



## Kapitel 1

# *Basiswissen Hämophilie*



## Diagnose Hämophilie – was nun?

Bei Ihrem Kind wurde Hämophilie diagnostiziert. Im ärztlichen Beratungsgespräch haben Sie bereits einiges über die Erkrankung und ihre Behandlung erfahren. Anfangs sind es sehr viele Informationen, die – ebenso wie die Diagnose selbst – erst einmal verarbeitet werden müssen.

Damit Sie zu Hause noch einmal in Ruhe alles nachlesen können, fasst dieses Kapitel von HämoWissen die Grundlagen zum Thema Hämophilie leicht verständlich zusammen. Es soll Ihnen dabei helfen, die Erkrankung besser zu verstehen und sich an den Alltag mit einem an Hämophilie erkrankten Kind zu gewöhnen.

### Diese Informationen finden Sie auf den folgenden Seiten:

- // Was ist Hämophilie?
- // Hämophilie A und B
- // Verlaufsformen
- // Hämophilie und die Vererbung
- // Blutgerinnung – ein komplexer Prozess
- // So machen sich Blutungen bemerkbar
- // Behandlung
- // Ab wann (und wie) werden Kinder behandelt?
- // Muss Hämophile immer behandelt werden?
- // Gut betreut bei Hämophilie

Herzlichen Dank an  
Dr. med. Hans-Jürgen Laws und Bianca Boxnick  
vom Heinrich Heine Universitätsklinikum Düsseldorf für die  
wertvolle inhaltliche Beratung.



#### WICHTIG ZU WISSEN:

*Hämophilie ist zwar nicht heilbar, lässt sich aber sehr gut behandeln. Mit Ihrer Unterstützung und Fürsorge kann Ihr Kind ohne wesentliche Einschränkungen groß werden und ein nahezu normales Leben führen.*

## Was ist Hämophilie?

Das Wort Hämophilie kommt aus dem Griechischen und lässt sich in etwa mit „Neigung zum Bluten“ übersetzen (Hämo = Blut und Philos = Freund). Man bezeichnet die Hämophilie deshalb auch als Bluterkrankheit. Wenn sich Menschen mit Hämophilie verletzen, bluten sie länger als gesunde Menschen mit normaler Blutgerinnung. Die Ursache ist meist erblich bedingt. Im Blut der Betroffenen ist ein bestimmter Blutgerinnungsfaktor in zu geringer Menge vorhanden. Die Folge: Das Blut gerinnt viel langsamer. Hämophilie ist nicht ansteckend.

## Hämophilie A und B

Man unterscheidet zwei Formen der Hämophilie: Bei der Hämophilie A bildet der Körper zu wenig oder keinen Blutgerinnungsfaktor VIII (Faktor 8), bei der Hämophilie B gilt das Gleiche für den Blutgerinnungsfaktor IX (Faktor 9). Die Symptome, also die Anzeichen für eine Erkrankung, unterscheiden sich bei Hämophilie A und B nicht. Die Hämophilie A ist allerdings häufiger: 80 Prozent der Betroffenen haben diese Form der Erkrankung.

## Verlaufsformen

Die Hämophilie wird in verschiedene Schweregrade eingeteilt.<sup>1</sup> Entscheidend ist dabei, wie viel Faktor VIII oder Faktor IX im Blut vorhanden ist. Je mehr Faktor der Körper selbst noch bilden kann, desto milder ist der Krankheitsverlauf. Man spricht auch von der „Restaktivität“ des Gerinnungsfaktors.

Gesunde Menschen haben eine Aktivität von 100%. Entsprechend werden die Verlaufsformen der Hämophilie eingestuft:

5-25 % Restaktivität = leichte Hämophilie

1-5 % Restaktivität = mittelschwere Hämophilie

Unter 1 % Restaktivität = schwere Hämophilie

Vermutlich wissen Sie bereits, welcher Schweregrad bei Ihrem Kind festgestellt wurde.

