-Anämie (FA) bereits mit 7 diagnostiziert wurde, Knochenmark spenden kann. Leider verstarb meine Schwester nur wenige Monate später, da ich als Spenderin ausfiel und die Ärzte für sie auch keinen passenden Fremdspender finden konnten.

1989 erkrankte ich an einer schweren Infektion, die vom Kinderarzt mit Antibiotika behandelt wurde. Ich war damals 15. Aufgrund einer allergischen Reaktion musste ich in die Klinik. Die erfolgreich angesetzte Cortisonbehandlung führte vorübergehend zu Diabetes. In Folge von schweren Darmblutungen sanken mein Hb und die Thrombozytenwerte stark ab. Zum ersten Mal brauchte ich eine Bluttransfusion. Ein Behandlungsversuch mit Interleukin brachte mich wieder auf die Beine. In dieser Zeit wurde auch für mich ein Knochenmarkspender gesucht, allerdings ebenfalls ohne Erfolg.

Ich erholte mich zusehends und brauchte bis zu meinem 35. Lebensjahr lediglich ein bis vier mal jährlich Blutbildkontrollen. Obwohl meine Thrombozyten über die Jahre von 70.000 schrittweise auf 30.000 und später sogar auf 20.000 abgesunken waren, konnte ich einen Beruf erlernen und in einer leitenden Ganztagsanstellung viele Jahre lang mein eigenes Geld verdienen. Auch eine 2-jährige Berufsbildung schloss ich zwischendurch mit gutem Erfolg ab. Wegen zunehmend starker und ungewöhnlich lang anhaltender Regelblutungen wurde mir 2008 vom Gynäkolo-

gen zur Regulierung meines Hormonhaushalts die Minipille verschrieben. Meine durch die starken Blutungen gesunkenen Blutwerte erholten sich, allerdings nur bis 2010. Im Rahmen meiner regelmäßigen Leukämie-Vorsorgeuntersuchungen, für die mein Hämatologe vor Ort Blutproben an das Labor von Frau Prof. Dr. Neitzel an die Charité Berlin geschickt hatte, wurden Veränderungen auf Chromosom 1 und 3 festgestellt. Allerdings befanden sich die Veränderungen auf Chromosom 3 in einem Bereich, der von mehreren FA-Experten nach ihren bisherigen Erfahrungen noch als unkritisch eingestuft werden konnte. Zum Glück half mir eine Behandlung mit Androgenen (Oxymetholon) für 5 Jahre, wieder ausreichend sichere Blutwerte zu haben. Nicht nur mein Hb stieg wieder an, sondern auch meine Thrombozyten und meine Leukos. Ich konnte wieder in meinem Beruf arbeiten gehen, was mir extrem wichtig war.

Leider wurden bei mir dann im Mai diesen Jahres im Blut Leukämiezellen festgestellt, die sich rasch und unaufhörlich ausbreiteten. Ich wusste, dass mir nur noch eine Knochenmarkstransplantation (KMT) helfen konnte. Obwohl mir von den Ärzten berichtet wurde, dass es bislang weltweit nur sehr wenige Erfahrungen mit KMTs bei FA-Patienten im Alter von über 40 gab, wollte ich mich auf keinen Fall geschlagen geben. Schon am Tag der Diagnose wusste ich: "Ich will das schaffen, ich muss das schaffen". Ich habe so viele Pläne, so viel zu tun, regelmäßig weiter zu meiner Arbeitsstelle gehen, Wohnwagen auf der Weide einrichten, Pferde reiten und Kutsche fahren, Klavier spielen, große Party mit Freunden und Kollegen organisieren – absolut keine Zeit, jetzt ans Sterben zu denken.

Im Juli wurde ich auf der KMT-Station der Medizinischen Hochschule Hannover aufgenommen, nachdem die Transplanteure für mich zum Glück in den Knochenmarkspenderregistern einen gut passenden Fremdspender ausfindig machen konnten. Die Übertragung der neuen Knochenmarkstammzellen fand dann am 18. August statt. Bereits Ende September konnte ich unter Einhaltung recht strenger Auflagen von der KMT-Station wieder nach Hause entlassen werden.

Obwohl ich wegen mehrerer Rückschläge (Ebstein-Barr- und Cytomegalievirus-Infektionen) zwischendurch wieder mehrfach in die Klinik musste, ging es insgesamt zum Glück bergauf. Auch meine Blutwerte haben sich allmählich so weit verbessert, dass sie heute (8.12.2016) wie folgt aussehen: Hb 9,3 g/dl, Thrombozyten 118.000, Leukozyten 5.800, Neutrophile 2.000 und Lymphozyten 2.100. Nachdem letzte Woche bei mir das "Sandimmun" (Ciclosporin) zur Unterdrückung möglicher



Neben der regelmäßigen Arbeit in ihrem erlernten Beruf sind Pferde, und alles was dazu gehört, Miriams ganz große Leidenschaft. Bis zum Stall und der Weide hinter dem elterlichen Haus ist es für Miriam nur ein kurzer Weg. Regelmäßig hält sie sich mit Hilfe von Fachzeitschriften und Büchern über alle Bereiche der Pferdehaltung und Pferdegesundheit auf dem neuesten Stand.



