

# PROJEKT LEBENSMUT

Infoschrift der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. - Ausgabe Dezember 2024

Liebe Familien, liebe Freunde und Unterstützer  
der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.!

Auch diese Ausgabe des Lebensmuts zeigt erneut, welches Thema das dringlichste und lebensbedrohlichste für die weltweite FA-Community ist, nämlich das deutlich erhöhte Krebsrisiko, welches vor allem für die erwachsenen FA-Betroffenen wichtig ist. Fast machtlos stehen wir den damit einhergehenden Problemen gegenüber im Wandel der Fanconi-Anämie von einer ehemals reinen Kinderkrankheit zu einer Erkrankung, deren Härte sich manchmal schon in den jungen Erwachsenenjahren zeigt. Während die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. bereits vor 20 Jahren anfang, sich mit dem hohen Risiko vor allem für Mundschleimhauttumoren aktiv auseinanderzusetzen und selbst ein Krebspräventions-Forschungsprojekt anscho, beginnen andere FA-Gruppen in anderen Ländern, sich jetzt erst dem Thema zu stellen.

Am konsequentesten zeigt sich das wohl an der Umbenennung der weltweit ersten FA-Selbsthilfegruppe in den USA, die 1989 (also vor 35 Jahren) gegründet wurde. Aus dem "Fanconi Anemia Research Fund" (FARF) wurde in diesem Jahr die "Fanconi Cancer Foundation" (FCF). Dieser Namenswechsel zeigt, wie wichtig die Problematik der FA-Tumoren ist und wie dringend es ist, dass sich die Forschung am lebensbedrohlichsten FA-Thema ausrichtet.

Der FCF hat vielfältige Kooperationen mit amerikanischen Krebsvereinigungen geschlossen, wie dem AACR (American Association for Cancer Research) oder der "Stand up to Cancer"-Vereinigung. Zukünftig ist geplant, dass der FCF vor allem jene Forschungsprojekte unterstützen möchte, die sich an dem Thema Krebsprävention und neuen Krebstherapien für FA-PatientInnen ausrichten.

Die regelmäßigen Leser des Lebensmuts wissen, wie wichtig uns als Verein schon immer die internationale Vernetzung mit den FA-Gruppen in anderen Ländern war und weiterhin ist. Unsere Erfahrung in 34 Jahren Vereinsgeschichte ist, dass vor allem bei einer so seltenen Erkrankung wie FA uns nur ein gemeinsames Wirken weiterbringen kann. "The German Team", wie wir im Ausland oft genannt werden, spielt hierbei mit unserem Projekt (siehe Bericht im Innenteil) im internationalen Feld eine wichtige Rolle und wir sind sehr stolz über eine so weitreichende Anerkennung.

Uns ist bewusst, dass sich gerade neu diagnostizierte FA-Familien durch den verlagerten Schwerpunkt auf Krebserkrankungen vielleicht manchmal nicht ausreichend wahrgenommen fühlen, wo sich doch die Sorgen bei FA-Kindern meist bezogen sind auf hämatologische Probleme, und in einigen Fällen zusätzlich der erhöhten Gefahr für Leukämie.

Wer sich jedoch tiefer mit der zurückliegenden wissenschaftlichen Forschung und medizinischen Versorgung von FA-Betroffenen auseinandersetzt, bemerkt, dass sich gerade hier in den letzten 20-25 Jahren durch das internationale gemeinsame Wirken so viel zum Positiven verändert hat, dass unsere FA-Kinder nun mit einer großen Selbstverständlichkeit erwachsen werden können, Berufe ergreifen, heiraten, und machmal sogar eigene Kinder bekommen. Also fast ein eigentlich ganz normales Leben - wenn es die Probleme von zu späten Krebsdiagnosen und fehlenden Krebstherapien nicht gäbe...

Es gibt also noch so viel zu tun! Es ist für uns unvorstellbar, was passieren würde, gäbe es das Engagement der großen FA-Selbsthilfegruppen nicht mehr in diesem Ausmaß und mit dieser aktiven Unterstützung der FA-Forschung, wie sie derzeit stattfindet. Hier schließt sich der Kreis mit der Bitte und der Hoffnung, dass Sie unsere Arbeit für FA-Familien, unser Wirken in der internationalen Szene und unsere Impulse für die FA-Forschung weiterhin mit einer Mitgliedschaft, einer Fördermitgliedschaft oder Spende unterstützen.



Christine Krieg  
Geschäftsführerin der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.



Symposium Charlotte, USA (2024)

Eine vietnamesische FA-Familie unterstützen wir erfolgreich im Frühjahr dieses Jahres, beim Stellen eines Antrags beim FCF, auf Förderung für den Aufbau einer FA-Selbsthilfegruppe in Vietnam. Als Dankeschön erreichte uns ein Bild, gemalt von der 8-jährigen FA-Tochter.



# Fanconi-Anämie hat viele Gesichter

## GESCHICHTEN AUS DEM LEBEN MIT FA

“Durch Rückschläge wird man stärker und dadurch ein positiv denkender Mensch“

Michaela und Hannes, Geschwister aus Südtirol, berichten von ihrem Leben mit FA.



Michaela und Hannes, 2024

Mein Name ist Hannes Lanzinger. Ich bin vier Jahre älter als meine Schwester und wurde 1991 geboren. Ich wohne in meinem Heimatort Sexten, gar nicht weit weg von meinem Elternhaus in einer Wohnung, gemeinsam mit Elisabeth. Wir leben bereits 4 Jahre zusammen und haben vor 2 Jahren geheiratet.

Ich bin Maler und habe lange Zeit in diesem Beruf gearbeitet. Damals jobbte ich im Winter auch als Barkellner auf einer Skihütte, was mir immer super viel Spaß gemacht hatte. Seit nun schon 3 Jahren bin ich in einem großen 4-Sterne-Hotel als Handwerker angestellt. Diese abwechslungsreiche Tätigkeit gefällt mir wirklich gut und ich bin sehr zufrieden damit.

In meiner Freizeit bin ich aktiv bei der Schützenkompanie Sexten als Schützenhauptmann. Schützenkompanien sind traditionelle Vereinigungen in Tirol, die das Brauchtum Tirols pflegen. Die Jagd ist seit 13 Jahren eine weitere Leidenschaft, die ich habe. Dadurch bin ich viel in den Bergen unterwegs, was mich körperlich fit hält. Da ich so naturverbunden bin, gefällt es mir im Winter, auch mal kürzere oder längere Touren auf den Ski zu unternehmen.

Heute stehen wir mitten im Leben, uns beiden geht es super. Fanconi-Anämie hat uns zu den Menschen gemacht, die wir heute sind:  
**STARK! SELBSTBEWUSST! EHRGEIZIG!**

Mein Name ist Michaela Lanzinger. Ich wurde in Innichen in Südtirol am 17.06.1995 geboren. Mit meinen Eltern und meinem Bruder Hannes, der ebenfalls FA hat, wohnte ich die ganzen Jahre in Sexten und bin jedoch vor kurzem der Liebe wegen nach Sillian in Österreich gezogen. Mit meiner Liebe Andreas bin ich seit 3 Jahren zusammen, er ist von Beruf Bauer und bewirtschaftet in Sillian einen Bauernhof mit Landwirtschaft und Tieren.

Meine Leidenschaft ist das Kochen! Seit nunmehr 13 Jahren bin ich in diesem Beruf tätig und arbeite nun in Österreich in einem Restaurant. Der Bauernhof gibt mir viel Möglichkeiten, mich zusätzlich kreativ zu entfalten, da wir viele Produkte selber produzieren. Zum Beispiel stellen wir selbst Brot, Käse und Butter her, wir bauen aber auch eine Vielfalt an Gemüse an. Die Jahreszeiten geben den Rhythmus vor uns es wird uns nie langweilig ;-)

In unserer Freizeit besuchen wir auch sehr gerne umliegende Dorffeste und genießen die Gemeinschaft mit unseren Freunden. Diese Feste bieten die Gelegenheit, ausgelassen zu sein, und ich tanze da auch gerne mal auf der Tanzfläche. Im Sommer kann man mich, wenn es die Zeit zulässt, im Schwimmbad finden. Und wen wundert, im Winter findet man mich natürlich meistens auf den Skipisten.



Als Kinder waren wir viel krank und sehr häufig bei vielen verschiedenen Ärzten. Anfänglich war das in Innichen, später in Innsbruck. Zu dieser Zeit kam noch niemand auf die Idee, dass wir eine Krankheit haben könnten. Unsere beiden Geburten verliefen völlig normal. Zwar entdeckte man bei Hannes eine Fehlbildung der Daumen, aber keiner dachte sich etwas dabei. Auch bei Michaela, die vier Jahre später geboren wurde, fanden sich nicht viele typische FA-Anzeichen, außer einer Beckenriere links und, dass sie etwas kleiner im Vergleich zu anderen war. Auch das führte nicht dazu, dass man weiter suchte, was die Ursache sein könnte.

Hannes war hämatologisch unauffällig bis etwa zu seinem 9. Lebensjahr. Dann stellten sich plötzlich Symptome wie Schwäche, Müdigkeit und fehlende Belastungsfähigkeit bei kleinster Anstrengung ein. Nun war klar, dass etwas nicht stimmen konnte, und wir wurden nach Wien in das St. Anna Kinderspital geschickt, wo wir dann nach zahlreichen Untersuchungen beide mit Fanconi-Anämie diagnostiziert wurden.



Michaela und Hannes mit ihren Eltern Barbara und Anton (2021)

Mit etwa 10 Jahren musste Hannes regelmäßig Bluttransfusionen erhalten, bis er 2 Jahre später in 2003 eine Knochenmarktransplantation erhielt. Auch bei Michaela war nach und nach das Knochenmarkversagen sichtbar geworden, sie wurde ein Jahr später in 2004 mit 9 Jahren transplantiert. Beide erhielten Stammzellen von Fremdspendern, was in diesen Jahren noch eine sehr große Herausforderung bei Knochenmarktransplantationen (KMTs) darstellte. Während bei Hannes die KMT relativ unkompliziert verlief, gab es bei Michaela große Probleme. Das neue Knochenmark wurde vom Körper nicht angenommen. Das war eine große Enttäuschung und ein riesiger Rückschlag. Zwei Monate später wiederholten die Ärzte die KMT und hatten diesmal Erfolg.



Michaela, ca. 3 Jahre alt



Hannes, ca. 4 Jahre alt

Diese Lebensphase, wo wir beide als Geschwister direkt nacheinander transplantiert werden mussten, war eine schwere Zeit für unsere Eltern und auch für uns. Die große Ungewissheit, die vielen Monate in der Klinik, wo wir teilweise auch parallel in der Klinik waren, war für uns alle sehr anstrengend. Die Eltern konnten in dieser Zeit im Ronald McDonald Haus unterkommen und waren somit immer in unserer Nähe. Zu wissen, dass man ganz nah beieinander war, half uns allen, die Situation besser durchzustehen.

Nachdem diese schwere Zeit überstanden war, ging es mit unserer Gesundheit nach und nach bergauf. Hannes benötigte anfänglich noch eine Phase des Aderlasses zur Reduzierung des Eisenwertes, der aufgrund der Bluttransfusionen vor der KMT deutlich erhöht war. Da durch die Chemotherapie (Vorbehandlung vor der KMT zum Abtöten des vorhandenen kranken Knochenmarks) unsere Zähne stark gelitten hatten, benötigten wir in Folge noch viele Termine beim Zahnarzt zur Sanierung.

Als unsere Blutwerte und unser Immunsystem wieder stabil waren, begannen wir wieder, in die Schule zu gehen. Es fiel uns anfänglich etwas schwer, uns wieder in den Alltag zu integrieren. Aber wir freuten uns, endlich wieder mit unseren Freunden spielen zu dürfen.

