

Über Hämophilie



Bei Hämophilie – auch bekannt als Bluterkrankheit – liegt einer der Blutgerinnungsfaktoren in zu geringer Menge vor oder fehlt ganz. Dadurch läuft die Blutgerinnung unvollständig ab – bei Patienten mit Hämophilie kann es in der Folge zu Blutungen, insbesondere in den Gelenken kommen. Häufige Blutungen können Gelenkschäden bis hin zu körperlichen Behinderungen nach sich ziehen und so die Lebensqualität erheblich einschränken.

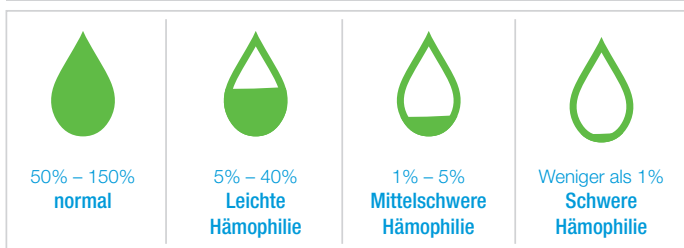
Es gibt verschiedene Formen der Hämophilie. Bei der häufigsten Form, der Hämophilie A, ist der Blutgerinnungsfaktor VIII (FVIII) in zu geringem Maß vorhanden. Bei der selteneren

Hämophilie B ist es der Blutgerinnungsfaktor IX. Die Auswirkungen sind jedoch gleich.

Hämophilie ist eine Erbkrankheit, die mit dem X-Chromosom übertragen wird und daher vornehmlich bei Männern auftritt. Bei Frauen, die ein defektes FVIII- oder IX-Gen tragen, zeigen sich die typischen Blutungen nicht wie bei betroffenen Männern, da die Frauen ein zweites X-Chromosom und daher ein zweites FVIII- oder IX-Gen haben. Frauen mit einem defekten FVIII- oder IX-Gen können die Krankheit an ihre Kinder übertragen und werden daher Überträgerinnen (Konduktorinnen) genannt.

Wenn eine Mutter Überträgerin und der Vater gesund ist, erkrankt jeder Sohn mit 50%iger Wahrscheinlichkeit an Hämophilie und jede Tochter wird mit 50%iger Wahrscheinlichkeit Überträgerin.¹

Prozentuale Faktor VIII- oder IX- Aktivität im Blut²



Häufigkeit von Hämophilie



Hämophilie tritt mit einer Häufigkeit von 1 in 10.000 Lebendgeburten auf.² Schwere Hämophilie wird bei den meisten Betroffenen im ersten Lebensjahr diagnostiziert.

Hämophilie weltweit²

Ungefähre Anzahl der Menschen mit diagnostizierter Hämophilie weltweit:

400.000

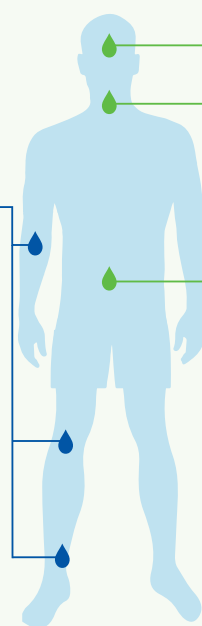


Wo die Blutungen meistens auftreten²

Schwere Blutungen

Im Muskel
10–20%

In Gelenken
(Sprunggelenk
Knie und
Ellenbogen)
70–80%



Lebensbedrohliche Blutungen

- Intrakraniell
- Hals/Rachen
- Gastrointestinal
5–10%

Ein **Zielgelenk** ist ein Gelenk, in dem 3 oder mehr spontane Blutungen innerhalb von 6 aufeinander folgenden Monaten aufgetreten sind.

Behandlungsoptionen

Die Behandlung für Hämophilie ist die „Ersatz-Therapie“. Dabei wird dem Blut der fehlende Gerinnungsfaktor zugeführt. Gerinnungsfaktor wird entweder aus humanem Plasma gewonnen oder mit rekombinanten Technologien hergestellt.³



Prophylaxe

Diese Therapie besteht in der regelmäßigen Injektion von Faktor VIII oder IX, um Blutungen vorzubeugen.



Bedarfstherapie

Bei dieser Therapie wird nur das akute Blutungsereignis behandelt, um die Blutung so schnell wie möglich zu stoppen.

Durch die frühzeitige und regelmäßige Prophylaxe mit rekombinantem Faktor VIII bei Hämophilie A wird bei Kindern unter 6 Jahren das Risiko für Gelenkschäden im Vergleich zur Bedarfsbehandlung um 84 % reduziert.⁴



Praxis-/Klinikstempel



Notfall-Telefon



Weitere hilfreiche Informationen zur Hämophilie finden Sie auch auf der Website der World Federation of Hemophilia (WFH).

<http://www.wfh.org>

¹ „What Causes Hemophilia?“ NIH, National Heart, Lung, and Blood Institute. July 2013. Accessed October 24, 2014 from <http://www.nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/hemophilia/causes.html>.

² Srivastava, Dr. Alok, et al. *Guidelines for the Management of Hemophilia*. 2nd ed. Montreal: Blackwell, 2012.

³ Lee, Christine A., Erik E. Bertorp, and W. Keith Hoots, eds. *Textbook of Hemophilia*. 2nd ed. Blackwell, 2010.

⁴ Manco-Johnson, Marilyn J., et al. „Prophylaxis versus Episodic Treatment to Prevent Joint Disease in Boys with Severe Hemophilia.“ *The New England Journal of Medicine* (2007). Accessed October 24, 2014 from <http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa067659>.