



Hämophilie A-Therapie ist

VERTRAUENS-Sache

**Eine Broschüre für Männer
mit Hämophilie A**

It's a man's world!	3
Hämophilie verstehen	4
Was macht der Blutgerinnungsfaktor VIII?	5
Hämophilie A und die Vererbung	5
Wie äußert sich Hämophilie A?	7
Behandlung	8
Therapie	9
Rekombinanter Faktor VIII	10
Wirksamkeit und Sicherheit	11
Freizeit	12
Unterwegs im Leben	13
Wichtige Adressen	16
Lexikon	18

It's a man's world!

Nur wer seine Krankheit versteht, kann richtig mit ihr umgehen. Deswegen möchten wir Ihnen auf folgenden Seiten die wichtigsten Tatsachen rund um die Hämophilie näher bringen.

Lesen Sie einfach weiter und erfahren Sie mehr über die Krankheit, Therapieoptionen und wie sie Ihren Alltag trotz Hämophilie möglichst normal leben können. Wir wünschen Ihnen eine spannende und informative Lektüre!

Ihre Bayer HealthCare – Bayer Vital



Hämophilie verstehen

Die Hämophilie ist eine Erbkrankheit bei der entweder gar kein oder zu geringe Mengen eines bestimmten Gerinnungsfaktors im Blut vorhanden sind. Bei der Hämophilie A ist der Blutgerinnungsfaktor VIII betroffen, bei der Hämophilie B der Blutgerinnungsfaktor IX. Hämophilie A gilt als die „klassische“ Bluterkrankheit.

Erfahren Sie auf den folgenden Seiten mehr über Hämophilie und ihre Hintergründe.



Was macht der Blutgerinnungsfaktor VIII?

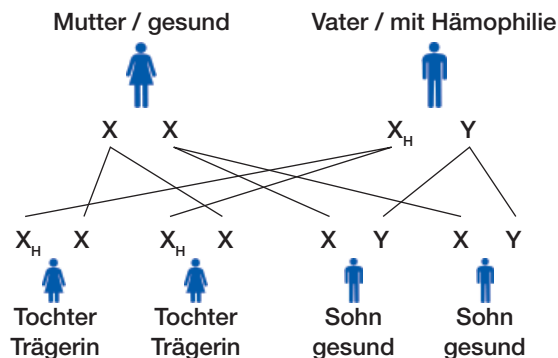
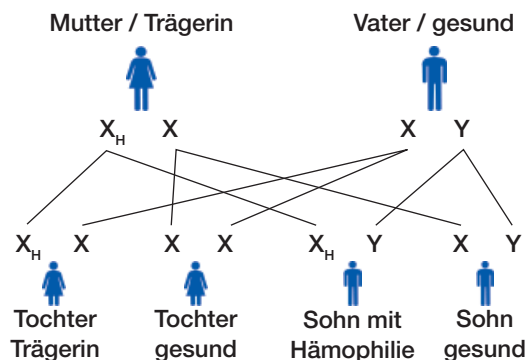
Bei gesunden Menschen zirkuliert dieser Faktor im Blut und steht in engem Kontakt mit dem so genannten von Willebrand-Faktor. Dieser hemmt den Abbau von Faktor VIII und bringt ihn an den Ort der Gerinnung. Die Aufgabe des Faktors VIII in der Blutgerinnung ist, die Spaltung des Gerinnungsfaktors X durch den Gerinnungsfaktor IX zu beschleunigen. Läuft diese Reaktion nicht ab, ist die Blutgerinnung eingeschränkt und sogar kleine Wunden können zu gefährlichen Blutungen führen – man spricht von Hämophilie oder Bluterkrankheit.

Hämophilie A und die Vererbung

Die Hämophilie A ist die verbreitetste Erbkrankheit des Blutgerinnungssystems. Das Gen, das den Bauplan für den Faktor VIII enthält, ist auf dem X-Chromosom lokalisiert und gehört zu den längsten bekannten menschlichen Genen. Frauen haben zwei X-Chromosomen. Ist das Gen für den Faktor VIII nur auf einem der X-Chromosomen defekt, gleicht das intakte Gen auf dem anderen X-Chromosom den Defekt aus und es entsteht keine Hämophilie. Eine solche Frau kann aber die Krankheit an ihre Nachkommen weitergeben – sie wird als Trägerin oder „Konduktorin“ bezeichnet.