Wenn wir zurückschauen - es sind ja nun ziemlich genau 20 Jahre vergangen - ist diese Zeit schon deutlich in den Hintergrund gerückt. Wir sind froh, dass wir das alles überlebt haben und wir dadurch heute wieder ein ziemlich normales Leben führen können. Diese Zeit hat uns auch als Familie zusammengeschweißt, und wir haben einen sehr guten Familienzusammenhalt.

Aktuell geblieben ist leider eine erhöhte Anfälligkeit für Infektionen bei uns beiden, obwohl wir normale Blutwerte haben. Fast immer müssen diese medikamentös behandelt werden, und ab und zu erfordert es auch einen stationären Krankenhausaufenthalt. Regelmäßige Medikamente nehmen wir jedoch nicht ein.

Unsere Jahreskontrollen machen wir in der Klinik in Innichen. Dort werden die Blutwerte kontrolliert und ein Ultraschall von Leber, Niere und Blase durchgeführt, sowie dem Kehlkopf. Natürlich gehen wir auch regelmäßig zum Zahnarzt zum Mundschleimhaut-Screening, beim Hautarzt wird ein Haut-Screening durchgeführt. Michaela geht zusätzlich regelmäßig zur gynäkologischen Vorsorge. Heute stehen wir mitten im Leben, uns beiden geht's super. Bei den jährlichen Kontrollen sind die Ärzte sehr zufrieden.

**Unser Lebensmotto lautet:  
Genieße den Augenblick,  
denn der Augenblick  
ist Dein Leben!**



## “Lebenssituationen muss man annehmen lernen”

Wir sind Fehmi (39), Amine (34), Hüseyin (10) und Kaan (3). Wir leben in Nürtingen, in der Nähe von Stuttgart.

Kaan war bereits im Mutterleib klein und zierlich, dennoch sehr aktiv. Nach der Geburt fiel auf, dass er “perzentilen-flüchtig” aufwuchs, also für sein Alter zu klein war. Wir wurden damals von unserem Kinderarzt an die Uniklinik Tübingen überwiesen, um eine weitere Diagnostik durchzuführen, was denn dafür die Ursache sein könnte. Es wurden daraufhin verschiedene Stimulationstests durchgeführt sowie Blutkulturen abgenommen und humangenetisch genauer untersucht. Als Kaan ca. ein Jahr alt war, erhielten wir die Diagnose FA, also sehr frühzeitig, schon bevor ein Knochenmarkversagen überhaupt erkennbar war.

Ungewöhnlich ist, dass Kaan sozusagen eine „doppelte Fanconi-Anämie“ hat, denn es wurden Mutationen in den FANC-D2-Genen gefunden als auch in den FANC-A-Genen. Soweit wir wissen, ist dies der erste Fall, der je mit einer solchen Konstellation bekannt wurde. Von den Genetikern wurde uns erklärt, dass dies wahrscheinlich keine medizinische Relevanz hat, denn die Störung im Reparaturmechanismus der Zellen (was ja das Problem bei FA ist), die durch eine Mutation ausgelöst wird, wird durch eine zweite FA-Mutation nicht verstärkt.

Seit der Diagnose vor 2 Jahren sind wir in hämatologischer Betreuung. Kurz vor seinem 2. Geburtstag entwickelte Kaan blaue Flecken sowie Petechien (kleine punktförmige Einblutungen auf der Haut) am ganzen Körper. Das waren die ersten Anzeichen, dass seine Thrombozyten (Blutplättchen) begannen, deutlich abzufallen. Es folgten die ersten Thrombozytentransfusionen.

Als dann im Laufe der Monate des letzten Jahres auch die anderen Blutwerte, also die Erythrozyten (rote Blutkörperchen) und die Leukozyten (weiße Blutkörperchen) abfielen, wurde uns zu einer Knochenmarkstransplantation geraten. Die Ärzte begannen mit einer Spendersuche, die recht bald erfolgreich war.

Im Januar 2024 war es dann soweit. Kaan wurde in Tübingen transplantiert. Leider stabilisierten sich die Thrombozyten auch nach der KMT nicht zuverlässig und er brauchte weiterhin regelmäßige Thrombozytentransfusionen, zunächst alle 3 Tage, dann wöchentlich und zuletzt alle 14 Tage. Das ging etwa bis zum Tag +230 nach Transplantation. Es war sehr nervenaufreibend und mühselig. Wir haben unsere Hoffnung jedoch nie verloren. Dennoch konnte dies ja keine Dauerlösung bleiben und so entschieden die Ärzte, dass Kaan einen „Stammzellenboost“ vom gleichen Spender erhalten solle.



Nach nur 3 Wochen zeigte sich der Erfolg! Die extra Portion Stammzellen führte dazu, dass sich die Thrombozyten nach und nach vermehrten und Kaan inzwischen keine Bluttransfusionen mehr braucht. Somit kann man nun sagen, dass Kaan erfolgreich transplantiert wurde und wir können jetzt zusammen ein neues und freieres Leben führen.

Dennoch – unser Alltag ist noch nicht stabil. Es gibt noch viele Arztbesuche und auch immer wieder akutere Situationen bei Fieber ect., die vielleicht auch eine stationäre Aufnahme in der Klinik erfordern. Es ist noch immer eine große Herausforderung, dass wir unseren Alltag um das „Kranke“ herum ausrichten müssen und alles andere oft liegen bleiben muss.

Das immerwährende „Aushalten“ und sich dem hingeben zu müssen, was ist, ist manchmal nicht einfach. Letztendlich müssen wir als Eltern auch noch die Energie aufbringen, Kaans 10-jährigem Bruder Hüseyin genügend Aufmerksamkeit und Zeit zu schenken, ihn zu begleiten und zu fördern. Schließlich soll auch Hüseyin einfach Kind sein dürfen und nicht übermäßig die Belastung der Familie mittragen müssen. Seit Anfang an stehen wir mit der Deutschen FA-Hilfe in Kontakt. Immer wenn wir Fragen haben, können wir kurzerhand jemanden erreichen, das ist sehr wertvoll. Wir sind sehr froh über das Wissen und die Erfahrungen aus dem Netzwerk. An dieser Stelle möchten wir ein Dankeschön aussprechen.

In den letzten beiden Jahren haben wir viel gelernt. Vor allem auch, dass wir bereit sein müssen, Hilfe durch andere anzunehmen. Wir würden allen FA-Familien den Rat geben, dass sie frühzeitig alle Familienmitglieder mit einbeziehen, die helfen können, aktiv zu unterstützen. Auch anzunehmen, dass die Emotionen Purzelbäume schlagen - es ist alles okay, in dem wie man es fühlt und spürt. Die Diagnose steht plötzlich mitten im Leben und wir müssen einen neuen Weg finden, damit umzugehen.



Hierbei stehen uns die Ärzte zur Seite und helfen dabei, alles möglich zu machen. Nach der ersten KMT-Zeit war es uns sehr wichtig, eine kleine Familienauszeit zu machen, trotz instabiler Thrombos. Wir haben es als Team dann tatsächlich geschafft, in den Urlaub nach Italien zu fahren. Hierfür möchten wir auch ein Dankeschön an alle Ärzte sowie Pflegefachkräfte aussprechen. Manchmal fragen wir uns selbst, woher wir die Kraft nehmen, um als Familie ein Leben mit FA zu meistern. Das ist einfach zu beantworten: Durch unsere Kinder. Kaan ist sehr aktiv und munter – diese Energie ist wie ein Lebensmotor. 😊 Hüseyin ist geduldig, offen und sehr verständnisvoll – er ist trotz seines jungen Alters wie eine stabile Säule der Familie und bringt die Ruhe hinein.

Wenn wir die beiden Jungs heute gemeinsam Fussball spielen sehen, was Kaan übrigens von Herzen liebt, können wir das sehr entspannt tun, da die Blutwerte ja soweit wieder normal sind. In der Klinik wird Kaan immer als der wilde „Bobby-



Car-Fahrer“ bezeichnet. Er ist wild, frech und wunderbar! Wir wünschen uns allen ein gesundes, möglichst normales Leben mit wenig Krankenhausaufenthalten. Außerdem wünschen wir uns, dass Kaan zukünftig ein uneingeschränktes sowie unabhängiges Leben führen kann.

### Unser Lebensmotto : “Annehmen und Durchstehen”

Wir haben gelernt, sehr viel schneller und besser neue Situationen anzunehmen. Als z.B. Kaan kürzlich eine bakterielle Katheterinfektion hatte, verfielen wir nicht gleich in Panik. Wir verstanden gleich, dass auch dies eine Situation ist, die medizinisch behandelt werden kann und wir es schaffen werden, diese zu begleiten und durchzustehen. Mit dieser Einstellung gelingt es uns besser, durch akute Situationen zu gelangen.



### “Das Leben ist zu kurz, um sich Sorgen zu machen!”

Hallo ihr Lieben!

Ich bin Jana, bin 34 Jahre alt und wohne in Heidenheim. Nachdem ich als Kind oft krank war, wurde bei mir im Alter von vier Jahren Fanconi-Anämie diagnostiziert. Da die Blutwerte stetig bergab gingen, erhielt ich mit sieben Jahren 1998 in der Ulmer Uniklinik meine erste Knochenmarktransplantation, die zunächst sehr gut verlief. Leider hat es allerdings weder die Chemotherapie noch die Bestrahlung geschafft, mein Immunsystem komplett zu eliminieren, und die wenigen verbliebenen Zellen haben das frisch angewachsene Knochenmark innerhalb kürzester Zeit zerstört.

Das war der Start für einen sehr langen Krankenhausaufenthalt und drei weitere Knochenmarktransplantationen, von denen die letzte schließlich erfolgreich war. Zurück blieben diverse Nachwehen und eine chronische GVHD (Abstoßungsreaktion) auf der Haut, die mehrere Jahre behandelt werden musste. Da wir in dieser Zeit immer noch viel Zeit im Krankenhaus verbrachten, habe ich irgendwann angefangen, meine Nase in Bücher zu stecken, in denen ich die Abenteuer erleben konnte, die im Alltag nicht möglich waren. Von Pferdebüchern bis zu Detektivgeschichten war alles dabei, und schließlich entdeckte ich meine große Liebe, das Fantasy-Genre, in dem ich alles verschlang, was ich in die Finger bekommen konnte.

Bis zur siebten Klasse wurden die Arztbesuche immer weniger, und abgesehen von dreimonatigen Kontrollen verlief mein Leben von da an weitestgehend normal. Ich habe meinen Realschulabschluss gemacht, regelmäßig Bogen geschossen und auf einer großen Freilichtbühne Theater gespielt. Danach ging es für mich auf dem Wirtschaftsgymnasium weiter, aber ich muss gestehen, dass mir die Schule nicht sonderlich wichtig war. Stattdessen habe ich viel Zeit mit dem Schreiben von eigenen Geschichten, meinen Hobbys und Freunden verbracht und einfach nur gelebt, als gäbe es kein Morgen.

Rückblickend war das eine der besten Entscheidungen meines Lebens, denn ich bereue keine Sekunde davon. Nachdem der Abschluss geschafft war, begann ich Germanistik und Geschichte auf Lehramt zu studieren. Allerdings kam ich nur bis zum dritten Semester (das war 2013, da war ich 23 Jahre alt), denn bei meiner alljährlichen Magenspiegelung wurde ein Karzinom in der Speiseröhre entdeckt.

Das Karzinom war leider schon so groß, dass ein Teil der Speiseröhre entfernt und der Magen hochgezogen werden musste. Die neunstündige OP verlief gut, aber danach begannen die Schwierigkeiten. Ich hatte über ein Jahr nicht nur Probleme mit dem Schlucken, sondern auch lange darüber hinaus mit Übelkeit nach fast jeder Mahlzeit zu kämpfen. Damit war es erstmal unmöglich, weiter zu studieren, denn ich musste es irgendwie schaffen, genug Kalorien zu mir zu nehmen. Da ich trotz mehrere Ernährungsberater keinen richtigen Weg gefunden habe, beschäftigte ich mich sehr viel mit Ernährung und machte schließlich selbst eine Fernausbildung als Ernährungsberaterin. So gelang es mir, die meisten Schwierigkeiten überwiegend in den Griff zu bekommen. Ich bringe zwar immer noch nicht viel Gewicht auf die Waage, aber ich fühle mich gut.