**Auch, wenn die Diagnose „schwere Hämophilie“ lautet: Die Erkrankung Ihres Kindes lässt sich mit den heutigen Medikamenten sehr gut beherrschen.**



## Hämophilie und die Vererbung

Die Hämophilie ist eine genetische Erkrankung. Das bedeutet, sie wird über die Erbsubstanz DNS, in der alle Erbinformationen gespeichert sind, von den Eltern an das Kind weitergegeben. Für die Herstellung der Gerinnungsfaktoren ist ein bestimmter Abschnitt auf der DNS (Gen) verantwortlich. Ist dieses Gen fehlerhaft, kann der Körper die Faktoren VIII oder IX nicht in ausreichender Menge herstellen – es liegt eine Hämophilie vor.

Weil es sich bei diesem Gen um ein erbliches Merkmal handelt, das mit dem Geschlecht verbunden ist (man sagt dazu auch: geschlechtsspezifisches Gen), sind fast ausschließlich Männer betroffen. Frauen können die Hämophilie zwar an ihre Kinder weitergeben, erkranken in der Regel aber nicht selbst.

Weitere Informationen zur Vererbung von Hämophilie finden Sie im Kapitel „Was Konduktorinnen wissen müssen“.

### Spontan erworbene Hämophilie

Neben der erblich bedingten Hämophilie tritt bei etwa einem Drittel der Betroffenen die Erkrankung ohne familiäre Vorgeschichte auf. Diese Variante wird „spontan“ genannt, also plötzlich auftretend. Ursache hierfür ist wahrscheinlich eine unvermittelte Veränderung im Erbgut (Mutation). Es kann also sein, dass bei Ihrem Sohn eine Hämophilie festgestellt wurde, obwohl kein Mitglied Ihrer Familie Hämophilie hatte. Nur Jungen können eine spontan erworbene Hämophilie erleiden.

## Blutgerinnung – ein komplexer Prozess

Bei gesunden Menschen zirkulieren der Faktor VIII und andere Gerinnungsfaktoren im Blut. Kommt es zu einer Verletzung, arbeiten die Faktoren zusammen, um die Blutung zu stoppen. Den Prozess der Blutgerinnung nennt man auch „Hämostase“.

Die Hämostase lässt sich in zwei Teilvorgänge aufteilen: die Blutstillung und die eigentliche Blutgerinnung. In der ersten Phase der Blutstillung verengt sich das Gefäß zunächst, dann heften sich Blutplättchen an die Wunde, verkleben untereinander und verschließen das „Leck“ auf diese Weise.

Die nun folgende Blutgerinnung ist ein komplizierter Vorgang: Der noch instabile Wundverschluss wird dabei durch die Bildung von so genannten „Fibrin-Fäden“ verstärkt. Hierbei spielt die Aktivierung einer Reihe von Gerinnungsfaktoren eine entscheidende Rolle – dazu zählen auch die Faktoren VIII und IV.



## Videos: Blutgerinnung und Hämophilie verstehen

Ein anschauliches Video zur Blutgerinnung<sup>1</sup> hat der YouTuber Arni Lehmeier erstellt. Im Rahmen des Projekts „HOPE – Hämophilie Ohne ProblemE“ produziert er mit einfachen Mitteln kleine Lehrfilme über Hämophilie, die das Wissen über die Erkrankung und deren Akzeptanz fördert. „HOPE“ wurde 2017 mit dem PHILOS Förderpreis von Bayer ausgezeichnet.



Hintergründe zur Erkrankung und spannende Einblicke ins Innere der Blutgefäße gibt auch ein von Bayer erstelltes Video, das Sie sich auf [www.faktorviii.de](http://www.faktorviii.de) anschauen können.

### Und wenn ein Faktor fehlt?

Bei der Hämophilie A ist zu wenig Faktor VIII vorhanden, bei Hämophilie B zu wenig Faktor IX. Die Gerinnungsreaktion läuft dadurch nicht richtig ab. Bereits kleine Wunden oder stumpfe Verletzungen wie durch einen Sturz, Schlag oder Stoß können zu gefährlichen Blutungen führen.

### So macht sich Hämophilie bemerkbar

Auffallendstes Kennzeichen der Hämophilie ist, dass bereits kleine Verletzungen zu ausgedehnten Blutungen führen können.