Männer haben dagegen ein X- und ein Y-Chromosom. Ein defektes Gen für den Faktor VIII auf dem X-Chromosom kann nicht ausgeglichen werden, da das Y-Chromosom kein entsprechendes Gen aufweist. Es kommt zu einem Faktor-VIII-Mangel und zur Ausbildung einer Hämophilie.

Die betroffenen Männer können die Krankheit nicht an ihre Söhne weitergeben (die Söhne „erhalten“ ja das Y-Chromosom vom Vater), aber deren Töchter sind alle Träger bzw. „Konduktorin“ der Krankheit (die Töchter bekommen das defekte Gen mit dem X-Chromosom des Vaters).



Bei etwa 33 % der Patienten gibt es allerdings keine bekannten Hämophiliefälle in der Familie. Bei diesen Patienten geht die Erkrankung wahrscheinlich auf spontane Mutationen zurück. In der männlichen Bevölkerung beträgt die Häufigkeit für das Auftreten der Hämophilie etwa 1 zu 5.000.

Wie äußert sich Hämophilie A?

Die Hämophilie A wird entsprechend der Konzentration bzw. Restaktivität des Faktors VIII im Blutplasma in verschiedene Ausprägungsgrade eingeteilt:

- **Leichte Verlaufsform:**
5–25 % Faktor-VIII-Aktivität
- **Moderate Verlaufsform:**
1–5 % Faktor-VIII-Aktivität
- **Schwere Verlaufsform:**
weniger als 1 % Faktor-VIII-Aktivität

Bei etwa 70 % der Hämophilie-Patienten ist die Krankheit schwer ausgeprägt.

Die Hämophilie A äußert sich unter anderem mit folgenden Symptomen:

- **Hämarthrose:** wiederholte Blutungen in Gelenken bei schwerer Hämophilie. Vor allem bei Gelenkblutungen kommt es zu Folgeschädigungen. Solche Blutungen treten meist im 1. oder 2. Lebensjahr auf, wenn Kinder lernen zu laufen und entsprechend häufig fallen oder sich an Gegenständen stoßen.
- **Hämatome:** Blutungen im Muskelgewebe, ausgelöst durch Verletzungen.
- **Hirnblutungen:** treten zwar sehr selten auf, können aber unbehandelt tödlich sein.
- **Hämurie:** Auftreten von Blut im Urin.

Behandlung

Menschen mit Hämophilie können heute ein fast normales Leben führen. Voraussetzung dafür ist natürlich eine gute Therapie. Auf den folgenden Seiten können Sie sich informieren, welche Möglichkeiten es gibt und was Sie beachten müssen.



Therapie

Ein Mangel oder ein Defekt der Funktion des Blutgerinnungsfaktors VIII ist verantwortlich für die als Hämophilie A bezeichnete Blutgerinnungsstörung beim Menschen. Die Therapie der Hämophilie A beruht auf der Substitution des Faktors VIII.

Für diese sogenannte Substitutionstherapie wurde zuerst Blut, später Blutgerinnungsfaktor VIII, der aus menschlichem Blutplasma gewonnen wurde, eingesetzt. Mit der Verfügbarkeit von hoch aufgereinigten Faktor VIII-Produkten konnten die notwendigen Injektionsvolumina erheblich reduziert und damit die Lebensqualität der Patienten wesentlich verbessert werden.

Es war allerdings nicht möglich, ausreichende Mengen an Faktor VIII für alle Hämophilie-A-Patienten zur Verfügung zu stellen. Außerdem ließ sich bei der Gewinnung aus Blutplasma trotz aller Virusinaktivierungs-Schritte nie das Restrisiko einer Übertragung von etwaigen neueren infektiösen – noch unbekannt – Viren ausschließen.

Rekombinanter Faktor VIII

Heute ist ein Teil dieser Schwierigkeiten durch die Anwendung gentechnologischer Methoden bei der Produktion von Blutgerinnungsfaktor VIII behoben. Das Gen für den Faktor VIII ist eines der größten und komplexesten Gene im menschlichen Organismus. Dieses Gen beinhaltet den Bauplan für ein Protein, das in der Leber gebildet und in den Blutstrom abgegeben wird.

Das menschliche Gen wird in Zellen eingeschleust, die aus Hamstern isoliert und im Labor gezüchtet werden. Diese transformierten Hamsterzellen produzieren nun den menschlichen Faktor VIII und geben ihn an das Kulturmedium ab. Durch Optimierung der Kulturbedingungen und Wachstum in Fermentern kann der rekombinante Blutgerinnungsfaktor VIII in industriellem Maßstab hergestellt werden. Der gentechnisch hergestellte Blutgerinnungsfaktor VIII steht heute in hoher Qualität, in großen Mengen und mit hoher Sicherheit zur Verfügung.

