

PROJEKT LEBENSMUT

Infoschrift der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V. - Ausgabe Dezember 2025

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

Wir leben in einer Zeit großen Wandels: Gesellschaft, Politik, Kommunikation – vieles ist auch in diesem Jahr erneut verstärkt in Bewegung geraten. Besonders auch die Einflüsse und Herausforderungen durch die Künstliche Intelligenz (KI) prägen immer mehr unseren Alltag. KI schafft neue Möglichkeiten und weckt Hoffnungen, wirft aber auch Fragen auf und bringt Unsicherheiten mit sich. Die Hoffnung auf bahnbrechende Innovationen in Medizin und Therapie – besonders auch bei den seltenen Erkrankungen – rückt vielleicht näher denn je durch die Möglichkeit, mittels KI Daten umfassender und schneller zu sammeln, zu analysieren und so neue Erkenntnisse zu gewinnen.

Doch es gibt auch Schattenseiten: Neu diagnostizierte FA-Familien wenden sich immer häufiger über Internet zunächst an KI-Datenbanken, um mehr über FA zu erfahren. Die erhaltenen Informationen wirken sehr glaubwürdig und vollständig – sind es zumeist jedoch nicht. KI-Wissen wird häufig als „absolute Wahrheit“ missverstanden, ohne zu bedenken, dass auch sie (zumindest aktuell) ihre Grenzen hat und nur das Wissen kennt, mit dem die Datenbanken „gefüttert“ wurden. Gerade bei FA gibt es noch viele Forschungsergebnisse, Erkenntnisse und Lebenserfahrungen, die nicht im Zugriffsbereich der Künstlichen Intelligenz liegen. Sie kann also nur ein kleines unvollkommenes Puzzleteilchen an Information über FA darstellen.

Das, was FA-Familien im Innersten bewegt, liegt ohnehin jenseits aller KI-Algorithmen. Bei den vielleicht großen Chancen der neuen Technik dürfen wir nicht vergessen, dass der Kern unserer FA-Arbeit wir Menschen, unser Mut, unser Wissen und unsere Herzen sind. KI ist nur ein Werkzeug, eine Maschine, die die Kraft unserer Gemeinschaft niemals ersetzen kann.

Das ist ein Appell, unser langsam über Jahrzehnte gewachsenes FA-Netzwerk aus Lichtpunkten – dort, wo zuvor Dunkelheit herrschte – zu schätzen, zu nutzen und mehr denn je zu beleben. Wir, die Patientenorganisationen, ÄrztInnen, ForscherInnen, Familien und UnterstützerInnen sind es, die FA am besten kennen und Informationen eingebettet in reale Lebenserfahrungen weitergeben können.

Wir danken allen, die sich im FA-Netzwerk mit unermüdlichem Engagement einsetzen, ob in der Forschung, in der medizinischen Betreuung sowie durch die Unterstützung mit kleinen wie sehr großzügigen Spenden. Lasst uns gemeinsam weitergehen, Schritt für Schritt, Hand in Hand, in eine Zukunft, die relevante, aktuelle und korrekte Informationen über FA verbreitet, alle im Netzwerk besser verbindet und dabei unterstützt, ein Leben mit FA besser zu gestalten.



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

FA-Infostand bei der PSO-Tagung in Würzburg

In diesem Jahr fand die PSO-Tagung (Psychosoziale Onkologie) in Würzburg statt. Im Mittelpunkt standen aktuelle Entwicklungen und Herausforderungen in der psychosozialen Versorgung von Familien mit seltenen Erkrankungen. Fachleute aus Medizin, Psychologie und Sozialarbeit tauschten sich über Unterstützungsangebote, Forschungsergebnisse und praktische Erfahrungen aus. Luise Grunert (links) und Silke Rottmann (rechts) betreuten den FA-Infostand im Foyer der Tagung. Marleen Schmitt (Mitte) war zusätzlich als geladene Referentin in der Konferenz eingebunden.



Fanconi-Anämie hat viele Gesichter

GESCHICHTEN AUS DEM LEBEN MIT FA

“Leben passiert, wenn du dabei bist, fleißig Pläne zu machen...”

Wir sind Familie Schneider aus Krumbach, in der Nähe von Ulm. Unsere beiden Söhne Luke (11) und Erik (7) wurden 2024 mit FA diagnostiziert. Seitdem sind wir dabei, das „Normale“ zu erhalten und mit dem „Neuen“ gut umzugehen.

Ich bin Katharina, die Mutter von Luke und Erik.

Legen wir mit unserer Geschichte los: In 2012, stellte ich auf unserer Thailand Reise fest, dass ich schwanger war - prima! Geplant war das eigentlich etwas später, aber was solls. Also erkundeten mein Mann und ich Thailand - nun mit unserem kleinen Krümel im Bauch - und genossen die Zeit.

Zu Hause angekommen kam dann gleich der erste Schreck: Beim Ultraschall zeigte sich, dass der Fötus zu klein war und sich nicht zeitgerecht entwickelte. Dieser Hiobsbotschaft folgten Blutungen und ständige Übelkeit. Ich hörte auf zu arbeiten und verbrachte auf Anraten der Ärzte die meiste Zeit liegend. Das Wohl unseres Krümel ging einfach vor. Wir schafften es mit ständigen Kontrollen bis zur 38.Schwangerschaftswoche, dann beschloss man, Luke zu holen.

Am 07.12.2013, mitten in einer unglaublich stürmischen Nacht, kam er auf die Welt, unser kleiner Kämpfer. Er war zwar klein, aber sonst war alles in Ordnung. In den folgenden Monaten und Jahren holte er super auf und wir wären nie auf die Idee gekommen, dass was nicht “passt”.

Am 11. Mai 2018 kam dann Erik auf die Welt. Nach einer eher unspektakulären Schwangerschaft, die ich auch genießen konnte, war auch er wie Luke zu klein und bereits im Mutterleib auffällig verzögert. Aber auch dieser kleine Sonnenschein holte alles binnen Monaten auf. Beide Jungs entwickelten sich einfach prima.



Die Jahre plätscherten recht normal dahin, bis Anfang 2024. Wir waren dabei, unseren Familienurlaub zu planen, und ich hatte gerade meinen neuen Job angefangen. Nach einigen Jahren zu Hause - die Jungs waren ja jetzt schon knapp 11 und 6 Jahre alt - war das für mich ein riesiger Schritt, und ich freute mich unglaublich über diesen neuen Lebensabschnitt. Luke war einige Zeit zuvor mit ADS (Aufmerksamkeitsdefizitsyndrom) diagnostiziert worden. Nach längerem Überlegen und Abwägen entschlossen wir uns, eine Ritalin-Therapie zu beginnen, um ihm die weiterführende Schule zu erleichtern. Hierzu war unter anderem eine Blutprobe erforderlich.



Lars, Katharina, Erik & Luke im Sommer 2025

Den 08.02.2024 werde ich mein Leben lang niemals vergessen: Ich saß an meinem Schreibtisch, als mich unser Kinderarzt anrief. Er informierte uns, dass wir sofort zu einer nochmaligen Blutabnahme mit Luke kommen sollten. Die Blutwerte erschienen ihm seltsam und gefielen ihm nicht. Sofort machten wir uns auf den Weg. Nur ca. 3 Stunden später saßen wir bereits in der hämatologischen Ambulanz der Kinder-Uniklinik Ulm, da auch das zweite Blutbild das gleiche hoch auffällige Ergebnis zeigte. Lukes Blutlinien waren alle drei auffällig, also sowohl die Werte der Thrombozyten als auch die der Erythrozyten und Leukozyten. Alle waren deutlich niedriger als die Normwerte. Daraufhin begann eine Suche und weitere Diagnostik, um die Ursache herauszufinden. Nur wenige Wochen später teilte man uns mit, dass Luke eine Fanconi-Anämie hat.

Anfänglich konnten wir natürlich damit gar nichts anfangen - uns erging es wahrscheinlich so, wie den meisten anderen FA-Familien auch. Daher nahmen wir recht bald Kontakt mit der Deutschen Fanconi-Amämie-Hilfe e.V. auf, um einfach schneller und besser zu verstehen, was denn diese Diagnose zu bedeuten hat.

Nur kurze Zeit später wurde auch unser zweiter Sohn Erik auf FA getestet. Nach einigen Wochen Wartezeit, war dann klar, dass auch er diesen Defekt im FANCA-Gen hat. Uns Eltern zog es im wahrsten Sinne des Wortes den Boden unter den Füßen weg. Beide Kinder FA..., unsere heile „normale“ Welt gab es auf einen Schlag nicht mehr.



Ich verfluchte Monate lang die Welt und fragte nur noch nach dem "Warum". Gesundheitlich ging es mir nicht gut, meine ganze Welt stand kopf. Auch mein Mann Lars kämpfte sich durch den Alltag und versuchte irgendwie, mit den FA-Diagnosen unserer Söhne und der Veränderung unseres Lebens und unserer Lebensziele umzugehen. Doch irgendwann begannen wir, alles irgendwie anzunehmen...

Wir begaben uns in die "FA-Rhythmik" mit regelmäßigen Check-Up-Terminen und Blutbildern - vor allem von Luke. Bei Erik sind die Blutwerte aktuell noch unauffällig, er ist topfit! Es ist ein seltsames Gefühl, wenn man als Eltern wie auch die ganze Umwelt von außen nichts sieht. Man kann kaum glauben, dass sie schwer krank sein sollen. Monate vergingen so, und wir versuchten unser Bestes, als Familie normal weiterzuleben.

Die Schwere der Erkrankung zeigte sich jedoch schon im August dieses Jahres: Bei der jährlichen Knochenmarkpunktion wurde bei Luke eine Zellveränderung in den Knochenmarkszellen festgestellt, ein Myelodysplastisches Syndrom (MDS) - eine gefährliche Vorstufe zur Leukämie, die typischerweise bei Fanconi-Anämie-Patienten auftritt und eine sofortige Behandlung erfordert.