2015 habe ich meinen langjährigen Freund geheiratet, der mir seit meinem Abitur nicht von der Seite gewichen ist. Zusammen verreisen wir sehr gerne und haben eine supersüße Australien Sheppard Hündin, die uns auf Trab hält.



Wenn ich mit ihr nicht durch den Wald streife, beschäftige ich mich hauptsächlich mit Büchern, die meine große Leidenschaft geblieben sind. Ich lese sie nicht nur gerne und blogge auf dem Instagram Account @lilys.wortwelt über sie, sondern liebe es auch, in meine Gedankenwelt abzutauchen und Geschichten über Drachen, Diebe und geflügelte Wesen aufs Papier zu bringen.

Vor drei Jahren ist schließlich mein größter Traum in Erfüllung gegangen: Mein Debütroman "City of Burning Wings" ist unter dem Pseudonym Lily S. Morgan beim Carlsen Verlag erschienen, und vor wenigen Wochen hat dort auch mein zweites Buch „How To Catch A Magical Light“ das Licht der Welt erblickt.

Hier könnt ihr mich finden  
Instagram: @lilys.wortwelt  
oder in jeder Buchhandlung 😊



Jetzt schreibe ich gerade fleißig an meinem dritten Buch und halte an meinem Grundsatz fest, mir keine Sorgen zu machen. Denn mal abgesehen von den nervigen aber nötigen Vorsorgeuntersuchungen kann ich die Zukunft sowieso nicht beeinflussen, und jeder negative Gedanke ist ein verschwendeter Moment.

**Deshalb versuche ich mein Leben so bewusst wie möglich zu leben. Tag für Tag.**



Durch Zufall hat sich ergeben, dass Sie hier drei Berichte finden, die in allen Fällen über eine Nachtransplantation bei der KMT oder mehrfache KMTs berichten. Derlei Probleme sind Ausnahmen und nicht die Regel. Zugleich zeigen diese Fälle, dass auch bei zunächst nicht-gut-ansprechenden KMTs noch sehr gute Heilungschancen gegeben sind.

## #LEBENMITKREBSRISIKO

### Krebsrisiko bei Jugendlichen und Erwachsenen mit Fanconi-Anämie

FA ist eine chronische lebenslange Erkrankung und sehr komplex. Während der Kindheits- und Jugendjahre kann es mehrere typische FA-Probleme geben, die medizinisch begleitet werden müssen, wie z.B. Fehlbildungen, Knochenmarkversagen, Gedeihstörungen, hormonelle Schwierigkeiten usw.. Glücklicherweise leiden nicht alle FA-Betroffene an allen Symptomen. Häufig ermöglichen gute medizinische Begleitung und Behandlung ein gutes und relativ normales Leben trotz vielerlei Herausforderungen. Unabhängig jedoch, wie "mild" oder stark die Symptome oder der Verlauf von FA in der Kindheit/Jugend war, haben ALLE erwachsenen FA-PatientInnen ein erhöhtes Risiko, an Tumoren der Plattenepithelzellen zu erkranken. Diese befinden sich in den Bereichen Mund, Rachen, Speiseröhre, Haut und im anogenitalen Bereich (Vulva, Eichel, Anus). Deshalb ist ab dem Erwachsenenalter eine regelmäßige engmaschige Überwachung durch Fachärzte unerlässlich.

Werden FA-Erwachsene erst spät mit Tumoren diagnostiziert, erfordert dies oft umfangreiche Operationen, um das Leben zu retten.

Aufgrund der Chromosomenbrüchigkeit und des eingeschränkten Gen-Reparaturdefekts bei Fanconi-Anämie sind die üblichen Behandlungen wie Chemotherapie oder Strahlentherapie in der Regel kaum möglich. Daher wäre es die beste Option, Veränderungen an den Schleimhäuten früh zu erkennen und diese chirurgisch frühzeitig zu entfernen, optimalerweise noch bevor diese sich zu Krebs entwickelt haben.

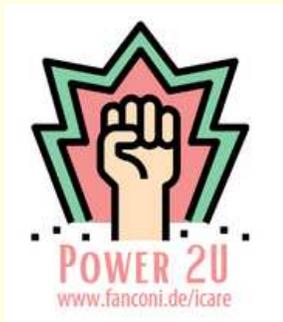
### Gewebeproben spenden - Hilfe für die FA-Tumorforschung

Es ist sehr wichtig, die FA-Krebsforschung zu unterstützen, um zukünftig z.B. bessere Therapien entwickeln zu können. Derlei Forschung ist nur an biologischem Material möglich. Besonders Gewebeproben, die bei einer Biopsie (Krebsverdacht) bzw. einer OP (bestätigter Krebs) entstehen, werden benötigt.

Bitte kontaktieren Sie uns unbedingt, wenn bei Ihnen eine Biopsie oder Operation geplant ist oder bereits stattgefunden hat. Wir kümmern uns dann um die weitere Organisation.

[info@fanconi.de](mailto:info@fanconi.de)

## ALLE Erwachsenen mit Fanconi-Anämie haben ein erhöhtes Krebsrisiko!



Ganz besonders erhöht ist dieses Risiko für Tumoren im Mund und auf der Zunge, gefolgt von Speiseröhre und dem anogenitalen Bereich. Es ist sehr traurig, immer wieder mitzuerleben, wie spät diese Tumore bei FA diagnostiziert werden, wie invasiv in Folge operiert werden muss und dadurch die Lebensqualität leidet oder sogar ein chirurgischer Eingriff überhaupt nicht mehr oder nicht umfassend genug möglich ist. Ein Leben mit Krebsrisiko macht immer Angst und kann sowohl für den FA-Betroffenen als auch die Familie und Partnerschaft sehr belastend sein. Anstatt das Risiko zu ignorieren oder sich nur halbherzig mit gelegentlichen Arztbesuchen darum zu kümmern, denken wir, dass ein offener und pro-aktiver Umgang eine wesentlich bessere Strategie ist, die die Chancen einer besseren Lebensqualität und längerem Überleben stark erhöht.

### Proaktiv sein - was bedeutet das?

Daniel (48 Jahre), Egil (50 Jahre) und Christina (35 Jahre) sind drei FA-Erwachsene aus Dänemark. Alle drei hatten schon Krebsvorstufen bzw. Tumore der Zunge bzw. der Mundschleimhaut und mussten operiert werden - Daniel und Egil bereits mehrfach. Die drei gehen mindestens 4x jährlich zum oralen Screening bei einer Mund- und Kieferchirurgin und führen mindestens monatlich eine Mund-Selbstinspektion durch. So konnten bislang alle Veränderungen im Mund frühzeitig entdeckt, intensiv beobachtet und bei fortschreitender Entwicklung rechtzeitig chirurgisch behandelt werden.

Daniel lebt mit seiner Frau und drei Kindern zusammen, er ist Kindergärtner und hat ein turbulentes Leben. Aktuell produziert Daniel einen Podcast, wo er Erwachsene mit FA interviewt. Egil ist ebenfalls verheiratet, hat eine Tochter und ist von Beruf Musiker bzw. Videoregisseur. Christina ist Erzieherin und widmet sich aktuell intensiv mehreren kreativen Kunstprojekten, mit denen sie inzwischen viel Erfolg hat.



Drei Erwachsene mit FA - drei, die pro-aktiv mit ihrer Krankheit umgehen - drei, die mitten im Leben stehen - trotz ihres Krebsrisikos.

### FAexam - eine App, die Leben retten kann



Neben den regelmäßigen Arztbesuchen, bei denen eine gründliche orale Inspektion durch den Arzt erfolgen sollte (mind. 2x jährlich bzw. wenn bereits Veränderungen im Mund sichtbar sind 4x jährlich), wird zusätzlich die Durchführung einer monatlichen Mund-Selbstinspektion für Erwachsene mit FA empfohlen. Der Vorteil eines "Kombimodells", in dem Arzt UND Patient regelmäßig die Mundschleimhaut inspizieren sind:

- Frühe Veränderungen können weniger häufig übersehen werden
- Die Dynamik der sich verändernden Stellen kann besser im Verlauf beobachtet, dokumentiert und beurteilt werden
- Die Einleitung einer Bürstenbiopsie/chirurgische Biopsie kann frühzeitiger durchgeführt werden
- Diagnosen können wesentlich frühzeitiger erfolgen und eine Therapie rechtzeitig eingeleitet werden,
- der FA-Betroffene hat selbst die Möglichkeit, proaktiv seine orale Gesundheit zu unterstützen.



Das Erklärvideo der App FAexam: Eine schrittweise Anleitung, wie man die App verwendet

Die App FAexam ist ein wertvolles Instrument, die Gesundheit zu begleiten und die Kommunikationsebene mit dem medizinischen Team zu verbessern. Sie hilft dabei, sich zu informieren und vor allem gefundene Stellen zu dokumentieren. Man kann das Dokumentations-PDF (mit Mundkarte, Beschreibung und Foto) sehr einfach mit dem Arzt teilen oder auch an das FA-Experten-Team weiterleiten.

Alle Informationen:  
[www.fanconi.de/icare](http://www.fanconi.de/icare)  
Anmeldung zum Training:  
[info@fanconi.de](mailto:info@fanconi.de)

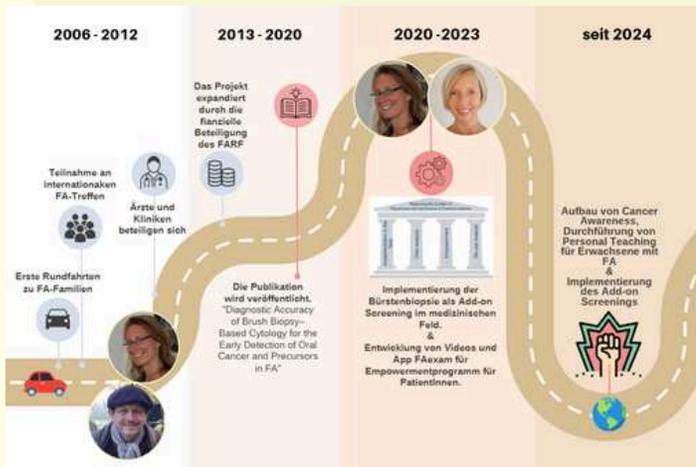
### Mund-Selbstinspektion - das Training

Gemeinsam mit dem amerikanischen FCF führen Christine Krieg (Deutsche FA-Hilfe) und Dr. Eunike Velleuer-Carlberg (Düsseldorf/Krefeld) auf internationaler Ebene ein intensives Training zum Erlernen der Mund-Selbstinspektion durch. Bereits ca. 200 Erwachsene mit FA haben ein derartiges Training erhalten. Sie können sich jetzt JEDERZEIT anmelden!



# Wissenschaft & Vernetzung

## 18 JAHRE "MUNDSCHLEIMHAUT-SCREENING PROJEKT" - UND DIE INTERNATIONALE ETABLIERUNG



Als das Projekt "Reducing the Burden of Squamous cell carcinoma in FA" vor 18 Jahren an den Start ging, konnte man nur hoffen, dass aus einer vagen Idee Wirklichkeit werden könnte. Ralf Dietrich und Dr. Eunike Velleuer hatten damals die Hoffnung, dass die nicht-invasive Bürstenbiopsie - die man bis dahin vor allem im Rahmen der gynäkologischen Krebsvorsorge kannte - eventuell eine aussagekräftige und zuverlässige Möglichkeit wäre, frühzeitig auffällige Stellen der Mundschleimhaut zytologisch zu charakterisieren. Sie starteten mit der Idee im Gepäck und der Mission, möglichst viele

Die Projektphase der Jahre 2020-2023 erbrachte einen personellen Wechsel, denn Christine Krieg löste Ralf Dietrich in der Geschäftsführung ab, der 2019 in den wohlverdienten Ruhestand ging. Diese Jahre hatten vor allem zwei Schwerpunkte:

1. Die Etablierung des "Add-on Screenings" (orales Screening unter Einsatz der Bürstenbiopsie) bei den Ärzten und 2. die Entwicklung des Selbst-Empowermentprogramms "icare" für Erwachsene mit FA.