Wirksamkeit und Sicherheit

Die Wirksamkeit und Sicherheit des gentechnisch hergestellten Faktors VIII muss auf vielen Stufen kontrolliert werden:

- Die produzierenden Zelllinien müssen streng auf mögliche infektiöse Partikel untersucht werden.
- Die Aufreinigung von Faktor VIII aus dem Kulturmedium erfordert standardisierte Produktionsschritte.
- Der gewonnene Faktor wird vor der Freigabe einer intensiven Charakterisierung unterzogen.

Alles dies wird von den Herstellern selbstverständlich gewährleistet. Tests auf allen Stufen des Produktionsprozesses sorgen für eine gleich bleibend hohe Qualität für alle Produktchargen des klinisch eingesetzten Faktors VIII.

Freizeit

Auch als Hämophilie-Patient kann man das Leben genießen und muss nicht auf Lebensqualität verzichten. Wenn Sie einige Regeln und Tipps beachten, können Sie ihren eigenen Interessen nachgehen und Spaß haben.



Unterwegs im Leben

Reisen Sie!

Reisen, in Urlaub gehen und sich frei bewegen sind ein wesentlicher Bestandteil Ihrer Lebensqualität. Auch im Ausland sind Sie nicht allein – Hämophilie-Patienten gibt es überall. Einige Redewendungen und Sätze, die Sie für eine Unterhaltung oder für Fragen zum Thema Hämophilie brauchen könnten, wären hier hilfreich.



Halten Sie sich fit!

Bereiten Sie sich auf Ihre Reise durch regelmäßiges Training vor. Am besten sind leichte Bewegungsarten wie Gymnastik, Schwimmen und Rad fahren.



Körperliche Fitness ist wichtig:

- um mit den körperlichen Belastungen einer Reise besser klar zu kommen,
- um Ihre Gelenke zu schonen – Müdigkeit und mangelnde Fitness erhöhen die Wahrscheinlichkeit für Verstauchungen und Blutungen im Gewebe.

Ihre Reiseapotheke

Vorweg: Informieren Sie sich über die medizinischen Einrichtungen auf Ihrer Reiseroute und am Zielort.



Was Sie unbedingt wissen müssen, ist die Dosis an Faktor VIII, die man Ihnen verabreichen muss,

- um Blutungen zu verhindern,
- um eine Blutung schnell zu stoppen.

Sprechen Sie mit Ihrem Arzt, ob noch andere Medikamente für Ihre Reiseapotheke ratsam sind.

Denken Sie an Ihre Reisedokumente!

Besorgen Sie sich eine Bescheinigung von Ihrem Arzt, auf der die wesentlichen Daten Ihres momentanen Befindens und Ihrer Krankengeschichte vermerkt sind.



Übrigens: die medizinischen Begriffe sind weltweit ähnlich und die Menge an Faktor VIII, die Sie benötigen, ist in der Bescheinigung dargestellt – Verwechslungen kann es also auch im Ausland nicht geben.

Besorgen Sie sich bei Reisen in EU-Länder außerdem das Formular E111, das Ihnen Zugang zu kostenloser medizinischer Versorgung in allen öffentlichen Krankenhäusern garantiert.

Und im Notfall?

Wenn Sie sich auf einer Reise befinden und sich vorab nach den medizinischen Einrichtungen vor Ort erkundigt haben, sollten Sie keine Probleme haben, Hilfe zu finden.



Patientenseiten

Deutsche Hämophilie-Gesellschaft (DHG)

Interessengemeinschaft der an einer angeborenen oder erworbenen Blutungskrankheit Leidenden, ihrer Angehörigen sowie ihrer medizinischen und sozialen Betreuer.

Hauptgeschäftsstelle:

Neumann-Richardt-Str. 34
22041 Hamburg
Tel.: 0 40 – 67 22 970
Fax: 0 40 – 67 24 944
Internet: www.dhg.de

Interessengemeinschaft Hämophiler e.V. (IGH e.V.)

Bundesweit tätiger Patientenverband, der die Interessen der an einer angeborenen Blutungskrankheit leidenden Menschen und ihrer Angehörigen vertritt. Die Mitglieder der IGH e.V. sind Betroffene, Angehörige, Freunde, Förderer, Ärzte und Wissenschaftler. Zu finden sind u.a. Diskussionsforen, Themengebiete, News, Hämophiliezentren.