Die zunehmende Müdigkeit und Abgeschlagenheit von Luke bestätigte nun auch uns und anderen die Dringlichkeit: Wir mussten akzeptieren, dass eine Stammzelltransplantation nun unvermeidlich war. Viele Arzttermine und Aufklärungsgespräche folgten. Nach dem Unterschreiben aller notwendigen Papiere flogen wir kurzerhand in den Sommerurlaub. Den Urlaub sahen wir als eine Kraftquelle, um uns zu stärken für die auf uns zukommende Zeit. Kurz darauf, Ende September 2025, kam die erlösende und gleichzeitig auch beängstigende Nachricht: Ein passender Spender wurde gefunden. Zwei widersprüchliche Gefühle zur gleichen Zeit - Freude über den Spender und zugleich Angst vor dem, was kommen würde.

Aktuell stehen wir kurz vor dem Einzug auf die Kinderkrebsstation KK7 in Ulm. Es beginnt der bisher härteste Kampf für Luke. Die Ärzte informierten uns, dass die Transplantation, besonders für FA-Patienten, riskanter verlaufen könnte, da ihr Körper oft empfindlicher auf die notwendige Konditionierung (Vorbereitung des Körpers mit Chemotherapie, um das eigene Knochenmark zu zerstören) reagiert. Trotz der Ungewissheit blicken wir nach vorne: Wenn wir eins in den letzten Monaten gelernt haben, dann, dass unsere Jungs unglaubliche Kämpfer sind. Jede Herausforderung lässt unsere Familie nur noch stärker wieder aufstehen.



Leben ohne großartige Planung - auch das bedeutet FA für uns. "Go with the flow" ist zu unserem Lebensmotto geworden.

"Go with the flow": Sich treiben lassen, den Dingen ihren Lauf lassen



Emily (5 Jahre) mit ihrer Mutter Katrin

Mit Liebe, Mut und Stärke - Gemeinsam haben wir die KMT geschafft

Als meine Tochter Emily in 2022 mit zweieinhalb Jahren die Diagnose Fanconi-Anämie bekam, blieb für mich die Welt eine Weile stehen.

Emily kam als Frühchen auf die Welt und hatte eine Polydaktylie an der rechten Hand, also zwei Daumen. Alle drei Monate machten wir Blutkontrollen, da sie immer wieder Fieberschübe hatte und sowohl die Eisenwerte als auch die Werte der Thrombozyten, Leukozyten und Neutrophilen auffällig waren. Die Ärzte erklärten sich das alles durch die Frühgeburt - dass dies auch Merkmale der Fanconi-Anämie sein können, darauf kam niemand.

Als Emily ca. 2 Jahre alt war, traten wir im Sommer 2022 eine Kinder-Reha an, die Emily gesundheitlich stärken sollte. Während des Aufenthaltes wurde Emily krank, ihr Zustand wurde so schlecht, dass sie umgehend ins Krankenhaus musste. Neben einer Lungeninfektion, verursacht durch Pilze, waren die Blutwerte noch schlechter geworden. Nach einigem Klinik- und Ärzte-Hin-und-her überwies man uns in die Hämato-/Onkologie der Kinderklinik Düsseldorf. Es wurden unzählige Tests durchgeführt, um die Ursache der schlechten Blutwerte zu finden.

Am 14.11.2022 lagen die Leukozyten bei 4,7 Tsd./ μ l (Norm: 5,0-14,5), die Erythrozyten bei 2,5 Mio./ μ l (Norm: 3,8-5,4) der Hb bei 8,5 g/dl (Norm 10,8-15,6) und die Thrombozyten bei 108 Tsd./ μ l (Norm: 150-400). Vier Wochen später teilte man uns mit, dass Emily Fanconi-Anämie hat.

Die Zeit danach war für mich voller Angst und Ungewissheit. Ich hatte so viele Fragen. Ist dies heilbar? Kann sie damit groß werden? Wird sie sterben? Aber kaum jemand konnte mir klare Antworten geben. Jeden Tag hoffte ich, dass vielleicht doch noch alles gut wird und dass, das alles einfach verschwinden würde.

Wir erfuhren von Dr. Eunike Velleuer-Carlberg, die auf FA spezialisiert ist, und beschlossen, nach Krefeld zu wechseln. Bei unserem ersten Termin im Februar 2023 gab sie uns einen Flyer der Deutschen FA-Hilfe. Ich setzte mich gleich mit dem Verein in Verbindung und meldete mich auch direkt für das jährlich stattfindende FA-Jahrestreffen an. Das Treffen tat mir gut. Ich lernte viel über den FA-Gendefekt und kam zusätzlich mit anderen FA-Familien in Kontakt - das war sehr bereichernd.



Glücklicherweise stand in diesem Jahr auch ein Blut-Workshop auf der Agenda des FA-Jahrestreffens. So hatte ich einen perfekten Start, mehr über Emilys Blutwerte und typische FA-Verläufe zu lernen.

Ralf Dietrich mit Katrin und Emily beim "Blut-Workshop" im Mai 2023

Knapp zwei Jahre lang beobachteten wir die Blutwerte von Emily - die leider tendenziell immer weiter nach unten gingen. Im April 2024 bereitete Frau Dr. Velleuer-Carlberg uns darauf vor, dass nun langsam der Zeitpunkt gekommen sei, über eine Knochenmarktransplantation (KMT) nachzudenken. Das war natürlich ein großer Schreck, und der Gedanke daran machte mir große Angst. Ich hatte immer wieder gehofft, dass sich die Werte von alleine bessern würden.

Einige Monate später, im Oktober 2024, bekam Emily wieder hohes Fieber und wir mussten stationär in die Klinik. Die Blutwerte waren nochmal rapide gesunken. Jetzt war auch mir klar, es ist Zeit zu handeln. Wir entschieden uns, die KMT in der Uniklinik RWTH in Aachen durchzuführen. Die Monate bis zur Knochenmarktransplantation im Mai 2025 waren ein ständiges Auf und Ab. Emilys Blutwerte wurden immer schlechter, ihr Knochenmark arbeitete immer weniger. Die ärztlichen Vorgespräche überwältigten mich völlig - so viele Nebenwirkungen, so viele Risiken! Ich hatte große Angst, die falsche Entscheidung zu treffen.

Aber tief im Herzen wusste ich: Das ist ihre Chance. Die Chance, Emily ein Leben zu schenken, das so normal wie möglich ist.

Die Zeit der KMT war unglaublich schwer - für Emily, aber auch für mich.

Sie hatte starke Bauchschmerzen, ihre Schleimhäute und Haut waren entzündet, und ich konnte oft nur zusehen und hoffen, dass sie das alles schafft. Man fühlt sich so hilflos, weil man seinem Kind nicht wirklich helfen kann - außer da zu sein, zu trösten, und sie durch jede Minute zu begleiten. Aber im Grunde sind all diese Nebenwirkungen "normal", die KMT lief wie geplant und ohne große

zusätzliche Komplikationen. Das neue Knochenmark fing schnell an, neue Blutzellen zu bilden, sodass wir sogar schon am Tag 32 nach Hause gehen durften. Man zählt den Tag der Transfusion mit neuen Spenderzellen als Tag 0, und von da an zählt man nach oben.

Am Tag 38 sah man Veränderungen an der Haut: Emily hatte eine Abstoßungsreaktion des neuen Immunsystems auf ihre Haut entwickelt, eine akute GvHD (Graft versus Host Disease). Mit einer Anpassung der ohnehin vielen Medikamente, die Emily einnehmen musste, bekam man das in den Griff. Eine Woche später landeten wir wieder stationär in der Klinik, dieses Mal mit einem Infekt. Ihr Körper kämpfte, doch auch das meisterte Emily. Ein Aufatmen, für die Ärzte, für mich, für Emily. Einige Zeit später bekam sie wieder Fieber: Ein Pilz in der Lunge bescherte uns erneut 4 Tage stationären Aufenthalt. Neben diesen akuten Situationen mussten wir zusätzlich 3x wöchentlich in die Klinikambulanz zur Nachkontrolle. Dies reduzierte sich später auf 1x wöchentlich.

Heute (30.10.2025), am Tag 158 nach der Transplantation, sind Emilys Blutwerte stabil. Das Immunsystem schwächelt noch, aber sie lacht wieder, spielt und genießt, mit mehr Energie denn je, jeden Moment. Diese Zeit hat auch mich verändert - sie hat mir gezeigt, wie viel Liebe, Mut und Durchhaltevermögen man als Mutter entwickeln kann, wenn es um ihr Kind geht.



Ich fühle mich dankbar, dass wir diesen Weg geschafft haben, dass ich meine Tochter wieder lachen sehe. Aber ich bin auch müde, erschöpft von all den Monaten der Angst und des Hoffens. Gleichzeitig erfüllt mich ein tiefer Stolz: Auf Emily, auf ihre Stärke, und auf uns als Familie. Wir haben das gemeinsam geschafft - und ich blicke jetzt voller Hoffnung in die Zukunft.

Wir hoffen, dass sie ab Januar 2026 wieder in den Kindergarten gehen darf.

Oben: Emily geht es heute wieder gut!

Unten: Emily auf Station während der KMT



Auf Kontakte, auf die Emily so lange verzichten musste, freut sie sich am allermeisten. Auch freut sie sich auf die Zeit, wo sie nicht mehr hören muss, dass sie etwas nicht darf, sondern einfach irgendwelche Sachen tun kann, die für gesunde Kinder normaler Alltag sind.

„Stark sein heißt nicht, keine Angst zu haben, sondern trotzdem weiterzugehen.“

„To give up is never an option!“

Mein Name ist Florian Maier, ich wurde 1990 in München geboren und wohne seit 2014 in Nürnberg. Meine Eltern heißen Eliane und Werner, wir sind eine deutsch-französische Familie.