Viele Lehrmaterialien und -videos wurden in diesen drei Jahren erstellt, Informationsbroschüren gedruckt, Mailing-Aktionen durchgeführt, Ärzte und medizinische Teams geschult. Außerdem wurde eine App zur Dokumentation einer Mund-Selbstinspektion professionell programmiert sowie Trainingsmaterialien erstellt. In diesen Prozess waren über 80 Erwachsene mit FA aus ca. 10 Ländern eingebunden.

Informationen zum Add-on Screening

[www.fanconi.de/scc](http://www.fanconi.de/scc)

Informationen zum "icare"-Programm:

[www.fanconi.de/icare](http://www.fanconi.de/icare)



2014 Rundfahrt in Deutschland



2014 FA-Treffen in Italien



2016 Rundfahrt in USA

Mundschleimhautproben nicht-invasiv von FA-PatientInnen zu sammeln. In den ersten Jahren wurden zunächst nur in Europa, später in vielen weiteren Ländern insgesamt mehr als 25.000 Gewebeprobe von FA-PatientInnen gewonnen. Dies war nur möglich, weil das Team, häufig in unterschiedlicher Besetzung, zu allen möglichen FA-Treffen reiste und zusätzlich sehr viele Hausbesuche im In- und Ausland bei FA-Betroffenen durchführte. Es wurde die unglaubliche Zahl von weit über 1000 FA-PatientInnen in dieser Langzeitstudie gesehen, wobei letztendlich von über 700 dieser Gruppe ein langer bis sehr langer Beobachtungszeitraum vorlag. Das Studienergebnis wurde 2020 publiziert und zeigt, dass die Kombination aus Screening, Dokumentation und Bürstenzytologie eine sehr gute Methode zur Mundschleimhautkrebs-Früherkennung bei FA ist. Für PatientInnen in Deutschland gibt es inzwischen einige Praxen und Kliniken, die für FA das Add-on Screening anbieten. Man kann die aktuelle Liste von der Homepage downloaden.

Link zur Ärzteliste:

<https://fanconi.de/kontakt-aerzte-und-wissenschaftler>



2018 FA-Treffen in USA



2019/USA: Ralf mit Suzan, Christine, Mona

Als nach der Corona-Pandemie wieder Reisen möglich waren, wurden die Programme international bekannt gemacht. Mit großem Erfolg läuft inzwischen das Add-on Screening in den USA am "National Institut für Health" (NIH), USA in Kooperation mit dem Institut "British Columbia Cancer" (BCC) in Kanada. Alle FA-PatientInnen der USA und Kanada können nun die Möglichkeit nutzen, eine Krebs-Früherkennung nach dem deutschen Modell durchführen zu lassen. Die monatliche Mund-Selbstinspektion ist dort ebenfalls ein Bestandteil der medizinischen Versorgung. Auch andere Länder wie Frankreich, Portugal, Australien, Schweiz, Spanien und Italien sind aktuell in der Diskussion, wie es gelingen kann, dieses Programm im medizinischen Alltag umzusetzen und zu etablieren.

Seit 2024 sind Eunike und Christine nun als "CAT" unterwegs. Das "Cancer Awareness Team" hat derzeit den Schwerpunkt, erwachsene FA-PatientInnen zu schulen und die Mund-Selbstinspektion mittels der kostenfreien App FAexam zu trainieren. Hierfür reisen sie weiterhin in verschiedene Länder zu den FA-Treffen, geben Vorträge, machen orale Screenings, dokumentieren diese per Video und nutzen sie dann zum Training. Anschließend werden die geschulten Personen alle 3 Monate zu einem virtuellen Treffen zum Austausch eingeladen. Diese Trainings sind eine wichtige Säule für Erwachsene mit FA und sollen auf alle Fälle noch 2025 weitergeführt werden.



Eindrücke vom 2. FA-Treffen in Portugal im November 2024: oben: Schulung der Ärzte zum Thema Add-on Screening unten: Workshop & Training der portugiesischen FA-Erwachsenen

Was früher mal klein anfing und manchmal belächelt wurde, ist nun zu einem großen und sehr anerkannten Projekt mit vielen internationalen Partnern angewachsen. Das erfüllt uns mit großem Stolz!

## Internationale Auswirkungen



Lynn Frohnmeyer stellte sich zum Gruppenbild der Screeningteams ein großes Herzensproket von ihr!

Rückblickend ist das Projekt "Reducing the Burden" eine echte Erfolgsgeschichte. Was einst als vage Idee begann, hat nun nachhaltige Wurzeln geschlagen. Auf den Bildern, die auf dem diesjährigen FA-Symposium in den USA gemacht wurden, sieht man, welchen Zuspruch das Add-on Screening und die Bürstenbiopsie als nicht-invasive Methode der Zellgewinnung für PatientInnen und Forschungsprojekte hat.

Alle 40 Teilnehmer des parallel stattfindenden FA-Erwachsenentreffens kamen zum oralen Screening und nahmen an allen drei Projekten teil: AmTeaching der Mund-Selbstinspektion/FAexam beim Team der Deutschen FA-Hilfe, an der Plattenepithelzellen-Studie des NIH (welches das von uns entwickelte Add-on Screening 1:1 umsetzt), und einer Studie der Rockefeller Universität, die die Bürstenbiopsie zur Zellgewinnung nutzt, um molekulare Biomarker zu



identifizieren. Diese könnten in Zukunft als Surrogat-Biomarker zur Bewertung der Wirksamkeit präventiver Behandlungen bei Mundtumoren in FA genutzt werden.

Von links nach rechts: Das Team der Deutschen FA-Hilfe mit Astrid, Flora und Julia / Das NIH-Team / Das Team der Rockefeller-Universität / Gute Stimmung und viel Austausch in der Pause

## Das Bürstenbiopsie-Projekt wird geehrt!

Jährlich vergibt die Fanconi Cancer Foundation (FCF) vielfältige Preise an Wissenschaftler, Ärzte und PatientInnen im Rahmen des weltweit größten und wichtigsten FA-Kongresses. Unter anderem gibt es einen Preis, der in den 35 Jahren seit der FCF besteht, nur zwei Mal vergeben wurde, nämlich den Preis "Pioneer Award for Therapeutic Advancement" (Preis für Pionierleistungen in der therapeutischen Entwicklung). In diesem Jahr wurde der Preis zum dritten Mal verliehen, nämlich an Dr. Eunike Velleuer-Carlberg! Die langjährige Studie und die Erforschung der Bürstenbiopsie als ein Element des oralen Screenings hat nun auch formal die wohlverdiente Anerkennung in der wissenschaftlichen FA-Community bekommen. Sie wird zukünftig hoffentlich immer mehr ihren Weg in die medizinische Versorgung erwachsener FA-Betroffener finden und somit zu deutlich früheren Diagnosen führen, die noch gut behandelbar sind.

Auf dem Foto v.l.n.r.: Lynn Frohnmayer (Gründerin des FARF/FCF), Dr. Eunike Velleuer-Carlberg und Dr. Isis Sroka (Geschäftsführerin und wissenschaftliche Leiterin des FCF)



"Pioneer Award for Therapeutic Advancement" für Dr. med. Eunike Velleuer-Carlberg

# Wissenschaft aktuell

## #MUNDSCHLEIMHAUT

### Neues Forschungsprojekt: Entwicklung von Tumoren in FA-Mundschleimhautzellen

An anderer Stelle in diesem Bericht wurde bereits erwähnt, dass im Laufe der letzten 18 Jahre weit über 25.000 Gewebeproben (meist von unauffälliger Mundschleimhaut) mittels der Bürstenbiopsie gewonnen wurden. Diese Proben sind für Forschungsprojekte, die sich mit der Entwicklung von Mundschleimhautzellen beschäftigen, von besonderem Interesse. Es ist völlig ungeklärt, warum und wie sich die zunächst unauffälligen FA-Zellen im Laufe der Jahre verändern und letztendlich zu Krebs werden. Weitere Fragen sind hierbei, inwieweit eine Knochenmarkstransplantation das Geschlecht und das Alter diesen Prozess noch zusätzlich beeinflussen. Aufgrund neuerer Methoden bei der Analyse von derlei Materialien kümmern sich immer mehr Wissenschaftler um diese wichtigen Fragen für FA-PatientInnen. In den letzten beiden Jahren gab es einige kleinere Projekte, in die vorhandene Proben einfließen, um zu testen, inwieweit diese trotz der teilweise langen Lagerung noch verwendbar sind.



Nun hat sich ein sehr vielversprechendes Projekt in deutsch-französischer Kooperation zwischen der Universität Lyon und der Universität Düsseldorf entwickelt, in dem vorhandene FA-Proben zur Analyse verwendet werden. Der Titel des Forschungsprojektes lautet "Entwicklungsdynamik von Leukoplakien bei PatientInnen mit FA". Es wird von der Deutschen Forschungsgesellschaft (DFG) sowie dem Agence Nationale de la Recherche (ANR) finanziert.



Pierre Martinez ist ein Wissenschaftler am "Cancer Research Centre of Lyon", im Teilbereich "Integrated Analysis of Cancer Dynamics", unter der Leitung von Pierre Saintigny. Die Forschung an diesem Institut zielt darauf ab, Möglichkeiten zu schaffen, die Krebsentwicklung zu quantifizieren, vorherzusagen und zu kontrollieren.



Dr. Eunike Velleuer-Carlberg und Pierre Martinez im Gespräch über die Analyse der FA-Mundschleimhautproben

Bild links: Übergabe der ersten Probenbox an Pierre Martinez während des Französischen FA-Treffens ins Paris. Mit auf dem Bild: Dr. Eunike Velleuer-Carlberg, Christine Krieg und der Vorstand des AFMF (Selbsthilfegruppe in Frankreich)



### Erste Gentherapieversuche für die Mundschleimhaut



Auch wenn die Gentherapie schon lange bei FA untersucht wird, gibt es bislang keine Ansätze, die Gentherapie auch für die Mundschleimhaut von FA-PatientInnen anzuwenden.

Grundsätzlich ist es sogar so, dass bislang noch nie ein Forscher den Einsatz von Gentherapie generell in der Mundschleimhaut ausprobiert bzw. untersucht hat. Die Grundidee der Therapie basiert auf sogenannten "Mosaiken" – also kleinen Bereichen, in denen die genetische Veränderung erfolgreich "repariert" wurde. Einen ähnlichen Effekt kennt man im blutbildenden System, wo sozusagen durch Zufall eine erneute Mutation den genetischen FA-Fehler in einem Teil der Knochenmarkszellen korrigiert und dadurch die Blutbildung wieder ausreichend geschehen kann.

Nun hat das Team um Craig Dorrell und Markus Grompe an der Universität Portland in Oregon diese Idee aufgegriffen. Sie berichteten über den aktuellen Stand der Studie auf dem jährlichen FA-Symposium, welches in diesem Jahr in Charlotte, North Carolina, USA stattfand.