Hauptgeschäftsstelle:

Johannesstr. 38
53225 Bonn
Tel.: 02 28 – 42 98 955
Fax: 02 28 – 42 98 966
Internet: www.igh.info

World Federation of Hemophilia (WFH)

Internationale Organisation, die sich mit allen Aspekten der Behandlung von Menschen mit Hämophilie und ähnlichen Blutungsanomalien beschäftigt.

Internet: www.wfh.org

Kontrolle und Zulassung

Arbeitskreis Blut Robert-Koch-Institut

Expertengremium, das die Bundesregierung in Fragen der Sicherheit bei der Gewinnung und Anwendung von Blut und Blutprodukten berät.

Internet: www.rki.de

Paul-Ehrlich-Institut (PEI)

Bundesamt für Sera und Impfstoffe – Themenbereich Blut und Blutprodukte.

Paul-Ehrlich-Str. 51-59
63225 Langen
Tel.: 0 61 03 – 77 0
Fax: 0 61 03 – 77 12 34
Internet: www.pei.de

Blutgerinnungsfaktoren:

Bestandteile im Blut, die im Falle einer Verletzung aktiviert werden und so die Blutgerinnung einleiten.

Blutgerinnungsfaktor VIII:

Zentraler Bestandteil der Blutgerinnung. Er beschleunigt die Spaltung des Gerinnungsfaktors X durch den Gerinnungsfaktor IX.

Chromosom:

In Zellen ein DNS-Molekül, das mit Proteinen dicht verpackt im Kern jeder Zelle vorliegt. Verschiedene Organismen haben eine unterschiedliche Anzahl von Chromosomen. Menschen haben 23 Chromosomenpaare, also insgesamt 46 Chromosomen. Kinder bekommen die Hälfte ihrer Chromosomen von ihrer Mutter, die andere Hälfte von ihrem Vater. Als einziges Chromosomenpaar unterscheiden sich in ihrer Form die Geschlechtschromosomen voneinander – sie werden entsprechend als X- und Y-Chromosom bezeichnet.

Fermenter:

Geräß für das Wachstum von Mikroorganismen und Zellen.

Gen:

Einheit der Vererbung; ein bestimmter Abschnitt aus der DNS, der die Information für die Produktion eines Proteins enthält.

Hämarthrose:

Schädigung der Gelenke nach wiederholten Blutungen.

Hämatome:

Blutungen im Muskelgewebe, ausgelöst durch Verletzungen.

Hämophilie A:

Aktivität des Gerinnungsfaktors VIII ist vermindert.

Hämophilie B:

Aktivität des Gerinnungsfaktors IX ist vermindert.

Hämurie:

Auftreten von Blut im Urin.

Häufigkeit:

Im männlichen Teil der Bevölkerung liegt die Häufigkeit von Hämophilie A bei 1:5000, die von Hämophilie B bei 1:20.000.

Konduktorin:

Alle Töchter eines Bluterkranken sind Konduktorinnen. Das heißt, sie sind selbst nicht erkrankt, können aber das kranke X-Chromosom, das sie von ihrem Vater erhalten haben, an ihre Kinder vererben. Häufig sind auch die Mütter betroffen.

Kulturmedium:

Nährlösung für das Wachstum von Mikroorganismen und Zellen.

Mutation:

Jede Änderung im genetischen Material bzw. in der DNS.

Protein:

Eiweiß; Kette von Aminosäuren, die in einer bestimmten Reihenfolge verknüpft sind. Diese Sequenz bestimmt die spezifische Faltung der Aminosäurekette und diese wiederum definiert Form und Funktion des Proteins. Beispiele für Proteine sind das Hormon Insulin, der Blutgerinnungsfaktor VIII, das Gerüstprotein der Haut Kollagen und Enzyme wie die Alpha-1-Proteinasen.

Vererbung:

Das Gen für den Blutgerinnungsfaktor VIII liegt auf dem weiblichen Geschlechtschromosom, dem sogenannten X-Chromosom. Frauen haben zwei X-Chromosomen – wenn sie auf einem davon ein defektes Gen für Faktor VIII tragen, sind sie dennoch gesund. Allerdings können sie die Krankheit an ihre Kinder vererben. Männer hingegen besitzen ein X- und ein Y-Chromosom. Haben sie ein defektes Gen für Faktor VIII, leiden sie unter Hämophilie A.

Von Willebrand-Faktor:

Ist ein Blutgerinnungsfaktor wie Faktor VIII. Der Mangel an von Willebrand-Faktor ist erblich und häufiger als Faktor VIII-Mangel.

Ein Service von:



Bayer HealthCare
Bayer Vital