

A man in a black hoodie and jeans is captured mid-jump, leaping through a large, blue, circular tunnel. The tunnel's interior is composed of concentric rings, creating a strong sense of depth and perspective. The man's right leg is extended forward, and his left leg is bent. His orange and white sneakers are prominent. The overall color palette is dominated by the blue of the tunnel and the black of the man's clothing.

AKTUELLE THERAPIEANSÄTZE IN DER BEHANDLUNG VON HÄMOPHILIE

Informationen für Hämophilie-Betroffene



Hallo,

da du diese Broschüre in den Händen hältst, ist dir das Thema Hämophilie vermutlich nicht fremd – sei es aus eigener Erfahrung, als Angehörige*r oder als medizinisch interessierte Person. **Hämophilie ist mehr als eine Diagnose.** Sie beeinflusst das tägliche Leben, fordert Entscheidungen und wirft Fragen auf, auf die es oft keine einfachen Antworten gibt.

In dieser Broschüre möchten wir dich auf eine Reise mitnehmen, indem wir dich durch die **Erfolgsgeschichte der Hämophilie-Therapie** führen und dir die Optionen vorstellen, die heute zur Verfügung stehen. Du wirst erfahren, wie sich die Behandlung im Laufe der Jahrzehnte verändert hat und wie innovativ die Therapien mittlerweile geworden sind.

Wir stellen dir die wichtigsten aktuellen Therapieansätze vor: klassische Ersatztherapien und neuere Ansätze wie die Antikörpertherapie mit Faktormimetika, die Gentherapie oder das Rebalancing. Zum Abschluss widmen wir uns dann noch einem Thema, das uns besonders am Herzen liegt: dem **Shared Decision Making**. Denn moderne Therapie bedeutet nicht nur medizinischen Fortschritt, sondern auch Mitbestimmung, Vertrauen und gemeinsame Entscheidungsfindungen von dir und deinem Behandlungsteam im Hämophilie-Zentrum.

Diese Broschüre soll dir **Orientierung** geben, **dich informieren** und dir **Mut** machen – denn gut informiert zu sein, ist der erste Schritt zu einem selbstbestimmten Leben mit Hämophilie.

Wir wünschen dir viel Spaß beim Lesen!

Inhalt

- 04 Eine sehr kurze Geschichte der Hämophilie-Therapie und aktuelle Therapieoptionen
- 10 Ersetzen, was fehlt: die Faktorersatztherapie
- 12 Nachahmen, was fehlt: Faktormimetika in der Antikörpertherapie
- 14 Ersetzen, was defekt ist: Gentherapien
- 16 Blockieren, was die Gerinnung hemmt: Rebalancing
- 18 Ergänzende Behandlungsmethoden
- 20 Die richtige Behandlung für die richtige Person
- 22 Shared Decision Making: Gute Entscheidungen brauchen aktive Menschen
- 24 Glossar
- 27 Referenzen



EINE SEHR KURZE GESCHICHTE DER HÄMOPHILIE-THERAPIE

Hämophilie ist eine angeborene Blutungsneigung, die schon **im Altertum bekannt** war. Erste Beschreibungen gehen auf **1000 n. Chr.** zurück. **Bis in das Mittelalter** war keine Ursache für die Blutungsstörung bekannt. Viele Betroffene verbluteten bereits bei harmlosen Verletzungen. **Eine erste, sehr brachiale Behandlungsmethode war um 1000 n. Chr. die „Kauterisierung“**, bei der akute Blutungen mit einem heißen Eisen verschlossen wurden. Dass die Blutungsstörung **familiär gehäuft** vorkam, erkannten Mediziner erst **gegen Ende des 18. Jahrhunderts**.¹

Erste wissenschaftliche Erkenntnisse

Eine der ersten ausführlichen wissenschaftlichen Beschreibungen der Hämophilie stammt aus dem Jahr 1803. Der **in Philadelphia tätige Arzt J. C. Otto** berichtete von einer erblichen Blutungsneigung in Familien, von der nur Männer betroffen waren.² 25 Jahre später bekam diese dann ihren Namen. Der Begriff „Hämophilie“ geht auf den Deutschen **Friedrich Hopff** zurück, dessen ursprünglich gewählte Bezeichnung „Hämorrhaphilie“ später zu Hämophilie („Neigung zum Blut“) abgekürzt wurde.¹ Ein erster Therapieansatz waren Vollbluttransfusionen, über deren Anwendung der englische Arzt Samuel Lane 1840 in der Zeitung „Lancet“ berichtete.³ Sie blieben für lange Zeit die einzige Behandlungsoption, dauerten Stunden und waren nur selten erfolgreich: Noch zu Beginn des 20. Jahrhunderts lag die **durchschnittliche Lebenserwartung** von Menschen mit schwerer Hämophilie (Schweregrade der Hämophilie siehe Seite 6) bei gerade einmal **16,5 Jahren**.⁴ Mit den heutigen Therapiemethoden können Personen mit Hämophilie genauso alt werden wie die Normalbevölkerung.