Bei meiner Geburt vor 35 Jahren wurde eine ganze Anzahl von Fehlbildungen diagnostiziert (z. B. eine Unterbrechung der Speiseröhre, fehlende Daumen etc.). Bereits am selben Tag, nur wenige Stunden alt, hatte ich die erste Operation. Mittlerweile musste ich rund zwanzig Eingriffe und eine Vielzahl von Krankenhausaufenthalten über mich ergehen lassen, um Fehlbildungen und auftretende Spätfolgen korrigieren zu lassen. Die Kombination von diesen auch für Fanconi-Anämie typischen Fehlbildungen wurde zuerst als die viel häufigere VACTERL-Assoziation diagnostiziert.

Erst als sich über die Jahre hinweg meine Blutwerte nach und nach verschlechterten und zum ersten Mal der Verdacht auf FA geäußert wurde, machte man eine Testung und es wurde schließlich die Diagnose FA gestellt. Da war ich sechs Jahre alt. Eine Therapie mit männlichen Hormonen (Oxymetholon) verschaffte zwar ein paar Jahre Aufschub, schließlich musste aber in 2003 eine Fremdspender-Knochenmarktransplantation (KMT) durchgeführt werden. Damals gab es nur sehr wenige Kliniken, die diese für FA-Patienten noch sehr riskante Therapie durchführten. Dr. med. Ebell und sein Team an der Charité in Berlin waren damals ein Zentrum, das bereits einige Erfahrung mit KMT bei FA hatte und so beschlossen wir, diese dort durchführen zu lassen.



Mit meinen Eltern nach der KMT in 2005

Nach der vorgeschriebenen Wartezeit konnte ich dann mit dem Kochenmarkspender Kontakt aufnehmen, daraus hat sich eine Freundschaft ergeben, die bis heute anhält. In 2023 haben wir zusammen unser zwanzigjähriges „KMT-Jubiläum“ gefeiert! Nach der Transplantation ging es hämatologisch bergauf und ich konnte endlich neben meinen musikalischen Hobbys (Geige und Klavier) auch meinen sportlichen Interessen nachgehen (Reiten, Judo, Segeln).



Nach meinem Abitur in München begann ich dann ein Studium, merkte aber bald, dass ich lieber meine Leidenschaft als Beruf ausüben würde: das Kochen!



Nach dem Besuch einer Hotelfachschule und einer Ausbildung zum Koch stürzte ich mich in das Berufsleben. Leider kam es dann, auch aufgrund der Corona-Pandemie, über die Jahre hinweg zu einigen Veränderungen in der Branche. Allerdings muss ich auch sagen, dass der Beruf als Koch wirklich sehr anstrengend ist und es nicht einfach ist, die unregelmäßigen und langen Arbeitszeiten sowie die körperliche Anstrengung unbemerkt wegzustecken. Mit zunehmenden Berufsjahren spürte ich die körperliche Belastung immer mehr, sodass ich mich 2024 entschloss, eine Umschulung in einem kaufmännischen Beruf zu beginnen.

Zur gleichen Zeit las ich vom Regionaltreffen der Deutschen FA-Hilfe, welches im November 2024 in Nürnberg stattfand. Nach jahrelanger „Abstinenz“ (als Kind war ich mit meinen Eltern regelmäßig auf den FA-Jahrestreffen gewesen) von der FA-Community nahm ich kurzentschlossen an diesem Treffen teil. Es war ein komisches Gefühl, mal wieder andere mit FA zu treffen und zu sprechen - aber auch ein gutes.

Anfang 2025 entwickelte ich plötzlich Heiserkeit, hatte Schluckprobleme, zudem fühlte ich mich unerklärlich kraftlos. Heute weiß ich, dass dies die ersten gesundheitlichen Anzeichen meiner Tumorerkrankung waren. Nach weiterer Diagnostik wurde schließlich im Juni 2025 die Diagnose Ösophagus-Karzinom, also Speiseröhrenkrebs, gestellt. Was für ein Schock! Ich wusste natürlich um die Gefahr von Plattenepithelkarzinomen bei FA und hatte auch immer meine Mundhöhle entsprechend untersucht. Aber leider war dieser Tumor „eine Etage“ tieferliegend. Mir ging es ja die ganze Zeit sehr gut und mein Leben verlief so normal, dass ich mir selbst nie die Frage stellte, ob ich wirklich medizinisch gut aufgestellt bin.

Regelmäßige Inspektionen der Mundschleimhaut und Kontrollen meines Blutbildes erschienen mir ausreichend. Rückblickend würde ich natürlich zu einem - für FA-Erwachsene empfohlenen - jährlichen Speiseröhren-Screening gehen.

Meine gesundheitliche Situation verschlechterte sich in den nächsten Wochen recht schnell, sodass ich bald nur noch Flüssignahrung zu mir nehmen konnte. Nach einigen weiteren Untersuchungen sagte man mir, dass der Tumor aktuell zu groß und inoperabel sei. Das Ärzteteam des Klinikums Nürnberg, bei denen ich in Behandlung bin, war offen genug, um das im Januar 2025 neu entstandene virtuelle Europäische FA-Tumorboard* zu konsultieren.

Man schlug mir schließlich eine Kombinationstherapie, bestehend aus einer Strahlenbehandlung und der Gabe eines Checkpoint-Inhibitors (Nivolumab) vor. Vorab wurde mittels einer Hautstanze meine Strahlensensitivität* getestet, die bei mir wegen FA höher lag. Aufgrund der höheren Strahlenempfindlichkeit wurden die Bestrahlungsmenge und -dauer individuell an mich angepasst. Die ersten drei Wochen der Strahlentherapie waren relativ gut erträglich, danach begannen die Probleme, da die Schleimhaut durch die Bestrahlung immer mehr angegriffen wurde. Nach der 28. Bestrahlung war diese Therapie endlich zu Ende.

Zur halben Bestrahlungszeit startete auch die Immuntherapie. Bereits nach der zweiten Infusion (mit der regulären Dosis) begannen die Nebenwirkungen. Die ausgelöste Autoimmunreaktion bewirkte zunächst eine beginnende Hepatitis, kurz darauf bekam ich eine massive Lungenentzündung, die einen Aufenthalt auf der Intensivstation nötig machte. Das sind relativ seltene Nebenwirkungen, aber leider hatte ich großes Pech. Die Immuntherapie, in die wir so viel Hoffnung gesetzt hatten, musste ich leider beenden.

Mein gesundheitlicher Zustand während der Zeit auf der Intensivstation war äußerst kritisch und instabil, ich musste sogar längere Zeit beatmet, aber glücklicherweise nicht intubiert werden. Nach einiger Zeit kämpfte ich mich da raus und durfte schließlich wieder auf die Normalstation.

Leider kam es dann infolge der hochfrequenten Sauerstofftherapie zu einem „Mediastinalempysem“, dabei trat Luft aus der Lunge in den oberen Körperbereich ein – dies war äußerst schmerzhaft und machte das Atmen nur noch anstrengend. Insgesamt verbrachte ich fast sechs Wochen in der Klinik, ich hatte sehr viel meiner Kraft verloren, aber mittlerweile bin ich wieder zuhause. Ich habe jetzt nur noch minimale Sauerstoff-Unterstützung, die nach und nach reduziert werden konnte. Auch die Prednisolongabe wird Stück für Stück reduziert. Mein Körper baut wieder auf und ich kann nach Monaten endlich wieder normal essen. Auch meine Stimme wurde laufend besser und ich absolviere täglich meine Bewegungs-/Sportrunde.

Gegen Ende Oktober hatte ich dann ein PET-CT zur Abklärung des Behandlungserfolgs: Der ursprüngliche Tumor ist erheblich kleiner geworden. Auch wenn sich noch eine relativ geringe Tumoraktivität erkennen lässt: mit diesem deutlichen Erfolg hatte man anscheinend nicht gerechnet. Erneut wurde mein Fall im Virtuellen Tumorboard mit europäischen FA-Experten (FA VTAB) diskutiert und mögliche weitere Therapieoptionen besprochen.

Meine Kraft und mein Wille, den Krebs weiter zu bekämpfen, sind trotz der schweren letzten Monate ungebrochen.

Während all dieser Zeit haben mich meine Eltern sehr unterstützt. Ihr seid einfach die Besten - Danke euch!

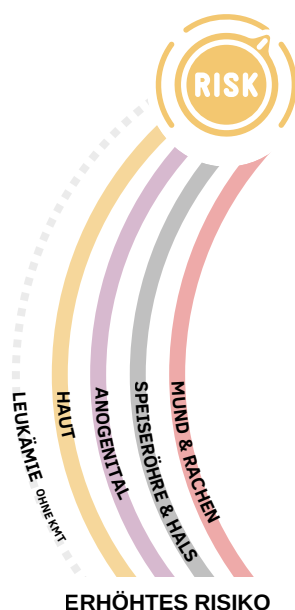
*siehe auch weitere Berichte in dieser Broschüre

Krebs ist ein Thema, das alle Menschen angeht.

Bei Menschen mit FA steigt das Risiko für Krebserkrankungen deutlich früher und höher, jedoch nicht für alle Krebsarten.

Es ist von immenser Bedeutung, dass junge FA-Erwachsene über ihr frühes und hohes Risiko Bescheid wissen und auch ihre Ärzte darüber informieren.

Die nebenstehende Grafik zeigt die wichtigsten Vorsorge-Screenings auf einen Blick.