Französisches FA-Treffen

Diesmal ging es beim Fanconi-Familientreffen in Frankreich etwas nobler zu als in den vergangenen Jahren. Statt wie sonst in einem Gemeinschaftszentrum im Zentrum von Paris luden Marie-Pierre und Charles Bichet als Veranstalter und Leiter der französischen FA-Selbsthilfegruppe (AFMF) betroffene Familien und erwachsene Patienten Ende September für ein Wochenende in ein modernes Hotel im asiatischen Stil nach Blois (200 km südlich von Paris) ein. Neben Gesprächsrunden mit viel Erfahrungsaustausch stand auch ein Vortrag von Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich über ihre Teilnahme am letzten FA-Wissenschaftlersymposium in Seattle sowie über ihr gemeinsames FA-Krebsvorsorgeprojekt auf dem Programm. Insgesamt konnten wieder 21 FA-Patienten aus Frankreich in die Mundschleimhautkrebis-Vorsorgestudie eingeschlossen werden. Höhepunkt am Sonntagmorgen war ein für die Familien organisierter kostenloser Besuch im nahegelegenen "ZooParc de Beauval".



Wichtige Tumorproben

Besorgt schließt Vater Patrick nach dem Einsteigen seiner FA-Tochter Amanda (29) die Autotür. Die Klinikfahrt ins Zentrum von Philadelphia im Mai 2016 hatte für Amanda und ihre Familie einen deutlich ernsteren Hintergrund als jemals zuvor. Wenige Tage zuvor war bei Amanda Zungenkrebs entdeckt worden. Zum Glück ging die Operation gut. Für den unmittelbar nach der OP notwendigen Transport frischer Tumorproben an verschiedene FA-Forschungsinstitute war FA-Hilfeschäftsführer Ralf Dietrich kurzfristig in die USA angereist.

GvHD-Reaktionen (Spender-gegen-Wirt-Erkrankung) abgesetzt wurde, kam es leider zu massiven Problemen im Darm. Seitdem bin ich wieder stationär in Hannover und werde gegen die Abstoßungsreaktionen mit Cortison behandelt. Zum Glück hat die Therapie bereits angeschlagen, so dass ich schon wieder vorsichtig mit dem Essen beginnen konnte. Auf jeden Fall habe ich mir fest vorgenommen, spätestens Weihnachten wieder zu Hause zu sein. Frohe Weihnachten an alle und viel Mut, Durchhaltewillen und Kraft zum Kämpfen!!!

Wir brauchten ewig, um wieder klar denken zu können

Hallo, ich bin der Torsten, meine Freundin heisst Cathleen. Seit knapp 2 Jahren leben wir in einer gemeinsamen Wohnung in der Nähe von Erfurt. Unser Sohn Maximilian kam im Februar 2015 in Erfurt zur Welt. Schon bei der Geburt stellten die Ärzte fest, dass an seiner rechten Hand der Daumen nur als loses Anhängsel ausgebildet war. An seiner linken Hand war das obere Daumenglied zweifach vorhanden. Maximilian wurde daraufhin besonders gründlich untersucht. Aber alles andere einschließlich der Röntgenbilder war unauffällig. Auf Empfehlung der Chirurgen in Erfurt wurde dann das lose etwa 2 cm lange Daumenanhängsel rechts abgebunden, so dass es nach etwa 1 Woche ohne weiteren Eingriff von selbst abfiel.

Aufgrund der Daumenfehlbildungen wurde uns im Laufe der weiteren Monate von verschiedenen Ärzten immer wieder nahegelegt, eine genetische Untersuchung durchführen zu lassen. Als wir uns im November dann dazu entschlossen, wurden Blutproben von Maximilian und seiner Mutti an ein humangenetisches Institut in der Nähe von Erfurt geschickt. Da meine Freundin mit zwei zusammengewachsenen Fingern an ihrer linken Hand (kleiner und Ringfinger) geboren wurde, vermuteten die Genetiker zunächst in dieser Hinsicht einen erblichen Zusammenhang.

Zur genaueren Abklärung wurden dann aber noch weitere Blutproben von Maximilian und Cathleen an die Universität Würzburg geschickt. Eigentlich rechneten wir damals fest damit, dass am Ende nichts auf eine Erbkrankheit hindeuten würde. 4 Tage vor Maximilians ersten Geburtstag hatten wir aber einen erneuten Beratungstermin in Erfurt, der uns den Boden unter den Füßen wegriß. Wir erfuhren, dass unser Sohn Fanconi-Anämie hat und zur Untergruppe "B" gehört. Unsere Humangenetikerin klärte uns dann über das Krankheitsbild Fanconi-Anämie auf, was uns sehr erschreckte und auch völlig hilflos machte.

Plötzlich wurde uns bewusst, dass unser Sohn eine potentiell tödliche Krankheit hat. Darauf waren wir überhaupt nicht eingestellt. Wir brauchten ewig, um wieder einigermaßen klar denken zu können. Zur Arbeit konnte ich mehrere Wochen lang nicht mehr gehen. Es war wie eine Art Schockstarre, die wir unbedingt überwinden mussten. Trotzdem wurde uns klar, als ein Teil der Kräfte zurückkam, dass wir eigentlich aktiv gar nichts machen konnten, um Maximilian vor der Krankheit zu beschützen.

Ich habe dann das Fanconi-Handbuch, das uns von der Selbsthilfegruppe geschickt wurde, von vorne bis hinten durchgelesen, aber danach auch nicht viel mehr gewusst, was wir konkret für unser Kind tun können. Die Telefonate und eMails mit der Selbsthilfegruppe haben uns zumindest ein wenig auffangen können. Letztlich ist dann doch wieder der alltägliche Trott eingelehrt.

