



Medizinische Versorgung

FÜR KINDER UND ERWACHSENE MIT FANCONI-ANÄMIE

Diese Übersicht zeigt, welche Basis-Untersuchungen bei Menschen mit FA notwendig sind. Je nach Alter, Krankheitsverlauf und individueller Vorgeschichte können dabei unterschiedliche Schwerpunkte im Vordergrund stehen.

Während die Leukämie-Früherkennung, sofern keine Stammzelltransplantation stattfand, lebenslang durchgeführt wird, sind alle anderen Krebsvorsorge-Screenings erst ab dem Erwachsenenalter empfohlen (je älter desto häufiger, s. extra Handout).

Medizinische Schwerpunkte	Kindheit & Jugend	Erwachsenenalter
Diagnostik	- Humangenetische Diagnostik durch Uniklinik Würzburg / Dr. Kalb - Hämatologische und körperliche Diagnostik durch behandelnde Klinik - Registrierung im FA-Register der MHH Hannover - Sensitivitätsmessung durch Uniklinik Erlangen / Prof. Distel (s. extra Handout)	Wenn die FA-Diagnose erst im Erwachsenenalter erfolgt, gelten ebenfalls <u>alle</u> Punkte im linken Kästchen
Organische Fehlbildungen	- Diagnostik von eventuell vorhandenen Fehlbildungen - korrigierende Operationen, Nachsorge und Hilfsmittel <i>HNO (Ohren), Orthopädie (Hände, Arme), Gastroenterologie (Speise- und Verdauungstrakt), Urologie (Nieren, Harnwege), Kardiologie (Herz), Pulmologie (Lunge)</i>	eventuell Nachsorge
Hämatologie	- Regelmäßige Kontrollen aller Blutwerte - Ohne Stammzelltransplantation (SZT): Jährliche Tests auf klonale Veränderungen (zur Leukämie-Früherkennung)* - Nach SZT Nachsorge nach offiziellem Schema	- Regelmäßige Kontrollen aller Blutwerte - Ohne SZT: Jährliche Tests auf klonale Veränderungen (zur Leukämie-Früherkennung)* - Nach SZT Nachsorge nach offiziellem Schema inkl. alle 2 Jahre Knochendichtemessung (DEXA) & Kontrolle des Calciumspiegels (Osteoporose-Prävention)
HPV-Impfung, Vitamin D-Spiegel	- HPV-Impfung für weibliche und männliche FA-Betroffene ab 9. Lebensjahr - Regelmäßiges Vitamin D-Screening (s. extra Handout)	- Jährliches HPV-Screening (eventuell Nachimpfen) - Regelmäßiges Vitamin D-Screening (s. extra Handout)
Endokrinologie	- Jährliche Kontrollen der Schilddrüsen- und Hormonwerte (für Wachstum und Geschlechtsreife) - Regelmäßige Glukosetestung	- Jährliche Kontrollen der Schilddrüsen- und Hormonwerte (siehe Rubrik <i>Gynäkologie</i>) - Regelmäßige Glukosetestung
Dermatologie	- Erstdiagnostik: Auffälligkeiten auf der Haut (z.B. Café-au-lait-Flecken) - Ein Screening zur Hautkrebsvorsorge ist erst im Erwachsenenalter notwendig.	Krebsvorsorge*: Jährliches Hautscreening
Zahnmedizin & HNO	Ab 12. Lebensjahr 1-2x jährlich Screening der Mundschleimhaut (Anleitung zu guter oraler Hygiene, Vermeidung von Entzündungen, Druckstellen)	Krebsvorsorge*: 2x jährlich Screening der Mundschleimhaut auf Auffälligkeiten, bei bestehenden Veränderungen 3-4x jährlich (s. extra Handout) - Zusätzlich monatliche Mund-Selbstinspektion mit App FAexam (siehe www.fanconi.de/icare) - Jährliches Screening von Rachen/Kehlkopf (in Verbindung mit Speiseröhrenspiegelung beim Gastroenterologen)
Gynäkologie (Mädchen, Frauen)	- Ab ersten Pubertätsanzeichen Besuch von Mädchensprechstunden (s. extra Handout) - Nach SZT alle 2 Jahre Knochendichtemessung (DEXA) & Kontrolle des Calciumspiegels (Osteoporose-Prävention)	- Verfrühte Menopause: Frühzeitige Hormonersatztherapie erwägen bei Wechseljahrsbeschwerden, regelmäßige Knochendichtemessung (DEXA) & Kontrolle des Calciumspiegels (Osteoporose-Prävention) - Kinderwunsch: Möglichst frühzeitige Beratung und Untersuchung der Fertilität durch Gynäkologin oder Kinderwunschzentrum Krebsvorsorge*: - Regelmäßiges Screening von Vulva, Cervix, Anus und Brust
Proktologie/Urologie (Männer)	Ein Screening zur anogenitalen Krebsvorsorge ist erst im Erwachsenenalter notwendig.	- Kinderwunsch: Möglichst frühzeitige Beratung und Untersuchung der Fertilität durch Kinderwunschzentrum Krebsvorsorge*: - Regelmäßiges Screening von Anus & Penis
Gastroenterologie	Regelmäßige Kontrolle der Leberwerte und Ultraschall der Leber (häufiger notwendig unter Androgentherapie)	- Regelmäßige Kontrolle der Leberwerte und jährlich Ultraschall der Leber (auch ohne Androgentherapie) Krebsvorsorge*: - Jährliche Speiseröhrenspiegelung inkl. Rachen & Kehlkopf (im Rahmen einer Magenspiegelung) - Ultraschall der Leber
Deutsche FA-Hilfe e.V. Sozialrecht & Psychologie	- Informationen & Beratung, Angebot von Treffen und Hausbesuchen, Anbindung an andere FA-Betroffene, Unterstützung bei Wechsel in die Erwachsenenmedizin, Transitions-Coaching von FA-Jugendlichen - Beratung über Pflegegrad, Inklusion, Schwerbehindertenausweis, Erwerbsunfähigkeit etc., Vermittlung zu spezialisierten psychosozialen und sozialrechtlichen Beratungsstellen (s. extra Handout) - Anbindung an psychosoziale Beratungszentren (z.B. der behandelnden Klinik)	

Quellen: www.krebs-praedisposition.de, www.fanconi.org (FCF Clinical Care Guidelines 5th Edition), www.fanconi.de

*Krebsvorsorge: Details siehe Handout "Krebsvorsorge"



Deutsche
Fanconi-Anämie-
Hilfe e.V.

www.fanconi.de | info@fanconi.de