



ADVERTORIAL

Leichte Hämophilie, leichteres Leben?

Weniger ist in manchen Fällen tatsächlich mehr – mehr Risiko. Denn dadurch, dass milde Formen von Hämophilie meist erst sehr spät entdeckt werden, kann die Krankheit jahrelang unbeachtet Schäden anrichten. Dr. Rosa Sonja Alesci, Ärztliche Leiterin im IMD Gerinnungszentrum Hochtaunus, erläutert, welche Herausforderungen die Diagnose und Therapie einer milden Hämophilie mit sich bringt.

Frau D r. Alesci, es gibt nicht nur unterschiedliche Formen von Hämophilie, sondern auch verschiedene Ausprägungen. Wann spricht man von „milder Hämophilie“?

Hämophilie ist nicht gleich Hämophilie. Wir Ärzte teilen die Krankheit in unterschiedliche Schweregrade ein: in milde, moderate und schwere Hämophilie. Entscheidendes Kriterium für die Einteilung ist die Restaktivität, also die Menge des entsprechenden Gerinnungsfaktors, die der Körper noch produzieren kann. Laut Definition liegt eine milde Hämophilie vor bei einer Restaktivität von 5 bis rund 60 Prozent des Gerinnungsfaktors VIII bei Hämophilie A beziehungsweise des Gerinnungsfaktors IX bei Hämophilie B.

Diese Einteilung sagt jedoch nichts über die Beeinträchtigungen der Betroffenen aus. Denn insbesondere bei der milden Hämophilie ist das Spektrum der Restaktivität sehr breit. Es gibt also in diesem Bereich sowohl Menschen, bei denen die Krankheit gar keine Symptome verursacht, als auch welche mit typischen Problemen wie Gelenkschädigungen.

Wie und wann wird milde Hämophilie erkannt?

Die Symptome von milder Hämophilie sind genauso heterogen wie der potenzielle Patientenkreis: Manche Betroffene haben Nasenbluten, andere blaue Flecken und bei einigen Frauen sind verstärkte Menstruations- oder Geburtsblutungen erste Anzeichen einer milden Form von Hämophilie. Typischerweise geben Nachblutungen im Anschluss an eine Operation oder ungewöhnlich starke Blutungen nach einer Verletzung oder einem Unfall erste Hinweise, dass es sich hierbei um eine Blutgerinnungsstörung handeln könnte.

Die mild ausgeprägte Hämophilie wird im Gegensatz zu schweren Krankheitsbildern meist erst im Erwachsenenalter diagnostiziert. Und auch hier teilweise sehr spät, da viele Ärzte bei Komplikationen

nicht unbedingt an die seltene Erkrankung Hämophilie denken. Es gibt Patienten, bei denen erst nach vier oder fünf post-operativen Blutungen auf Hämophilie getestet wird.

Warum ist es problematisch, dass milde Formen der Hämophilie erst so spät erkannt werden?

Auch wenn die einzelnen Blutungen bei Menschen mit milder Hämophilie in der Regel schwächer ausfallen als bei Patienten mit schweren Formen, können sie dadurch, dass sie über Jahre hinweg un-

» Auch eine schwach ausgeprägte Blutungsneigung kann dadurch, dass sie über Jahre hinweg unentdeckt bleibt, stetig Schäden anrichten.

entdeckt bleiben, stetig Schäden anrichten – insbesondere in den Gelenken. Denn hier können auch viele kleine durch Blutungen ausgelöste Entzündungen bei den Betroffenen zu Schmerzen und Funktionsverlust der Gelenke führen.

Welche Herausforderung bestehen bei der Therapie von milder Hämophilie?

Während Patienten mit schwerer Hämophilie in der Regel eine Prophylaxetherapie erhalten, also sich zuhause den fehlenden Gerinnungsfaktor regelmäßig selbst spritzen, um Blutungen zu vermeiden, reicht bei milder Hämophilie meist eine „On-demand-Behandlung“ aus. Sprich: Wenn eine Operation ansteht oder nach einem Unfall wird durch ein Medikament die Bildung des mangelnden Gerinnungsfaktors angeregt oder es werden zusätzlich Gerinnungsfaktor-Präparate gespritzt.