Im April diesen Jahres haben wir in der Handchirurgie im Röhnklinikum Bad Neustadt die Daumenkuppen an Maximilians linker Hand operieren lassen. Die Operation ist sehr gut verlaufen. Den Verband musste er nur wenige Wochen tragen. Zum Glück entwickelt sich Maximilian wie jedes andere Kind auch, nur dass er mit seinen aktuell 9 kg im Alter von fast 2 Jahren leichter und auch einen ganzen Kopf kleiner als Gleichaltrige ist. Außerdem wurde vom Ohrenarzt festgestellt, dass er beidseitig recht schmale Gehörgänge hat, was bislang aber zu keinen Einschränkungen führte. Seit etwa 5 Monaten geht er einmal wöchentlich zur Frühförderung, wo er eigentlich eher nur prophylaktisch Ergotherapie und Logopädie bekommt. Das Fanconi-Treffen in Nottuln im Juni hat mir sehr gut gefallen. Es war gut, dass man mitbekommt, dass man nicht alleine ist und auch etwas von den Erfahrungen der anderen FA-Familien hört. Obwohl ich zunächst eher zurückhaltend war, empfand ich den offenen Umgang mit solch einem brisanten und belastenden Thema für mich total hilfreich und wichtig. Im kommenden Jahr werden meine Freundin und ich versuchen, gemeinsam mit Maximilian zum nächsten Treffen zu kommen. Und wir hoffen natürlich, dass unser geliebter Sohn auch dann noch weiter so relativ gesund ist, wie bisher.

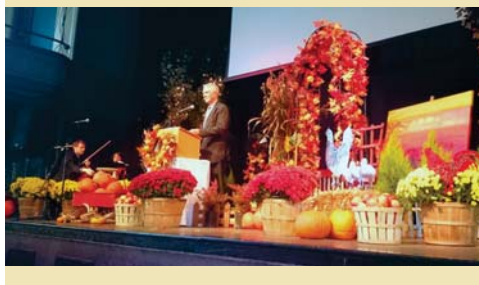


Maximilian in den Armen seiner Eltern im August 2015 im Alter von 6 Monaten. Seine Fanconi-Anämie „B“ gehört mit ca. 2% Häufigkeit weltweit zu den selteneren FA-Untergruppen. Bis auf die Fehlbildungen an den Daumen ist sein Verlauf bislang zum Glück recht mild.



Kampf gegen Leukämie

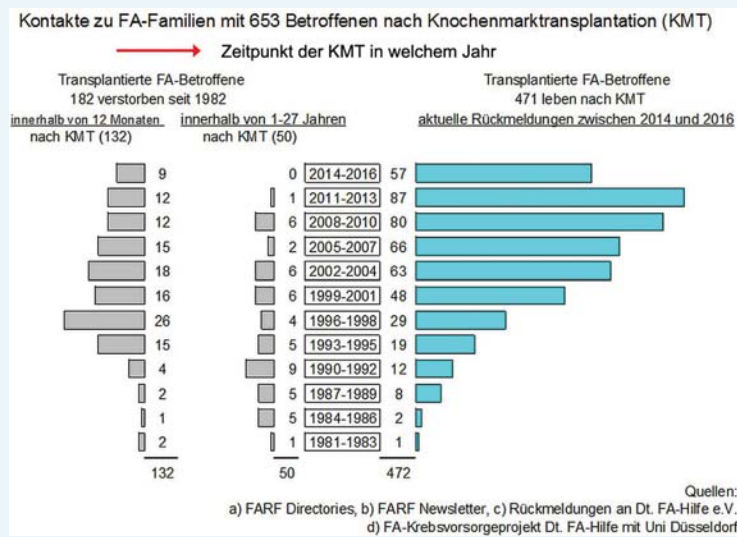
Wie tapfer hat Amy Frohnmayer all die Monate gekämpft, wie viel Zuversicht hat sie ausgestrahlt, wie diszipliniert hat sie ihre selbst konzipierten Trainingsprogramme absolviert. All die Nadeln und Infusionsleitungen haben sie nicht davon abgehalten, auch während der Intensivphase ihrer Knochenmarktransplantation mit Mundschutz auf den Krankenhausfluren emsig tagein, tagaus ihre Trainingsrunden zu drehen. Sich nicht unterkriegen lassen war ihr Motto, der Leukämie Paroli bieten. Auch dann noch mit festem Willen, als die Ärzte nur wenige Wochen nach ihrer ersten KMT dann Anfang September erneut Leukämiezellen in ihren Blutproben fanden. Ihre Mutter Lynn, ihre Brüder Mark und Jonathan und etliche Freunde waren regelmäßig bei ihr. Vor allem aber ihr Lebenspartner Alex, mit dem sie sich kurz entschlossen auf der KMT-Station das Ja-Wort fürs Leben gab. Und doch kam alles anders. Am Ende siegte die Leukämie. All den Bemühungen von Amy, den vielen Ärzten und allen, die sie lieben und jetzt vermissen zum Trotz. Amy starb nach Katie und Kirsten als Dritte von drei FA-Töchtern der Familie Frohnmayer am 2.10.2016 im Alter von 29 Jahren. Sie hat ihr Leben geliebt und ganz bewusst auch mit ihrer Krankheit gelebt. Sie hat die Schönheit des Lebens in vielen Dingen gefunden, in der Natur, in der Kunst, in Gedichten, in der Beziehung zu ihrem geliebten Alex – und natürlich beim täglichen Laufen. Sie war Vorstandsmitglied im FARF und wissenschaftliche Leiterin des FA-Krebsforschungsprojekts für die USA. Statt einer Trauerfeier veranstaltete die Familie am 29.10. für Amy eine "Celebration of Life" (Feier des Lebens) mit mehr als 600 Gästen, Ansprachen und Musik auf einer als Herbstgarten geschmückten Bühne.



