

# Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön, 28. bis 30. Oktober 2011



Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

## PROGRAMM

### Freitag - Abend, 28. Oktober 2011

- 15:00 - 18:00 Uhr **Jugendherberge (JH)** Anreise der ersten Teilnehmer und Zimmerverteilung  
- ab 16 Uhr Kaffeetrinken -
- 18:00 - 19:00 Uhr (JH) gemeinsames Abendessen  
Begrüßung durch Herrn **Andreas Lang** (Herbergsvater)
- 19:30 - 21:30 Uhr (JH) Vorstellungsrunde  
Bevor am Samstag die Vorträge der behandelnden Ärzte und Wissenschaftler beginnen, wollen wir uns auch in diesem Jahr gerade am ersten Abend wieder ausreichend Zeit für das gemeinsame Kennenlernen besonders mit neuen FA-Familien nehmen. Unsere Kinderbetreuer **Simon, Bella, Felix und Christopher** werden mit ihrem speziellen Programm für die Kinder dazu beitragen, dass die Eltern genügend Zeit und Ruhe für Gespräche sowie den Besuch der Vorträge finden. Bereits ab Freitag Abend für Fragen aller Art ebenfalls mit dabei:  
**Prof. Dr. rer. nat. Heidemarie Neitzel**, Charité Universitätsmedizin Berlin,  
**Prof. Dr. med. Stefan Biesterfeld**, Universität Düsseldorf,  
**Dr. med. Eunike Velleuer**, Universitätskinderklinik Düsseldorf,  
**Dipl.-Math. David Friedrich**, Technische Universität Aachen (RWTH) und  
**Dr. med. Dr. rer. nat. Hanneke Takkenberg**, Erasmus Universität, Rotterdam
- ab 21.45 Uhr (JH) Ende offen: „Gemütlicher Abend in geselliger Runde“  
Alle sind eingeladen, bei Saft, Limo, Bier oder Wein zusammen zu kommen.

### Samstag - Morgen, 29. Oktober 2011

- 8:00 - 8:40 Uhr (JH) gemeinsames Frühstück
- 8:40 - 8:55 Uhr Fußweg zum Bürgersaal (BS)
- 9.00 - 9.40 Uhr (BS) **Dr. med. Dr. rer. nat. Hanneke Takkenberg**, Erasmus Universität, Rotterdam  
**"Das FA-Team"**  
*Dr. Dr. Hanneke Takkenberg ist selbst Mutter einer Fanconi-Anämie-Tochter, die zum Glück ihre Knochenmarktransplantation vor einigen Jahren erfolgreich überstanden hat. An der Erasmus Universität in Rotterdam ist Hanneke Takkenberg Chefin der Abteilung für Herz- und Thorax-Chirurgie und setzt sich vor diesem beruflichen Hintergrund in besonderem Maße dafür ein, dass auch bei der Fanconi-Anämie behandelnde Ärzte, Wissenschaftler, Betroffenenverbände und einzelne Patientenfamilien möglichst intensiv zusammenarbeiten, damit so schnell wie möglich die besten Therapieoptionen für die an FA erkrankten Kinder und Erwachsenen herausgefunden werden können. (Der Vortrag wird aus dem Englischen bzw. Niederländischen übersetzt.)*
- 9.50 – 10.30 Uhr (BS) **Prof. Dr. med. Detlev Schindler**, Institut f. Humangenetik, Universität Würzburg  
**"Einflüsse auf die Langlebigkeit Erwachsener mit Fanconi-Anämie"**  
*„Jeder gelebte Tag im Leben eines Fanconi-Anämie-Patienten ist ein gewonnener Tag“. Aus Tagen werden Jahre, aus Jahren Jahrzehnte. Trotz der oft so verhängnisvollen Krankheit erfahren wir von einer ständig steigenden Zahl an Patienten, die das 20. oder gar 30. Lebensjahr in relativ stabiler Gesundheit erreichen konnten. Prof. Schindler und seine Mitarbeiter und Mitarbeiterinnen haben sich speziell die Krankheitsverläufe erwachsener FA-Patienten genauer angesehen und dabei erwartete und unerwartete Beobachtungen gemacht.*

# Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön 2011



Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

## Samstag - Morgen, 29. Oktober 2011

10.40 - 10.55 Uhr (BS) kurze Pause

11.00 – 11.30 Uhr (BS) **Prof. Dr. med. Stefan Biesterfeld**, Inst. für Cytopathologie, Universität Düsseldorf  
**"Verfeinerung der cytologischen Diagnostik von Plattenepithelkarzinomen und ihren Vorstufen bei Fanconi-Anämie mit Hilfe automatisierter DNA-Cytometrie"**  
*Leistungsfähige Kontrollen zur Krebsfrüherkennung bei Fanconi-Anämie müssen rechtzeitig einsetzen und regelmäßig durchgeführt werden. Eines der weltweit zuverlässigsten und bei den Patienten am besten akzeptierten Verfahren ist die von Prof. Remmerbach, Prof. Böcking und seinem Nachfolger Prof. Biesterfeld eingesetzte cytopathologische Untersuchung von unblutigen und schmerzfreien Bürstenbiopsien. Mit einem neuen automatisierten Diagnosesystem könnten jetzt erheblich mehr Untersuchungen in kürzerer Zeit für einen größeren Patientenkreis durchgeführt werden. Die Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe und der amerikanische Betroffenenverband FARF sind sehr interessiert daran, dass dieser Automat auf die speziellen Erfordernisse bei FA-Patienten angepasst und der Universität Düsseldorf für ein internationales FA-Forschungsprojekt leihweise zur Verfügung gestellt wird.*

11:40 - 12:10 Uhr (BS) **Dr. phil. Jeantine E. Lunshof**, Maastricht University, VU University Amsterdam, Personal Genome Project & CEGS, Harvard Medical School, Boston  
**„Interactive Research & Participatory Medicine: Vorkämpfer FA“**  
*Dr. phil. Jeantine Lunshof setzt sich als Philosophin und international gefragte Expertin für Ethik in der Medizin unter anderem auch für eine stärkere Verflechtung und Zusammenarbeit von Ärzten, Wissenschaftlern und Patienten „auf gleicher Augenhöhe“ ein. Als „Ethics Consultant“ des „Personal Genome Project“, dass vollständig auf „Partizipatorischer Forschung“ basiert, hat sie sich intensiv auch mit der Arbeit unserer Deutschen FA-Hilfe als Vorreiter für ein Konzept auseinandergesetzt, in dem Patienten und Familienangehörige ermutigt werden sollen, sich aktiv in die Bemühungen einzubringen, mehr Transparenz, Verständnis für die eigenen Belange und Kooperation im Umgang mit Ärzten und Wissenschaftlern herzustellen.*



12:10 - 12:25 Uhr Fußweg zur Jugendherberge

12:30 - 13:15 Uhr (JH) gemeinsames Mittagessen, danach Pause bis 13:45 Uhr

## Samstag - Nachmittag, 29. Oktober 2011

13:45 - 14:00 Uhr Fußweg Richtung Stadtpark Nähe Bürgersaal

14:10 – 14:30 Uhr Alle, die mögen, versammeln sich im Gedenken an die verstorbenen FA-Patienten an unserem FA-Gingkobaum (kurze Andacht, Enthüllung einer Gedenktafel)

14:40 - 15:00 Uhr (BS) **Dipl.-Math. David Friedrich**, Institut für Bildverarbeitung, RWTH Aachen  
**„Automatisierung einer schmerzfreien Diagnosetechnik für Schleimhautkrebs“**  
*Wie bringt man einem qualitativ hochwertigen Spezialmikroskop, einer daran angeschlossenen Digitalkamera und einem leistungsfähigen Rechner bei, zuverlässig und ohne Übermüdigungserscheinungen aus einer großen Zahl von mit Schleimhautbürsten abgestrichenen Zellen für die spätere Auswertung durch Experten genau solche Zellen zu identifizieren, die hochverdächtig für Entartungen zu Krebsvorstufen und Krebs sind? In enger Zusammenarbeit haben Prof. Böcking, der „Vater“ dieser hochkomplexen Technologie, und Diplom-Mathematiker David Friedrich ein Computerprogramm entwickelt und verfeinert, das selbstständig und mit hoher Treffsicherheit funktioniert und von Prof. Böcking inzwischen auch als uneingeschränkt geeignet für den Einsatz bei Zellen von FA-Patienten eingestuft wurde.*

## Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön 2011



Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

### Samstag - Nachmittag, 29. Oktober 2011

- 15:10 - 15:30 Uhr (BS) **Dr. med. Kathrin Scheckenbach**, HNO-Klinik, Universität Düsseldorf  
**A.) „Erfolgreiche Behandlung des Knochenmarkversagens bei Fanconi-Anämie mit Danazol!“**  
*Während der androgene Wirkstoff Oxymetholon seit Jahrzehnten erfolgreich in der Behandlung von Knochenmarkversagen bei Fanconi-Anämie eingesetzt wird, gibt es bislang nur wenige Erfahrungen mit FA-Patienten, die mit Danazol behandelt wurden. Dr. Scheckenbach fasst zunächst Ergebnisse zusammen, die sie kurz zuvor anlässlich des internationalen FA-Symposiums in Barcelona präsentiert hat.*  
**B.) „Wichtige Regionen zur regelmäßigen Schleimhautkrebsvorsorge bei FA im Kopf-Halsbereich zusätzlich zur Mundhöhle!“**  
*Dr. Scheckenbach beschreibt im zweiten Teil ihres Vortrags als erfahrene HNO-Spezialistin warum es gerade bei FA so wichtig ist, bei regelmäßigen Vorsorgeuntersuchungen auch schwerer zugängliche Bereiche im Kopf-Halsbereich auf keinen Fall auszuschließen.*
- 15:40 - 16:00 Uhr (BS) Kaffee und Kuchen im Foyer des Bürgersaals
- 16:10 - 16:40 Uhr (BS) **Prof. Dr. med. dent. habil. Thorsten W. Remmerbach**, Abt. f. Klinische und Experimentelle Orale Medizin, Universität Leipzig  
**„Früherkennung und Frühbehandlung oraler Plattenepithelkarzinome bei Fanconi-Anämie“**  
*Welche signifikanten Unterschiede ergeben sich hinsichtlich des notwendigen chirurgischen Vorgehens für FA-Patienten bei ausreichend früh bzw. spät diagnostizierten schweren Dysplasien und Karzinomen der Mundhöhle? Welche ergänzenden Behandlungsoptionen ergeben sich in welchem Stadium und was lässt sich bei welchem Schweregrad zur Prognose für den Patienten sagen?*
- 16:50 - 17:30 Uhr (BS) **Prof. Dr. rer. nat. Heidemarie Neitzel**, Institut für Humangenetik, Charité Berlin  
**„Klonale Chromosomenveränderungen in Knochenmarkszellen von FA-Patienten und deren prognostische Bedeutung. Neue Daten aus den USA und Frankreich von 2011 bestätigen erstmals die Berliner Daten von 2003.“**  
*Erstmals gibt es eine breite wissenschaftliche Zustimmung von gleich drei internationalen Arbeitsgruppen zu der bereits vor 8 Jahren durch Prof. Heidemarie Neitzel, Dr. Holger Tönnies, Reyk Richter, Kateryna Konrat, Dr. Gabriele Strauss, Dr. Jörn Kühl und Dr. Wolfram Ebell publik gemachten Erkenntnis, dass klonale Veränderungen im Knochenmark und Blut von FA-Patienten mit einer schlechteren Prognose einhergehen und diese Patienten häufiger ein myelodysplastisches Syndrom oder eine Leukämie entwickeln.*
- 17:40 - 17:55 Uhr Fußweg zur Jugendherberge
- 18:00 - 18:40 Uhr (JH) Gemeinsames Abendessen
- 18:40 - 18:55 Uhr Fußweg zum Bürgersaal

### Samstag - Abend, 29. Oktober 2011

- 19:00 - 20:00 Uhr (BS) **Georg Schweitzer alias CLOWN SCHORSCH**, Karlsruhe  
**„Wer nicht pünktlich kommt, kriegt Stress“**  
*Lachen bis auch der Letzte um Gnade fleht. Georg Schweitzer ist bekannt als Clown Schorsch. Er spielt auf Kleinkunsthöfen, bei Firmenfesten oder auf der Straße. Sein Repertoire umfasst mal den Straßenkehrer, der seine Besensammlung präsentiert - und mal "die Wanne im Manne", die umwerfende Geschichte eines Boxers, der Baden geht. Spontantheater der Extraklasse.*



# Familien-, Ärzte- und Wissenschaftlertreffen Gersfeld/Rhön 2011



Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

## Samstag - Abend, 29. Oktober 2011

20:10 - 20:15 Uhr (BS) **„Musikalische Einstimmung auf die Feierstunde“**

20.15 - 20.45 Uhr (BS) **Holger Höhn**, Professor emeritus, Würzburg  
**"Ansprache und offizielle Verleihung der Ehreenauszeichnungen 2011"**  
der Deutschen Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.