Das Problem ist jedoch, dass Patienten

mit milder Hämophilie nicht darin geschult sind, sich die Medikamente selbst zu injizieren. Das kann in der Praxis zu Schwierigkeiten führen, zum Beispiel bei ambulanten Eingriffen, bei denen die Patienten rund zwölf Stunden nach der Operation noch einmal ein Gerinnungspräparat erhalten sollten. Da die Patienten nach dieser Zeit meist bereits wieder zuhause sind, müssen sie entweder den ärztlichen Bereitschaftsdienst aufsuchen, der ihnen die Injektion verabreicht, oder sie müssen stationär aufgenommen werden.

Von Hämophilie A und B sind fast ausschließlich Männer betroffen, Frauen können den Gendefekt jedoch in sich tragen. Entwickeln auch sie milde Hämophilie-Formen?

Frauen, die den Gendefekt in sich tragen, sogenannte Konduktorinnen, sind leider eine oftmals vergessene Gruppe. Der Gendefekt, der Hämophilie A oder B verursacht, liegt auf dem X-Chromosom. Frauen haben zwei X-Chromosome, sodass das gesunde das fehlerhafte Gen ausgleicht. Sie können die zur Hämophilie führende Genmutation auf ihre Kinder übertragen.

Doch auch wenn diese Frauen über eine beinahe normal hohe Restaktivität des betreffenden Gerinnungsfaktors verfügen, können bei ihnen verstärkte Blutungen auftreten, insbesondere nach einer Geburt oder in Form von extrem starken Regelblutungen. Schätzungen zufolge weisen etwa 60 bis 70 Prozent der Konduktorinnen Symptome auf. Insbesondere bei Frauen, bei denen keine weiteren Hämophilie-Fälle in der Familie diagnostiziert wurden, bleibt die Krankheit meist unentdeckt – und unbehandelt.

Was sollten Menschen mit milder Hämophilie nach einer Verletzung oder vor einer Operation tun?

Optimal ist es, zeitnah vor einer geplanten Operation den genauen Spiegel



Dr. Rosa Sonja Alesci, Ärztliche Leiterin im IMD Gerinnungszentrum Hochtaunus

des Gerinnungsfaktors im Blut zu ermitteln. Dann wird vor dem Eingriff ein Gerinnungsfaktor-Präparat gespritzt, um Blutungen zu verhindern.

Für den Fall eines Unfalls oder einer Verletzung sollten die Patienten immer ihren Notfallausweis bei sich haben. Hier drauf ist unter anderem verzeichnet, welche Restaktivität der Betroffene hat, welches Faktorpräparat er im Notfall benötigt sowie die Telefonnummer des Gerinnungszentrums.

Was sollten Betroffene beachten, wenn sie sich impfen lassen?

Beim Impfen besteht immer die Gefahr, dass Blutgefäße verletzt werden und es zu Einblutungen in den Muskel kommt. Trotzdem sollten Hämophilie-Patienten auf Impfungen nicht verzichten. Ich empfehle jedoch, wann immer möglich auf einen Impfstoff auszuweichen, der subkutan, also direkt unter die Haut gespritzt werden kann.

Inwiefern ist die Lebensqualität von Menschen mit milder Hämophilie eingeschränkt – auch im Vergleich zu Betroffenen mit schweren Hämophilie-Ausprägungen?

Menschen mit schweren Formen der Hämophilie können zum Beispiel nicht immer bedenkenlos Sport treiben, da es bei ihnen zu gefährlichen Blutungen kommen kann. Inwiefern Patienten mit milder Hämophilie eingeschränkt sind, hängt von der individuellen Restaktivität ab. Wenn es bei ihnen nicht so leicht zu Blutungen kommt, können sie sorgenfrei Sport treiben. Allerdings kann auch für sie etwa ein Fußball, der den Kopf oder den Magen trifft, gefährlich werden.