Knochenmarktransplantationen bei Fanconi-Anämie - oft eine Qual, zur richtigen Entscheidung zu kommen

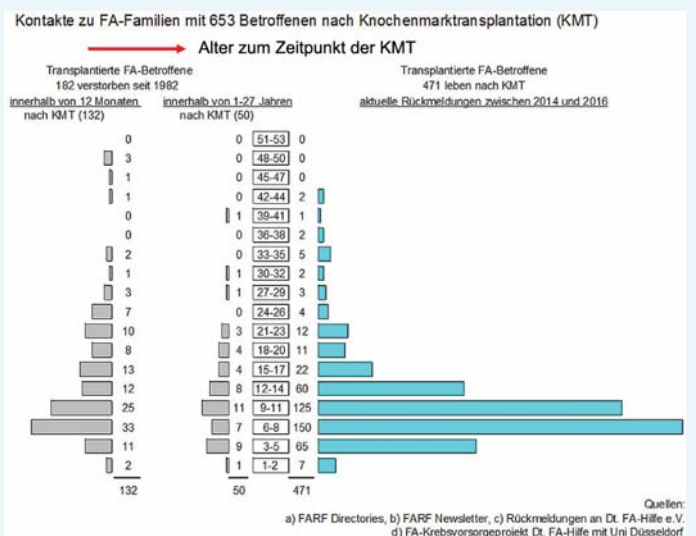
Text und Diagramme von Ralf Dietrich, Dt. Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

Weder Ärzte noch Selbsthilfegruppen sollten Eltern von Fanconi-Anämie-Kindern zu einer möglichst frühen Knochenmarktransplantation (KMT) überreden. Nicht auszudenken, wenn das Kind die KMT nicht überleben würde. Wie die untere Grafik zeigt, sterben leider auch heute noch 1 bis 2 von 10 transplantierten FA-Patienten unmittelbar an Komplikationen der KMT. Fakt ist, dass etwa ein Drittel aller betroffenen FA-Kinder und Erwachsenen mit stabilen Blutwerten und ausreichend guter Lebensqualität auch ohne eine KMT älter werden kann. Einem Großteil von ihnen helfen Androgene (Tabletten mit männlichen Hormonen), andere kommen gut sogar völlig ohne eine solche Behandlung aus. Dennoch bleibt bei den untransplantierten FA-Betroffenen die unkalkulierbare Sorge vor einem späteren Ausbrechen von Leukämie. Patentrezepte gibt es leider nicht. Aber bei einem nur schwachen oder keinem Ansprechen auf Androgene die KMT über zu lange Zeit vor sich herzuschieben, könnte leider auch zu lebensbedrohlichen Situationen durch massive Infektionen bzw. innere Blutungen oder nicht mehr beherrschbare Komplikationen bei einer späteren KMT führen.



Die FA-Betroffenenorganisationen in den USA (FARF) und Deutschland (Dt. FA-Hilfe) haben seit ihrer Gründung vor 30 und 28 Jahren 653 Rückmeldungen von FA-Familien gesammelt, in denen es zu KMTs gekommen ist. Gab es in den Jahren vor 2000 noch erschreckend viele Todesfälle als direkte Folge der KMT, verbesserte sich der Anteil der erfolgreichen KMTs seitdem beständig.

Selbst wenn KMTs bei FA in den letzten Jahren zunehmend auch noch dann erfolgreich verliefen, wenn die FA-Patienten zum Zeitpunkt der KMT bereits älter als 20 waren, sind die Ergebnisse insgesamt sehr eindeutig. Von 65 FA-Betroffenen unter den 653 gemeldeten, die nach dem 20. Lebensjahr transplantiert wurden, verstarben 28 (43%) direkt innerhalb von 12 Monaten nach KMT. Von den 588, die im Alter bis 20 Jahren transplantiert wurden, verstarben dagegen 104 (17,7%) unmittelbar im ersten Jahr nach KMT.



Marleen (25) geht es ohne jede Behandlung einfach gut

Mein Name ist Birgit Schmitt, ich bin Vorstandsmitglied und Rechnungsführerin in der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe. Bei meiner Tochter Marleen (25) wurde die Fanconi-Anämie im Alter von 6 Jahren festgestellt. Bis auf eine Speiseröhrenfehlbildung, die unmittelbar nach ihrer Geburt operiert werden musste, und ihrer angeborenen Schwerhörigkeit sowie den Hufeisennieren gab es bei ihr bislang keine größeren Probleme. Ohne weitere Therapie haben sich ihre Blutwerte immer im unteren Normalbereich bewegt. In einer 3 1/2-jährigen Ausbildung konnte sie Hotelfachfrau lernen und danach schon verschiedene Anstellungen durchweg in 5-Sterne-Hotels im In- und Ausland bekommen. Einmal jährlich finden bei Marleen Kontrolluntersuchungen statt.



FA-Erwachsenentreffen

Vom 26. – 29. Februar kamen auf Einladung des FARF 38 FA-Erwachsene aus 10 Ländern im Alter zwischen 20 und 53 Jahren in Orlando zusammen, um sich auszutauschen und in Vorträgen mehr über die Krankheit zu erfahren. An den Mundinspektionen durch Dr. Velleuer und Ralf Dietrich nahmen 32 Betroffene teil.