Das Team führte Experimente an FA-Mäusen durch mit der Absicht, herauszufinden, wie man die nötigen genetischen Bausteine in die Hautzellen einbringen kann. Erste Versuche scheiterten, da die Genmaterialien nicht in die Hautzellen gelangten, sondern nur das Muskelgewebe unterhalb der Haut erreichten. Der Durchbruch gelang erst, als die Forschenden Lipid-Nanopartikel mit einem speziellen Enzym (Kollagenase) kombinierten. Die Kollagenase half, eine schützende Hautschicht abzubauen, sodass die mRNA – die genetischen Informationen – schließlich in die Epithelzellen der Haut eindringen konnte.

Der nächste Schritt wird sein, zu prüfen, ob diese genetisch veränderten und korrigierten Hautzellen in der Mundschleimhaut bei den Mäusen einen Wachstumsvorteil haben und möglicherweise helfen können, die Entstehung von Mundschleimhauttumoren zu verhindern. Auch diese Gentherapie wäre, wie das hämatologische Pendant, eine lokal begrenzte Therapie und bedeutet, dass nur eine Funktionseinheit (z.B. die Mundschleimhautzellen) des Körpers "geheilt" wäre - und nicht alle Zellen des FA-Patienten.

Beitrag von Dr. med. Eunike Velleuer-Carlberg und Christine Krieg



## Erstes FA-Europa-Treffen in Paris

Am 24. Mai 2024 organisierte das FA-Europa-Netzwerk das erste gesamt-europäische wissenschaftliche Treffen, um die Zusammenarbeit zu Fanconi-Anämie zwischen den europäischen Ländern zu fördern. Dieses Treffen markiert den Höhepunkt, der bisherigen Aktivitäten des 2019 gegründeten FA-Europa-Netzwerks, dem wir angehören. Die Gemeinschaft wurde von den FA-Selbsthilfegruppen in England und in den Niederlanden mit Unterstützung eines internationalen Stipendiums des FCF initiiert. Die Veranstaltung fand am renommierten Saint-Louis-Krankenhaus in Paris statt – einem historischen Ort, da hier 1988 die erste erfolgreiche menschliche Nabelschnurbluttransplantation durchgeführt wurde. Es war eine besondere Ehre, Prof. Eliane Gluckman, die diese erste Transplantation durchführte, als unsere Hauptrednerin zu begrüßen. Ebenso freuten wir uns über die Teilnahme von Dr. Isis Sroka, der wissenschaftlichen Leiterin und Geschäftsführerin des FCF, sowie Dr. Farid Boulad, der kürzlich nach einer langen und beeindruckenden Karriere in den USA als Knochenmarktransplanteur nach Frankreich zurückgekehrt ist und dem Treffen in Paris viele wichtige Impulse verlieh.

Insgesamt nahmen 92 Kliniker, Wissenschaftler und Vertreter von Patientenorganisationen aus 12 Ländern (Österreich, Dänemark, Frankreich, Deutschland, Ungarn, Italien, Niederlande, Polen, Portugal, Spanien, Schweiz, Großbritannien) an diesem Treffen teil, um zu diskutieren, wie wir enger zusammenarbeiten können, um unser gemeinsames Ziel zu erreichen: Menschen in Europa, die von Fanconi-Anämie betroffen sind, den gleichen Zugang zu optimierter Versorgung zu ermöglichen. Besonders bemerkenswert war, dass eine Reihe von Wissenschaftlern und Klinikern teilnahmen, die in Bereichen arbeiten, die für FA direkt relevant sind, sich aber bisher nicht mit FA beschäftigt hatten. Ebenso erfreulich war die Teilnahme einiger jüngerer Kliniker und Wissenschaftler, die nun hoffentlich inspiriert wurden, langfristig im Bereich FA tätig zu sein. Das Feedback zum Treffen war äußerst positiv, die Umfrageergebnisse zeigen, dass die Veranstaltung den Teilnehmern ein klareres Bild darüber gab, wie sie sich aktiver in die FA-Arbeit einbringen können und mit Kollegen in anderen Ländern zusammenarbeiten können. Finanziert wurde das FA-Europa-Treffen durch Spenden einiger Selbsthilfegruppen und die Unterstützung des französischen Referenzzentrums für Aplastische Anämie im Saint-Louis-Krankenhaus in Paris. Aufgrund des großen Erfolges ist für 2025 ein weiteres Treffen geplant, welches voraussichtlich in Genua/Italien stattfinden wird.



## Virtuelle FA-Tumor-Beratungsgruppe in Europa

Bereits seit drei Jahren versuchen wir innerhalb unseres Engagements bei FA Europa, eine virtuelle Tumor-Beratungsgruppe auf europäischer Ebene zu initiieren. Diese Gruppe soll ein Beratungsboard für Mediziner aller Fachrichtungen sein, die sich mit einem akuten Krebsfall eines FA-Patienten befassen müssen. Der Austausch mit anderen Kollegen auf europäischer Ebene kann dazu dienen, dem Patienten einen besseren und vielleicht FA-spezifischeren Therapieplan zu erstellen. Der behandelnde Arzt soll sich zukünftig kostenfrei und unverbindlich austauschen können, der Patient selbst kann an dieser Konferenz allerdings nicht teilnehmen. Dieses virtuelle Beratungsboard mit dem Namen "VTAB" (Virtuell Tumor Advisory Board/virtuelles Tumor Beratungsgremium) soll anfänglich auf Mundschleimhauttumore begrenzt bleiben und sich im Laufe der Entwicklung für andere Tumorarten erweitern können.

Dass es den Bedarf eines solchen VTAB gibt, zeigen die vielen Einzelfälle, die verstreut in den Kliniken aller Länder zu finden sind. Aktuell besteht die Vernetzung

von FA-Tumor-Expertise in Deutschland über den Kontakt zu Dr. Eunike Velleuer-Carlberg und/oder dem Tumorboard der Medizinischen Hochschule in Hannover (MHH) über Prof. Dr. Christian Kratz. Trotz dieser beiden Möglichkeiten wünschen wir uns eine europäische Vernetzung, um die Expertisen zu verbreitern und zu intensivieren. Als nächsten konsequenten Schritt sehen wir die Möglichkeit, die vielen Einzelfälle in Europa zusammen zu bündeln, um sie wissenschaftlich besser auswerten zu können.

Leider ist ein derartiges Projekt sehr kompliziert umzusetzen. Es gibt Datenschutzverordnungen, die für alle teilnehmenden Länder stimmig umgesetzt sein müssen. Fragen der Finanzierung müssen geklärt werden. Letztendlich muss es auch ausreichend Ärzte geben, die bereit sind, an einem solchen VTAB mitzuwirken. Nach vielen Gesprächen und Diskussionsrunden wird Ende November 2024 ein erstes virtuelles "Kick-off"-Meeting stattfinden mit dem Ziel, eine substantielle Menge an Ärzten zu finden, die die ersten Schritte mitentwickeln.

# Forschung & Wissenschaft

## FA BASICS

### Stoffwechsel & Ernährung bei Menschen mit FA

In einer bisher nicht publizierten Studie untersuchte die Gruppe um Prof. Dr. med. Adam Nelson (Kid's Cancer Center, Sydney/ Australien) und Dr. med. Lindsey Romick-Rosendale (Cincinnati Children's Hospital Medical Center, USA) 120 Individuen mit Fanconi-Anämie hinsichtlich ihres Stoffwechselgeschehens. Dr. Nelson referierte auf dem Deutschen FA-Familientreffen 2024 in Bidingen über die bisherigen Ergebnisse, die im folgenden zusammengefasst wurden. Frau Dr. Velleuer-Carlberg übersetzte den englischsprachigen Vortrag, den Sie auf dem YouTube-Kanal der Deutschen FA-Hilfe finden können:



<https://www.youtube.com/watch?v=IF3r7A2mSdo&t>



Fanconi-Anämie ist verbunden mit vielfältigen Problemen, die weitreichend bekannt sind. Bisher hat man sich wenig um die Auswirkungen gekümmert, welche die Defekte in den DNA-Reparaturmechanismen auch für den Darm und den Stoffwechsel im Allgemeinen oder der Leber eines FA-Betroffenen bedeuten könnten.

In der Vergangenheit konzentrierte sich die Forschung und Medizin vor allem darauf, die Diagnose und das Überleben bei hämatologischen Problemen zu verbessern. Nun, da diese weitgehend gut therapierbar sind, sollte eine Erweiterung des wissenschaftlichen Fokus von Interesse sein.

Ein immer wiederkehrendes Thema ist, dass Wachstum und Gewichtszunahme bei Menschen mit FA eine Herausforderung darstellen und für viele Stressmomente in der Familie sorgen. Patienten mit FA weisen häufig Wachstumsprobleme auf, wobei interessanterweise zwei extreme Phänotypen beobachtet wurden: Patienten, die klein und teilweise sehr untergewichtig sind und solche, die klein jedoch übergewichtig sind. Es gibt also große Unterschiede in der Verteilung von Muskelmasse und Fett, die sogar innerhalb von Familien variieren können. Prof. Dr. Nelson betonte, wie wichtig das Verständnis dieser Unterschiede ist, um das Wachstum und die Entwicklung von FA-Patienten zu optimieren.

Er beschrieb die Forschungsmethoden, die bei der Studie verwendet wurden, darunter indirekte Kalorimetrie, Blut- und Urintests, Hormonanalysen sowie Metabolomik. Die Studie beinhaltete, dass Patienten z.B. eine konzentrierte Zuckerlösung tranken, um ihre Stoffwechselreaktionen zu verschiedenen Zeitpunkten zu messen.

Zusammenfassend hebt der 1,5-stündige Vortrag hervor, dass die Stresshormone bei FA-Patienten dysfunktional, also stark abweichend von der Normalbevölkerung, sind, und somit vermutlich eine wesentliche Rolle bei den komplexen metabolischen Herausforderungen spielen, mit denen die FA-PatientInnen konfrontiert sind. Diese hormonellen Dysfunktionen beeinflussen nicht nur ihre allgemeine Gesundheit, sondern eventuell auch ihre Reaktionen auf Behandlungen.

### Was ist der Stoffwechsel?



Der Stoffwechsel bezeichnet alle chemischen Prozesse im Körper, die notwendig sind, um Energie zu erzeugen, Nährstoffe zu verarbeiten und Abfallprodukte zu entsorgen. Er umfasst den Abbau von Nahrungsmolekülen, wie Kohlenhydraten, Fetten und Proteinen, zur Energiegewinnung (Katabolismus) sowie den Aufbau von Molekülen für Wachstum und Reparatur (Anabolismus). Der Stoffwechsel wird durch Hormone und Enzyme reguliert und spielt eine Schlüsselrolle bei der Aufrechterhaltung der Körperfunktionen und des Gleichgewichts.



Jack Timperly, ein leider im Sommer 2024 verstorbener FA-Patient, der an der Stoffwechsel-Studie teilnahm.

### Was ist Metabolomik?



Metabolomik ist die umfassende wissenschaftliche Analyse der Metaboliten (kleine Moleküle wie Zucker, Aminosäuren, Lipide, ATP oder Acetyl-CoA) in biologischen Proben, um das Stoffwechselprofil eines Organismus zu untersuchen. Durch die Messung von Metabolitenmengen kann man Einblicke in biologische Prozesse gewinnen, in den Gesundheitszustand, in die Funktionsweise von Organen und Stoffwechselstörungen.



Im Detail hob Prof. Dr. Nelson folgende hormonellen Erkenntnisse aus der Studie hervor:



### Erhöhte Cortisol-Antwort

Die erhöhte Cortisol-Antwort bei FA-Patienten ist ein bemerkenswerter Befund. Nach dem Konsum von Glukose oder Zuckertlösungen zeigen diese Patienten eine verstärkte Ausschüttung des Stresshormons Cortisol. Dies ist ungewöhnlich, da normalerweise ein Rückgang des Cortisols erwartet wird, nachdem Kohlenhydrate aufgenommen werden, um Energie bereitzustellen. Diese Reaktion deutet auf eine ungewöhnliche Stressantwort hin, die die metabolischen Prozesse der Patienten beeinflusst.