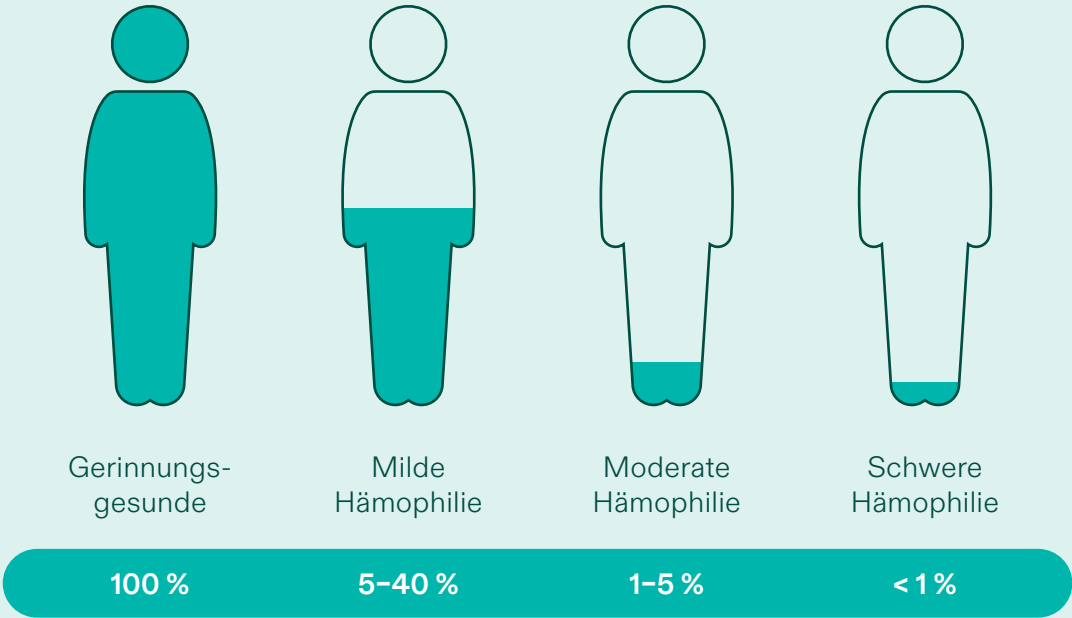
Ein erster Durchbruch: die Entdeckung der Gerinnungsfaktoren

1937 entdeckten A. Patek und F. Taylor das Fehlen eines Gerinnungsfaktors im Blutplasma von Hämophilen. Sie nannten ihn **„antihämophiles Globulin“**.⁵ 1952 diagnostizierten die Gerinnungsforscher:in Rosemary Biggs und Robert McFarlane bei dem kanadischen Jungen Stephen Christmas eine weitere Ursache der Krankheit: Ihm fehlte ein anderer Gerinnungsfaktor, der nach ihm Christmas-Faktor genannt wurde.⁶ Aus dem „antihämophilen Globulin“ wurde später der **Faktor VIII** und aus dem Christmas-Faktor der **Faktor IX**. Damit waren die auslösenden Faktoren für die am weitesten verbreiteten Formen der Erkrankung gefunden: **Hämophilie A und Hämophilie B**.

Hämophilie A und B: Der Faktor entscheidet

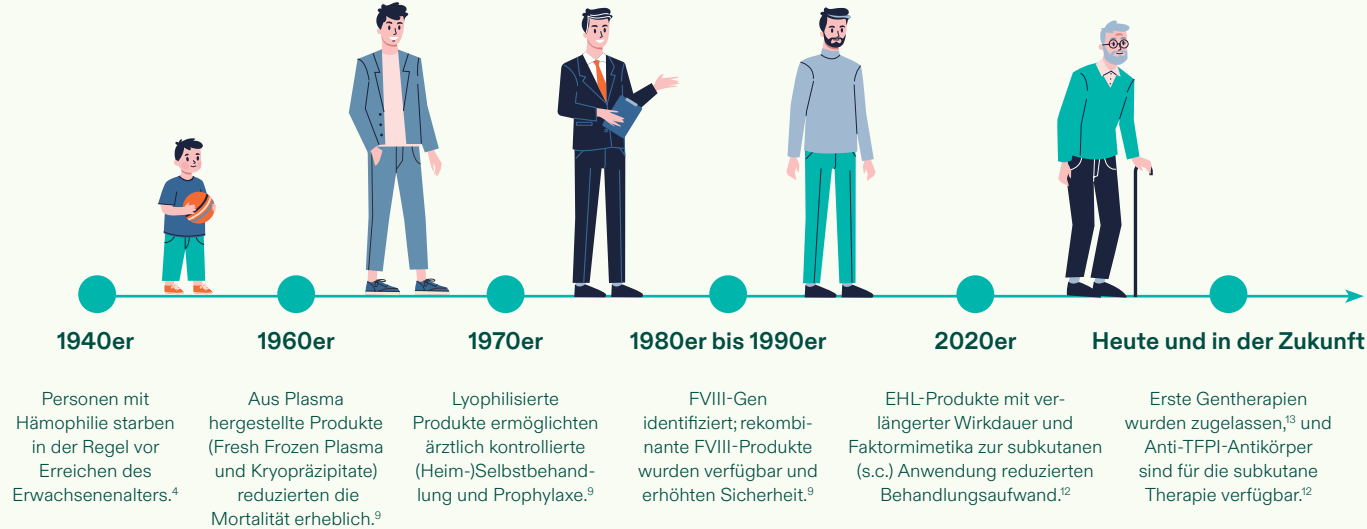
Fehlt im Blutplasma der Faktor VIII, handelt es sich um Hämophilie A, fehlt der Faktor IX, liegt Hämophilie B vor. Etwa **80 – 85 % aller Betroffenen** haben **Hämophilie A**. Beide Formen treten zudem in unterschiedlichen Schweregraden auf: Je weniger Restaktivität der jeweils fehlende Gerinnungsfaktor hat, umso schwerer ist die Hämophilie ausgeprägt.⁷

Schweregrade der Hämophilie: Faktor-Aktivität



Spätestens bei **schwerer Hämophilie** wird die **dauerhafte Prophylaxe** als Standardtherapie empfohlen, um das Blutungsrisiko zu vermindern und langfristige Schäden zu vermeiden.⁸

Von der Blutspende zum High-Tech-Produkt: die Entwicklung der Hämophilie-Behandlung



