

Information und Ratgeber
für werdende Eltern



VORWORT	5
WAS IST HÄMOPHILIE?	7
Blutgerinnung	
Hämophilie – Störung der Blutgerinnung	
WIE HÄUFIG IST EINE HÄMOPHILIE?	8
WIE WIRD DIE HÄMOPHILIE VERERBT?	9
Vererbung bei familiärer Hämophilie	
Neuaufreten einer Hämophilie – Spontanmutation	
WELCHE BESCHWERDEN TRETEN BEI EINER HÄMOPHILIE AUF?	15
WELCHE VERLAUFSFORMEN DER HÄMOPHILIE GIBT ES?	17
WIE WIRD DIE HÄMOPHILIE BEHANDELT?	19
Faktorkonzentrate aus Spenderplasma	
Moderne gentechnisch hergestellte Faktorkonzentrate	
Komplikationen bei der Behandlung mit Faktorkonzentraten	
Gentherapie	
Behandlungsformen	
– Vorbeugende Therapie (Prophylaxe)	
– Bedarfstherapie (On-Demand-Therapie)	
HEIMSELBSTBEHANDLUNG	23

INHALT

WIE KANN ICH HERAUSFINDEN, OB MEIN KIND AN HÄMOPHILIE ERKRANKEN WIRD?	25
Stammbaum	
Gerinnungstest	
Gendiagnostik	
– Direkte Genanalyse – wie ist das Gen verändert?	
– Indirekte Genanalyse – ist das Gen verändert?	
– Gendiagnostik beim ungeborenen Kind	
WIE VERLÄUFT DIE SCHWANGERSCHAFT, WENN ICH KONDUKTORIN BIN?	31
WAS MUSS ICH ALS KONDUKTORIN BEI DER GEBURT BEACHTEN?	32
WAS GIBT ES BEIM NEUGEBORENE MIT HÄMOPHILIE ZU BEACHTEN?	33
Im Krankenhaus	
Die erste Zeit zu Hause	
Impfung	
WIE LÄSST SICH MIT HÄMOPHILIE LEBEN?	37
Kindergarten und Schule	
Beruf	
Sport	
Reisen	
Erziehung	
KONTAKTADRESSEN	42
WEITERFÜHRENDE LITERATUR	43
IMPRESSUM	43



VORWORT

„Hämophilie“ – was ist das eigentlich? Wer ist davon betroffen? Wie sehen die Behandlungsmöglichkeiten aus? Wie lässt sich damit leben? Diese und andere Fragen beschäftigen Sie als werdende Eltern wahrscheinlich, wenn Ihnen mitgeteilt wurde, dass bei Ihrem ungeborenen Kind eine Hämophilie, also eine Blutgerinnungsstörung, vorliegen könnte. Oft gehen diese Fragen auch mit Sorgen und Ängsten einher und überschatten vielleicht sogar die Freude über die Schwangerschaft.

Doch Sie sollten sich von der Diagnose Hämophilie nicht verunsichern lassen. Diese Broschüre möchte Ihre Fragen beantworten und Ihnen Ihre Ängste vor der Krankheit nehmen. Sie wird Sie ausführlich darüber informieren, wie Hämophilie entsteht, welche Symptome sie verursacht, wie sie behandelt wird und was Sie und Ihr Kind beachten müssen. Sie soll Sie dabei unterstützen, sich mit der Erkrankung Ihres Kindes frühzeitig vertraut zu machen, und Ihnen helfen, schon während der Schwangerschaft Sicherheit im Umgang mit der Erkrankung zu erlangen, damit Sie von Anfang an die Zeit mit Ihrem neuen Nachwuchs genießen können.

Dr. Günter Auerswald

WAS IST HÄMOPHILIE?

Die Hämophilie (altgriech. haima „Blut“ und griech. philos „Freund“) ist eine angeborene Blutgerinnungsstörung: Etwa zwei Drittel der Fälle sind vererbt, bei etwa einem Drittel der Fälle tritt die Erkrankung auf, ohne dass es in der Familie schon einmal Fälle von Hämophilie gegeben hätte. Umgangssprachlich werden hämophile Menschen auch als Bluter und die Hämophilie als Bluterkrankheit bezeichnet.