KREBS-VORSORGE FÜR ERWACHSENE MIT FANCONI-ANÄMIE

GRUNDSÄTZLICHES

- Erhöhtes Risiko nur für bestimmte Krebsarten
- Das Risiko steigt mit dem Alter
- Standardtherapien sind nur begrenzt umsetzbar
- Früherkennung führt zu weniger invasiver Behandlung und höherer Lebensqualität

REGELMÄSSIGE VORSORGEUNTERSUCHUNGEN:

- Mund & Rachen: 2-4x im Jahr (Zahnarzt)
- Speiseröhre/Hals: 1x im Jahr (Internist/HNO-Arzt)
- Anogenital: 2x im Jahr (Gynäkologe/Internist)
- Haut: 1x im Jahr (Dermatologe)
- Leukämie (Pat. ohne KMT): 1x im Jahr (Hämatologe)
- Empfehlung: Aufgrund eines event. erhöhten Risikos 1x im Jahr Leberuntersuchung

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

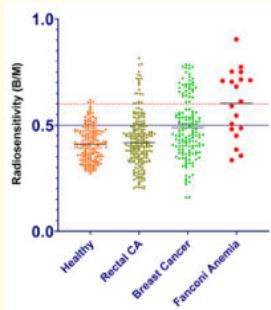
Wissenschaft aktuell

STRAHLENEMPFLINDLICHKEIT/SYMPOSIUM USA/SELF EMPOWERMENT

Strahlenempfindlichkeit bei Menschen mit FA

Fanconi-Anämie gilt als Erkrankung, die meist mit einer sehr geringen Toleranz gegenüber Röntgenstrahlung sowie Therapien wie Chemo- oder Radiotherapie einhergeht. Ursache ist ein Defekt im zellulären Reparaturmechanismus für chromosomale Doppelstrangbrüche, der bei FA in allen Körperzellen besteht. Solche DNA-Schäden können durch UV- oder Röntgenstrahlung, bestimmte Chemikalien, Tabakrauch, Alkohol oder auch durch körpereigene Stoffwechselprozesse entstehen. Praktische Erfahrungen zeigen jedoch, dass das Ausmaß dieser erhöhten Empfindlichkeit von Patient zu Patient sehr unterschiedlich ist. Um das Risiko genauer zu bestimmen, kann nun eine individuelle Strahlenempfindlichkeitstestung im Rahmen einer Studie an der Universität Erlangen durchgeführt werden.

Unterschiedliche Empfindlichkeiten



In einer ersten Studienphase zwischen 2019 und 2023 wurden neunzehn FA-Patienten unterschiedlicher Subtypen untersucht. Sechs von ihnen wiesen eine durchschnittliche, vier eine leicht erhöhte, acht eine deutlich erhöhte und ein Patient eine sehr stark erhöhte Strahlenempfindlichkeit auf.

Frühe Bestimmung der Strahlenempfindlichkeit bei FA!

Ideal wäre es, wenn FA-Betroffene direkt nach der Diagnosestellung mit Fanconi-Anämie eine Bestimmung der individuellen Strahlenempfindlichkeit bekämen. Diese ist nur einmal notwendig, da bisherige Untersuchungen davon ausgehen, dass sich die Strahlensensitivität im Laufe des Lebens nicht ändert.

Am einfachsten ist die Messung an Lymphozyten aus einer 10ml-Blutprobe, die verständlicherweise nur vor einer Knochenmarktransplantation (KMZ)/ Stammzelltransplantation (SZT) möglich ist. Nach einer KMT/SZT muss die Untersuchung an einer Hautbiopsie (Hautfibroblasten) erfolgen. Dieses Verfahren ist deutlich aufwändiger und kann im Falle einer dringend notwendigen Fragestellung z.B. im Rahmen einer Strahlentherapie, zu unnötigen Verzögerungen führen. Daher ist es sinnvoll und wichtig, die Bestimmung frühzeitig einzuleiten.

Möglichst auch Eltern & Geschwister testen

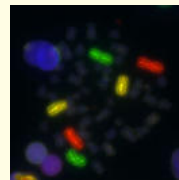
Um besser verstehen zu können, wie stark die Strahlenempfindlichkeit bei verschiedenen genetischen FA-Varianten ausgeprägt ist, bittet das Erlanger Forschungsteam auch um jeweils eine Blutprobe der Eltern sowie nicht betroffener Geschwister - wenn möglich. Diese zusätzlichen Daten sind für das Forschungsprojekt ebenfalls von großem Wert. Auch bei den Anverwandten des FA-Betroffenen wird dann die Strahlenempfindlichkeit kostenfrei gemessen, und die Ergebnisse werden selbstverständlich mitgeteilt.

Organisation & Bestellung von Probenentnahme-Kits

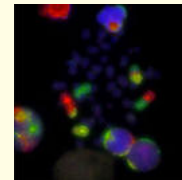
Kits zur Blutentnahme oder zur Entnahme von Hautbiopsien können von Patienten oder Ihren Ärzten per E-Mail bei nebenstehender Adresse bestellt werden. Auch ist es möglich, direkt an der Strahlenklinik in Erlangen Blut- und Hautproben entnehmen zu lassen (zur Terminvergabe bitte Kontakt zu Prof. Dr. Distel aufnehmen). Da diese Untersuchungen im Rahmen einer Studie durchgeführt werden, entstehen den Teilnehmern keine Kosten, außer für den Versand.

Die Untersuchungsmethode

Die Strahlenempfindlichkeit wird standardmäßig mit einer 3-Farb-FISH-Untersuchung an Blut ermittelt. Dabei werden die drei größten Chromosomen markiert, unter dem Mikroskop auf Brüche untersucht und ein Durchschnittswert bestimmt, der das Ausmaß der Empfindlichkeit anzeigt. Je nachdem, wie viele Brüche vorliegen, liegt keine, eine geringfügige oder eine deutlich erhöhte Strahlenempfindlichkeit vor.



Das linke Bild zeigt drei angefarbte Chromosomenpaare, es liegen keine Veränderungen vor.



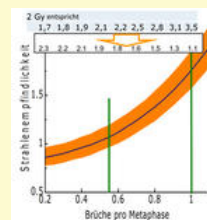
Das rechte Bild zeigt zahlreiche Veränderungen in den drei angefarbten Chromosomen, die sich als Farbwechsel, kurze oder alleinige Stücke darstellen.

Nutzen der Untersuchung

Die Ergebnisse helfen dabei, medizinische Entscheidungen besser auf die individuelle Empfindlichkeit von FA-Betroffenen abzustimmen:

- Bei diagnostischen Verfahren (z. B. Röntgen- oder CT-Aufnahmen) könnte die Strahlendosis gezielt reduziert werden.
- Bei einer Tumorerkrankung könnten die Fraktionsdosen der Strahlentherapie an die persönliche Toleranz angepasst werden.

So lassen sich unnötige Risiken vermeiden und die Behandlungen optimal auf den einzelnen FA-Betroffenen abstimmen.



Beispiel:

Ein Patient hat eine deutlich erhöhte Empfindlichkeit von 0,6 B/M. Er erhält normalerweise 2 Gray (Gy) Strahlendosis pro Tag. Für diesen Patienten wirkt diese Dosis jedoch so, als würde er 2,2 Gy bekommen - also stärker als geplant. Um den gleichen Behandlungseffekt wie bei 2 Gy zu erreichen, könnte die Tagesdosis daher zur Reduzierung von Nebenwirkungen auf 1,8 Gy gesenkt werden.

Liegt die individuelle Strahlenempfindlichkeit über 0,55 Brüche pro Metaphase (B/M), sollte die Strahlendosis reduziert werden.

Videaufzeichnung des Vortrags im Mai 2025 auf dem FA-Jahrestreffen in Böttingen:



Strahlenklinik der Universitätsklinik Erlangen
Prof. Dr. med. Luitpold Distel
Leiter der Strahlenbiologie
09131 / 8532312
luitpold.distel@uk-erlangen.de

INTERNATIONALES FA-SYMPOSIUM USA

Auch in diesem Jahr trafen sich ExpertInnen und Betroffene beim internationalen FA-Wissenschaftler-Symposium – diesmal im Norden der USA, in Minneapolis/Minnesota. Parallel dazu fand das internationale FA-Erwachsenentreffen statt, an dem sich rund 60 erwachsene FA-PatientInnen aus aller Welt beteiligten.

Über drei Tage hinweg kamen damit etwa 300 Menschen der weltweiten Fanconi-Anämie-Gemeinschaft zusammen, um sich über aktuelle Forschungsergebnisse, wissenschaftliche Fortschritte und persönliche Lebenserfahrungen auszutauschen. Die TeilnehmerInnen reisten aus 18 Ländern von sechs Kontinenten an, darunter: Ägypten, Argentinien, Australien, Brasilien, Dänemark, Deutschland, Dominikanische Republik, Frankreich, Israel, Kanada, Kenia, Mexiko, Niederlande, Pakistan, Polen, Portugal, Spanien, Südafrika, Vereinigtes Königreich und Vereinigte Staaten.

Auszeichnung „Best Clinical Poster“

Neben den wissenschaftlichen Vorträgen hatten ForscherInnen die Möglichkeit, sich um einen der ca. 50 begehrten Posterplätze zu bewerben. Besonders erfreulich: Dr. Reinhard Kalb und Prof. Dr. Distel konnten jeweils einen dieser Plätze für ihre Forschungsthemen gewinnen.

Ihre präsentierten Poster im Überblick:

- Dr. Reinhard Kalb präsentierte sein Poster mit dem Titel: „FANCI's helicase domain is sufficient for DNA interstrand crosslink resistance“ (Die Helicase-Domäne von FANCI reicht aus, um Resistenz gegen DNA-Strangvernetzungen zu vermitteln).
- Prof. Dr. Distel stellte vor: „Radiosensitivity in patients with breast cancer risk genes in comparison to Fanconi anemia“ (Strahlungsempfindlichkeit bei PatientInnen mit Brustkrebs-Risikogenen im Vergleich zu Fanconi-Anämie-Risikogenen).

Einmal während der drei Veranstaltungstage fand wie immer ein festliches Bankett statt, bei dem Ansprachen gehalten und besondere Leistungen geehrt wurden. Mit großer und lautstarker Freude applaudierten wir Prof. Distel, der vom FCF für sein Poster den „Best Clinical Poster“-Preis erhielt – neben den weiteren Kategorien „Best Basic Poster“ und „Best Translational Poster“.