Hauptsächlich geben diese Symptome Hinweise auf eine Hämophilie:

- // Gelenkblutungen: Spontan auftretende Blutungen in den Gelenken sind das häufigste Symptom bei Hämophilie. Sie äußern sich in schmerzhaften Schwellungen und einer eingeschränkten Beweglichkeit.
- // Hämatome (Blaue Flecken): Stöße oder Stürze lösen ausgeprägte Blutungen im Muskelgewebe oder unter der Haut aus.
- // Äußere Verletzungen: Wundblutungen – verursacht durch Verletzungen oder Operationen – lassen sich nur schwer stillen.
- // Organe: Auch Blutungen in innere Organe sowie – in sehr seltenen Fällen – Hirnblutungen können auf eine Gerinnungsstörung hindeuten.

**Ein eigenes Kapitel von Hämowissen „Was tun bei Blutungen“ erklärt ausführlich, welche Anzeichen auf Blutungen hindeuten, die nicht sichtbar im inneren des Körpers auftreten. Darin erfahren Sie auch, wie Sie bei Blutungen reagieren sollten.**

### Behandlung

Die Hämophilie lässt sich dank moderner Medikamente heute sehr gut behandeln. So genannte „Faktorpräparate“ werden in die Vene (intravenös) gespritzt und ersetzen so im Körper den fehlenden Faktor VIII oder IX.

Im Jahr 2019 hat die EU-Kommission zudem ein neues Medikament zur Prophylaxe von Blutungen bei Hämophilie A zugelassen. Dabei handelt es sich um ein Präparat, das den Faktor VIII nachahmt, ohne einer zu sein. Informationen dazu erhalten Sie in Ihrem Hämophiliezentrum.

### Behandlung nach Bedarf (on Demand)

Bei den mildereren Verlaufsformen mit geringer Blutungsneigung, bei denen der Körper also noch eine gewisse Menge Faktor selbst produzieren kann - entscheiden sich Ärztinnen und Ärzte oft dafür, Faktorpräparate nach Bedarf zu spritzen. In diesem Fall erhält der Patient den Faktor dann, wenn eine Blutung auftritt oder eine Operation geplant ist.

### Vorbeugende Behandlung (Prophylaxe) durch Faktorgabe

Kinder mit schwerer Hämophilie werden in Deutschland fast immer prophylaktisch behandelt, also bevor eine Blutung auftritt. Die Faktorgabe muss dann wiederkehrend erfolgen. Ab welchem Alter und wie oft, entscheidet Ihre Ärztin/Ihr Arzt in Abstimmung Ihnen, den Eltern, individuell. Eine regelmäßige Prophylaxe sorgt für eine Mindestkonzentration von Faktor VIII oder Faktor IX im Blut. Damit sollen Blutungen möglichst verhindert werden, Betroffene können ein weitgehend unbeschwertes Leben führen.

**Die Behandlung der Hämophilie, welche Therapieformen es heute gibt und woran die Forschung arbeitet, sind Themen eines weiteren Kapitels von Hämowissen.**

## Den Gerinnungsfaktor spritzen – das kann man lernen

Wenn Kinder anfangen zu krabbeln und zu laufen, steigt das Risiko für Stürze und Verletzungen. Deshalb kann es sinnvoll sein, zu diesem Zeitpunkt mit einer Prophylaxe zu beginnen.<sup>2</sup> In Rücksprache mit Ihnen legt die Ärztin/der Arzt die bestmögliche Behandlung für Ihr Kind fest.

### Ein einjähriges Kind spritzen – geht das überhaupt?

Darüber machen sich viele Eltern Gedanken – oft sogar Sorgen. Auch hier gilt wie so oft: Übung macht den Meister, für viele wird das Spritzen bald zur Routine.

Was man vielleicht nicht vermutet: Gerade kleine Kinder gewöhnen sich sehr schnell an die Therapie, die zunächst von speziell ausgebildeten Ärztinnen und Ärzten bzw. Hämophilie-Assistent(inn)en durchgeführt wird. Wenn Sie als Eltern sich dies zutrauen, kann bald darauf mit der Heimselbstbehandlung begonnen werden. Größere Kinder können sich, wenn sie alt genug und dazu bereit sind, später auch selbst spritzen. Spezielle Trainingssets, wie z. B. das „KidK-Trainingsset für Kinder“ von Bayer unterstützen sie dabei.