Die Behandlung begann in den 1950er-Jahren mit frisch gefrorenem Plasma (FFP, fresh frozen plasma). Dieses enthielt nur sehr geringe Mengen der benötigten Gerinnungsfaktoren. Um Blutungen zu stoppen, mussten große Mengen intravenös verabreicht werden – oft im Krankenhaus. Viele Kinder litten an Gelenkblutungen, die unbehandelt zu dauerhaften Schäden führten.^{9, 10} Ein großer Fortschritt war Mitte der 1960er-Jahre die Herstellung von Kryopräzipitat, einem konzentrierten Gerinnungsfaktor aus Plasma. Damit konnten Blutungen ambulant behandelt und sogar Operationen durchgeführt werden. Durch die Weiterentwicklung zu konzentrierten Präparaten, die genau dosiert werden konnten, wurde in den 70er-Jahren erstmalig die Behandlung zu Hause ermöglicht.^{9, 10} In den 90er-Jahren waren durch Fortschritte in der Biotechnologie erste künstlich mithilfe von tierischen Zellen hergestellte (rekombinante) Faktorpräparate erhältlich.⁹ Neuere Präparate kommen in der Herstellung sogar ganz **ohne Zusatz menschlicher oder tierischer Bestandteile** aus und können in erstaunlicher Reinheit produziert werden.¹⁰ 2016 kamen dann die ersten **Faktorpräparate mit verlängerter Halbwertszeit** (EHL) auf den Markt: der vorerst letzte Schritt in der Entwicklung der rekombinanten Faktorpräparate.¹¹ Ausführliche Informationen zur Faktorerersatztherapie findest du ab Seite 10.

Aktuelle Therapieoptionen ermöglichen heute ein nahezu normales Leben.
Eine Übersicht über die Therapiemethoden bei Hämophilie A und B:

Therapiemethode		Was ist das?	Wie funktioniert es?
Faktorsersatz-therapie ^{5, 7, 10, 11}		Blutgerinnungsfaktoren werden gespritzt.	Fehlender Gerinnungsfaktor (meist Faktor VIII oder IX) wird dem Körper zugeführt.
Gentherapie ^{6, 15}		Versuch, das defekte Gen im Körper zu „reparieren“.	Dem Körper wird eine „Bauanleitung“ für den fehlenden Gerinnungsfaktor gegeben – oft mit Viren als „Transportmittel“.
Antikörpertherapie		Faktormimetika imitieren die Funktion von FVIII, auch wenn dieser fehlt. ^{8, 13, 15}	Stellen die Brücke zwischen zwei Gerinnungsfaktoren her und werden vor allem bei Hämophilie A mit und ohne Hemmkörper eingesetzt.
		Rebalancing-Therapien blockieren körpereigene Gegenspieler der Blutgerinnung wie z. B. Antithrombin, TFPI und Protein S. ^{18, 19}	Weniger Gegenspieler bedeutet: Die vorhandene Gerinnungsaktivität reicht besser aus. Sie werden sowohl bei Hämophilie A als auch B eingesetzt.
Ergänzende Therapiemethoden			
Physiotherapie & Rehabilitation ¹⁴		Bewegungstraining und Muskelaufbau	Unterstützt die Gelenke, die oft durch Blutungen geschädigt sind.
Schulung & Selbstmanagement ¹⁴		Wissen über die Krankheit und den Umgang damit	Betroffene (und Eltern) lernen, wie man Infusionen anwendet, Symptome erkennt, richtig handelt.

Neue Therapieansätze eröffnen weitere **Möglichkeiten** bei der Behandlung von Hämophilie A und B. Sie ersetzen fehlende Gerinnungsfaktoren nicht direkt, sondern greifen auf andere Weise in die Steuerung der Blutgerinnung ein. Darum nennt man sie auch **Non-Faktor-Therapien**. Dazu gehören z. B. **Faktormimetika**, die die Funktion von Faktor VIII nachahmen, oder sogenannte **Rebalancing Agents**, die gerinnungshemmende Proteine blockieren und dadurch die Gerinnungsaktivität steigern.^{11, 15, 18} Zugelassen sind mittlerweile auch Gentherapien, die darauf abzielen, die Blutgerinnung mit einer einmaligen Behandlung dauerhaft wiederherzustellen.¹² Ausführliche Informationen zu diesen Therapieansätzen findest du ab Seite 12.

FAZIT

Die Hämophilie-Therapie hat sich dank entscheidender Fortschritte in Forschung und Entwicklung von der reinen Notfallbehandlung zu einer präzisen und wirksamen Therapie entwickelt, die das Leben von Menschen mit Hämophilie enorm verbessert. Das ist ein wichtiger Schritt auf dem Weg zum eigentlichen Therapieziel: null Blutungen von Anfang an. Zeit also, dir die Therapieansätze etwas genauer vorzustellen. Beachte aber bitte, dass die folgenden Ausführungen keinesfalls ein Gespräch mit dem behandelnden Arzt, der behandelnden Ärztin oder deinem Hämophilie-Zentrum ersetzen können.

ERSETZEN, WAS FEHLT: DIE FAKTORERSATZTHERAPIE

Routineprophylaxe = Blutungs- und Gelenkschutz

Die regelmäßige, **blutungsverhütende Dauerbehandlung** (Prophylaxe) **durch Injektion des fehlenden Gerinnungsfaktors** ist immer noch der Standard der Hämophilie-Therapie.^{7,15} Ziel ist es, das Auftreten **spontaner Gelenkeinblutungen zu minimieren**. Bei sogenannten Durchbruchblutungen, nach Traumata, vor sportlichen Aktivitäten oder Operationen erfolgen zusätzliche Infusionen. Ein wichtiger Aspekt dabei ist der sogenannte **Faktorspiegel**.