- a) für ihre Beiträge an der Entdeckung des neuen FA-Gens "FANCP" (SLX4) an:
- **Prof. Dr. med. Detlev Schindler, Dr. Thomas Bettecken, Dipl.-Biologin Katharina Eirich** und **Dipl. Biologin Beatrice Schuster** vom Institut für Humangenetik der Universität Würzburg
  - **Prof. Dr. med. Helmut Hanenberg**, Universität Düsseldorf / Universität Indianapolis
- b) für ihre führende Rolle bei der Früherkennung und Behandlung chromosomaler Veränderungen in Blut und Knochenmark von FA-Patienten an:
- **Prof. Dr. rer. nat. Heidemarie Neitzel**, Institut für Humangenetik der Charité Universitätsmedizin Berlin
  - **OA Dr. med. Wolfram Ebell**, Leiter der pädiatrischen Knochenmarktransplantation an der Charité, Universitätsmedizin Berlin

20:50 - 21:00 Uhr (BS) **Feierliche Übergabe von Spendenschecks** an Rechnungsführerin Birgit Schmitt

21:00 - 21:20 Uhr (BS) **Dieter Knoblich**, Menden und **Heinz Werner Dellwig**, Münster  
**„Zur Unterstützung der Arbeit der Dt. FA-Hilfe: Jedes Jahr ein neuer Radio MK-Lauf im Märkischen Kreis“**

*Mehr als 50.000 Euro an Spenden sind inzwischen zusammen gekommen und der nächste Lauf am 3.10. 2012 ist bereits geplant. Es wird der 10. Radio-MK-Lauf sein.*

21:30 - 21:45 Uhr Fußweg zur Jugendherberge (anschließend gemütlicher Ausklang des Abends)

## Sonntag - Vormittag, 30. Oktober 2011

8:00 - 9:15 Uhr (JH) gemeinsames Frühstück

9:20 - 9:35 Uhr Fußweg zum Bürgersaal

9.45 - 10.20 Uhr (BS) **Dr. med. Eunike Velleuer**, Universitätskinderklinik Düsseldorf  
**Ralf Dietrich**, Deutsche Fanconi-Anämie-Hilfe e.V.  
**"Deutlicher Wandel in der Bereitschaft für regelmäßige Bürstenabstriche zur Früherkennung oraler Plattenepithelkarzinome bei FA"**  
*Mehr als 400 Patienten aus weltweit über 20 Ländern haben sich in den vergangenen 5 Jahren am Forschungsprojekt mit der Uni Amsterdam bereits beteiligt. Dr. Eunike Velleuer und Ralf Dietrich berichten über aktuelle Hintergründe und Perspektiven sowie hinzugekommene Kooperationen. (Auch am Rande des FA-Treffens in Gersfeld besteht wieder die Möglichkeit zur Teilnahme an den Bürstenabstrichen.)*

10.30 – 11.30 Uhr (BS) **Dr. med. Wolfram Ebell**, Kinderklinik, Charité, Universitätsmedizin Berlin  
**"Das neue „GEFA 03-Protokoll“ für Stammzelltransplantationen scheint ein stabileres Anwachsen des neuen Knochenmarks bei nicht gestiegener Toxizität und weniger viralen Komplikationen zu ermöglichen"**  
*Es ist uns eine große Freude, auch in diesem Jahr wieder Dr. Wolfram Ebell zu einem Vortrag über die neuesten Fortschritte bei Fanconi-Anämie-KMT's begrüßen zu dürfen.*

11:40 - 12:30 Uhr (BS) **Abschlussrunde** – Eltern und Patienten berichten über eigene KMT-Erfahrungen

12:40 - 12:55 Uhr Fußweg zur Jugendherberge

13:00 – 14:00 Uhr (JH) Gemeinsames Mittagessen und Verabschiedung bis zum nächsten Mal