



Fanconi-Anämie

Kurz & knapp auf einen Blick

Was ist Fanconi-Anämie?

Die Fanconi-Anämie (FA) ist eine seltene Erbkrankheit, die in allen Geschlechtern und ethnischen Gruppen gleichermaßen vorkommt. Bisher wurden 24 Gene identifiziert, auf denen Mutationen FA auslösen können. FA betrifft jede Zelle des Körpers und kann sich auf vielfältige Weise manifestieren. Es handelt sich um eine komplexe chronische Erkrankung, die erhebliche psychische Herausforderungen mit sich bringt.

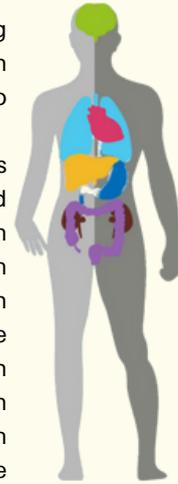
Das zugrunde liegende Problem bei FA ist ein gestörter Zellreparaturmechanismus, der dazu führt, dass sich die Zellen schlechter selbst reparieren können. Dadurch häufen sich im Laufe des Lebens Fehler in den Zellen an, was oft zu einer Vielzahl von gesundheitlichen Problemen führt.

Im Kindesalter wird FA häufig durch das Vorhandensein von körperlichen Fehlbildungen und/oder durch ein Versagen der Blutbildung des Knochenmarks diagnostiziert. Mit zunehmendem Alter entwickeln Menschen mit FA zusätzlich ein sehr hohes Risiko für bestimmte Krebsarten.

Wie kann der Körper durch Fanconi-Anämie betroffen sein?

Gestörte Blutbildung
Knochenmarkversagen
Leukämierisiko

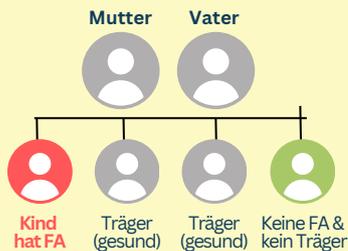
Kleiner Körperwuchs
Hand-, Unterarm- und
Daumenfehlbildungen
Gehörschäden
Fehlbildungen der Nieren
und Harnwege
Speiseröhrenfehlbildungen
Herzfehlbildungen
Pigmentanomalien
Dermatologische Probleme



Beschwerden im
Verdauungstrakt
Leberprobleme
Entwicklungsverzögerungen
Neurologische Probleme
Hormonstörungen
Unterentwicklung der
Fortpflanzungsorgane
Fertilitätsstörungen
Stark erhöhtes Krebsrisiko
im Erwachsenenalter (s.u.)

Menschen mit FA können nur einige dieser Symptome haben, sehr viele oder gar keine.

Wie wird Fanconi-Anämie vererbt?



Beide Eltern müssen Träger einer Mutation auf dem gleichen FA-Gen sein, haben aber selbst keine FA. Ihre Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit FA zu bekommen, beträgt 1:4 bei jedem Kind. Die Trägerschaft einer Mutation auf einem FA-Gen ist jedoch relativ selten. Man schätzt, dass in Deutschland pro Jahr etwa 6-10 Kinder mit FA geboren werden.

Dieses Vererbungsschema gilt für 22 der bisher 24 bekannten FA-Gene, also für ca. 98% aller FA-Familien.



Therapien bei Fanconi-Anämie

Hämatologie: Bluttransfusionen, Androgene, Stammzell-Transplantationen. In Entwicklung: Gentherapie.
Tumoren: Chirurgie (!), eingeschränkt auch Radiotherapie bzw. Chemo-/Immuntherapie.

Da die therapeutischen Möglichkeiten bei FA eingeschränkt sind, spielt die Früherkennung eine lebenswichtige Rolle.

Welche Krebsvorsorge ist für FA-Erwachsene wichtig?

Mundschleimhaut: 2-4x pro Jahr, zusätzlich monatliche Mundselbstinspektion
Rachen und Speiseröhre: 1x pro Jahr
Anogenitale Region: 2x pro Jahr
Haut: 1x pro Jahr
Leukämie (für nicht Transplantierte): 1x pro Jahr
Leber: 1x pro Jahr (event. leicht erhöhtes Risiko)

Seltene Untergruppen: Patienten, die zu den Gruppen FANCD1/BRCA2, FANCN/PALB2 und FANCS/BRCA1 gehören, benötigen zusätzliche Untersuchungen (Brust, Nieren, Gehirn).

Wie hoch ist die Lebenserwartung bei Fanconi-Anämie?



Das statistisch errechnete Alter, das FA-Betroffene trotz ihrer Krankheit im Durchschnitt erreichen konnten, ist in den letzten drei Jahrzehnten durch deutlich verbesserte Behandlungsformen entscheidend angestiegen. Die mittlere Lebenserwartung lag in den 90iger Jahren bei 10 Jahren, aktuell liegt sie bei knapp 40 Jahren. Durch intensivere Krebs-Früherkennung und rechtzeitige Therapie ist ein weiterer Anstieg in der nächsten Zukunft sehr wahrscheinlich.

Tumoren im Mund und an der Zunge stellen für Patienten mit FA derzeit die höchste Lebensbedrohung dar. Um die Früherkennung bzw. Krebsprävention zu verbessern sollen FA-Erwachsene neben den regelmäßigen Arztterminen eine monatliche Mund-Selbstinspektion durchführen.



Informationen und Anleitungen zum oralen Screening finden sich unter www.fanconi/icare. Zusätzlich können Betroffene eine individuelle Schulung durch einen persönlichen Kontakt von uns erhalten.



Weitere Informationen sind auf unserer Webseite zu finden.



Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

www.fanconi.de | info@fanconi.de



Spenden und unterstützen:

- Für die Betreuung von Familien mit FA
- Für die Schulung von FA-Betroffenen
- Für die Forschung und Entwicklung von Therapien
- Für die Vernetzung von und mit Wissenschaftlern & Ärzten