### Erhöhte Insulinsekretion

FA-Patienten zeigten eine ungewöhnliche Insulinreaktion nach Zuckeraufnahme. Während Kontrollprobanden stabile Insulinwerte aufwiesen, reagierten FA-Patienten mit einer erhöhten Insulinsekretion. Dies weist auf eine gestörte Stoffwechsellage hin, die es den Patienten erschwert, Zucker effizient als Energiequelle zu nutzen.



### Erniedrigter Ghrelin-Spiegel

Bei vielen FA-Patienten wurde Ghrelin, das als Hungerhormon bekannte Molekül, signifikant reduziert oder gar nicht nachweisbar gefunden. Dies führt dazu, dass die Patienten seltener Hunger verspüren, woraus eine unzureichende Kalorienaufnahme folgen kann die wiederum Wachstumsprobleme erzeugen kann. Das Fehlen von Ghrelin könnte erklären, warum einige FA-Patienten Schwierigkeiten haben, genügend zu essen, um die notwendige Muskelmasse und das Gewicht aufzubauen.

### Was ist Ghrelin?



Ghrelin ist ein Hormon, das hauptsächlich im Magen produziert wird und als "Hungerhormon" bekannt ist. Es wurde erst im Jahr 2000 wissenschaftlich entdeckt. Ghrelin spielt eine zentrale Rolle bei der Steuerung des Appetits, indem es das Hungergefühl anregt. Wenn der Ghrelinspiegel steigt, signalisiert er dem Gehirn, dass der Körper Nahrung benötigt. Kurz vor den Mahlzeiten nimmt der Ghrelinspiegel zu, um den Hunger zu fördern, und nach der Nahrungsaufnahme sinkt er wieder. Ghrelin beeinflusst also sowohl den Appetit als auch das Energiegleichgewicht.

Zusammenfassend kann man also erkennen, dass FA-Patienten sich nicht in einem Zustand der Homöostase befinden, sondern vielmehr in einem kontinuierlichen Zustand der Stressreaktion leben. Ihr Körper reagiert ständig auf metabolischen Stress, was sich in veränderten hormonellen Mustern zeigt, insbesondere in der Art und Weise, wie sie auf die Nahrungsaufnahme reagieren. FA-Patienten haben Schwierigkeiten, Zucker zu verstoffwechseln, wodurch sie mehr auf den Fettstoffwechsel angewiesen sind, was zu erhöhtem Fettabbau und einem möglichen Risiko für Insulinresistenz führt.

Gegen Ende des Vortrags betonte Prof. Dr. Nelson, dass sowohl die Gedeihstörungen als auch die Anhäufung von Fett vermutlich nicht eine Frage von Kalorien sei. Insofern sei der Einsatz z.B. von Nahrungs sonden bei FA-Patienten im Zusammenhang mit der Problematik des Stoffwechsels gut zu überdenken, zu beraten und zu entscheiden.

### Welche Konsequenzen für die Lebensführung und Ernährung könnte man aus den Erkenntnissen der Stoffwechselstudie ableiten?

#### Die Empfehlungen des Referenten lauten:

- Begrenzen Sie raffinierten Zucker in der Ernährung, um einem schnellen Blutzuckeranstieg und metabolischen Stress zu vermeiden.
- Die Ernährung sollte eiweißreich und nährstoffreich sein zur Unterstützung des Muskelwachstums.
- Gesunde Fette sorgen für anhaltende Energie und allgemeine Gesundheit.
- Viele kleine und regelmäßige Mahlzeiten können für eine bessere Nährstoffaufnahme sorgen.

Diese Studie mit 120 FA-PatientInnen zeigt erste Daten, dass die abnormale Stoffwechsel- und Hormonlage eine Erklärung und Ursache für viele FA-Probleme sein kann. Weitere Studien und gezielte Untersuchungen, um die metabolischen Prozesse und hormonellen Reaktionen genauer zu verstehen, könnten zukünftig entscheidend sein, um die Ernährungs- und Gesundheitsbedürfnisse von FA-PatientInnen zu optimieren.

Die Erkenntnisse, die sich für Betroffene, Eltern und Ärzte aus diesen ersten Studienergebnisse ergeben können, sind, dass es sinnvoll ist, einen weiteren Blick auf das Stoffwechselgeschehen zu bekommen. Der Alltag vor allem mit den als "Picky eater" (schlechte Esser) bekannten FA-PatientInnen ist häufig sehr stressig und führt gar ab und an dazu, dass den Eltern Vernachlässigung vorgeworfen wird. Es scheint, als sei die Forschung einer biologischen Erklärung näher gekommen.

# Forschung & Leben mit FA

#FAFRAUEN

## Schwangerschaften bei Frauen mit FA

Es ist bekannt, dass Frauen mit FA häufig Fruchtbarkeitsprobleme haben. Dennoch gibt es immer wieder einzelne FA-Frauen, die schwanger wurden und gesunde Kinder bekamen, einige davon auch mehrfach.



Die mexikanische FA-Wissenschaftlergruppe, insbesondere Dr. med. Benilde García de Teresa (Laboratorio de Citogenética, Instituto Nacional de Pediatría, Mexico City, México) erarbeitet aktuell gemeinsam mit dem "NC" in den USA eine Publikation, die versuchen möchte, die in der Literatur dokumentierten Einzelfälle wissenschaftlich auszuwerten. Das "NC" (National Cancer Institut) ist ein Teil des "National Institut of Health" (NIH).

Eine erste Sichtung der Literatur ergab, dass spontane Schwangerschaften sowohl bei Frauen ohne als auch nach Knochenmarktransplantation dokumentiert wurden. Man fand Einzelfallberichte von etwa 50 FA-Patientinnen mit ungefähr 70 Schwangerschaften. Bislang entsteht der Eindruck, dass insbesondere Frauen der Untergruppe FANCA - kombiniert mit mildereren hämatologischen Merkmalen - trotz FA schwanger werden können.

Untransplantierte Frauen benötigen oft Bluttransfusionen während der Schwangerschaft, aber nach der Entbindung erholen sich die Blutwerte in der Regel wieder. Wir sind sehr gespannt, welche Endergebnisse die Wissenschaftler demnächst präsentieren werden.

In Deutschland kennt unser Verein fünf FA-Frauen, die schwanger wurden und insgesamt sieben Kinder geboren haben. Davon waren vier Geburten nach einer Knochenmarktransplantation. Ein Teil der Geburten war spontan, ein Teil per Kaiserschnitt. Neben der Untergruppe FANCA sind auch die Gruppen FANCG und FANGD2 vertreten.

Falls Sie mit den FA-Müttern in Deutschland in Kontakt treten möchten, können wir Sie gerne untereinander vernetzen.



Auf dem Deutschen FA-Jahrestreffen in 2023 hielt Frau Dr. med. Benilde García de Teresa folgenden Vortrag: "Die Variabilität des Erscheinungsbildes von FA-PatientInnen"  
<https://www.youtube.com/watch?v=ealmO94dVOQ>

Eine Vorstellung der mexikanischen FA-Wissenschaftlerin können Sie auf der Seite des FCF finden: <https://fanconi.org/behind-the-research-benilde-garcia-de-teresa/>

## Let's Talk

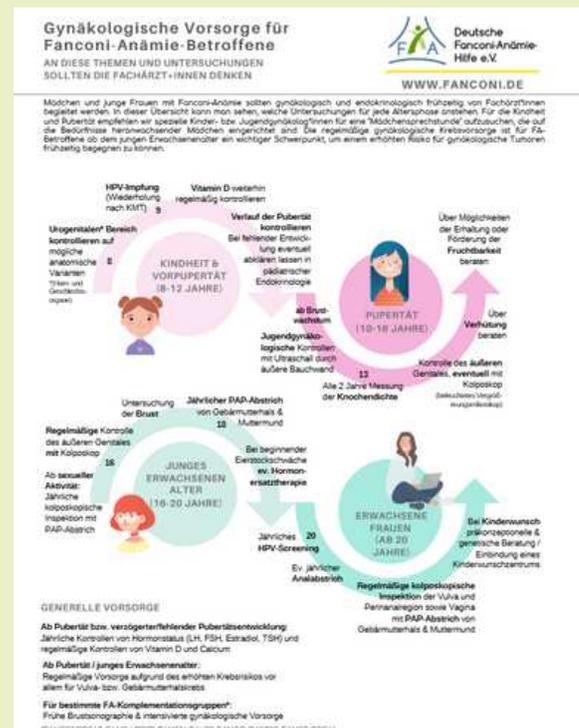
Gemeinsam mit Dr. med. Yvonne Link, Gynäkologin und Oberärztin an der Frauenklinik der München-Klinik, bieten wir im Laufe der nächsten Monate eine Serie virtueller FA-Runden für Frauen mit FA an. Geplant sind die Themen Sexualität, weiblicher Zyklus, Verhütung, Fertilität sowie gynäkologische Krebsvorsorge.

Die Termine sind im Veranstaltungskalender der Webseite [www.fanconi.de](http://www.fanconi.de) aufgeführt.

## Austausch in WhatsApp-Gruppen

Es gibt verschiedene Messengergruppen, über die sich FA-Betroffene austauschen können. Neben der FA-Erwachsenengruppe gibt es noch speziell eine Gruppe für Frauen mit FA.

Kontakt:  
Marleen Schmitt +49 1511 5754319  
Sobia Cheema +49 176 / 20 80 38 26



Medizinische Handouts u.a. für die gynäkologische Vorsorge

## Unser kleines Wunder Lia



Ich bin Marleen Schmitt, habe FA (Untergruppe FANCA) und bin 33 Jahre alt und nicht transplantiert. Mitte 2020, als ich 29 Jahre alt war, wurde der Wunsch, ein Kind zu bekommen so stark, dass mein Lebensgefährte Tom und ich diesen Schritt versuchen wollten. Auch wenn uns klar war, dass es mit Fanconi-Anämie schwierig werden würde, ein Kind zu bekommen, wollten wir uns nicht abhalten lassen, es dennoch zu versuchen.

So begann ich, meinen Zyklus zu beobachten und merkte schnell, dass dieser sehr unregelmäßig war. Ein Jahr später startete ich unter Begleitung einer Kinderwunsch-Klinik eine Hormontherapie zunächst mit Clomifen Tabletten und später FSH-Spritzen.

Leider sahen wir keine wesentliche Besserung meiner Eiproduktion. 2022 ließ ich mich in chinesischer Medizin beraten und begann zusätzlich mit Akupunktur-Sitzungen. Dazu trank ich verschiedene Kräutertees zu bestimmten Zeiten im Zyklus. Die Zyklen wurden zwar immer besser, aber leider kam es nie zu einer Schwangerschaft. Ab Juli 2023 liess ich mich erneut beraten von einem "Feminin Coach". Im Wesentlichen ging es dabei um eine Ernährungsberatung. Ich stellte meine Ernährung um und begann mit der Einnahme von Nahrungsergänzungsmitteln. Irgendwie schenkte mir dieser Schritt ein großes Vertrauen und mehr Hoffnung.

Im September 2023 durften Tom und ich tatsächlich einen positiven Schwangerschaftstest in Händen halten! Zunächst verlief die Schwangerschaft wie im Bilderbuch. Dann in der 16. Schwangerschaftswoche fingen meine Blutwerte an zu sinken. Vor allem die Thrombozyten fielen auf Werte unter 50.000  $\mu\text{l}$ , wo mein Normalwert sonst um die 120.000 lag. In der 26. Woche hatte ich plötzlich einen sehr hohen Blutdruck und wir fuhren ins Krankenhaus, wo sich herausstellte, dass ich eine Schwangerschaftsvergiftung entwickelte. Daher bekam ich Spritzen zur Reifung der Lunge des Babys, denn es war klar, dass in den nächsten Tagen unsere Tochter entbunden werden musste. Mein Zustand verschlechterte sich von Tag zu Tag. Ich logerte sehr viel Wasser ein und die Versorgung des Kindes wurde immer schlechter. Meine Thrombozyten sanken auf 15.000, daher bekam ich nun auch regelmäßig Thrombozytentransfusionen.