10 Millionen US-Dollar

Sicherlich muss man wie Phil Knight von "Nike Sportshoes" zu einem der 20 reichsten Menschen der Welt gehören, damit man sich derart großzügig für weitere Fortschritte in der Erforschung der Fanconi-Anämie einsetzen kann. Zum Glück kennen sich die Familien Knight und Frohnmayer (beide aus Eugene, Oregon) persönlich schon seit Jahrzehnten. Phil Knight hatte schon früher (meist zu Weihnachten) mit wohlthuend hohen Spendenschecks seiner Hoffnung für eine Verbesserung der Zukunftschancen der Frohnmayer-Töchter Katie, Kirsten und Amy Ausdruck verliehen. Nach Dave Frohnmayers Tod im letzten Jahr gab Phil Knight jetzt ein Spenden-Versprechen über 1 Million US-Dollar jährlich für die nächsten 10 Jahre. Dass es dazu kam, ist nach Lynn Frohnmayers fester Überzeugung vor allem der Tatsache zu verdanken, dass sie zum entscheidenden Vorgespräch die rechts abgedruckte und aus Deutschland stammende Grafik mitnehmen und Phil Knight die Brisanz des mit dem Alter ansteigenden Krebsrisikos bei FA vermitteln konnte. Das Geld ist für weitere FA-Krebsforschungsprojekte des FARF bestimmt.

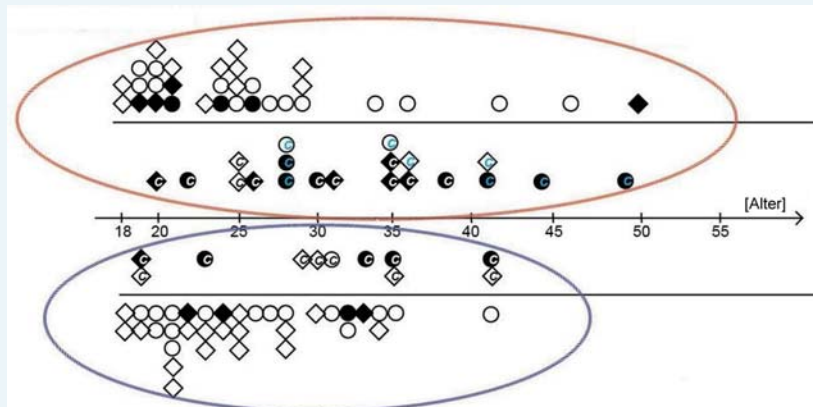
für die wir bislang noch zu ihrer bisherigen Kinderärztin Frau Dr. Filger-Brillinger (Universitätskinderklinik Würzburg) fahren konnten. Aufgrund von Marleens Alter werden wir jetzt allerdings nach Düsseldorf wechseln, weil dort von Frau Dr. Velleuer an der Unikinderklinik auch erwachsene FA-Patienten weiter betreut werden können. Auch wenn im Moment nichts darauf hindeutet, dass sich am ausgesprochen stabilen Zustand von Marleen etwas ändert, mache ich mir als Mutter natürlich meine Gedanken. Besonders, wenn ich jetzt wie im Fall von Miriam oder auch Amy wieder mit Schrecken daran erinnert werde, dass Leukämie bei Fanconi-Anämie auch im späteren Alter noch auftreten kann – selbst wenn vorher der Verlauf noch ohne schwerwiegende Komplikationen war. Die Nachricht von Amys Tod hat Marleen und mich ganz besonders geschockt. Amy war für uns beide immer ein sehr Mut machendes Beispiel. Marleen und Amy haben sich sowohl bei mehreren Camp-Sunshine-Treffen in den USA und dann auch bei einem Fanconi-Treffen in Deutschland persönlich kennengelernt. Auch standen sie über Facebook seit Jahren in direktem Kontakt. Ich kann mir gar nicht vorstellen, wie Amys Mutter Lynn den Verlust von jetzt insgesamt 3 FA-Töchtern und ihrem Mann Dave vor einem Jahr verkraften soll. Für mich war es schon schwer, nach dem Unfalltod von meinem Ehemann Werner vor 25 Jahren mit unseren Kindern Marleen und Simon ohne ihn weiterzuleben. Natürlich habe ich auch Angst um Marleen. Und ich spreche mit ihr auch über die Frage, ob wir nicht doch intensiver über die Möglichkeit einer Knochenmarktransplantation nachdenken sollten. Aber bislang sind wir immer wieder zu dem Ergebnis gekommen, dass wir ohne eindeutige Anzeichen auf chromosomale Veränderungen (Vorboden für das Entstehen einer Leukämie bei FA), mit einer KMT noch warten wollen. Wir sind dankbar, dies in regelmäßigen Abständen im Labor von Frau Prof. Dr. Neitzel an der Charité in Berlin sehr zuverlässig in Knochenmark- und Blutproben untersuchen lassen zu können. Das gibt Marleen und mir die nötige Sicherheit. Ich wünsche allen eine schöne und gesegnete Weihnachtszeit.



Marleen (25) lässt sich regelmäßig auf chromosomale Veränderungen in Blut- und Knochenmarkproben untersuchen.

Wie häufig kommt es bei FA zu Schleimhautkrebs?