Faktorspiegel: der Indikator für das Schutzlevel

Normalerweise werden alle erforderlichen Gerinnungsfaktoren kontinuierlich in der Leber produziert und so die Verfügbarkeit der Faktoren für die Gerinnung konstant hochgehalten. Bei der **Faktorersatztherapie** wird der **fehlende Faktor** dagegen **intravenös gespritzt**, also von „außen“ hinzugefügt. Kurz nach der Injektion ist die Faktorkonzentration im Blut am höchsten und erreicht den Spitzenspiegel. Das Präparat wird aber im Körper abgebaut, und folglich sinkt die Konzentration des Faktors. Sie sinkt, bis der Talspiegel erreicht und der Blutungsschutz auf ein Minimum reduziert ist. Ziel ist es, den Talspiegel immer auf einem Niveau zu halten, auf dem die Faktorkonzentration noch ausreicht, um Blutungen zu vermeiden.¹⁹ Dazu wird der Talspiegel individuell auf die Bedürfnisse des Betroffenen abgestimmt und kontrolliert.

Talspiegel: aktuelle Leitlinien

Lange Zeit wurde in den nationalen und internationalen Leitlinien ein Talspiegel von mindestens 1% empfohlen. Mittlerweile hat sich aber die Erkenntnis durchgesetzt, dass zum Schutz vor hämophiler Arthropathie, einer schweren degenerativen Veränderung der Gelenke, ein **Mindesttalspiegel von 3–5% erforderlich** ist.²⁰

Halbwertszeit: Abbaugeschwindigkeit

Das ist die Zeit, in der der Körper die zugeführte Menge des Faktorpräparates auf die Hälfte reduziert. Dabei spielen auch individuelle Merkmale wie das Alter, die Blutgruppe, die Körpergröße oder das Gewicht eine Rolle. Deshalb ist die Halbwertszeit sogar bei gleichem Faktorpräparat von Mensch zu Mensch unterschiedlich. Im Schnitt beträgt die **Halbwertszeit von FaktorVIII im Plasma ca. 8 – 12 Stunden**, die von **Faktor IX ca. 16 – 24 Stunden**.^{6,21} Diese Zeit lässt sich mit modernen Präparaten mittlerweile aber verlängern. Deshalb unterscheidet man zwischen Faktorpräparaten mit Standard-Halbwertszeit (SHL) und solchen mit verlängerter Halbwertszeit (EHL).

Mögliche Nebenwirkung: Hemmkörper

Das Immunsystem kann den **verabreichten Gerinnungsfaktor** als **Fremdstoff** erkennen und gegen ihn **Hemmkörper** bilden, die den Gerinnungsfaktor blockieren. Besonders betroffen sind Menschen mit schwerer Hämophilie.²² Wenn dies passiert, muss eventuell die **Therapie geändert werden**.

GUT ZU WISSEN

Die individuelle Halbwertszeit für „deinen“ Gerinnungsfaktor kannst du im Rahmen einer sogenannten **Pharmakokinetik-Studie (PK-Studie)** bestimmen lassen. Sprich deinen Arzt oder deine Ärztin darauf an.

NACHAHMEN, WAS FEHLT: **FAKTORMIMETIKA** IN DER ANTIKÖRPER-THERAPIE

Ein relativ neuer Therapieansatz für die Hämophilie A ist die **Antikörper-Therapie**, bei der **Faktormimetika** zur Anwendung kommen. Faktormimetika ahmen bei Hämophilie A die Funktion von Faktor VIII im Körper nach.^{15, 18} Dazu wird ein sogenannter monoklonaler Antikörper in ein- bis vierwöchigen Abständen subkutan verabreicht. Diese Therapie wird bei schwerer und mittelschwerer Hämophilie A ohne Hemmkörper sowie bei Hämophilie A mit Hemmkörpern eingesetzt und dient **ausschließlich zur Vorbeugung von Blutungen**. Bei akuten Blutungsereignissen oder vor größeren Operationen sind häufig zusätzliche Therapien notwendig.



GUT ZU WISSEN

Da die Wirkstoffe die Gerinnungsbildung beeinflussen, lassen sich **viele Gerinnungstests wie die PTT** (*partielle Thromboplastinzeit*), die **klassische Faktor-VIII-Bestimmung** oder die **Hemmkörpermessung** nicht mehr anwenden. Es gibt aber spezielle kalibrierte Tests. Empfohlen wird in jedem Fall ein Medikamentenpass. Wichtig ist darüber hinaus eine sehr enge Abstimmung mit dem Facharzt oder der Fachärztin.

ERSETZEN, WAS DEFEKT IST: GENTHERAPIEN



Seit mehreren Jahren gewinnen auch **Gentherapien** immer **mehr an Bedeutung**. Diese Therapien zielen darauf ab, die Blutgerinnung mit einer einmaligen Behandlung zu regulieren. Dazu wird in **spezielle Leberzellen** eine funktionierende Kopie des defekten Gens eingeschleust. Diese Leberzellen sollen den fehlenden Gerinnungsfaktor dann für einen längeren Zeitraum körpereigen produzieren.

Als **Transportmittel** (Genfähre) dient üblicherweise ein spezieller **viraler Vektor**, der sich im menschlichen Körper nicht vermehren kann. Allerdings sind Gentherapien bei Personen mit bestehenden neutralisierenden Hemmkörpern gegen die verwendeten Vektoren nicht möglich.^{8, 12}

BLOCKIEREN, WAS DIE GERINNUNG HEMMT: REBALANCING



Die zuvor vorgestellten Therapieansätze konzentrieren sich auf den Ersatz der fehlenden Gerinnungsfaktoren. Beim **Rebalancing** wird, statt die gerinnungsfördernden Faktoren VIII oder IX zu ersetzen, ein gerinnungshemmender Gegenspieler blockiert.¹⁵

Der Name Rebalancing (Wiederausgleich) ist mit Bedacht gewählt, denn man kann sich die komplexen Prozesse der Blutgerinnung anschaulich als eine Waage vorstellen.

