

Häufig gestellte Fragen zur Hämophilie (Bluterkrankheit)

Fragen zur Erkrankung

Was ist Hämophilie?

„Hämophilie“ ist der Überbegriff für Erkrankungen des Blutgerinnungssystems, bei denen Betroffene bestimmte Blutgerinnungsfaktoren, die für einen Blutungsstopp bei Verletzungen nötig sind, nicht bilden und bereits bei kleineren Verletzungen erhebliche gesundheitliche Folgen durch Blutungen erleiden können. Umgangssprachlich wird Hämophilie auch als Bluterkrankheit bezeichnet. Die Hämophilie gehört zu den seltenen Erkrankungen.

Welche Formen der Erkrankung gibt es?

- **Hämophilie A (genetisch bedingt):** Fehlender Gerinnungsfaktor VIII; Vererbung X-chromosomal, rezessiv; Patienten in D: 4000; Häufigkeit 1-2 pro 10.000 männl. Geburten
- **Hämophilie B (genetisch bedingt):** Fehlender Gerinnungsfaktor IX; Vererbung X-chromosomal, rezessiv; Patienten in D: 700; Häufigkeit 1-2 pro 50.000 männl. Geburten
- **Erworbene Hämophilie (nicht genetisch bedingt):** Gerinnungsfaktoren fehlen u.a. aufgrund eines schweren Leberparenchym-Schadens, schweren allergischen Reaktionen oder einer Erkrankung an Leukämie. Die Krankheit tritt pro Jahr mit 0,2 bis 1 Fall pro eine Million Personen auf. Betroffen sind meist ältere Menschen, es besteht keine Geschlechtsabhängigkeit.

Wer ist von Hämophilie betroffen?

Betroffen sind vor allem Jungen und Männer. Frauen sind zwar Überträgerinnen (Konduktorinnen), erkranken aber nur in den seltensten Fällen selbst. Fehlerhafte Gene für die Blutgerinnungsfaktoren VIII oder IX liegen auf den Geschlechtschromosomen; Frauen können den Defekt durch eine Gen-Kopie auf dem zweiten X-Chromosom kompensieren, Männer mit ihrem Y-Chromosom nicht.

Gibt es unterschiedliche Ausprägungen der Erkrankung?

Man unterscheidet verschiedene Schweregrade, abhängig von der so genannten (Gerinnungs-) Faktoraktivität. Gesunde haben eine Aktivität der Blutgerinnungsfaktoren von um die 100 Prozent. Menschen, die unter leichter Hämophilie leiden, haben eine Faktoraktivität von 5 bis 40 Prozent, bei mittelschwerer Hämophilie sind es 1 bis 5 Prozent und bei schwerer Hämophilie liegt die Faktoraktivität bei unter einem Prozent. Je nach individueller Ausprägung des Gendefektes kommt es für die Betroffenen zu Folgen, die auf einer Skala zwischen verminderter Funktionsfähigkeit des gebildeten Proteins bis hin zum Totalausfall schwankt.

Welche Symptome treten auf?

Die Symptome hängen vom Schweregrad der Hämophilie ab. Die Erkrankung macht sich häufig schon im Kindesalter durch eine verstärkte Blutungsneigung bemerkbar. Typische klinische Symptome bei Verletzungen in jedem Alter sind starke Blutungen, die nicht zum Stillstand kommen, eine Neigung zu ausgedehnten Blutergüssen (Hämatome) bei kleineren Stößen oder Verletzungen und starke Muskelblutungen bei Unfällen, Traumata oder intramuskulären Injektionen. Blutungen können nach einigen Stunden oder Tagen erneut wieder auftreten. Vor allem bei schwerer Hämophilie kommt es immer wieder zu spontanen Blutungen, die in Form von inneren Blutungen, Gelenkblutungen, Hirnblutungen, Blutungen der inneren Organe, Blut in Stuhl oder Urin, Nasenbluten oder Haut- oder Muskelblutungen auftreten können.