Weil die deutsche Beteiligung am Symposium in diesem Jahr besonders zahlreich war, war der „Deutsche Fan-Club“ bei der Poster-Preisverleihung außergewöhnlich groß – und entsprechend lautstark! 😊



v.l.n.r.: Mona von der Heyden, Dr. Eunike Velleuer-Carlberg, Dr. Reinhard Kalb, Prof. Dr. Luitpold Distel, Nancy Behrendt, Julia Bielefeld, Christine Krieg

Starke deutsche Beteiligung

Eine der vier wissenschaftlichen Sessions des Symposiums, „Manifestationen der Fanconi-Anämie“, wurde zum dritten Mal von Dr. Eunike Velleuer-Carlberg und Dr. Wayne Chrismani (St. Vincent Institute, Melbourne, Australien) moderiert.



v.l.n.r.: Dr. Velleuer-Carlberg, Louise Dalgleish, Dr. Kathleen Bogart

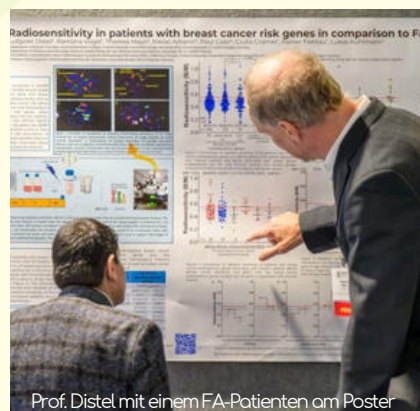
Dr. Reinhard Kalb, Leiter des Genome Instability Lab am Institut für Humangenetik der Universität Würzburg, hielt einen Vortrag mit dem Titel: „Biallelic Truncations in FANCI without phenotypical manifestation of Fanconi Anemia“ (Biallelische Trunkierungen/Stützungen in FANCI ohne phänotypische Manifestation der Fanconi-Anämie).

Prof. Dr. Luitpold Distel, Leiter der Strahlenbiologie an der Universität Erlangen, war ebenfalls als Referent geladen und präsentierte seinen Vortrag zu: „Radiosensitivity testing and dose adjustment for radiotherapy in patients with Fanconi anemia“ (Strahlungsempfindlichkeitstests und Dosisanpassung für die Strahlentherapie bei PatientInnen mit Fanconi-Anämie).

Wie in den Vorjahren war auch diesmal unser CAT-Team (Cancer Awareness Team) mit fünf Vertreterinnen – Mona Markgraf, Nancy Behrendt, Julia Bielefeld und Christine Krieg (und zeitweise natürlich auch Eunike Velleuer-Carlberg) – beim Erwachsenentreffen aktiv.



Lisa Mingo (FCF Board), Prof. Distel, Orion Marx (FCF Board)



Prof. Distel mit einem FA-Patienten am Poster



Dr. Kalb (rechts) mit einem Wissenschaftler am Poster

SELF-EMPOWERMENT - ORALE PRÄVENTION



Bild oben: Das CAT-Team (l.n.r.: Julia, Mona, Eunike, Christine, Nancy)



Dr. Eunike Velleuer-Carlberg und Christine Krieg hielten im Rahmen des FA-Erwachsenentreffens einen Vortrag zum diesjährigen Schwerpunkt "Life-style: Small move – big effect". Im Mittelpunkt stand die Bedeutung regelmäßiger Bewegung – sowohl als direkte als auch indirekte Maßnahme zur Krebsprävention. Besonders gut kam der vom Team eigens komponierte FAexam-Rocksong an, der zusammen mit kurzen Bewegungseinheiten als praktische Motivation diente, um direkt anzufangen sich mehr zu bewegen!

Unser Cancer Awareness Team (CAT) setzt sich neben den oralen Mundinspektionen vor allem dafür ein, erwachsene FA-PatientInnen über ihr erhöhtes Mundkrebs-Risiko aufzuklären. Dabei erklärt das Team, welche Läsionen im Mundraum besonders beachtet werden müssen, zeigt, wie eine Mund-Selbstinspektion korrekt durchgeführt wird und gibt Tipps, wie man aussagekräftige Fotos für die Dokumentation anfertigt. Ein zentrales Werkzeug ist dabei die speziell für FA-PatientInnen entwickelte FAexam-App. Im sogenannten „Screening-Room“ waren neben dem deutschen CAT-Team noch zwei weitere internationale Mundschleimhaut-Projekte vertreten: Vom NIH (National Institute of Health) und der Rockefeller University. So hatten die Teilnehmenden die Möglichkeit, an drei verschiedenen Studien teilzunehmen. Dieses umfassende Angebot wurde erfreulicherweise von fast allen anwesenden FA-Erwachsenen wahrgenommen!



The German Party

Während der Vorbereitungen für Symposium und Adultmeeting wünschten wir uns einen lockeren Rahmen für den Austausch mit den FA-Erwachsenen – und so entstand die Idee einer „German Chill-out Party“.

Nach dem offiziellen Bankett-Dinner luden wir alle FA-Erwachsenen, Begleitpersonen und Interessierten zu einer typisch deutschen Feier ein: Mit Radler, Berliner Weiße, Spezi, Apfelschorle, Pumpernickel-Höppchen, Nimm2-Lachgummis, deutscher Musik und Dekoration. Besonders beliebt waren die unbekannten (und natürlich auch alkoholfreien) Getränke. Das alkoholfreie Bier und die Fanta hatten wir sogar extra aus Deutschland mitgebracht! Absolute Begeisterung löste bei allen die Fotowand mit Schloss Neuschwanstein aus. Es wurde viel gelacht, und der lockere herzliche Austausch machte den Abend zu einem besonderen Erlebnis für alle.



Lynn Frohnmair & Eunike

Creativity Award für CAT 😊

Die "German Party" wurde als eines der Highlights des Symposiums vom FCF bezeichnet – und es sieht ganz so aus, als würden auf den nächsten Treffen des FCF weitere länderspezifische Themenpartys folgen! Als besondere Anerkennung für unsere kreative Idee verlieh uns Dr. Reinhard Kalb spontan den „Creativity Award“. Danke Reinhard! ❤️



Forschung und Wissenschaft

ORALE ZYTOLOGIE/GENTHERAPIE/FANCX-GEN

Ergebnisse der deutschen Studie zur zytologischen Bürstenbiopsie bestätigt durch das NCI (National Cancer Institute/USA)

Über die Studie „Reducing the Burden of Squamous Cell Carcinoma in FA“ und die langjährige Sammlung von Mundschleimhautproben zur Testung der zytologischen Bürstenbiopsie haben wir bereits mehrfach berichtet. Im Jahr 2020 veröffentlichten die Hauptautoren Dr. Eunike Velleuer-Carlberg, Dr. Martin Schramm und Ralf Dietrich die Ergebnisse, die zeigten, dass die nicht-invasive Bürstenbiopsie ein gut geeignetes Instrument für das Screening oraler Läsionen ist*.

Seitdem wurden in mehreren Ländern Folgeprojekte gestartet, die auf diesen Erkenntnissen aufbauen. Besonders herausragend ist das Projekt des National Cancer Institute (NCI) unter der Leitung von Dr. Neelam Giri und Dr. Sharon Savage. Es verfolgt das Ziel, die Bürstenbiopsie als Zusatzverfahren im oralen Screening zu prüfen und in den USA zu etablieren. Die Studie begann im Frühjahr 2023 und hat bislang 92 FA-PatientInnen rekrutiert. Dr. Zohreh Khavandgar, Zahnärztin und MKG-Chirurgin, präsentierte die aktuellen Ergebnisse der NCI-Studie auf dem diesjährigen FA-Symposium.

*<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32022466/>



In ihrer Abschlussfolie fasste sie folgende Kernaussagen zusammen und bestätigte damit die Ergebnisse der deutschen Bürstenbiopsie-Studie:

- Eine nicht-invasive Bürstenbiopsie, ergänzt durch die DNA-Ploidie-Analyse, ermöglicht die Identifizierung verdächtiger oraler Läsionen, die sonst einer histologischen Bestätigung bedürfen und reduziert dadurch die Belastung durch chirurgische Biopsien.
- Regelmäßiges Screening fördert die frühzeitige Erkennung und gezielte Behandlung des oralen Plattenepithelkarzinoms bei Fanconi-Anämie.
- Die Diskussionen in interdisziplinären Konsensustreffen sind von großem Wert für die Standardisierung und Validierung der oralen Bürstenzytologie und der automatisierten DNA-Ploidie-Analyse im Screening auf orale Dysplasien und Plattenepithelkarzinome (SCC). Dies wird eine breitere Anwendung dieser Verfahren beim oralen SCC-Screening bei Personen mit FA ermöglichen.

Wir freuen uns sehr über die Bestätigung unserer Studienergebnisse aus dem Jahr 2020 und sehen die Resultate der amerikanischen noch nicht publizierten Studie als wichtige Anerkennung und Bestätigung des gesamten Bürstenbiopsie-Forschungsteams.

Unser ganz besonderer Dank ❤️ gilt Dr. Martin Schramm (MVZ Pathologie Viersen, ehemals Uni Düsseldorf) der die Studie mit großem Engagement zytologisch begleitet hat und nun auch die NCI-Studie regelmäßig mit seiner einzigartigen fachlichen Expertise unterstützt.



Zukunft der Gentherapie bei FA: Rückzug der Zulassungsanträge

In den vergangenen Ausgaben von Projekt Lebensmut haben wir immer mal über die Fortschritte der internationalen FA-Gentherapie-Forschung durch Rocket Pharmaceuticals berichtet. Die zentralen Projekte hierbei sind „FANCOLEN I“ gefolgt von „FANCOLEN II“ (s. Infobox). Zuletzt gab es erste vielversprechende Anzeichen: Kleine Erfolge und Hinweise darauf, dass die Therapie möglicherweise eine Stabilisierung der Blutwerte bei Betroffenen bewirken könnte.

Im August 2025 teilte Rocket Pharmaceuticals in einer Pressemitteilung überraschend mit, die Zulassung seiner FA-Gentherapie bei der FDA (US-Arzneimittelbehörde) und der EMA (Europäische Arzneimittel-Agentur) nicht weiterzuverfolgen. Damit stellt das Unternehmen die therapeutische Entwicklung der Gentherapie für FA in Europa und den USA ein.