Blutungsstillung: ein Gleichgewicht von vielen Faktoren

Die Blutungsstillung oder **Hämostase** umfasst alle natürlichen Prozesse, die bei Verletzungen von Blutgefäßen die auftretende Blutung stoppen. Bei gerinnungsgesunden Menschen befinden sich dafür gerinnungsfördernde und gerinnungshemmende Faktoren in einem Gleichgewicht. Dieses **Gleichgewicht gewährleistet eine intakte und kontrollierte Blutungsstillung.**

Bei Hämophilie A oder B fehlt aber immer ein gerinnungsfördernder Faktor, bei Hämophilie A der Faktor VIII, bei Hämophilie B der Faktor IX. Das daraus entstehende Ungleichgewicht stört dann die Blutungsstillung: Die Wunde wird gar nicht oder nur verzögert verschlossen.

Das Gleichgewicht wiederherstellen: Anti-TFPI

Mit dem Rebalancing wird das Gleichgewicht zwischen den gerinnungsfördernden und -hemmenden Faktoren wiederhergestellt.^{18, 24} Der Wirkmechanismus beim Rebalancing beruht auf dem Einsatz eines **Antikörpers**.^{12, 18} Der Antikörper bindet zielgerichtet an den gerinnungshemmenden Faktor, den **Tissue Factor Pathway Inhibitor** (TFPI) und macht ihn so unwirksam: Die gerinnungsfördernden Faktoren werden nicht mehr gestört und die Blutung kann gestoppt werden.^{17, 23} Man spricht daher in diesem Zusammenhang auch von einer **Anti-TFPI-Therapie**. Der Antikörper wird einmal wöchentlich subkutan verabreicht.

GUT ZU WISSEN

Medizinisches Personal sollte immer über die Rebalancing-Therapie informiert sein, da sie die Ergebnisse von Gerinnungstests beeinflussen kann.

ERGÄNZENDE THERAPIEMETHODEN

Physiotherapie und Rehabilitation¹⁵

Eine wichtige unterstützende Therapiemaßnahme bei Hämophilie A und B ist die Physiotherapie. Sie hilft, Muskelkraft und Gelenkbeweglichkeit zu erhalten und zu verbessern, insbesondere nach (muskuloskelettalen) Durchbruchblutungen und bei bereits bestehender hämophiler Arthropathie. **Durch spezifische Übungen wird das Risiko für Blutungen und Gelenkschäden reduziert.** Ein individueller Therapieplan, der unter Berücksichtigung der spezifischen Bedürfnisse der Patienten und ihrer körperlichen Fähigkeiten erstellt wird, ist entscheidend.

- **Dehnübungen** helfen, die Flexibilität zu verbessern und die Bewegungsfreiheit zu erhöhen.
- **Krafttraining** stärkt die Muskeln, die die Gelenke stabilisieren.
- **Gelenkfreundliche Aktivitäten**, wie Schwimmen und Radfahren, sind ideal, um den Körper fit zu halten, ohne die Gelenke übermäßig zu belasten.

Schulung und Selbstmanagement bei Hämophilie A und B^{15, 24}

Ergänzend zu den bisher genannten Therapiemethoden sind Schulung und Selbstmanagement zentrale Elemente, um Personen mit Hämophilie A und B in die Lage zu versetzen, ihre Gesundheit aktiv zu steuern, denn gut informierte Betroffene sind besser in der Lage, mit ihrer Erkrankung umzugehen.

Selbstmanagementstrategien:

Effektives Selbstmanagement erfordert ein Verständnis der eigenen gesundheitlichen Bedürfnisse und der Einbettung präventiver Maßnahmen in den Alltag. Dazu gehören:

- **Blutungsprophylaxe:** Verschiedene regelmäßig angewendete Medikamente reduzieren das Risiko für Blutungen. Patienten sollten geschult werden, diese eigenständig anzuwenden.
- **Symptomerkennung:** Betroffene sollten lernen, Frühwarnzeichen für Blutungen zu erkennen, um frühzeitig zu reagieren und Komplikationen oder langfristige Folgen zu vermeiden. Auch das Management von Symptomen (z. B. Schmerzen) sollte individuell mit dem Arzt oder der Ärztin abgesprochen werden.
- **Risiko-Management:** Kleine Änderungen im Alltag, wie das Tragen von Schutzkleidung oder das Vermeiden von riskanten Aktivitäten, können das Verletzungsrisiko erheblich minimieren.

Rolle der Gemeinschaft:²⁴

Auch die **Unterstützung durch Selbsthilfegruppen** und **der Austausch mit anderen Betroffenen** können den **Umgang mit der Krankheit erleichtern** und das **Gefühl der Isolation vermindern**. Die Gemeinschaft spielt eine wichtige Rolle bei der Förderung emotionalen Wohlbefindens.

DIE RICHTIGE BEHANDLUNG FÜR DIE RICHTIGE PERSON

Mit den Fortschritten in der Hämophilie-Therapie haben sich auch die Therapieziele weiterentwickelt: vom reinen Überleben hin zu einer **spürbaren Verbesserung der Lebensqualität**. So ist die **Lebenserwartung** von Menschen mit Hämophilie heute **vergleichbar mit der von gerinnungsgesunden Menschen** und spontane Blutungen bei schwerer und mittelschwerer Hämophilie können deutlich reduziert werden.¹⁷ Vor allem aber können Betroffene, statt ihr Leben komplett an der Hämophilie auszurichten, ihre Therapie immer besser an ihr Leben anpassen.