Sind die Symptome abhängig vom Alter der Patienten?

Ja. Blutergüsse und Hauteinblutungen hat man von Geburt bis zum Lebensende. Gelenk- und Muskelblutungen treten verstärkt ab dem dritten Lebensjahr auf, Nasenbluten-Phasen mit ca. 5 Jahren. Innere Blutungen nehmen mit dem Alter deutlich zu.

Gibt es Langzeitfolgen der Erkrankung?

Eine Hämophilie kann zahlreiche gesundheitliche Langzeitfolgen nach sich ziehen – insbesondere, wenn sie nicht ausreichend behandelt und Spontanblutungen nicht vorgebeugt wird. Mögliche Folgen von wiederholten spontanen Gelenkblutungen sind Arthrose, Osteoporose und Immobilität. Sie können die Lebensqualität massiv einschränken und zu lebenslangen Behinderungen führen.

Ist Hämophilie heilbar?

Bis heute ist Hämophilie ursächlich nicht heilbar. Die Symptome der Erkrankung sind heutzutage in Form prophylaktischer oder sog. on-demand-Medikamente therapierbar.

Können Hämophilie-Patienten ein normales Leben führen?

Ja. Einschränkungen ergeben sich in Abhängigkeit des Schweregrades der Hämophilie. Für alle Hämophilie-Patienten gilt, Stürze und Verletzungen zu vermeiden. Der Alltag von Hämophilie-Patienten hinsichtlich Beruf, sportlicher Aktivität, Reisen oder Sexualität baut auf eine sinnvoll an das individuelle Ausmaß der Erkrankung angepasste Prophylaxe. Hämophilie-Patienten haben ihr ganzes Leben regelmäßigen Kontakt zum behandelnden Arzt, in Deutschland meistens in ausgewiesenen Hämophilie-Zentren.

Wie hoch sind Lebensqualität und Lebenserwartung von Hämophilie-Patienten?

Lebensqualität und Lebenserwartung hängen bei Menschen mit Hämophilie wesentlich davon ab, ob sie frühzeitig eine Therapie mit Gerinnungsfaktoren erhalten. In Ländern mit unzureichender medizinischer Versorgung erreichen viele Betroffene nicht das Erwachsenenalter. Bevor eine Therapie mit Gerinnungsfaktoren möglich war, verstarben schwer bluterkrankte Menschen auch hierzulande im Durchschnitt deutlich früher als Menschen ohne Hämophilie. Heutzutage können betroffene Kinder bei entsprechender Behandlung ein weitgehend normales und aktives Leben führen.

Worauf gilt es bei einem Notfall / einer Verletzung zu achten?

Nach einer Verletzung muss das Faktorkonzentrat möglichst sofort gespritzt werden. Je schneller eine Behandlung erfolgt, desto besser. Hämophilie-Patienten sollten ihren Hämophilie-Ausweis immer bei sich führen und diesen deutlich sichtbar und griffbereit für eine eventuelle Notfallsituation aufbewahren. Wenn möglich, sollte im Notfall das heimatische Behandlungszentrum angerufen werden, so dass eine eventuell notwendige Therapieabsprache mit dem behandelnden Arzt vor Ort möglich ist.

Fragen zur Diagnostik

Wie wird Hämophilie diagnostiziert?

Bei einem Verdacht auf Hämophilie A – meist bei Auftreten von ungewöhnlichen Blutungen - erfolgt eine Familienanamnese und eine genaue Befundung der Blutungslokalisation und der Blutungstypen. Typische Zeichen sind schmerzhafte, spontane Einblutungen in große Gelenke oder Muskeln. Auch großflächige Blutungen unter die Haut oder langes Nachbluten bei kleinen Verletzungen können erste Hinweise auf die Erkrankung sein. Zur Differenzierung einer Hämophilie B erfolgt eine Bestimmung der Gerinnungsfaktoren VIII (Hämophilie A) und IX (Hämophilie B), deren Konzentration im Blut mittels spezieller Testverfahren bestimmt wird. In der Regel wird mit molekularbiologischen Methoden auch die der Erkrankung zugrundeliegende genetische Veränderung bestimmt.