Blutgerinnung

Die Blutgerinnung dient dazu, eine Blutung zum Stillstand zu bringen. Sie ist ein komplex ablaufender Prozess, bei dem zahlreiche körpereigene Substanzen aufeinander abgestimmt zusammenwirken. Dieser Vorgang wird Gerinnungskaskade genannt. Eine wichtige Rolle in der Gerinnungskaskade spielen die sogenannten Gerinnungsfaktoren, von denen es insgesamt 13 verschiedene gibt. Diese werden mit römischen Ziffern gekennzeichnet. Der komplizierte Ablauf der Blutgerinnung stellt sicher, dass sowohl die Gerinnung des Blutes als auch die Auflösung von Blutgerinnseln immer im Gleichgewicht stehen. Auf diese Weise wird gewährleistet, dass das Blut nur im richtigen Moment gerinnt.

Hämophilie – Störung der Blutgerinnung

Bei der Hämophilie sind bestimmte Gerinnungsfaktoren nicht in ausreichender Menge vorhanden oder sie fehlen dem Patienten gänzlich. Das betrifft bei der Hämophilie A den Gerinnungsfaktor VIII und bei der Hämophilie B den Gerinnungsfaktor IX. Eine Blutung wird in diesem Fall vom Körper erst verzögert oder gar nicht gestillt. Die Hämophilie ist eine Erbkrankheit. In den meisten Fällen haben hämophile Kinder nahe Blutsverwandte, die ebenfalls an dieser Krankheit leiden. Allerdings kann die Hämophilie auch plötzlich in Familien auftreten, die bisher nicht davon betroffen waren. Das kommt bei einem Drittel der Fälle vor. Der Auslöser dafür ist eine spontane Veränderung des Erbgutes, eine sogenannte Neumutation.

Die Hämophilie ist eine angeborene Blutgerinnungsstörung. Blutungen werden erst verzögert oder gar nicht gestillt. Besonders bei der schweren Form der Hämophilie treten Blutungen auch spontan auf.

Betroffene, die nicht behandelt werden, bluten häufiger, stärker und länger als gesunde Menschen. Vor allem Verletzungen sowie ärztliche Eingriffe, etwa Operationen oder Zahnbehandlungen, können bei ihnen zu ausgeprägten Blutungen führen. Bei sehr schweren Formen der Hämophilie kommt es jedoch auch vor, dass Blutungen ohne jeden äußeren Anlass auftreten. Diese Art von Blutungen werden als Spontanblutungen bezeichnet.

WIE HÄUFIG IST EINE HÄMOPHILIE?

Die Hämophilie ist eine der häufigsten Erbkrankheiten. An ihr erkranken fast nur Jungen und Männer. Die Hämophilie A tritt etwa fünfmal so häufig auf wie die Hämophilie B. Etwa einer von 5000 männlichen Neugeborenen kommt mit Hämophilie A zur Welt, etwa einer von 30 000 männlichen Neugeborenen mit Hämophilie B. In Deutschland leben aktuell etwa 6000 Menschen mit Hämophilie. Weltweit sind laut der Weltgesundheitsorganisation (WHO) über 400 000 Menschen daran erkrankt, wobei Schätzungen zufolge nur ein Viertel der betroffenen Menschen eine angemessene Behandlung erhält. Deutschland zählt zu den Ländern, in denen eine gute medizinische Versorgung und Betreuung von Patienten mit Hämophilie und deren Angehörigen gewährleistet ist. So gibt es hierzulande spezielle Behandlungszentren sowie Patientenorganisationen und Internetforen, in denen sich Patienten und Angehörige informieren und austauschen können.

Sie und Ihr Kind sind nicht allein. Es gibt viele Betroffene, die mit Ihnen ihre Erfahrungen zum Umgang mit der Erkrankung gerne teilen. Schauen Sie doch einfach mal ins Internet und verschaffen Sie sich einen Überblick. Am Ende dieser Broschüre finden Sie einige Kontaktadressen aufgelistet.