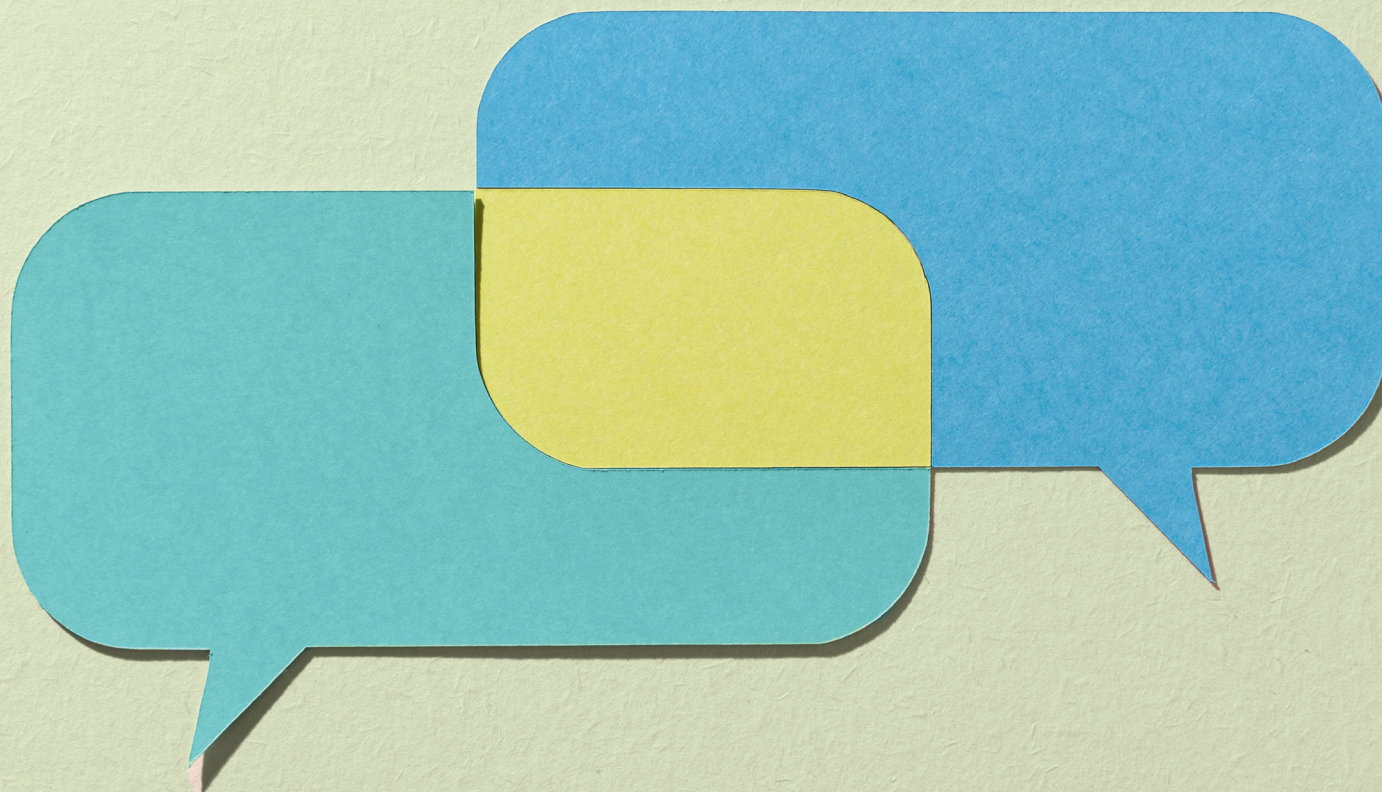
Besser als je zuvor: Leben mit Hämophilie

Moderne Non-Faktor-Therapien wie Faktormimetika oder das Rebalancing nehmen neben dem Blutungsschutz auch die noch ungelösten Herausforderungen der Faktorersatztherapie in den Fokus, darunter z. B. die hohe Belastung durch die Therapie selbst. Viele Menschen mit Hämophilie nehmen z. B. die intravenöse Injektion und die kurzen Injektionsintervalle als erhebliche Einschränkung ihrer Lebensqualität wahr und haben Probleme, die Therapie wie verordnet durchzuführen.²⁴ Hier wirken **handliches Injektionszubehör**, die **einfache subkutane Verabreichung per Pen** oder **längere Wirkdauern** Wunder. Denn diese „kleinen“ Errungenschaften schaffen **große persönliche Freiräume**: bei der Berufswahl, bei der Urlaubsplanung, im Familienleben oder für spontane sportliche Aktivitäten ohne Gedanken an den Faktorspiegel. Im Ergebnis ermöglichen sie eine **aktive Teilnahme am Leben**, die noch vor wenigen Jahren unmöglich schien. Es könnte sich also auch für dich lohnen, mit deiner behandelnden Ärztin, deinem behandelnden Arzt oder deinem Hämophilie-Zentrum über neue Therapieansätze für dich zu reden. Wichtig dabei ist, dass du in diesem Gespräch eine aktive Rolle übernimmst.



SHARED DECISION MAKING: GUTE ENTSCHEIDUNGEN BRAUCHEN AKTIVE MENSCHEN

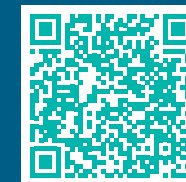
Studien haben gezeigt, dass ein **aktives Mitwirken** an der Therapieentscheidung die Therapietreue deutlich steigert.²⁵ Daraus entstanden ist das „Shared Decision Making“ (SDM) oder die **gemeinsame Entscheidungsfindung**. Dabei geht es nicht darum, genauso kompetent zu sein wie die Ärztin oder der Arzt. Vielmehr geht es darum, deine verschiedenen Behandlungsmöglichkeiten zu kennen, um gemeinsam mit deiner Ärztin oder deinem Arzt die Vor- und Nachteile abwägen zu können. Denn du kennst deine Werte, Lebensumstände, Erwartungen und Wünsche am besten, während die Ärzt:innen die Expert:innen für alle medizinischen Belange sind. Entscheidend für den Erfolg ist, dass alle entscheidungsrelevanten Informationen auch wirklich ausgetauscht werden. Wenn das gelingt, erhältst du **die Therapie, die am besten zu dir passt** – und stehst dann auch hinter der Entscheidung.