Text und Diagramm Ralf Dietrich Im Schaubild unten sind alle 98 FA-Betroffenen dargestellt, die bis 2015 mindestens das 18. Lebensjahr erreicht und deren Familien sich persönlich bei der Dt. FA-Hilfe gemeldet hatten. Oberhalb der Altersachse zwischen 18 und 55 Jahren im rot markierten Oval sind alle weiblichen, unterhalb der Altersachse alle männlichen Erwachsenen mit FA enthalten (Kreise für Betroffene "ohne KMT", Karos für Patienten "nach KMT"). Alle Patienten, deren Symbole direkt über und unter der Altersachse ein "C" enthalten, haben Schleimhautkarzinome entwickelt (C für "cancer" = Krebs). Schwarz markierte Symbole stehen für Patienten, die in den jeweils markierten Lebensjahren leider verstorben sind. Die höhere Anzahl weiblicher FA-Patienten mit Schleimhautkrebs ist durch das bei ihnen zusätzliche Risiko für Genitalkarzinome erklärbar. Fasst man alle dargestellten FA-Betroffenen in Altersgruppen zusammen (siehe unten), wird der wachsende prozentuale Anteil von FA-Patienten mit Krebs in zunehmendem Alter besonders deutlich. Zu regelmäßigen und gründlichen Vorsorgeuntersuchungen wird ärztlicherseits bereits etwa ab dem 14. Lebensjahr geraten.



Alter 18-24	Alter 25-31	Alter 32-38	Alter 39-45
(5 von 39)	(11 von 21)	(9 von 17)	(5 von 7)
= 12,8 %	= 34,4 %	= 52,9 %	= 71,4 %
mit Krebs	mit Krebs	mit Krebs	mit Krebs

Die häufigsten Lokalisationen für Schleimhautkrebs bei FA sind Mund, Rachen, Speiseröhre, Analbereich - und Vulva bei Frauen.



Danke an „laufendhelfen“

„Nicht mehr nur laufen, sondern laufend helfen“. So lautet das Motto der Aktion „laufendhelfen.de“ des Sinzheimerers Rudolf Mahlbürg. In Gaggenau-Michelbach heimisch gemacht hat dieses bemerkenswerte sozialkaritative Unterfangen Annette Rieger mit dem „Vollmondlauf“. Alljährlich gelingt es ihr, Sponsoren zu gewinnen und zahlreiche Läufer und Läuferinnen ins schöne Fachwerkdorf zu locken. Jeden Schritt und jeden Kilometer möchten sie Menschen widmen, die Hilfe dringend benötigen. Nachdem schon 2014 ein Betrag von 2000 Euro an die Dt. FA-Hilfe übergeben werden konnte, kamen in diesem Jahr sogar 2205,33 Euro zusammen. Vielen herzlichen Dank an alle Aktiven für ihren ganz persönlichen Beitrag!!!



Lucas bleibt ein Geschenk

Auf seiner Internetseite „www.rohrbach.tut.gut.de“ hat der gemeinnützige Verein einen Nachruf zu Lucas Krieg (Fanconi-Anämie) veröffentlicht: „Am 14. Dezember 2015 starb Lucas Krieg mit nur 19 Jahren an Schleimhautkrebs. Lucas war der Ursprung für die Gründung von Rohrbach tut gut! e.V. in 2008. Wir sind sehr traurig, dass unsere finanziellen Unterstützungen für die Erforschung der Krebsvorsorge und Krebstherapien des Schleimhautkrebs für Lucas zu spät kamen. Wir hoffen, dass sich in absehbarer Zeit schnell etwas ändern wird. Schleimhautkrebs ist eine der häufigsten Krebsarten, und leider auch eine der schnellsten und tückischsten. Lucas, Du bist und bleibst ein Geschenk“. An der Trauerfeier für Lucas und seiner Beisetzung nahmen auf Einladung auch Mitglieder der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe teil.

Erneute Unterstützung durch „Rohrbach tut gut!“

Auch 2016 veranstaltete der Verein „Rohrbach tut gut! e.V.“ vom 10. bis 13. Juni wieder sein traditionelles Weinfest, in diesem Jahr mit „Retrofeeling“ und „Prillblumen-Flair“ als Homage an die 70er Jahre. Auf der abwechslungsreichen Speisekarte wurde neben klassischen Fleisch- und Fischgerichten auch an die Vegetarier gedacht. Die Leckermäuler lockten „Sommerfrisches Pfälzer Eis“ und täglich eine „gut gefüllte Kuchentheke“. Als Getränke waren „Weine aus der Region“, „Weincocktails“ und „70er Jahre Bowlen“ die absoluten Renner. Für das Rahmenprogramm ließen sich die ehrenamtlich Aktiven von „Rohrbach tut gut!“ wieder eine Menge einfallen. Täglich gab es eine Bilderausstellung und ein 70er Jahre Wissensquiz mit tollen Preisen, zusätzlich am Sonntag einen öko-



Die Kinder zeigen es auf ihren Luftballons: Genau 8554,93 Euro Gesamterlös kamen beim diesjährigen Weinfest von „Rohrbach tut gut!“ für die FA-Hilfe wieder zusammen.

menischen Gottesdienst und ein Kinder-Bastel-Programm – und am Montag dann das beliebte Senioren-Café. Groß und Klein aus Rohrbach und Umgebung kamen reichlich und ließen sich verwöhnen durch die vielfältigen und leckeren Angebote. Am Ende wurden die Überschüsse gezählt. Es kamen 8.554,93 Euro zur Unterstützung des Krebsforschungsprojekts der Dt. FA-Hilfe zusammen. Vielen herzlichen Dank an alle Aktiven für eine Gesamtspendensumme von inzwischen 61.414 Euro!!!