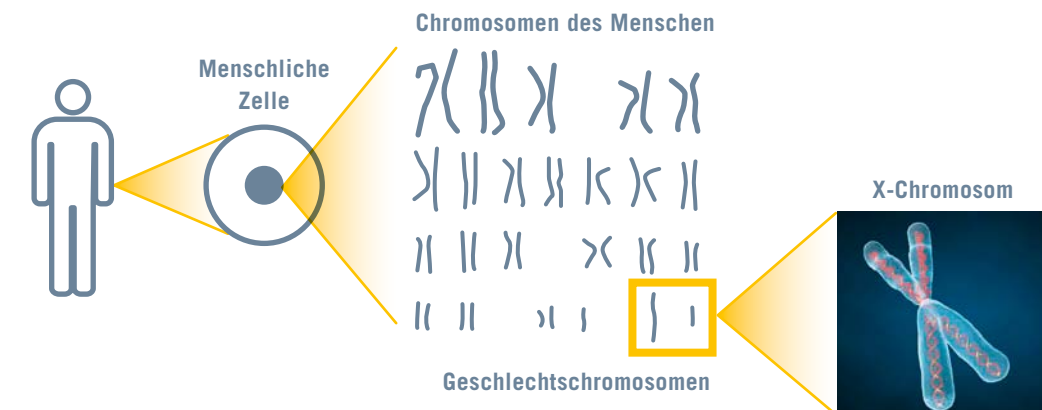
WIE WIRD DIE HÄMOPHILIE VERERBT?

Vererbung bei familiärer Hämophilie

Die Hauptursache für die Hämophilie ist seit langer Zeit bekannt. Es handelt sich dabei um einen Gendefekt auf dem X-Chromosom. Das X- und das Y-Chromosom bestimmen das Geschlecht des Menschen, sie werden daher als Geschlechtschromosomen bezeichnet. Frauen besitzen zwei X-Chromosomen, Männer ein X-Chromosom und ein Y-Chromosom. Insgesamt besitzt der Mensch 46 Chromosomen. Sie sind in jeder Zelle vorhanden und immer paarweise angeordnet – mit Ausnahme der Geschlechtschromosomen der Männer. Alle Chromosomen enthalten spiralförmig angeordnete Strukturen, die sogenannte DNA, auf der sich sämtliche Gene des Menschen befinden (siehe Abb. 1).

Bei der Hämophilie ist das Gen, das für die Bildung von Gerinnungsfaktoren zuständig ist, defekt. Daher wird der entsprechende Blutgerinnungsfaktor nicht in ausreichender Menge oder gar nicht produziert. Dieses Gen befindet sich wie erwähnt auf dem X-Chromosom. Da Männer nur ein einziges X-Chromosom besitzen, führt das darauf befindliche defekte Gen bei ihnen immer zu einer Hämophilie. Bei Frauen dagegen wird das defekte Gen in der Regel durch das zweite, auf dem gesunden X-Chromosom liegende Gen ausgeglichen und so ein Auftreten der Erkrankung verhindert. Aus diesem Grund erkranken fast ausschließlich Jungen und Männer an der Hämophilie.

Abb. 1:





Doch auch wenn eine Frau mit einem defekten X-Chromosom nicht selbst an Hämophilie erkrankt, kann sie als Überträgerin (Konduktorin) den Gendefekt an ihre Nachkommen weitergeben. Bei Konduktorinnen mit Blutungszeichen kann die Hämophilie aber auch in milder Form vorkommen, was auf die erniedrigten Werte für den Faktor VIII oder IX zurückzuführen ist. Konduktorin zu sein heißt jedoch nicht zwangsläufig auch Bluterin zu sein – viele Frauen beobachten an sich selbst keine Blutungszeichen! Frauen, in deren Familie eine Hämophilie bekannt ist, sollten sich daher am besten schon vor einer geplanten Schwangerschaft