GUT ZU WISSEN

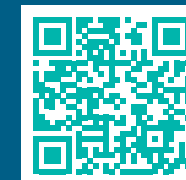
Die World Federation Of Hemophilia (WFH) hat ein Shared-Decision-Making-Tool für die gemeinsame Entscheidungsfindung bei Hämophilie entwickelt, das auch in deutscher Sprache vorliegt.

Scanne dazu einfach den QR-Code.



Einfach besser kommunizieren:

Hier findest du Tipps für dein Arztgespräch – damit du gut vorbereitet bist und keine wichtigen Fragen vergisst.



GLOSSAR

Aktivität

Der Begriff Aktivität bezeichnet im medizinisch-wissenschaftlichen Bereich die Funktionsfähigkeit einer Substanz. Bei Hämophilie ist es die in Prozent (%) angegebene Fähigkeit eines Gerinnungsfaktors, zur Gerinnung beizutragen. Die Bezugsgröße ist der Normalwert (100 %).

Arthropathie

Arthropathie bezeichnet die dauerhafte Schädigung eines Gelenks (Knochen, Knorpel, Gelenkinnenhaut). Bei Hämophilie treten Arthropathien als Spätfolgen wiederholter Einblutungen auf.

Bedarfsbehandlung

Als Bedarfsbehandlung (On-Demand-Behandlung) bezeichnet man die Gabe eines Medikaments im reinen Bedarfsfall, z. B. bei einer Verletzung oder einem operativen Eingriff. Die reine Bedarfsbehandlung wird bei leichter und mittelschwerer Hämophilie angewandt. Sie kann die prophylaktische Therapie aber auch ergänzen.

Blutplasma

Blutplasma oder *Plasma* ist der flüssige und zellfreie Anteil des Blutes. Man erhält ihn durch Zentrifugation einer Blutprobe, deren Gerinnung blockiert wurde. Blutplasma enthält durch die Zentrifugation keine Blutzellen (Erythrozyten, Thrombozyten und Leukozyten) mehr. Im Gegensatz zum Blutserum enthält es aber noch alle Gerinnungsfaktoren.

Chromosomen

Chromosomen sind fadenförmige Strukturen im Zellkern der Zellen und Träger der Erbinformationen (Gene).

Erworbene Hämophilie

Meistens wird Hämophilie vererbt. Einige Menschen erkranken jedoch erst im Laufe ihres Lebens. Der Grund dafür ist, dass das Immunsystem Hemmkörper gegen bestimmte Gerinnungsfaktoren bildet, die deren Funktion blockieren. Hauptsächlich betrifft dies den Faktor VIII.

Faktor

Faktor ist die umgangssprachliche Abkürzung für Gerinnungsfaktor.

Faktorkonzentrat

Faktorkonzentrat ist eine andere Bezeichnung für Faktorpräparat.

Faktormimetika

Faktormimetika sind Präparate, die bei Hämophilie A den fehlenden Gerinnungsfaktor nicht ersetzen, sondern nachahmen.

Faktorpräparat

Ein Faktorpräparat oder Faktorkonzentrat ist die konzentrierte Anreicherung eines Gerinnungsfaktors. Es wird durch aufwendige biochemische oder gentechnische Verfahren aus Spenderblut isoliert. Neuere Faktorpräparate werden aus menschlichen oder tierischen Zellen gewonnen oder kommen sogar gänzlich ohne menschliche oder tierische Zusätze aus. Es gibt auch

Konzentrate, in denen mehrere Faktoren enthalten sind. Zur Anwendung werden Faktorpräparate zu einer Injektionslösung aufgelöst und intravenös verabreicht.

Gen

Ein Gen ist eine physikalische und funktionelle Einheit an einem bestimmten Ort auf einem Chromosom. Es enthält die Information für eine bestimmtes Protein – z. B. für den Faktor VIII oder Faktor IX.

Gentherapie

Die Gentherapie zielt darauf ab, die Blutgerinnung bei Hämophilen durch eine einmalige Behandlung langfristig zu regulieren. Dazu wird bei den derzeit zugelassenen Therapien für Hämophilie A oder Hämophilie B eine funktionierende Kopie des defekten Gens in die Leberzellen des Menschen mit Hämophilie eingeschleust, um den fehlenden Gerinnungsfaktor zu produzieren.

Gerinnungsfaktor

Gerinnungsfaktoren sind spezielle Eiweiße im Blutplasma, die für die Blutstillung verantwortlich sind. Sie werden historisch bedingt mit römischen Zahlen bezeichnet: von Faktor I = Fibrinogen, über Faktor II = Prothrombin, die Vorstufe des Thrombins, bis hin zu Faktor XIII. Hinzu kommt der Von-Willebrand-Faktor.

Hämophilie

Hämophilie bezeichnet ein meist angeborenes Blutungsleiden infolge eines Faktormangels. Bei Hämophilie A fehlt der Faktor VIII, bei Hämophilie B

der Faktor IX. Der Name stammt aus dem Altgriechischen und bedeutet frei übersetzt „Neigung zur Blutung“.

Halbwertszeit

Die Halbwertszeit (HWZ) ist die Zeitspanne, nach der – einfach ausgedrückt – die Hälfte des anfänglichen Werts (oder die Hälfte des Höchstwerts) erreicht wird. In der Medizin bezeichnet sie die Zeitspanne, in der der Körper die zugeführte Menge eines Medikaments auf die Hälfte reduziert.