10 Jahre Zusammenarbeit im „FA-Krebs-Vorsorgeprojekt“

Dass sie bei ihren Untersuchungen im Rahmen der Camp-Sunshine-Treffen von „Dr. Eunike“ nicht gepikst werden, bekommen auch die kleineren FA-Kinder auf dem Schoß ihrer Eltern schnell spitz. Zum zehnten Mal in Folge durften Dr. Velleuer und Ralf Dietrich auf Einladung des FARF den Familien im Camp auch 2016 wieder ihre Mundinspektionen, Fotodokumentationen und Bürstenabstriche anbieten. Seit 2007 konnten sie bei ihren 10 Teilnahmen an Camp-Sunshine-Treffen von 151 verschiedenen FA-Betroffenen 492 Inspektionen mit Bürstenabstrichen durchführen. Zum Glück war bislang war nur eine einzige Krebs-Frühdiagnose dabei, offensichtlich wegen des noch jungen Durchschnittsalters der Kinder und Jugendlichen aus den teilnehmenden Familien. Dennoch ist dem FARF aus Gründen der Information und Vorbereitung der FA-Familien auf das Thema Krebsvorsorge der Service aus Deutschland gerade auch im Camp wichtig.



Auch 2016 waren es wieder über 50 FA-Familien, die sich beim Camp-Sunshine-Treffen in den USA untereinander kennenlernten, die zahlreichen Vorträge verfolgten und sich inzwischen zum 10. Mal in Folge mit ihren FA-Kindern an den Mundinspektionen und Bürstenabstrichen von Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich beteiligten.

Ganz andere Erfahrungen gab es dagegen bei FA-Erwachsenentreffen und den zahlreichen Rundfahrten mit Hausbesuchen bei Patienten ab 16 Jahren. Leider mehr als 20 Fälle mit Krebsvorstufen und Krebs in der Mundhöhle mussten den Betroffenen allein in den USA nach Auswertungen der Bürstenabstriche an der Uni Düsseldorf schon mitgeteilt werden. Die meisten konnten zum Glück noch rechtzeitig behandelt werden. Wegen der großen Effizienz der Bürstenabstriche und ihrer Akzeptanz bei den FA-Patienten hat der FARF im Frühjahr 2016 das „FA-Mundschleimhautkrebs-Vorsorgeprojekt“ aus Deutschland erneut mit einer Fördersumme von 180.000 US-Dollar für weitere 2 Jahre verlängert. Ergänzt wird diese Summe wegen der internationalen Ausweitung des Projekts durch Fördergelder der FA-Organisationen aus Deutschland, der Schweiz, Frankreich, Italien und Österreich.

FA-Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen 2016

Vielen Dank an den Verband der Ersatzkassen (VDEK) sowie die BARMER GEK, die gemäß §20 SGB V unserer Dt. FA-Hilfe auf Antrag für 2016 extrem hilfreiche 12.000 und 8.000 Euro überwiesen haben. Durch die Finanzspritzen war es wieder möglich, im Juni hochrangige Ärzte und Wissenschaftler als Experten aus dem In- und Ausland zum diesjährigen FA-Treffen in Nottuln sowie zum 6. Düsseldorfer FA-Symposium einzuladen. Außerdem konnten von dem Geld die Unterbringungs- und Verpflegungskosten für die von nah und fern angereisten Betroffenenfamilien übernommen werden. Die Rückmeldungen sowohl der Familien wie auch der medizinisch-wissenschaftlichen Teilnehmer in Düsseldorf waren übereinstimmend positiv. Videos zu den Symposiumsvorträgen gibt es online unter „<http://mediathek.hhu.de/search/?q=fanconi>“.



Alle Vorträge von unseren Englisch sprechenden Gästen beim FA-Treffen in Nottuln wurden wieder durch Frau Dr. Velleuer ins Deutsche übersetzt.



Befristete Verstärkung

Lisa Steinmetz (26, hier rechts im Bild neben FA-Rechnungsführerin Birgit Schmitt) hat ihr Studium mit einem Master in "Cognitive Science" abgeschlossen. Bevor sie weiterstudiert, wird sie in einer Teilzeitanstellung für zunächst 6 Monate die Arbeit der Geschäftsstelle in Unna unterstützen.



Lächeln als Lebensmotto

So haben ihn viele Menschen kennen- und schätzengelernt: Immer freundlich lächelnd. Das Foto entstand bei einem Besuch von Chris Byrd (FA) im vergangenen Jahr, als er in seiner Funktion als Vorstandsmitglied des FARF zur Besichtigung von möglichen Jugendherbergen für ein internationales FA-Erwachsenentreffen in Deutschland war. Zurück in den USA wurde dann leider bei Chris im Rahmen intensiverer Untersuchungen Kehlkopfkrebs festgestellt. Eine radikale Operation, Bestrahlung und eine auf FA abgestimmte spezielle medikamentöse Therapie konnten Chris am Ende nicht helfen. Der weit über die Grenzen seiner Heimatstadt Orlando geachtete junge Rechtsanwalt verstarb am 8.9.2016 im Alter von 34 Jahren.

Termin FA-Treffen 2017

Wegen Umbauarbeiten in der Jugendherberge Nottuln wird unser nächstes FA-Familien-, -Ärzte und Wissenschaftlertreffen vom 12. bis 14. Mai 2017 in der Jugendherberge Gersfeld (in der Nähe von Fulda) stattfinden.