Laut Unternehmensangaben hat diese Entscheidung keine Sicherheits- oder Wirksamkeitsbedenken zur Ursache. Vielmehr basiert sie ausschließlich auf geschäftlichen und finanziellen Überlegungen. Dr. Paula Rio, eine führende Forscherin in der Entwicklung der FA-Gentherapie, erklärte, dass der Rückzug des EMA-Antrags vor allem auf nicht einhaltbare Fristen zurückzuführen sei. Durch den frühzeitigen Rückzug vermeidet Rocket Pharma mögliche Strafen und könnte so den Weg für Unternehmen ebnen, die das Programm übernehmen möchten.

Auswirkungen auf die USA und Europa

Während das europäische Programm bereits weiter fortgeschritten war, befindet sich das US-amerikanische Pendant bei der FDA noch in einem früheren Stadium. Daher wird es hier voraussichtlich länger dauern, bis weitere Schritte möglich sind. Trotz des Rückschlags betonte Dr. Rio in einer Stellungnahme an FA Europa, dass die führenden ExpertInnen der FA-Forschung entschlossen bleiben, die Gentherapie weiter voranzutreiben. Aktuell prüfen verschiedene Teams in Europa, ob andere Unternehmen das Programm übernehmen könnten. Zudem besteht die Möglichkeit, dass das spanische Gentherapie-Team die Lizenz zurückerhält, falls Rocket Pharma sie nicht nutzt. Dies würde alternative Wege eröffnen, um FA-PatientInnen weiterhin Zugang zu einer Gentherapie zu ermöglichen.

Wichtige Klarstellungen von Rocket Pharmaceuticals

- Familien, die bereits an den klinischen Studien teilnehmen, werden weiterhin medizinisch betreut. Die laufende Nachsorge bleibt bestehen, und die bisher gesammelten Daten werden auch künftig wertvolle Erkenntnisse für die Forschung liefern.
- Sollte sich in Zukunft ein neuer Weg zur Zulassung eröffnen, stehen die bestehenden Forschungsergebnisse, Daten und Erfahrungen bereit, um die nächsten Schritte zu unterstützen.

FANCOLEN-I (2016–2019, 9 behandelte FANCA-PatientInnen)

Ziel: Zu prüfen, ob die Gentherapie überhaupt sicher und machbar ist, also ob genügend eigene Stammzellen gewonnen werden können, das gesunde Gen erfolgreich eingebaut wird und ob diese Zellen im Körper überleben und funktionieren.

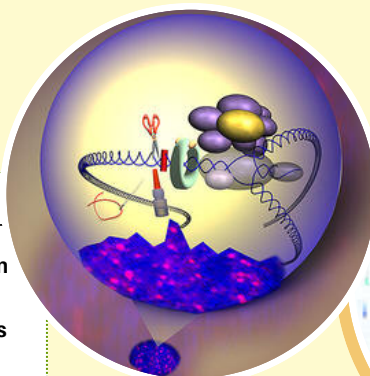
FANCOLEN-II (2019–2025, 12 FANCA-PatientInnen)

Ziel: Zu bestätigen, dass die Therapie langfristig wirksam ist und zu zeigen, dass sich die Methode standardisieren lässt – also nach denselben Qualitätsregeln in verschiedenen Kliniken herstellen und anwenden lässt. Diese Phase diente auch dazu, die Therapie für eine mögliche Zulassung vorzubereiten.

Neues FA-Gen Nr. 23: FANCX/FAAP100

Bislang waren 22 Gene bekannt, die, wenn sie pathogene Veränderungen (Mutationen) aufweisen, Fanconi-Anämie auslösen können. Unter der Leitung von Prof. Dr. med. Detlev Schindler, langjähriger Forscher am Institut für Humangenetik der Julius-Maximilians-Universität Würzburg (JMU), wurde das Gen FAAP100 näher erforscht, welches nun in die Liste der FA-Gene als FANCX aufgenommen wurde. Dr. Julia Kühl (ebenfalls Humangenetik Würzburg) und die Arbeitsgruppe Somazellgenetik der Humangenetik Würzburg unter Leitung von Dr. Reinhard Kalb waren ebenfalls maßgeblich beteiligt sowie weitere Forscher aus Baltimore/USA und Miami/USA. Die Forschungsergebnisse wurden in der Fachzeitschrift „The Journal of Clinical Investigation“ (JCI) veröffentlicht. Der Titel der Studie lautet: „Genetic inactivation of FAAP100 causes Fanconi anemia due to disruption of the monoubiquitin ligase core complex“ (doi: 10.1172/JCI187323).

Herzlichen Glückwunsch an das gesamte Studienteam! Diese wichtige Arbeit hat ein weiteres entscheidendes Puzzleteil im FA-Pathway entschlüsselt – ein wichtiger Schritt, um die Krankheit besser zu verstehen.



DNA-Reparatur findet an bestimmten Punkten (Schadensstellen, „Foci“, rot im unteren Teil der Grafik) statt. Sie funktioniert nach dem Prinzip Erkennen (FA-Kernkomplex violett mit FAAP100/FANCX gold), Herbeischaffen von Reparaturfaktoren, Ausschneiden des schadhaften Segments und Zusammenfügen der reparierten DNA, symbolisiert durch die verschiedenen Werkzeuge im oberen Teil der Grafik.



Prof. Dr. Detlev Schindler

Einen besonderen Dank möchten wir an Prof. Dr. med. Detlev Schindler richten, der seit Jahrzehnten die FA-Forschung prägt. Seine bahnbrechenden Beiträge – von der Entdeckung und Charakterisierung zentraler FA-Gene bis hin zur Aufklärung ihrer Funktionen – haben das Verständnis dieser komplexen Erkrankung maßgeblich vorangebracht. Ohne sein Engagement, Expertise, Gründlichkeit und Geduld wären viele der heutigen Erkenntnisse nicht möglich gewesen!

FANCX im FA-Reparaturmechanismus

Im FA-Pathway, ein wichtiger Reparaturmechanismus für DNA-Doppelstrang-Läsionen (Crosslinks) in Zellen, sind aktuell 23 FA-Gene bekannt, die direkt an diesem Prozess beteiligt sind. Jedes dieser Gene enthält die Bauanleitung für ein Enzym oder Protein, das im FA-Reparaturweg eine bestimmte Aufgabe übernimmt. Schäden an der DNA müssen zunächst erkannt und anschließend durch eine Reihe genau aufeinander abgestimmter Schritte repariert werden. Ein erster Zwischenschritt ist der Aufbau des sogenannten FA-Kern (Core)-Komplexes. Er verleiht dem FA-Reparaturweg die Spezifität für Crosslinks und besteht aus acht Proteinen (FANCA, FANCB, FANCC, FANCE, FANCF, FANCG, FANCL und FANCX/FAAP100). Seine Hauptaufgabe ist es, die beiden Proteine FANCD2 und FANCI zu aktivieren, indem er sie mit einer kleinen Markierung (Ubiquitin) versieht. Diese Monoubiquitinierung ist das entscheidende Signal, damit die eigentliche DNA-Reparatur beginnen kann.

Das FAAP100-Gen wurde in diesem Jahr als 23. Gen, nun unter der Bezeichnung FANCX, in die Liste der krankheitsursächlichen FANC-Gene aufgenommen. Die Forschungsergebnisse des deutsch/amerikanischen Forschungsteams unter der Leitung von Prof. Dr. med. Detlev Schindler wurden im April 2025 veröffentlicht. Parallel dazu erschien im gleichen Heft der Zeitschrift JCI eine Arbeit der Arbeitsgruppe von Prof. Dr. med. Agata Smogorzewska, die insbesondere die klinischen Auswirkungen von FAAP100-Defekten beleuchtet. FANCX agiert wie ein Stahlbauträger, der Gebäude

stabilisiert. Es verbindet im Core-Komplex die Proteine FANCB und FANCL, welche gemeinsam das sogenannte BLP100- oder nun BLX-Subkomplex-Modul bilden und einzeln und gemeinsam unverzichtbar für die Startphase der DNA-Reparatur sind. Wenn das FANCX-Gen fehlerhaft arbeitet, fehlt das FANCX-Protein oder hat eine veränderte Struktur und der Subkomplex sowie der FA-Komplex können sich gar nicht vollständig aufbauen. Es resultiert eine schwere Form der FA. Die Ergebnisse zeigen, dass die FA-Reparatur nicht nur von der Enzymaktivität, sondern auch stark von der strukturellen Stabilität des Komplexes abhängt. Ohne eine intakte Core-Komplex-Struktur bleibt die DNA-Reparatur in der Aktivierungsphase stecken.

Wir gratulieren!

FAAP100-Publikation ist "Paper of the Quarter"

Die vierteljährliche Auszeichnung „Paper of the Quarter“ würdigt herausragende Publikationen im Bereich des 3R-Prinzips (Replacement, Reduction, Refinement) des 3R-Kompetenznetzwerks NRW. Sie soll besonders Arbeiten hervorheben, deren außerordentliche Qualität sich nicht allein über Kennzahlen wie den Journal Impact Factor abbilden lässt. Ein hoher JIF spielt dabei weder als Ausschluss- noch als Auswahlkriterium eine Rolle. Die Auszeichnung wird in einem offenen, vierteljährlichen Wettbewerb vergeben. Über die prämierte Publikation entscheidet das Steering Committee des Netzwerks, in dem VertreterInnen aller acht Medizinischen Fakultäten in NRW vertreten sind.

Organisatorische Änderungen am Institut für Humangenetik in Würzburg

Vor kurzem wurde das bisherige „Institut für Humangenetik“ in das „Institut für Klinische Genetik und Genommedizin“ überführt, welches am Universitätsklinikum Würzburg angesiedelt ist. Unter der Leitung von Frau Prof. Dr. Bergmann beginnt damit ein neues Kapitel, das Forschung und medizinische Versorgung noch enger miteinander verbindet. Es freut uns, dass die FA-Diagnostik weiterhin am Standort Würzburg unter der Leitung von Herrn Dr. Kalb angeboten wird und die langjährige gute Zusammenarbeit fortgeführt werden kann. Mit der Weiterentwicklung des Institutes wird zudem der modernen Genommedizin Rechnung getragen, mit dem Ziel, besser zu verstehen, Diagnosen zu präzisieren und Therapien individueller zu gestalten.