Fragen zur Therapie

Wie wird Hämophilie behandelt?

Hämophilie wird mit konzentrierten Gerinnungsfaktoren behandelt, die den jeweils fehlenden körpereigenen Faktor ersetzen - Faktor VIII bei Hämophilie A bzw. IX-Präparate bei Hämophilie B – und den Patienten in die Vene gespritzt werden. Diese Art der Behandlung wird als Substitutionsbehandlung bezeichnet. Hergestellt werden die rekombinanten Faktorpräparate biotechnologisch ohne Verwendung von Spenderblut. Mittlerweile gibt es auch andere Behandlungsstrategien wie z.B. die Gentherapie, die sich zurzeit aber noch in frühen Phasen klinischer Studien befinden und für die Hämophilie-Behandlung noch nicht zugelassen sind.

Wie sieht das Behandlungsschema aus?

Hämophilie wird in Abhängigkeit vom Schweregrad der Erkrankung, Alter, Anzahl und Schwere der Blutungen und anderen Faktoren behandelt. Man unterscheidet zwei unterschiedliche Ansätze:

- **On-demand-Behandlung (Bedarfsbehandlung)**

Bei der Bedarfsbehandlung wird der Gerinnungsfaktor nur bei einem konkreten Anlass substituiert, z.B. vor einer Operation oder bei einer akuten Blutung.

- **Prophylaxe (Dauerbehandlung)**

Hierbei werden Faktor VIII oder IX regelmäßig substituiert, um bei den Patienten einen Blutfaktorspiegel von >1% aufrecht zu erhalten. Durch prophylaktische Behandlung können spontan auftretende Blutungen, z. B. in Gelenken, verhindert werden. Bei der Prophylaxe mit Faktor VIII wird zwei- bis dreimal pro Woche substituiert, bei der Gabe von Faktor IX wegen dessen längerer Halbwertszeit in der Regel ein- bis zweimal.

Wo / von wem wird Hämophilie behandelt?

Behandlung und Prophylaxe werden meistens von spezialisierten Zentren in Deutschland ausgeführt. Eine Übersicht der Hämophilie-Behandlungszentren, aufbereitet nach Bundesländern und Regionen, findet man auf den Seiten der Deutschen Hämophiliegesellschaft unter <https://www.dhg.de/wichtige-adressen/haemophiliezentren.html>. Die prophylaktische Therapie können Patienten auch selbst – nach einer entsprechenden Schulung – zu Hause durchführen (Heimselfstbehandlung oder Homecare-Behandlung).

Über das Unternehmen Shire

Wie sieht das Engagement von Shire auf dem Gebiet seltener Erkrankungen und speziell in der Hämophilie aus?

Als ein weltweit führendes Biotechnologie-Unternehmen hat sich Shire dem Ziel verschrieben, Menschen mit seltenen und komplexen Erkrankungen zu unterstützen. Das Unternehmen stellt in über 100 Ländern Produkte in den therapeutischen Schwerpunktgebieten Hämatologie, Immunologie, Neurowissenschaft, lysosomale Speicherkrankheiten, gastrointestinale / innere / endokrine Erkrankungen und dem hereditären Angioödem bereit. Auf dem Gebiet der Hämophilie bietet Shire Ärzten und Patienten ein umfassendes Angebot innovativer Therapeutika zur Behandlung verschiedener Formen der Hämophilie. Um Hämophilie-Patienten ein besseres Leben zu ermöglichen, investiert Shire über die heute bereits zugelassenen Therapeutika hinaus stark in Forschung und Entwicklung neuer Behandlungsmöglichkeiten für Hämophilie-Erkrankungen.