Hemmkörper

Hemmkörper, auch Inhibitoren genannt, sind körpereigene Eiweiße, sogenannte Antikörper, die Hämophile gegen einen von außen zugeführten und als „fremd“ erkannten Gerinnungsfaktor entwickeln können. Hemmkörper binden die Aktivität des betroffenen Faktors und hemmen seine Wirksamkeit. Eine Hemmkörper-Hämophilie kann die Substitutionstherapie unwirksam und einen Therapiewechsel erforderlich machen.

Prophylaxe

Als Prophylaxe (griechisch für Vorbeugung, Verhütung) bezeichnet man medizinische Vorbeugungsmaßnahmen. Bei Hämophilie ist es die „vorbeugende Dauerbehandlung“ zur Vermeidung von Gelenkeinblutungen. Neben der prophylaktischen Gabe von Faktorpräparaten werden dabei zunehmend auch neuere Verfahren wie die Antikörpertherapie, die Gentherapie oder das Rebalancing angewendet.

Rebalancing

Beim Rebalancing handelt es sich um verschiedene neue prophylaktische Therapieansätze für Hämophilie A und Hämophilie B, die einen gerinnungshemmenden Gegenspieler blockieren. Dadurch wird das Gleichgewicht der Blutgerinnung wiederhergestellt.

Restaktivität (siehe auch Aktivität)

Restaktivität bezeichnet die geringe Aktivität eines Gerinnungsfaktors, die ohne Zuführung von außen noch messbar ist. Je nach Restaktivität des betroffenen Gerinnungsfaktors wird zwischen leichter, mittelschwerer und schwerer Hämophilie unterschieden.

Shared Decision Making

Shared Decision Making ist ein Prozess, bei dem Ärztinnen und Ärzte sowie Patientinnen und Patienten gemeinsam Entscheidungen über die Gesundheitsversorgung treffen. Es handelt sich um einen kollaborativen Ansatz, bei dem beide Parteien aktiv Informationen austauschen, Erwartungen und Präferenzen besprechen und gemeinsam eine Entscheidung treffen, die sowohl die medizinischen Fakten als auch die individuellen Bedürfnisse und Werte der Patientinnen und Patienten berücksichtigt.

Substitution

Substitution (lateinisch für „Ersatz“) bezeichnet den Ersatz des fehlenden oder verminderten Gerinnungsfaktors durch die intravenöse Injektion des jeweiligen Faktorkonzentrats (Faktorersatztherapie).

Vektor

In der Gentechnik ist ein Vektor ein Molekül, das DNA in eine Empfängerzelle transportiert.

Von-Willebrand-Faktor

Der Von-Willebrand-Faktor, benannt nach einem der beiden „Entdecker“, ist ein wichtiger Faktor für die Blutstillung. Er bindet unter anderem den Gerinnungsfaktor VIII und verhindert so dessen vorzeitigen Abbau. Ein Von-Willebrand-Faktor-Defekt kann sich daher durch niedrige Faktor-VIII-Spiegel äußern.

Zelllinien

Eine Zelllinie ist eine Population von Zellen, die aus einer einzelnen Zelle oder einer kleinen Anzahl von Zellen gewonnen wurde und sich in vitro (im Labor) über einen längeren Zeitraum kultivieren lässt, wobei sie ihre spezifischen Eigenschaften und Funktionen beibehält. Zelllinien sind wichtig für verschiedene Forschungsbereiche, da sie konsistentes und reproduzierbares Material für Studien liefern.

REFERENZEN

1. Schramm W. Thromb Res 2014 Nov;1134(Suppl 1):S4–9
2. Otto JC. Clin Orthop Relat Res 1996;(328):4–6
3. Farr AD. J R Soc Med 1981;74(4):301–305
4. Ramgren O. Acta Med Scand Suppl 1962;379:111–190
5. Patek AJ, Taylor FH. J Clin Invest 11937;16(1):113–124
6. Nathwani AC, Tuddenham EGD. Br J Haematol 2020;191(4):573–578
7. Srivastava A et al. Haemophilia 2013;19(1):e1–47
8. Miesbach W et al. Dtsch Arztebl Int 2019;116(47):791–798
9. Lusher JM. In: Kaushansky K, Berliner N, eds. 50 Years in Hematology: Research That Revolutionized Patient Care. Washington, DC: American Society of Hematology; 2008
10. Berntorp E et al. Blood Rev 2021;50:100852
11. Ar MC et al. Turk J Haematol 2019;36(3):141–154
12. Butterfield JSS et al. Mol Ther 2020;28(4):997–1015
13. Herzog RW et al. Mol Ther 2023;31(1):1–2
14. Von Depka Prondzinski M, Kurnik K. Hämophilie – ein Leitfaden für Patienten. Trias-Verlag. 2008. S. 45 f
15. Srivastava A et al. Haemophilia 2020;26(Suppl 6):1–158
16. Lambert T et al. Ther Adv Hematol 2018; 9(9):295–308
17. Chowdary P. Int J Hematol 2020;111(1):42–50
18. Pittman DD et al. Res Pract Thromb Haemost. 2022;6(2):e12679
19. Barthels M, Depka M von (eds.). Das Gerinnungskompodium. 1. Aufl., Thieme. 2003
20. Miesbach W et al. Dtsch Arztebl Int 2022;119(51–52):887–894
21. Ljung R. Thromb J 2016;14(Suppl 1):30
22. Saint-Remy J-mR, Jacquemin MG. Inhibitors to factor VIII: immunology. in: Lee CA, Berntorp EE, Hoots WK (eds). Textbook of Hemophilia, 3. Aufl. Hoboken: Wiley-Blackwell. 2014;43–47
23. Matsushita T et al. N Engl J Med 2023;389(9):783–794
24. Witkop M et al. Am J Hematol 2015;90(Suppl 2):3–10

Weitere hilfreiche Infos und Tipps

zum Thema Leben und Umgang
mit Hämophilie haben wir hier
für dich zusammengestellt. Scanne
dazu einfach den QR-Code:

