



Kapitel 2

Was Konduktorinnen wissen müssen



Was Konduktorinnen wissen müssen

Hämophilie ist eine angeborene, erbliche Erkrankung. Bei Hämophilie produziert der Körper zu wenig oder keinen Blutgerinnungsfaktor VIII (Faktor 8) oder IX (Faktor 9). Ursache ist eine fehlerhafte Erbanlage (Gen). Sowohl der Vater als auch die Mutter können die Erbanlage zur Hämophilie an ihre Kinder weitergeben. Mütter, welche die Hämophilie übertragen, werden Konduktorinnen (von lat.: conducere = übertragen) genannt. In diesem Kapitel finden Sie Antworten auf wichtige Fragen, die Sie beschäftigen könnten, wenn es in Ihrer Familie die Erbanlage zur Hämophilie gibt und Sie (möglicherweise) Konduktorin sind.

Warum haben Männer Hämophilie – und Frauen nicht?

Bis auf seltene Ausnahmen kommen nur Jungen mit Hämophilie zur Welt. Der Grund dafür liegt in der Vererbung: Hämophilie wird über das X-Chromosom vererbt.

Chromosomen enthalten die Erbsubstanz (DNS) des Menschen. Geschlechtschromosomen sind spezielle Chromosomen, durch die das genetische Geschlecht eines Menschen bestimmt wird.

Frauen haben zweimal das gleiche Geschlechtschromosom, nämlich zwei X-Chromosomen (XX). Männer hingegen haben ein X- und ein Y-Chromosom (XY). Die Eizelle und das Spermium tragen jeweils nur ein Geschlechtschromosom. Von der Mutter wird daher immer ein X-Chromosom vererbt, vom Vater entweder ein X- oder ein Y-Chromosom.

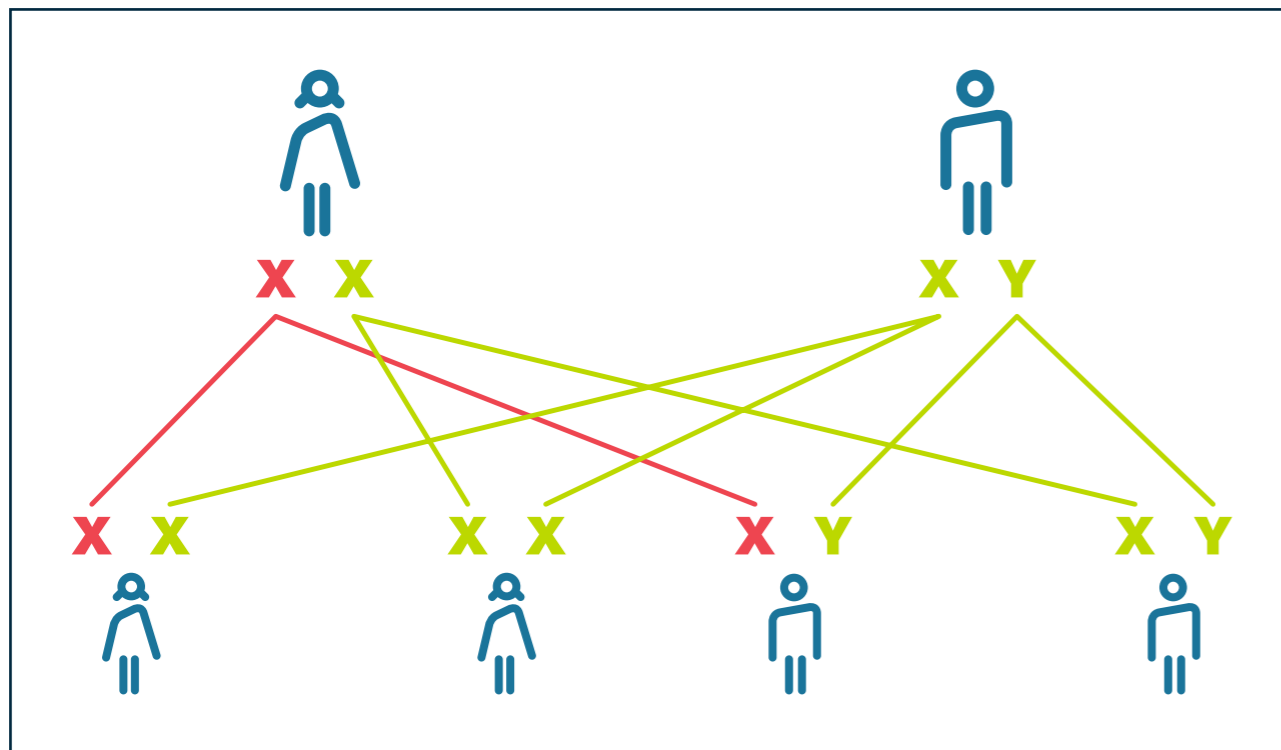
Ist ein Gen auf dem X-Chromosom der Frau defekt, entsteht meist keine Hämophilie, weil das gesunde Gen auf dem zweiten X-Chromosom den Fehler ausgleichen kann. Da Männer aber nur ein X-Chromosom besitzen, gibt es bei einem Defekt keine Ausgleichsmöglichkeit. Aufgrund dieses Erbgangs erkranken mit wenigen Ausnahmen vorrangig Jungen an Hämophilie.

Mädchen, die das fehlerhafte X-Chromosom von der Mutter oder dem Vater geerbt haben, sind jedoch Konduktorinnen. Ihre Söhne können deshalb von Hämophilie betroffen sein. Trotzdem sind nur zwei Drittel der Erkrankungen erblich bedingt, rund ein Drittel entsteht durch spontane Mutationen.

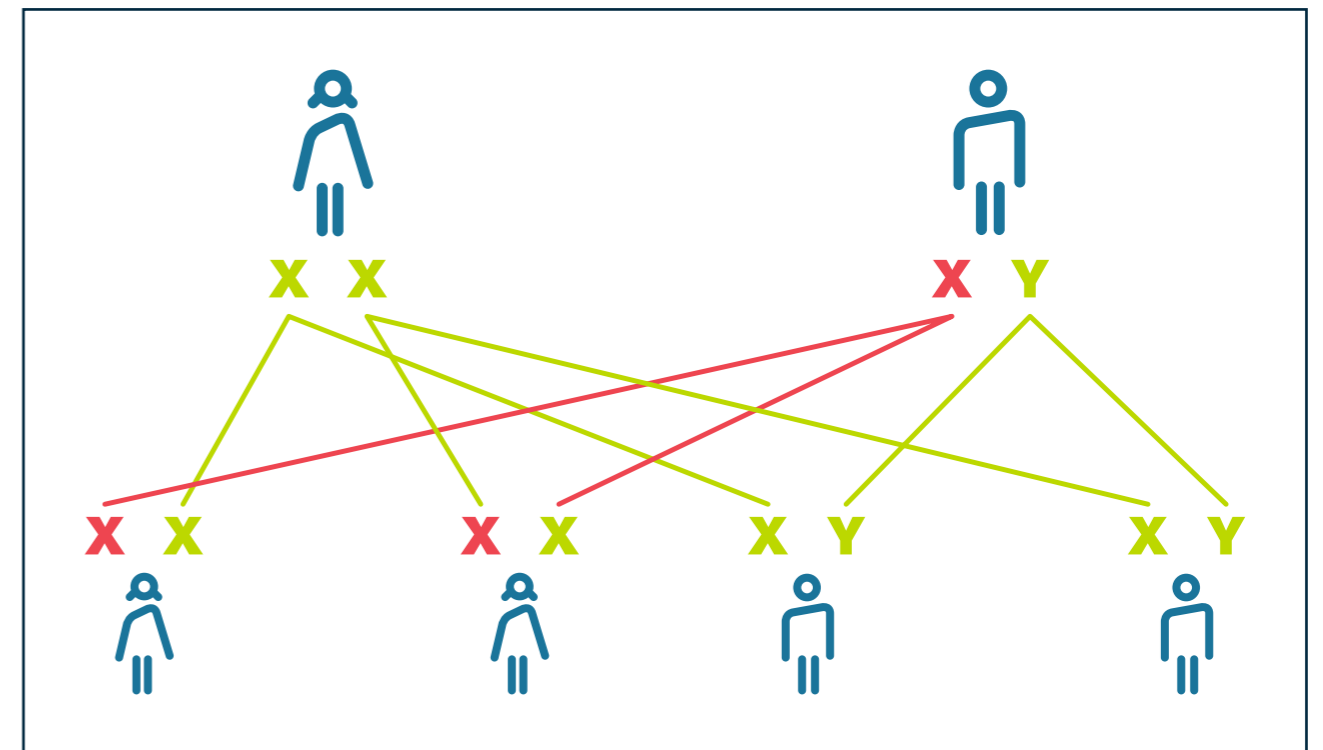
Herzlichen Dank an
Dr. med. Hans-Jürgen Laws und Bianca Boxnick
vom Heinrich Heine Universitätsklinikum Düsseldorf für die
wertvolle inhaltliche Beratung.

Vererbung der Hämophilie

Ein Stammbaum der Familie kann helfen, die Vererbung zu verstehen. Im folgenden ersten Beispiel ist die Mutter Konduktorin. Das X-Chromosom mit dem fehlerhaften Gen ist rot gekennzeichnet. **Im nachfolgenden Beispiel gibt die Konduktorin die Erkrankung an eine Tochter und an einen Sohn von insgesamt vier Kindern weiter.** Die Tochter erkrankt nicht, ist jedoch ebenfalls Konduktorin. Ein Sohn erkrankt an Hämophilie, ein zweiter Sohn ist gesund, eine zweite Tochter ist keine Konduktorin.



Im zweiten Beispiel hat der Vater Hämophilie. Er vererbt die Anlage immer an beide Töchter. Sie sind Konduktorinnen. Seine beiden Söhne können keine Hämophilie haben.



Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit, dass mein Kind Hämophilie bekommt?

In Ihrer Familie kann es durchaus sein, dass Sie zwar Konduktorin sind, jedoch nicht alle Kinder diese Erbanlage in sich tragen. Wenn Sie einen Jungen bekommen, liegt die Wahrscheinlichkeit, dass er an Hämophilie erkrankt, bei 50 Prozent. Bekommen Sie ein Mädchen, so wird es zu 50 Prozent ebenfalls eine Konduktorin sein. Insgesamt liegt das Risiko, dass Sie die Erbinformation für Hämophilie an Ihr Kind weitergeben, bei 25 Prozent. Umkehrt liegt die Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind keine Hämophilie hat, bei 75 Prozent. Bei jeder Schwangerschaft ist das Risiko einer Weitergabe des defekten Gens allerdings gleich, da die Chromosomen immer neu verteilt werden. Wenn also der erste Sohn Hämophilie hat, kann ein zweiter Sohn auch betroffen sein.



Wie erfahre ich, ob meine Tochter oder ich Konduktorinnen sind?

Hinweise, ob eine Frau oder ein Mädchen Konduktorin ist, finden sich in der Familiengeschichte: Wenn zum Beispiel der Vater Hämophilie hat, ist die Tochter zweifelsfrei Konduktorin. Das gleiche gilt, wenn ein Sohn und ein weiteres Familienmitglied mütterlicherseits an Hämophilie erkrankt sind.

Aber auch ungewöhnlich verlaufende Blutungen können Anzeichen für eine Gerinnungsstörung bei Ihnen oder Ihrer Tochter sein, die Sie von einem Spezialisten im Hämophiliezentrum abklären lassen sollten. Dazu zählen plötzlich auftretende blaue Flecken, verstärkte oder verlängerte Monatsblutung, häufiges Nasenbluten oder langes Nachbluten nach Operationen oder Zahnbehandlungen.

Hat Ihr Sohn eine Hämophilie, sind Sie mit hoher Wahrscheinlichkeit Konduktorin. Eine zuverlässige Diagnose, ob Sie als Mutter Konduktorin sind, ist außerdem durch eine genetische Untersuchung möglich. Dabei können die Ärzte auch feststellen, welcher Hämophilie-Typ und welcher Schweregrad innerhalb Ihrer Familie genetisch festgelegt sind. Lassen Sie sich zu genetischen Analysen in Ihrem Hämophiliezentrum beraten.

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es für Konduktorinnen?

Eine dauerhafte Gerinnungstherapie ist bei Konduktorinnen in den allermeisten Fällen nicht nötig. Aber auch bei Frauen können Blutungsprobleme auftreten, die durchaus belastend sein können.