Dr. Reinhard Kalb

FA-PATHWAY = DER FA-REPARATURMECHANISMUS

Downstream = alles, was nach der Aktivierung des ID-Komplexes geschieht
→ Eigentliche Reparatur der DNA

FA Collaborations



Internationale FA-Datenbank "Data for Common Goods" (D4CG)

Das "FRIENDS Data Project" ist eine internationale Initiative der Fanconi Cancer Foundation (FCF). Ziel ist es, weltweit Daten aus Registern, Studien, Projekten und Selbsthilfegruppen zur Fanconi-Anämie zu bündeln, zu standardisieren und der Forschung zugänglich zu machen – unter besonderer Wahrung des Datenschutzes. So sollen neue Erkenntnisse gewonnen und die Behandlung von FA langfristig verbessert werden. In Zusammenarbeit mit D4CG (University of Chicago) entsteht eine zentrale Datenplattform, die internationale Kooperationen erleichtern soll und Forschung zu Themen wie Knochenmarkversagen, Krebs, Genetik, neurologische Begleiterkrankungen, Fruchtbarkeit und psychosoziale Aspekte fördern kann. Von deutscher Seite sind die Deutsche FA-Hilfe und die Universität Düsseldorf beteiligt. Dr. Eunike Velleuer-Carlberg und Christine Krieg unterstützen seit Beginn den Aufbau und die Organisation der Datenbank. Im Executive Committee (EC), das sich im September 2025 gebildet hat, arbeiten VertreterInnen aus verschiedenen Ländern sowie Patienten-VertreterInnen zusammen; ein Co-Chair-Sitz ist durch die Deutsche FA-Hilfe / Christine Krieg besetzt. Zudem definiert die monatlich tagende Data Dictionary Group Inhalte und Struktur der Datenbank, auch hier ist Eunike Velleuer-Carlberg Mitglied. Die technische Struktur ist so weit fortgeschritten, dass erste Tests zur Harmonisierung beginnen können. Eine regelmäßig aktualisierte Datenbank hätte das Potenzial, die FA-Forschung weltweit auf ein neues Niveau zu heben.



Zweites europäisches wissenschaftliches FA-Symposium in Genua

Das zweite FA Europe Symposium fand am 22. und 23. Mai 2025 an der Gaslini Academy in Genua/Italien statt. Über 100 ExpertInnen aus 13 europäischen Ländern – darunter Ärztinnen und Ärzte, Forschende und VertreterInnen von Selbsthilfeorganisationen – kamen zusammen, um Erfahrungen auszutauschen, aktuelle klinische und translationale Entwicklungen zu diskutieren und neue Kooperationen innerhalb Europas zu fördern. Am ersten Tag gab es Vorträge zur Stammzelltransplantation, dem Umgang mit klonaler Evolution, dem Einsatz von Eltrombopag, pharmakologischer Stabilisierung des Knochenmarks und neuen Gentherapie-Ansätzen. Kurzvorträge präsentierten ein breites Spektrum präklinischer Forschung – von mitochondrialer Funktion und DNA-Reparatur bis zu neuen Tiermodellen und HNO-Screening. Der Tag endete mit einem Überblick zu psychosozialen Aktivitäten in Europa und einem gemeinsamen Abendessen. Der zweite Tag widmete sich zunächst Erkenntnissen aus internationalen FA-Registern, gefolgt von Beiträgen zur Epigenetik, mitochon-

links: Viola Lalomia (D) beim Erklären ihres wissenschaftl. Projektes /
rechts: Dr. Reinhard Kalb (D) und Dr. Stefan Meyer (UK) im Austausch



Forschungsprojekt "Nutzung neuer Wirkmechanismen in der FA-Krebstherapie"

Research Group Kalb: Genomic Instability,
Würzburg & Research Group Diefenbacher:
Immun-Oncology, München

Die Deutsche FA-Hilfe hatte bereits im Jahr 2022 einen Antrag der Humangenetik Würzburg bewilligt für ein Stipendium von Viola Lalomia, die aktuell ihre Doktorarbeit schreibt. Ihre Forschungsarbeit schildert sie so: "Plattenepithelkarzinome sind besonders aggressiv und schwer behandelbar. Sie benötigen das Protein ANP63 zum Wachstum – stabilisiert durch USP28. Blockiert man USP28, wird ANP63 abgebaut, und die Tumorzellen sterben ab. Mein Projekt prüft, ob diese ANP63-Abhängigkeit auch bei FA-Plattenepitheltumoren besteht. Falls ja, könnte die Hemmung von USP28 einen neuen Therapieansatz bieten, um das Tumorstadium zu stoppen."

**Für das diesjährige Jahrestreffen in Bünden
hatte Viola Lalomia einen Videovortrag
vorbereitet, der über nebenstehenden QR-
Code erreicht werden kann.**



Erstes Treffen der neu gebildeten EC-Gruppe beim Symposium in den USA

drialer Dysfunktion nach KMT/SZT und DNA-Protein-Crosslinks. Auch Ernährung als möglicher Einflussfaktor wurde beleuchtet. Im Fokus standen außerdem Krebsrisiken bei FA, KI-basierte Diagnostik, Protonentherapie sowie neue immuntherapeutische Ansätze, darunter FA-angepasste CAR-T-Zellstrategien. Zudem gab es ein Update zum europäischen Virtual Tumor Advisory Board (VTAB). Es waren zwei intensive FA-Tage voller Informationen, regem Austausch und guter Stimmung!



Samir Aidouch & Bob Dalgleish
(FA EU Organisation)



MKG-Chirurgen unter sich: Dr. Popa (Karlsruhe, D)
und Dr. Openhus (Kopenhagen, DK)





„Wenn du schnell gehen willst, geh allein. Wenn du weit gehen willst, geh zusammen.“

Gruppenbild vom FA Europa Treffen 2025 in Genua



Ein großer europäischer Meilenstein in der Versorgung von FA-PatientInnen: Das Europäische Virtuelle FA-Tumorboard ist nun aktiv!

Es gibt tolle Neuigkeiten: Das Europäische FA-Tumor-Beratungsboard ist in Betrieb! Im letzten Projekt Lebensmut hatten wir berichtet, dass im November 2024 ein erstes "Kick-off meeting" zum Aufbau eines europäischen FA-Expertennetzwerks von Onkologen, Radiologen, Hämatologen usw., stattfinden sollte. An diesem Treffen nahmen knapp 35 Interessenten aus fünf europäischen Ländern teil. Es war unerwartet konkret und nach vorne gerichtet. Der Wille und die dringliche Notwendigkeit, die Versorgung von tumor-erkrankten FA-PatientInnen zu verbessern, war bei allen TeilnehmerInnen spürbar. Rückblickend kann man sagen, dass dieses Treffen eine ungewöhnliche Dynamik in sich trug: In nur 90 Minuten wurden alle wichtigen nächsten notwendigen Schritte diskutiert und organisiert, mit der Absicht, Ende Januar 2025 das erste European FA VTAB (Virtual Tumor Advisory Board) zu starten.

"Unsere" Eunike erklärte sich bereit, eine tragende organisatorische Verantwortung zu übernehmen und als Moderatorin zu fungieren. Das Orgateam von FA Europa, allen voran Bob Dalgleish/ Fanconi Hope UK, setzte umgehend die Wünsche nach notwendigen formalen Strukturen um. So konnte am 28. Januar 2025 tatsächlich das erste FA VTAB tagen. Inzwischen haben sich 52 Ärzte aus verschiedenen Fachrichtungen und Ländern beim VTAB registriert. Insgesamt wurden 14 Patientenfälle zwischen Januar und Anfang November 2025 beraten!

Kontakt zu FA-Tumorboards

Wenn FA-Betroffene mit Krebs diagnostiziert werden, sollten sie unbedingt die behandelnden Ärzte auf bestehende FA Tumorboards hinweisen, um die Therapieplanung an die speziellen Bedürfnisse von FA-PatientInnen bestmöglich zu gewährleisten. Gerne versenden wir Infomaterial an behandelnde Ärzte!

Europäisches FA VTAB



☛ Einreichung von Fällen zur Beratung:

<https://faeurope.org/favtab/>

☛ Kontaktaufnahme in dringenden Fällen:

favtab@faeurope.org

☛ Registrierung als Beratungsmitglied am FA VTAB:

<https://faeurope.org/apply/>

Tumorboard der MH Hannover



Zusätzlich zum FA VTAB ist es auch weiterhin möglich, dass Sie Ihre Fälle über das deutsche FA-Register/KPS-Register der Medizinischen Hochschule Hannover einreichen:

☛ kps-register@mh-hannover.de

Wir haben Frau Dr. Velleuer-Carlberg nach Ihren Erfahrungen mit dem VTAB befragt:

“Bereits ein Jahr nach dem Kick-off-Meeting hat sich das europäische FA VTAB fest etabliert und läuft inzwischen sehr regelmäßig. Durchschnittlich nehmen 10 bis 15 ExpertInnen an den monatlichen Meetings teil. Die Diskussionen zeichnen sich durch hohe Wertschätzung und konstruktiven Austausch aus. Einige Fälle wurden bereits ein zweites Mal im Rahmen einer weiterführenden Therapie diskutiert, was die gemeinsame Lernkurve spürbar fördert. Auch weiterhin schließen sich neue ÄrztInnen dem FA VTAB an, um ihre Fälle einzubringen und von der unkomplizierten Möglichkeit zu profitieren, auf ein so hohes Maß an fachlicher Expertise zurückgreifen zu können. Und so entwickelt sich das VTAB kontinuierlich weiter.

Im November 2025 fand erstmals ein ad-hoc-Tumorboard statt: Innerhalb von weniger als 24 Stunden meldeten sich 17 ExpertInnen, um zwei dringliche Fälle zu diskutieren. Diese außergewöhnliche Bereitschaft und die lebendige offene Atmosphäre in den Sitzungen erfüllen mich als Moderatorin mit großer Freude. Ich erlebe, wie europaweit mit großem Engagement für die bestmögliche Versorgung der einzelnen FA-PatientInnen gearbeitet wird. Entscheidungen werden gemeinsam getragen – was die Verantwortung auf mehrere Schultern verteilt und für alle Beteiligten entlastend wirkt.