Impressum



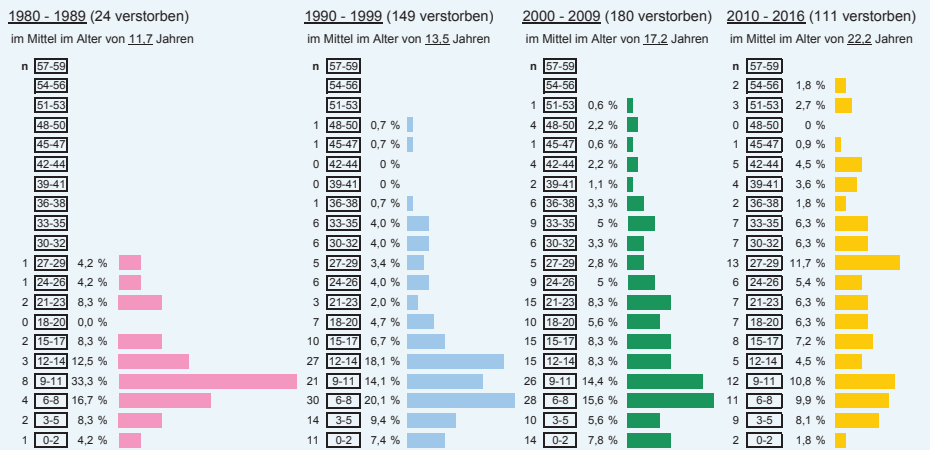
Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.
Bundesgeschäftsstelle (Redaktion)
Böckenweg 4, 59427 Unna
Tel. 02308/2324
eMail: ralf.dietrich@fanconi.de
Internet: <http://www.fanconi.de>

Anstieg des durchschnittlichen Lebensalters bei FA

Text: Ralf Dietrich (Grafik unter Mithilfe von Lisa Steinmetz und Cornelia Sowa-Dietrich)

Wenn sich Fanconi-Anämie-Familien bei ihren Selbsthilfverbänden melden, in denen es den FA-Betroffenen sehr schlecht geht, ist dies immer eine große Belastung für alle. Oft wird dann in Telefonaten oder auch persönlichen Kontakten vor Ort versucht, den Familien beizustehen. Stirbt ein FA-Kind oder Erwachsener, ist dies ein Schock, der niemals wirklich überwunden wird. Seit Gründung des FARF und der Dt. FA-Hilfe vor 30 und 28 Jahren, ist beiden Organisationen zusammen aus einer Zahl von 1391 augenblicklich gemeldeten FA-Patienten der Tod von 464 FA-Betroffenen im Alter zwischen 0 und 56 Jahren mitgeteilt worden. Diese hohe Zahl ist erschütternd. Leider kann nicht verschwiegen werden, dass auch heutzutage noch immer FA-Betroffene schon in jungen Jahren an Komplikationen versterben, die durch ihre FA verursacht sind. Da dieser Rundbrief aber in erster Linie Hoffnung vermitteln soll, wäre ein Blick auf die untere Grafik wichtig. Sie verdeutlicht, dass in den vergangenen vier Jahrzehnten auch bei den schwer Erkrankten das noch erreichte Lebensalter von 11,7 Jahren (Zeitraum 1980-1989) über 13,5 und 17,2 auf durchschnittlich 22,2 Jahre (2010-2016) erhöht werden konnte. Eindeutiges Ziel für die Zukunft muss es sein, die Behandlungsoptionen bei Fanconi-Anämie auch weiterhin so zu verbessern, dass möglichst allen FA-Betroffenen durch rechtzeitige und effektive Therapien geholfen werden kann. In hoffentlich nicht allzu ferner Zeit sollten auch Menschen mit Fanconi-Anämie ein möglichst sorgenfreies und genauso langes Leben vor sich haben, wie jeder Gesunde auch.

Rückmeldungen von FA-Familien: 464 verstorbene FA-Betroffene zwischen 1980 und 2016



Quellen: a) FARF Directories 1997-2016, b) FARF Newsletter 1990-2016, c) Rückmeldungen an Dt. FA-Hilfe e.V., d) FA-Krebsvorsorgeprojekt Dt. FA-Hilfe mit Uni Düsseldorf

Familie Canonica sammelt und bastelt für FA

Ein Kind mit einer lebensbedrohlichen Krankheit wie Fanconi-Anämie zu haben, bedeutet nicht nur für die Eltern sondern auch für die Großeltern und andere Verwandte immer eine starke emotionale Belastung. Wenn wie bei Familie Canonica aus dem Italienisch sprechenden Teil der Schweiz mit Sophia und Plinio gleich beide Kinder betroffen sind, wird sich jeder gut vorstellen können, dass die Sorgen und Ängste schier ins Unermessliche ansteigen. Familie Canonica hat schon vor Jahren gemeinsam beschlossen, sich gegen die Bedrohung zur Wehr zu setzen. Mit sehr erfolgreichen Spendenaktionen über ihre "Associazione Svizzera per l'Anemia di Fanconi" unterstützen sie schon seit geraumer



Umgerechnet 11.600 Euro hat Aliza Canonica durch den Verkauf von mehr als 1000 ihrer selbst gefertigten Schlüsselanhänger für die FA-Forschung schon erzielt.



Jede dieser durch den auf Korsika lebenden Künstler „Gianfranco“ liebevoll gestalteten Tonlampen ist ein Unikat. Die bislang umgerechnet 1.500 Euro Erlös aus dem Verkauf von 8 Lampen wurden zu 100% an die Dt. FA-Hilfe weitergeleitet.

Zeit Forschungsprojekte der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe. Großen Anklang finden auch die von Mutter Aliza selbst entworfenen und aus Stoffresten gefertigten Schlüsselanhänger sowie seit neuestem die sehr individuell gestalteten Tonlampen ihres Vaters Gianfranco. Vielen herzlichen Dank in die Schweiz für diese originelle und kreative Unterstützungsarbeit (Anfragen über die Internetseite "www.fanconi-anemia.ch/?p=114&lang=en").