In diesem Fall sollten Sie eine Gerinnungsuntersuchung durchführen und Ihre persönliche Faktor-VIII bzw. Faktor-IX-Restaktivität bestimmen lassen.

Nach Rücksprache mit Ihrem Arzt gibt es verschiedene Möglichkeiten der Behandlung für Konduktorinnen. In besonderen Situationen, zum Beispiel vor Operationen, während Geburten oder nach einem Unfall, kann eine Substitutionstherapie mit Gerinnungsfaktor erfolgen. Damit können Ärzte Blutungen und Komplikationen verhindern.



Schwangerschaft und Entbindung

Wenn es Hinweise darauf gibt, dass Sie Konduktorin sein könnten, sollten Sie vor einer geplanten Schwangerschaft eine Gerinnungsanalyse durchführen lassen. Es gibt spezialisierte Zentren, die sich auf die Betreuung von Familien mit Hämophilie spezialisiert haben und während der Schwangerschaft und Entbindung besonders kompetent begleiten können. Bei den meisten Konduktorinnen verlaufen Schwangerschaft und Entbindung komplikationsfrei. Dennoch sollte die Geburtsklinik vorsorglich informiert sein, welche Hämophilie-Form und -Schwere in Ihrer Familie vorkommt. In jedem Fall sollten geeignete Medikamente zu Ihrer und der Behandlung Ihres Kindes bereitstehen, wenn es zu unplanmäßigen Ereignissen während der Geburt kommt. Ihr Hämophiliezentrum wird die notwendigen Schritte mit Ihnen besprechen und in die Wege leiten.

Grundsätzlich gibt es die Möglichkeit, schon während der Schwangerschaft festzustellen, ob Ihr Kind das veränderte Gen trägt. Diese Untersuchung birgt jedoch gewisse Risiken für das Ungeborene und sollte deshalb sorgfältig abgewogen werden. Lassen Sie sich hierzu am besten von Ihrem Hämophiliezentrum beraten.



Konduktorinnen tragen keine Schuld

Eine Familie zu gründen, gehört zu den schönsten Seiten des Lebens. Ist eine Frau Konduktorin, kann die bewusste Entscheidung für ein Kind jedoch auch von Ängsten und Schuldgefühlen begleitet werden: Werde ich meinem Kind die Erbanlage weitergeben? Und wenn ja, wird es trotz der Erkrankung ein unbeschwertes Leben führen? Für Konduktorinnen kann es hilfreich und entlastend sein, mit anderen betroffenen Frauen zu sprechen. Sie haben Verständnis für Ihre Situation und können Ihnen Mut zusprechen oder Ängste nehmen. In einigen Regionen Deutschlands haben sich Konduktorinnen organisiert und treffen sich regelmäßig zum Erfahrungsaustausch. Vielleicht erkundigen Sie sich in Ihrem Hämophiliezentrum oder bei einer der Patientenorganisationen, ob es solche Treffen auch in Ihrer Nähe gibt. Führen Sie sich stets vor Augen, dass die Hämophilie dank des medizinischen Fortschritts heute sehr gut behandelbar ist und betroffene Kinder eine nahezu „normale“ Lebensqualität haben. Ihr Hämophiliezentrum ist immer die erste Anlaufstelle steht Ihnen beratend und helfend zur Seite.

Top-Tipps:

1. Familienplanung ist bei Ihnen ein Thema? Eine **genetische Analyse gibt Ihnen Gewissheit**, ob Sie eine Konduktorin sind.
2. Die Gerinnung des Bluts kann bei Konduktorinnen gestört sein. Ärzte können nach der Diagnose entscheiden, ob Sie bei Bedarf Medikamente bekommen sollten.
3. Wenn Sie Konduktorin sind, beraten Sie vor einer Operation oder der Entbindung Ihres Kindes mit den Ärzten, welche Medikamente im Falle von Blutungen oder Komplikationen bereitstehen sollten. Auf Hämophilie spezialisierte Zentren begleiten Sie sicher bei Operationen und Entbindungen.



Dieser Ratgeber wurde erstellt mithilfe fachlicher Beratung von Dr. med. Hans-Jürgen Laws und Bianca Boxnick vom Heinrich Heine Universitätsklinikum Düsseldorf.