

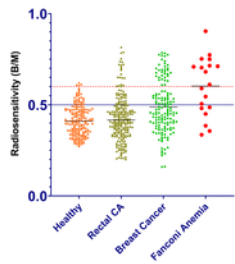


Individuelle Strahlenempfindlichkeit

MESSUNG FÜR FANCONI-ANÄMIE-FAMILIEN (STUDIE)

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 bestimmte Chemikalien, Tabakrauch, Alkohol, starke bzw. häufige Röntgenbestrahlung 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 eine individuelle Strahlenempfindlichkeitstestung im Rahmen einer Studie an der Universität Erlangen durchgeführt werden.



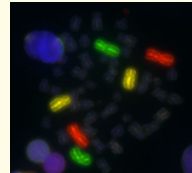
In einer ersten Studienphase zwischen 2019 und 2023 wurden neunzehn FA-Patienten unterschiedlicher Subtypen untersucht. Sechs von ihnen wiesen eine durchschnittliche, vier eine leicht erhöhte, acht eine deutlich erhöhte und ein Patient eine sehr stark erhöhte Strahlenempfindlichkeit auf.

Videoaufzeichnung des Vortrags "Testung der Strahlenempfindlichkeit bei FA" im Mai 2025 auf dem FA-Jahrestreffen in Bidingen

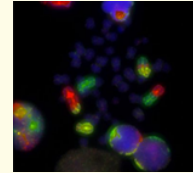


Die Untersuchungsmethode

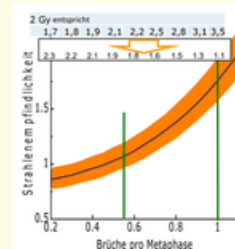
Die Strahlenempfindlichkeit wird standardmäßig mit einer 3-Farb-FISH-Untersuchung an Blut ermittelt. Dabei werden die drei größten Chromosomen markiert, unter dem Mikroskop auf Brüche untersucht und ein Durchschnittswert bestimmt, der das Ausmaß der Empfindlichkeit anzeigt. Je nachdem, wie viele Brüche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



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

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.

Nutzen der Untersuchung

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



Bei einer Tumorerkrankung könnten die Fraktionsdosen der Strahlentherapie an die persönliche Toleranz angepasst werden.



Bei diagnostischen Verfahren (z. B. Röntgen- oder CT-Aufnahmen) könnte der Einsatz individuell an die individuelle Strahlenempfindlichkeit angepasst werden.

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

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 12ml-Blutprobe, die verständlicherweise nur vor einer Stammzelltransplantation (SZT) möglich ist. Nach einer 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.

Wenn möglich: Bitte auch Eltern & Geschwister testen lassen

Um besser verstehen zu können, wie stark die Strahlenempfindlichkeit bei verschiedenen genetischen FA-Varianten ausgeprägt ist, bittet das Erlanger Forschungsteam wenn möglich auch um jeweils eine Blutprobe der Eltern sowie nicht betroffener Geschwister. Diese zusätzlichen Daten sind für die Studie 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 Sie oder Ihr Arzt per E-Mail bei nebenstehender Adresse bestellen. Es ist auch möglich, direkt an der Strahlenklinik in Erlangen Blut- und Hautproben entnehmen zu lassen. Zur Terminvergabe nehmen Sie bitte Kontakt mit Prof. Dr. Distel auf. Da diese Untersuchungen im Rahmen einer Studie durchgeführt werden, entstehen Ihnen oder Ihrem Arzt keine Kosten, außer für den Versand.

**Strahlenklinik der
Universitätsklinik Erlangen
Prof. Dr. med. Luitpold Distel
Leiter der Strahlenbiologie
Telefon: 09131 85-32312
E-Mail: luitpold.distel@uk-erlangen.de**



Deutsche
Fanconi-Anämie-
Hilfe e.V.

www.fanconi.de | info@fanconi.de