Am 16.02.2024 wurde Lia per Narkose-Kaiserschnitt mit 745g und 33cm in der 27. Schwangerschaftswoche geboren. An ihrem zweiten Lebenstag kam die Kinderärztin in das Zimmer und erklärte uns, dass Lia sofort notoperiert werden müsse.

Es hatte sich wohl durch die künstliche Beatmung ein Loch im Darm gebildet. Nach 6 Stunden Warten und Hoffen durften wir endlich unsere kleine Tochter sehen und anhimmeln.

Vier Monate lang fuhren wir täglich zu ihr in die Klinik, versorgten sie und kuschelten mit ihr. Leider bekam ich vier Wochen nach der Geburt eine Hirnhautentzündung und musste selbst wieder zwei Wochen in der Klinik verbringen. Glücklicherweise konnte ich die meiste Zeit bei Lia verbringen, da wir im selben Krankenhaus waren. Ende Mai hatte Lia die Operation zur Zurückverlegung des Darms, da sie bei der ersten OP einen Stomabeutel (mit künstlichem Ein-/Ausgang) bekommen hatte. Leider kam es bei dieser Operation zu Komplikationen, und sie musste nachoperiert werden.



Am 13. Juni 2024 durften wir endlich alle zusammen nach Hause gehen. Es war eine sehr harte Zeit, und sie brachte uns oft an unsere Grenzen. Doch man merkte, wie sehr unser kleines Wunder Lia um ihr Leben kämpfte und mit uns nach Hause wollte.

Jetzt ist Lia ein dreiviertel Jahr alt und hat fast 8 Kilo erreicht. Sie ist ein lebensfrohes Kind und möchte ganz schnell alles lernen. Wir haben uns relativ gut erholt, sind stolze und überglückliche Eltern und sind der Neonativstation in Aschaffenburg von Herzen dankbar für alles.

Man kann dran glauben oder nicht, doch etwas ist vielleicht dran an der alten Weisheit "Einer geht, einer kommt".

Ich glaube fest daran, dass mein Opa, der leider 2022 plötzlich verstarb, uns dieses Geschenk geschickt hat. An seinem 1. Todestag begann dieser Glückszyklus und wenige Wochen später hielt ich den positiven Test in der Hand.



# Begegnungen

#MITEINANDERSTARK

## FA-Jahrestreffen Mai 2024 in Büdingen

Sicherlich ist das 2 1/2-tägige Familientreffen für unsere Vereinstätigkeit immer ein großes Highlight im Jahresverlauf. Es bietet uns allen die Möglichkeit, dass wir uns untereinander persönlich kennenlernen. Egal ob frisch diagnostizierte Familien mit jungen FA-Betroffenen, ob Erwachsene mit FA oder ob Arzt oder Wissenschaftler teilnehmen - wir können uns auszutauschen und gemeinsame Zeit verbringen. Für uns bedeuten diese Treffen sehr viel. Wir freuen uns jedes Mal, mit den Menschen zusammen zu kommen, für die wir uns das ganze Jahr einsetzen und gemeinsam versuchen, das Leben mit FA mit neuen Zukunftsperspektiven zu füllen. Somit ist das Familientreffen für uns ein sehr wertvolles und verbindendes Element und unverzichtbar für eine gute Vereinstätigkeit.

Wir sind begeistert, dass sich diesmal im Mai 2024 sogar 120 Teilnehmer aus 45 FA-Familien auf den Weg nach Büdingen machten! Es ist für uns nicht selbstverständlich, dass auch eine Vielzahl von FA-Experten, Ärzten und Wissenschaftlern ihre Zeit opferten und das Treffen besuchten. Von Herzen bedanken wollen wir uns vor allem bei den tollen Referenten Bernadette Bros-Spähn, Stefanie Knorr, Prof. Dr. Adam Nelson, Umut Kaya, Leoni Winkler, Dr. phil. Julia Hauptert, Prof. Dr. med. Imad Maatouk, Prof. Dr. Carsten Carlberg, Sebastian la Cour Marker Rasmussen, Dr. med. Rabea Wehnert, Priv.-Doz. Dr. Dr. Jan Dirk Raguse und natürlich Dr. med. Eunike Velleuer-Carlberg.



Ein ganz besonderes Highlight war die Ehrung von Eunike, die nun über 20 Jahre Seite an Seite und vor allem Herz an Herz die Deutsche FA-Hilfe und FA-Familien weltweit begleitet. Wir schätzen ihre Persönlichkeit sehr und sind unendlich dankbar, so eine wertvolle, ehrliche und zugewandte Persönlichkeit an unserer Seite zu wissen. Danke Dir Eunike! ❤️

Neben dem Zukunftsplanungs-Workshop, den Vorträgen und psychologischen Gruppenangeboten gab es ein abwechslungsreiches Kinder- und Jugendprogramm, welches von unserem phantastischen "Kids-Team" liebevoll begleitet wurde. Die Stimmung und auch die Rückmeldungen der Eltern zeigten, dass sich die Kinder und Jugendlichen durchweg sehr wohl fühlten. Der Kino- & Popcornabend war ein guter Start am ersten Abend, gemütlich zusammen zu finden. Zwischendurch gab es diverse Bastel- und Spielaktivitäten, am Samstagabend dann Stockbrot am Lagerfeuer. Zusätzlich waren die Highlights des Treffens wieder das Klettern im Waldseilgarten, ein Kräuter-Workshop und der Besuch beim "Projekt Sultan" in einer nahe gelegenen Mühle. Man konnte von Huhn über Esel bis Großkamel eine tierische Auszeit nehmen... Anfassen war ausdrücklich erwünscht! Der Ausflug endete mit einem kleinen Picknick und strahlenden Gesichtern bei Groß und Klein.

Die Aufzeichnungen der Vorträge finden Sie auf dem YouTube-Kanal der Deutschen FA-Hilfe.



Danke an alle Teilnehmer und finanzielle Unterstützer für dieses wunderbare Jahrestreffen 2024!

Das nächste FA-Jahrestreffen wird vom 16. bis 18. Mai 2025 wieder in Büdingen stattfinden.

## FA-Regionaltreffen - auch in 2024

Regionaltreffen sind halbtägige Treffen, die wir zwei mal jährlich an verschiedenen Orten veranstalten. So soll es möglich sein, sich auch regionaler zu vernetzen. Nach dem großen Erfolg der beiden ersten Regionaltreffen im Jahr 2023 fanden auch in diesem Jahr wieder Treffen statt. Anfänglich begannen wir in Berlin und München, nun zog es uns nach Köln und Nürnberg. Durchschnittlich finden sich ca. 15-25 Menschen zusammen, um sich ein paar Stunden bei einer Tasse Kaffee, Tee und Kuchen persönlich auszutauschen. Vielleicht sehen wir uns bald einmal auf so einem Treffen? Die Termine und Orte geben wir per E-Mail bekannt.



## Beratungsangebot für mentale Gesundheit für FA-Betroffene und ihre Familien

Fanconi-Anämie (FA) ist eine komplexe Erkrankung mit vielen verschiedenen gesundheitlichen Problemfeldern, die zusätzlich im Laufe des Lebens variieren.

Häufig haben Familien bereits vor der FA-Diagnose eine Odyssee an Arztterminen und Krankenhausaufenthalten hinter sich. Zunächst wird die Feststellung der Fanconi-Anämie meist als Erleichterung empfunden, denn endlich gibt es eine Erklärung für all die gesundheitlichen Probleme. Erst nach und nach wird klar, welche Bedeutung und Folgen sich durch die FA für die betroffenen Menschen und deren Familien ergeben.

Selbst von Fanconi-Anämie Betroffene spüren je nach Ausprägung der FA früher oder später, dass ihr Leben anders verläuft, als das ihrer Freunde. Als Jugendliche und junge Erwachsene wird ihnen immer mehr bewusst, wie einschneidend sich die Diagnose FA auf ihre Lebensführung und Zukunft auswirken kann.

Alle Beteiligten erleben über viele Jahre große Schwankungen in ihrem psychischen Befinden. Gefühle wie Angst, Wut, Verzweiflung, Niedergeschlagenheit, Mutlosigkeit oder Trauer wechseln sich ab mit Hoffnung, Zuversicht und Lebensmut.



Dr. Hauptert



Prof. Dr. med. Moutok

Bereits seit 1990 stehen wir Familien und selbst von FA betroffenen Menschen zur Seite. Wir informieren, beraten, begleiten und helfen mit allen Kräften, wo wir nur können. Dennoch spüren wir in manchen Situationen, dass hier "mehr" gebraucht wird, ein professioneller psychologischer Rat, manchmal gar ein therapeutisches Gespräch. Zugleich hören wir immer wieder, wie mühsam es oft ist, gerade in dem Moment, wo es wirklich "brennt", kurzfristig professionelle Hilfe zu finden. Daher haben wir dieses Kooperationsprojekt gemeinsam mit dem Uniklinikum Würzburg ins Leben gerufen, um allen Betroffenen und dem Familiensystem eine noch umfangreichere psychologische Unterstützung anbieten zu können. Bitte haben Sie keine Hemmungen, dieses Angebot zu nutzen!

Die Verarbeitung der Diagnose mit FA und deren Folgen sind eine sehr große und im Grunde lebenslange Herausforderung und Belastung für alle Beteiligten des Familiensystems.

Ein Auf und Ab der Gefühle ist für uns alle, die mit FA in Berührung kommen, absolut nachvollziehbar und normal. Wenn jedoch belastende Gedanken und Ängste länger anhalten und das Leben stark beeinträchtigen, kann psychologische Unterstützung eine Möglichkeit sein, sich zu entlasten, die Perspektive zu weiten und wieder mit Ressourcen in Kontakt zu kommen. Pausenloses Grübeln, schlaflose Nächte, nachlassende Energie und starke Gefühle von Hilflosigkeit können Signale dafür sein, sich professionelle Unterstützung in der Bewältigung der Erkrankung und ihrer Folgen zu suchen.

Das **me:g** - Beratungsangebot bietet Raum für Gespräche und Hilfestellung rund um das Thema mentale/psychische Gesundheit. Es ist:

- offen für alle FA-Betroffene und deren Familien
- kompetent & professionell
- mit Fanconi-Anämie vertraut
- einfach erreichbar
- ohne lange Wartezeit
- ohne Kosten für den Hilfesuchenden
- klinisch angebunden

Ein erfahrenes Team aus Psychotherapeuten und Psychoonkologen unter der Leitung von Prof. Dr. med. Imad Maatouk, Leiter der Psychosomatischen Medizin des Universitätsklinikums Würzburg, begleitet das Pilotprojekt. Das Team steht Hilfesuchenden zur Verfügung zum offenen Gespräch über Probleme, Ängste, Sorgen oder belastende Situationen.

### Kontakt zum Beratungsangebot:



**0931-201 40160**

Zur Vereinbarung eines zeitnahen Gesprächstermins rufen Sie bitte von Montag bis Donnerstag zwischen 8-12 Uhr oder Donnerstag von 13-16 Uhr im Sekretariat an.



**Barcsay\_V@ukw.de**



**Vor-Ort-Gespräche  
oder Video-Chat**  
Nach Terminvergabe

# Unterstützung

#AKTIVGESTALTEN

## Mitmachen an der psychosozialen Studie der Universität Würzburg

Leonie Winkler von der psychologischen Forschungsgruppe der Universität Würzburg (Leitung Prof. Dr. med. Maatouk) ist mit ihrer Studie "Bedürfnisse von Familien mit FA" schon gut voran gekommen.