Anwendung des KidK-Trainingsset

Wertvolle Hilfe beim „Spritzenlernen“ bieten auch Spritzenkurse, die vom Hämophiliezentrum oder von Selbsthilfegruppen angeboten werden. Im Internet finden Sie Informationen über die Angebote der beiden großen Patientenorganisationen in Deutschland:

Deutsche Hämophiliegesellschaft e.V.: [www.dhg.de](http://www.dhg.de)

Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.: [www.igh.info](http://www.igh.info)

### Muss Hämophilie immer behandelt werden?

Unbedingt, wenn eine schwerere Hämophilie vorliegt! Denn die vorbeugende Behandlung der Hämophilie mit dem fehlenden Gerinnungsfaktor (Prophylaxe, s.o.) minimiert das Risiko für innere und äußere Blutungen deutlich. Treten dennoch Blutungen auf, kann durch eine möglichst schnelle Behandlung verhindert werden, dass körperliche und schmerzhafte Folgeschäden, zum Beispiel an den Gelenken, zurückbleiben.

### Gut betreut bei Hämophilie

Das Leben mit einem an Hämophilie erkrankten Kind ist für die betroffenen Familien nicht immer leicht. Gerade im alltäglichen Leben wird es manche Herausforderungen geben. Um sie zu meistern, kann es hilfreich sein, sich auszutauschen und die Hilfe anderer Familien in Anspruch zu nehmen, die ebenfalls ein Kind mit Hämophilie haben und vielleicht schon mehr Erfahrungen gesammelt haben als Sie. Kontakte zu anderen Familien finden Sie zum Beispiel über eine der Patientenorganisationen DHG e.V. oder IGH e.V.

Hilfe und Rat in allen Lebenssituationen erhalten Sie auch in Ihrem Hämophiliezentrum. Dort werden Patienten versorgt, Angehörige informiert und geschult, Familien begleitet – kurz: Sie finden dort immer die richtigen Ansprechpartner für Ihre Fragen und Anliegen rund um die Hämophilie.

**Nur Mut!** Hoffentlich hat Ihnen die Lektüre dieses Kapitels aus der Serie Hämowissen dabei geholfen, die Krankheit und ihre Behandlung besser zu verstehen – und Ihnen im besten Fall auch Ängste und Sorgen genommen. Tiefer gehende Informationen und kompetente Beratung zu allen wichtigen Fragen rund um die Hämophilie erhalten Sie in Ihrem Hämophiliezentrum.

## Hämophilie kurz & knapp

- // Hämophilie ist eine erblich bedingte Blutgerinnungsstörung, an der fast ausschließlich Männer erkranken.
- // Symptome einer unbehandelten Hämophilie sind ausgedehnte, schwer stillbare äußere und innere Blutungen – vor allem in die Gelenke.
- // Um bleibende Schäden v. a. an Gelenken zu vermeiden, ist eine individuell auf den Patienten abgestimmte Therapie wichtig.
- // Hämophilie wird meist durch das Spritzen eines Gerinnungsfaktors (Faktor VIII oder Faktor IX) behandelt. Neue Behandlungsmethoden ergänzen die bewährte Therapieform.
- // Bei Kindern sollte in Abstimmung mit dem Arzt mit einer Prophylaxe begonnen werden, sobald das Verletzungsrisiko durch Krabbeln oder Laufen steigt
- // Hämophilie ist nicht heilbar, bei richtiger Therapie hat Ihr Kind aber kaum Beeinträchtigungen im Alltag und eine ganz normale Lebenserwartung.
- // Wichtigste Ansprechpartner für Erkrankte und ihre Familien sind die behandelnden Teams in den Hämophiliezentren. Die Versorgung in Deutschland ist hervorragend.

1. Definition der Internationalen Gesellschaft für Thrombose und Hämostase (isth)

2. W. Eberl, C. Escuriola, W. Kreuz, C. Wermes: Kinder mit Blutungsneigungen in Krippe, Kindergarten und Schule, Trias 2013, ISBN 3830467893; S. 42-43