Ohne den langen Atem und der wiederholten drängenden Forderung der Deutschen FA-Hilfe gäbe es mit Sicherheit noch lange keine derartige Möglichkeit für eine international ergänzende Versorgung der FA-PatientInnen. Ich persönlich, aber auch die ExpertInnen des FA VTAB sind außerordentlich dankbar für diese Institution. Der offene Umgang mit dem erhöhten Krebsrisiko und das VTAB geben mir viel Hoffnung für die Zukunft unserer FA-PatientInnen. Durch eine gute (und echte!) Früherkennung wird es hoffentlich immer weniger ausgedehnte Tumoren mehr geben. Und wenn mehr als nur eine Operation benötigt wird, bietet das VTAB eine hohe Fachkompetenz – und die über regionale oder nationale Sichtweisen hinaus.”

Vereinsleben

TREFFEN & ZUSAMMENHALT

FA-Erwachsenentreffen 2025

Dieses Jahr trafen sich 30 Teilnehmende, darunter 15 FA-Betroffene, in der wunderschönen Stadt Heidelberg – eine herzliche vertraute Runde von Anfang an. Schon beim Einchecken am Donnerstagabend waren alle begeistert: Das stilvolle Hotel hatte jedem Zimmer das Thema einer berühmten Stadt gewidmet – von Rom bis Amsterdam. Nach einem fröhlichen Wiedersehen im nahegelegenen Gasthaus klang der erste Abend bei gutem Essen und Gesprächen gemütlich aus. Der Freitag startete mit einem reichhaltigen Frühstück und einem humorvollen Workshop mit Eunike und Christine, der für viel Spaß und Energie sorgte. Danach standen die Mundinspektionen an sowie Teachings an der App FAexam, bevor es in die Heidelberger Innenstadt ging. Besonders beeindruckend war die Körperwelten-Ausstellung, durch die uns eine Medizinstudentin fachkundig führte – spannend, lehrreich



und faszinierend zugleich. Am Abend genossen wir ein gemeinsames Essen in geselliger Runde, bei dem viel gelacht und erzählt wurde. Der Samstag führte uns hinauf zum Heidelberger Schloss – mit herrlichem Blick über Stadt und Neckar und einem Besuch des weltgrößten Weinfasses. Zwischendurch blieb genug Zeit zum Bummeln und Entspannen. In wechselnden Gruppen kam jeder mit jedem ins Gespräch und es gab viel Austausch untereinander. Beim Abschlusstreffen am Sonntag zeigte sich: Alle waren begeistert! Hotel, Programm und Stimmung machten das Wochenende zu einem vollen Erfolg. Auch das vierte FA-Erwachsenentreffen in Folge war rundum gelungen, mit viel Freude, neuen Begegnungen und entspannter Atmosphäre. Wir freuen uns schon auf das nächste Jahr!

Bericht von Laura Schmitz



Erwachsenentreffen, Begrüßung durch Morleen



Erwachsenentreffen, Mundinspektionen



FA-Jahrestreffen, auf der Ronneburg

FA-Jahrestreffen in Büdingen 2025

Auch in diesem Jahr fand ein wundervolles FA-Jahrestreffen in der JHB Büdingen statt, an dem sich knapp 120 Menschen beteiligten. Die gemeinsame Zeit von Freitag-nachmittag bis Sonntagmittag war geprägt von herzlichen Begegnungen, intensivem Austausch und vielen wertvollen Informationen, die zu einem lebendigen Wissenstransfer beitrugen. Die Kinder genossen ein abwechslungsreiches Programm, das ihnen nicht nur Spaß sondern auch viele schöne gemeinsame Momente bescherte. Ein besonderes Highlight für alle war die spannende Führung am Samstag auf der Ronneburg, bei der die Gruppe gemeinsam auf Entdeckungstour ging. Am Abend ließen wir den Tag in gemütlicher Atmosphäre am Lagerfeuer ausklingen – mit Stockbrot, Gesprächen und einem warmen Gemeinschaftsgefühl, das noch lange nachhallt.



FA-Jahrestreffen in der JHB Büdingen

FA-Regionaltreffen 2025



Workshop in Krefeld mit dem Würzburger Psychologen Team

Im April fand das Regionaltreffen in Leipzig statt, leider war die Beteiligung sehr gering. Das zweite Regionaltreffen des Jahres fand im November in Krefeld in der Kinderklinik von Dr. Eunike Velleuer-Carlberg statt. Etwa 25 Personen nahmen daran teil und hatten viel Freude bei einem kleinen Rundgang durch die Ambulanz, dem Workshop zur Entwicklung eines psychologischen Unterstützungsprogramms und dem persönlichen Austausch untereinander.



Flavia Canonica, CH



FA-Jahrestreffen in der Schweiz

FA-Treffen in der Schweiz 2025

Die schweizer und die deutsche FA-Gruppe sind sehr eng verbunden: Gemeinsam finanzieren und führen wir wichtige FA-Forschungsprojekte durch. In diesem Jahr fand in Lugano wieder ein Schweizer Familientreffen statt, welches erstmalig auch wertvolle Vorträge von Referenten auf dem Programm hatte. Die FA-Familien empfanden diese Zusammenkunft als sehr bereichernd, viele neue Kontakte konnten geknüpft werden.

LEBENS MUT

UNTERSTÜTZEN. HELFEN. BEGLEITEN. STÄRKEN.

Aktueller Stand der Studie "Psychologisches Unterstützungsangebot"

Im Rahmen eines Studienprojekts der Universität Würzburg in Kooperation mit der Deutschen FA-Hilfe e.V. entsteht ein psychosoziales Unterstützungsangebot, das gezielt auf die Bedürfnisse von Menschen mit FA und ihren Familien zugeschnitten ist. Die Projektverantwortliche in der psychologischen Forschungsgruppe unter der Leitung von Prof. Dr. med. Maatouk ist Leonie Winkler. In der ersten Projektphase hatten sich über 100 Betroffene und Angehörige durch Fragebögen und Interviews ihre Erfahrungen eingebracht – vielen Dank dafür! Auch in der Abschlussphase haben sich zahlreiche FA-Betroffene und Familienmitglieder beteiligt, zuletzt beim Live Workshop im



Leonie Winkler

Sophia Brosthaus



**Danke an das Würzburger Studienteam
für den tollen Workshop!**

November 2025 auf dem Regionaltreffen in Krefeld. Dort erarbeiteten die Teilnehmer die nächsten Schritte zur praktischen Umsetzung eines psychologischen Unterstützungsangebots. Nun wertet das Team die Ergebnisse aus und hofft, ab März 2026 ein konkretes Angebot bereitstellen zu können.



Coaching "Zur Ruhe finden"

Dr. Alexander Faude ist Biologe, Emotions-Coach und Vater von zwei erwachsenen FA-Töchtern.

Er lädt einmal im Monat donnerstags zu einer kleinen entspannten Gruppe für alle ab 18 Jahre ein. Gemeinsam geht es darum, durchzuatmen, neue Ruhe zu finden und ein bisschen Kraft zu tanken. Wer Lust hat dabei zu sein, meldet sich bitte an unter: info@fanconi.de.



Dr. Julia Hauptert

me:g Mentale Gesundheit - Beratungsangebot

Wenn belastende Gedanken oder Ängste länger anhalten und den Alltag einschränken, sollte man sich Unterstützung einholen. Psychologische Hilfe kann Entlastung, neue Perspektiven und Zugang zu eigenen Ressourcen geben.

Kontakt zur Vereinbarung eines kostenlosen zeitnahen Gesprächstermins mit Frau Dr. Julia Hauptert (im Team der Psychosomatischen Medizin des Universitätsklinikums Würzburg):

E-Mail: Barcsay_V@ukw.de

Telefon Sekretariat: 0931 20140160

(Montag bis Donnerstag von 8 bis 12 Uhr oder
Donnerstagnachmittag von 13 bis 16 Uhr)

Recht haben, Recht bekommen!

Das Projekt „Recht haben, Recht bekommen“ unterstützt Menschen mit seltenen Erkrankungen (darunter Fanconi-Anämie) bei sozialrechtlichen Fragen. Es hilft, den Überblick über Leistungen wie Schwerbehinderung, Hilfsmittel oder Teilhabe zu behalten und Anträge sorgfältig vorzubereiten, um Ablehnungen und mühsame Widerspruchsverfahren zu vermeiden. Rechtsanwalt Christian Wiedenmann erreicht man am besten per E-Mail: sozialrecht@mps-ev.de



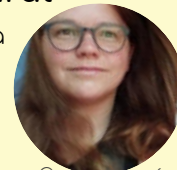
Christian Wiedenmann

Dieses für FA-Familien kostenlose Angebot sollte unbedingt rechtzeitig VOR Antragstellung genutzt werden!

Neu im FA-Erwachsenenbeirat

Wir freuen uns, neben Sobia Cheema und Marleen Schmitt nun ganz neu Carmen Krühler im Erwachsenenbeirat begrüßen zu dürfen!

Ein herzliches Dankeschön für euer Engagement als Vertreterinnen der FA-Erwachsenen!



Carmen Krühler

Ein herzliches Dankeschön an alle Menschen, Familien und Vereine, die uns 2025 mit kleinen wie großen Beiträgen und Spenden unterstützt haben. Ihr seid unsere MUTmacher – dank euch können wir unsere Arbeit fortsetzen und in der deutschen und internationalen FA-Gemeinschaft nachhaltig positive Veränderungen bewirken.



PayPal
Direkt-Spende



Spenden per Überweisung

Postbank Stuttgart

IBAN: DE79 6001 0070 0151 6167 00
BIC: PBNKDEFF



**Einkufen &
Spenden**

www.wecanhelp.de/fanconi-anaemie



christine.krieg@fanconi.de
Tel: 0160/97714400



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