Sollten Sie den Verdacht haben, dass auch bei Ihnen eine milde Hämophilie bestehen könnte, so können Sie sich an die DHG oder an ein spezialisiertes Zentrum wenden. Eine Liste aller deutschen Zentren finden Sie unter www.dhg.de/haemophiliezentren.



Hämophilie-Zentren (CCC) in Deutschland

Diese Liste wurde mit größter Sorgfalt zusammengestellt, erhebt jedoch keinen Anspruch auf Vollständigkeit.

PLZ-Bereich 0 bis 2

UNIVERSITÄTSKLINIK LEIPZIG
Liebigstraße 20 a, 04103 Leipzig

UNIVERSITÄTSKLINIKUM HALLE
Ernst-Grube-Straße 40, 06120 Halle

CHARITÉ-BERLIN, CAMPUS MITTE
Luisenstraße 13, 10117 Berlin

VIVANTES - KLINIKUM IM FRIEDRICHSHAIN
Landsberger Allee 49, 10249 Berlin

CHARITÉ-BERLIN, CAMPUS VIRCHOW-KLINIK
Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin

UNIVERSITÄTSKLINIKUM EPPENDORF
Martinistraße 52, 20246 Hamburg

PROF.-HESS-KINDERKLINIK BREMEN,
KLINIKUM MITTE
St.-Jürgen-Straße 1, 28177 Bremen

PLZ-Bereich 3 bis 4

WERLHOF-INSTITUT HANNOVER
Schillerstraße 23, 30159 Hannover

MEDIZINISCHE HOCHSCHULE HANNOVER
Carl-Neuberg-Straße 1, 30625 Hannover

UNIVERSITÄTSKLINIKUM, INTERDISZIPLINÄRER
SCHWERPUNKT FÜR HÄMOSTASEOLOGIE
Langhansstraße 2, 35392 Gießen

UNIVERSITÄTSKLINIKUM GIESSEN,
ZENTRUM FÜR KINDERHEILKUNDE
Feulgenstraße 10-12, 35392 Gießen

UNIVERSITÄTSKLINIK DÜSSELDORF
Moorenstraße 5, 40225 Düsseldorf

GERINNUNGSZENTRUM RHEIN/RUHR (GZRR)
Königstraße 13, 47051 Duisburg

GERINNUNGSPRAXIS MÜNSTER
Voßgasse 3, 48143 Münster

PLZ-Bereich 5 bis 8

UNIVERSITÄTSKLINIKUM BONN, INSTITUT FÜR
EXP. HÄMATOLOGIE UND TRANSFUSIONSMEDIZIN
Sigmund-Freud-Straße 25, 53127 Bonn

UNIVERSITÄTSKLINIKEN MAINZ
Langenbeckstraße 1, 55101 Mainz

UNIVERSITÄTSKLINIKUM FRANKFURT (MAIN)
Theodor-Stern-Kai 7, 60590 Frankfurt

UNIVERSITÄTSKLINIKUM DES SAARLANDES
Kirrbergstraße 100, 66421 Homburg/Saar

SRH KURPFALZKRANKENHAUS HEIDELBERG GMBH
Bonhoefferstraße 5, 69123 Heidelberg

UNIVERSITÄTSKLINIKUM FREIBURG,
ZKJ (ZENTRUM FÜR KINDER- UND JUGENDMEDIZIN)
Mathildenstraße 1, 79106 Freiburg

UNIVERSITÄTSKLINIKUM FREIBURG, INSTITUT
FÜR KLINISCHE CHEMIE UND LABORATORIUMS-
MEDIZIN
Hugstetterstraße 55, 79106 Freiburg

UNIVERSITÄTSKLINIKUM MÜNCHEN,
MEDIZINISCHE KLINIK INNENSTADT
Ziemssenstraße 1, 80336 München

UNIVERSITÄTSKLINIKUM MÜNCHEN,
KINDERKLINIK UND KINDERPOLIKLINIK
Lindwurmstraße 4, 80337 München

Quelle: <https://www.dhg.de/haemophiliezentren>