

Hämophilie Facts

Kurz & knapp

Unter der Erbkrankheit Hämophilie versteht man eine Störung der Blutgerinnung. Aufgrund der X-chromosomalen Vererbung betrifft sie in der schweren Form meist nur Jungen bzw. Männer. Auch Frauen können eine verzögerte Blutgerinnung haben und Überträgerin (Konduktorin) der Bluterkrankheit sein. Obwohl Hämophilie noch nicht heilbar ist, können Betroffene durch moderne Behandlungsmöglichkeiten ein fast normales Leben führen. Die zwei häufigsten Formen der Hämophilie sind die Hämophilie A und die Hämophilie B.

Mögliche Symptome einer Hämophilie (diese können je nach Schweregrad variieren)



- Neigung zu blauen Flecken
- Häufiges Nasenbluten
- Verlängerte oder verstärkte Nachblutungen bei Verletzungen oder Operationen
- Spontane Einblutungen in Haut, Gelenke oder Muskeln

Bei Konduktorinnen zudem:

- Längere und verstärkte Monatsblutung
- Starke Blutungen und Nachblutungen bei der Geburt



Hämophilie A (Faktor-VIII-Mangel)



Anzahl Patienten in Deutschland
5.000**

Neuerkrankungen pro Jahr:

70*

Häufigkeit bei Männern ca.

**1:
5.000#**

Hämophilie B (Faktor-IX-Mangel)



Anzahl Patienten in Deutschland
900**

Neuerkrankungen pro Jahr:

15*

Häufigkeit bei Männern ca.

**1:
25.000#**

Faktormangel bedeutet:

Keine oder nicht ausreichende Bildung wichtiger Eiweiße (Gerinnungsfaktoren)

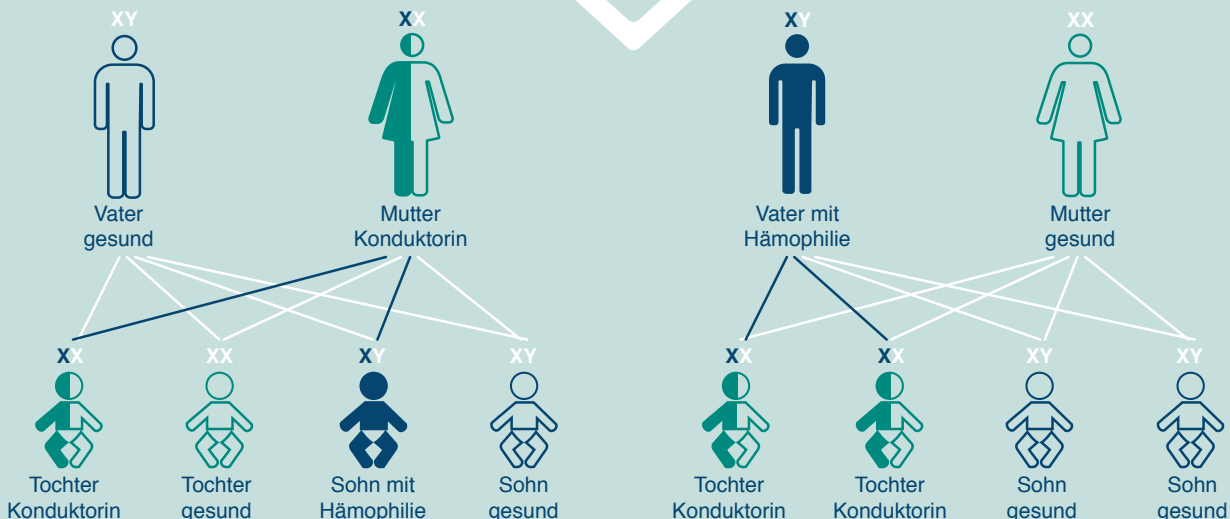


Verzögerte Blutgerinnung bei inneren & äußeren Verletzungen



Die Vererbung der Hämophilie

Der Erbkrankheit Hämophilie liegt eine genetische Mutation auf dem X-Chromosom zugrunde. Die Mutation ist für den Gerinnungsfaktor-Mangel verantwortlich. Da Männer im Gegensatz zu Frauen nur ein X-Chromosom haben, besteht die Möglichkeit, dass der männliche Nachkomme an Hämophilie erkrankt, wenn er das mutierte X-Chromosom der betroffenen Mutter (Konduktorin) vererbt bekommt. Bei weiblichen Nachkommen kann das zweite X-Chromosom meist den genetischen Defekt ausgleichen.



Quellen: * Aktuelle Patientenzahlen aus dem Deutschen Hämophilieregister (2015).

** Basis: 350.000 männliche Neugeborene laut Statistisches Bundesamt; Prävalenz ca. 6.000 Patienten (15-20% Häm B, 80-85% Häm A).

Tallen G et al. Hämophilie A und B. Kompetenznetz Pädiatrische Onkologie und Hämatologie. 2014; S.5.