### Um was geht es Leonie Winkler?

Wir glauben, dass psychosoziale Angebote für alle FA-Familienmitglieder eine große Hilfe darstellen können. Wir möchten helfen, ein Angebot zu entwickeln, das speziell auf diese Anforderungen zugeschnitten ist. Welche komplexen Herausforderungen und besonderen Bedürfnisse haben FA-Betroffene und ihre Familien? Welche Angebote würden das psychische und soziale Wohlbefinden verbessern?

### Warum sind ALLE Teilnehmer des Familiensystems so wichtig?

Es ist für das Forschungsprojekt ungemein wertvoll, dass die Erfahrungen aller Familienmitglieder einfließen. Vielfältiger Input hilft, die beste Ausrichtung zu finden und passende psychosoziale Angebote zu entwickeln - gemeinsam mit allen Mitgliedern einer FA-Familie!

### Wie lange kann man noch mitmachen?

Noch bis Ende Januar 2025 können sich FA-Betroffene und alle Mitglieder aus dem umgebenden Familiensystem melden, um an der Studie teilzunehmen. Einfach den QR-Code scannen!

Diese Studie läuft im Rahmen des ADDRESS-Konsortiums, welches durch Prof. Dr. Kratz (Deutsches FA-Register, MHH) geleitet und vom Bundesministerium für Bildung und Forschung gefördert wird. Infos: <http://www.krebspraedisposition.de/register/address/>



## Kostenlose sozialrechtliche Beratung nutzen!

„Fanconi-Anämie hat viele Gesichter“, und so stellt sich jede familiäre Situation individuell dar. Während manche Familien von Geburt an sehr viel Unterstützung für ihr FA-Kind benötigen, gibt es andere Betroffene, die nur wenig oder erst mit zunehmenden Lebensjahren oder auch nie Hilfebedarf haben.

Sich in dem „Wirrwar“ von Unterstützungsangeboten zu den Themen Schwerbehinderung, Hilfsmittel, Rehabilitation, Teilhabe, Inklusion, Erwerbsunfähigkeit usw. und der einzelnen zuständigen Träger zurecht zu finden, ist nicht einfach. Sobald man es jedoch geschafft hat zu verstehen, welche Unterstützungsangebote und Leistungen man in Anspruch nehmen und beantragen könnte, beginnt die nächste Hürde: Den Erst- oder auch Folgeantrag vorzubereiten und zu stellen. Einem unzureichend oder unpassend vorbereiteten Antrag folgt meist die Ablehnung. Weitere Schritte wie Widersprüche oder gar ein Klageverfahren sorgen für große Frustrationen.



Gemeinsam mit der „Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen MPS e.V.“ in Aschaffenburg hat unser Verein ein Kooperationsprojekt, welches es ermöglicht, dass sich alle FA-Familien und FA-Betroffenen **kostenlos** durch einen Fachanwalt beraten lassen können.

Rechtsanwalt Christian Wiedenmann steht uns für alle Fragen im sozial-rechtlichen Themenbereich zur Verfügung. Auf dem FA-Jahrestreffen 2025 in Büdingen wird Herr Wiedenmann einen Vortrag halten und für Fragen zur Verfügung stehen!

Kontakt zu Rechtsanwalt Christian Wiedenmann:  
Telefon 06021 44636-0

**WICHTIG!!!**  
Ein gut vorbereiteter Antrag hat selbst bei einer eventuellen Ablehnung deutlich mehr Chancen, im Widerspruchsverfahren erfolgreich beschieden zu werden. Daher ist es sinnvoll, sich **VOR (!!!)** einer Antragstellung gut beraten zu lassen.

# 10

## Jahre ASAF, die Schweizer FA-Vereinigung

Die ASAF (Associazione svizzera per l'Anemia di Fanconi) wurde vor genau 10 Jahren von Familie Canonica aus Lugano in der Schweiz gegründet. Nachdem zwei ihrer drei Kinder mit FA diagnostiziert wurden, beschloss die Familie kurzerhand, dass sie aktiv werden möchte im Kampf gegen FA. Von Anfang an bestand ein sehr enges und freundschaftliches Verhältnis zur Deutschen FA-Hilfe. Zudem ist Flavio Canonica bereits seit 10 Jahren Vorstandsmitglied im deutschen Verein.

Es ist unglaublich, was Aliza und Flavio Canonica mit Unterstützung ihrer Freunde und Familie in den 10 Jahren ihres Bestehens geleistet haben. Mit der Gründung des Vereins sorgen sie dafür, dass es eine offizielle Anlaufstelle für FA-Familien in der Schweiz gibt und wirken intensiv daran mit, FA bekannter zu machen. Außerdem sammelte die ASAF bereits 460.000 Schweizer Franken (490.000 Euro) an Spenden, die an die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe weitergegeben wurden, insbesondere zur Mitfinanzierung des im Innenteil beschriebenen Forschungsprojekts zum Mundschleimhaut-Screening!

Anlässlich des 10. Jubiläums wurde  
die Homepage der ASAF neu überarbeitet:  
<https://www.fanconi-anemia.ch>



## Schlüsselanhänger für die FA-Forschung

**Liebe Aliza, was motivierte dich, im Laufe der Jahre über 10.000 Schlüsselanhänger zu nähen!?**

"Ich wollte den ASAF-Verein unterstützen, indem ich etwas Eigenes bastelte – etwas, das für alle geeignet und erschwinglich war. Vor 10 Jahren begann ich auch zu nähen. So kam die Idee auf, etwas Kleines, Süßes, Weiches, Farbigen, Duftendes und Nützliches in die Welt zu bringen. Der erste Schlüsselanhänger war ein Hund, der zweite... weiß ich ehrlich gesagt nicht mehr! So viele genähte Tierchen sind in all den Jahren entstanden, dass ich mich nicht mehr an alle erinnern kann. Ich habe mich an den Formen und Farben er-

## Kontakt zur ASAF

Associazione svizzera per l'Anemia di Fanconi  
c/o Av. F. Canonica  
Via G.B. Pioda 5 / CP 1215  
6901 Lugano, CH  
Telefon +41 91 910 90 30



Liebe Canonicas,  
wir gratulieren euch zu eurem 10. Jubiläum!  
Wir bewundern eure Tatkraft und euren unermüdlichen Einsatz zum Wohle aller FA-Familien in der Schweiz und in Deutschland sowie der ganzen internationalen FA-Gemeinschaft. Wir sind unsagbar dankbar, euch und eure großzügigen Spender an unserer Seite zu wissen. Euer und unser gemeinsames Engagement bewirkt einen echten Unterschied im Leben von FA-Familien und hilft, dass Erwachsene mit FA in eine bessere Zukunft blicken können. Hierfür sagen wir Danke im Namen aller FA-Familien, mit denen wir verbunden sind.



Für den 8. März 2025 ist ein eintägiges FA-Treffen in Bellinzona in der Schweiz geplant. Anmeldungen sind auch über uns möglich.

freut, und die Leute haben die Schlüsselanhänger sehr gerne gekauft: Für sich selbst, Freunde, Bekannte, Lehrer – zum Behalten oder Verschenken. Als Schlüssel- oder Taschenanhänger: Jeder Mensch hat ein Lieblingstier, das er als Glücksbringer bei sich tragen möchte!

Nach einer jahrelangen Pause habe ich mich entschieden, zum zehnjährigen Jubiläum von ASAF ein Revival der Schlüsselanhänger anzubieten. Solange ich Freude und Spaß am Nähen habe, wird jedes kleine Tierchen Freundinnen und Freunde finden, die unsere ASAF gerne unterstützen. Ich danke all denjenigen, die mich ermuntert haben, weiterzumachen!"



Oktober 2024: Besuch aus Kanada in der Schweiz! Aliza und Flavio zusammen mit Mark und Lisa Mingo aus Vancouver. Die beiden sind Vorstandsmitglieder von "Fanconi Canada" und haben einen 16-jährigen Sohn mit FA. Lisa ist zusätzlich "President of the Board of Directors" des FCF/USA.

# LEBENS MUT

UNTERSTÜTZEN. HELFEN. BEGLEITEN. STÄRKEN.

## Überarbeitung von [www.fanconi.de](http://www.fanconi.de)



Die Deutsche FA-Hilfe hat im Frühjahr diesen Jahres ihre Homepage grundlegend überarbeitet und aktualisiert. Informationen sind nun sehr viel einfacher zu finden und klarer

strukturiert. Auch ist es nun möglich, sich online beim Verein als "Ordentliches Mitglied" oder als "Fördermitglied" zu registrieren. Wir freuen uns, wenn Sie diese Möglichkeit nutzen! 😊  
Finanziert wurde die Überarbeitung durch einen Zuschuss der Kaufmännischen Krankenkasse KKH.

## Tür der Erinnerung



Neu auf der Webseite [www.fanconi.de](http://www.fanconi.de) ist eine Rubrik, die sich "Tür der Erinnerung" nennt. Sie bietet die Möglichkeit, dass Eltern, Ehe-/Lebenspartner usw. einen Raum gestalten, wo man den Verstorbenen FA-Betroffenen gedenken kann.

Man kann dort einfach nur ein Foto veröffentlichen oder gar die ausführliche Lebensgeschichte mit einer Bildergalerie. Melden Sie sich bei Christine Krieg und äußern Sie Ihre Wünsche. Gemeinsam besprechen und gestalten wir dann den Eintrag der Erinnerung.

## Mitmachen: FA-Erwachsenenbeirat!

Der FA-Erwachsenenbeirat benötigt dringend Unterstützung! Gesucht werden aktive Mitmacher, Ideen und Input. Wir freuen uns über alle, die selbst von FA betroffen und 18+ Jahre sind. Meldet euch doch einfach mal unverbindlich bei Marleen (+49 151 / 15 75 43 19) oder Sobia (+49 176 / 20 80 38 26)!

## Sind Ihre Daten noch aktuell?

Neue Handynummer, neue Adresse, neue E-Mail-Anschrift? Neue Kontoverbindung? Wenn Sie schon länger keine E-Mail mehr von uns bekommen haben, sind vielleicht Ihre Daten veraltet. Bitte melden Sie sich unter [info@fanconi.de](mailto:info@fanconi.de) und geben Sie Ihre aktuellen Daten durch. Herzlichen Dank!



Christine Krieg, Dr. med. Eunike Velleuer-Carlberg und Dr. med. Carmem Bonfim beim brasilianischen FA-Treffen in Curitiba. Dort trainierten wir das medizinische Team im Add-on-Screening, schulten ca. 80 erwachsene FA-Patienten im Umgang mit der App FAexam und halfen bei der Beratung zum Aufbau einer formellen Selbsthilfegruppe.

### Spenden per Überweisung

Postbank Stuttgart  
IBAN: DE79 6001 0070 0151 6167 00  
BIC: PBNKDEFF



### PayPal Direkt-Spende



### Einkaufen & Spenden [www.wecanhelp.de/fanconi-anaemie](http://www.wecanhelp.de/fanconi-anaemie)



### Bei Amazon einkaufen & nebenbei Spenden



Wir danken allen Personen, Familien und Vereinen, die uns mit kleinen, großen und ganz großen Spenden in 2024 unterstützt haben.

Nur durch unsere Spender, unsere "MutMacher", können wir unsere Arbeit durchführen und in der FA-Gemeinschaft wirklich etwas bewegen!



[christine.krieg@fanconi.de](mailto:christine.krieg@fanconi.de)  
Tel: 0160/97714400



[https://www.instagram.com/deutsche\\_fanconi\\_anaemie/](https://www.instagram.com/deutsche_fanconi_anaemie/)



<https://www.facebook.com/deutsche.fanconi.anaemie.hilfe>



### IMPRESSUM

Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.  
Bundesgeschäftsstelle (Redaktion)  
Jahnstraße 23, 76865 Rohrbach

Eingetragen unter  
Amtsgericht Aschaffenburg  
Aktenzeichen: VR 200022