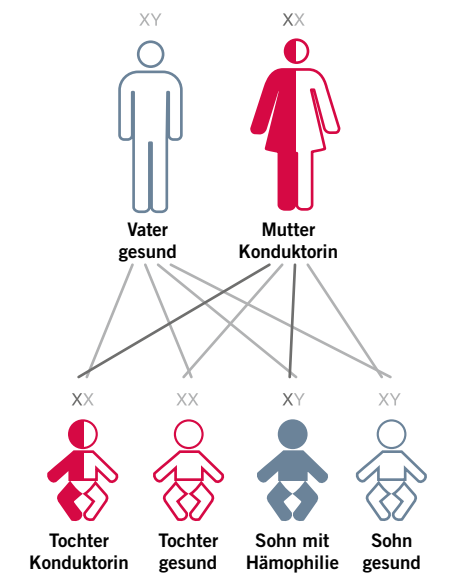
an eine genetische Beratungsstelle wenden. Dort werden sie ausführlich über die Möglichkeiten der Diagnostik informiert und in Fragen der Familienplanung beraten. Am Ende dieser Broschüre finden Sie die Internetadresse der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. (gfH). Auf deren Website erhalten Sie eine Liste mit Adressen von Beratungsstellen – sicher auch in Ihrer Nähe.

Die folgenden Beispiele zeigen Ihnen, wie sich das defekte Gen auf dem X-Chromosom bei Paaren mit unterschiedlichen genetischen Konstellationen weitervererbt.

Fall 1

Eine gesunde Mutter, die weiß, dass sie das Hämophiliegen in sich trägt (Konduktorin), möchte mit ihrem gesunden Partner ein Kind.

Abb. 2:



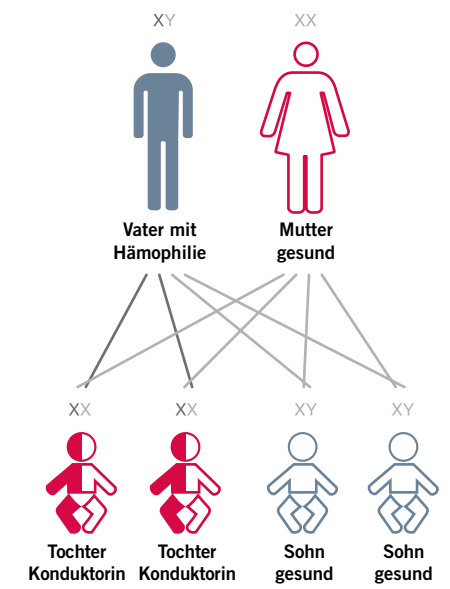
Die Töchter einer Überträgerin und eines gesunden Vaters erhalten vom Vater das gesunde X-Chromosom und von der Mutter statistisch gesehen zu 50 Prozent das defekte X-Chromosom und zu 50 Prozent das gesunde X-Chromosom. Töchter dieser Eltern werden also mit 50-prozentiger Wahrscheinlichkeit Überträgerinnen sein. Die Söhne erhalten vom Vater das Y-Chromosom, von der Mutter entweder das gesunde oder das defekte X-Chromosom, auch hier statistisch gesehen zu jeweils 50 Prozent. Söhne dieser Eltern werden also mit 50-prozentiger Wahrscheinlichkeit das defekte Gen erben und an Hämophilie erkranken (siehe Abb. 2).

WIE WIRD DIE HÄMOPHILIE VERERBT?

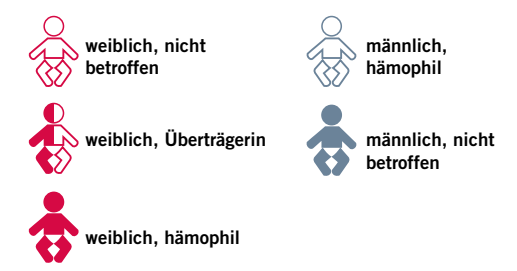
Fall 2

Eine gesunde Mutter ohne Hämophilie in der Familie plant mit ihrem an Hämophilie erkrankten Partner eine Schwangerschaft.

Abb. 3:



Die Töchter eines hämophilen Vaters und einer gesunden Mutter werden alle Überträgerinnen, da sie das defekte X-Chromosom des Vaters erben die Söhne werden alle gesund sein, da sie vom Vater das Y-Chromosom und von der Mutter ausschließlich gesunde X-Chromosomen erben (siehe Abb. 3).





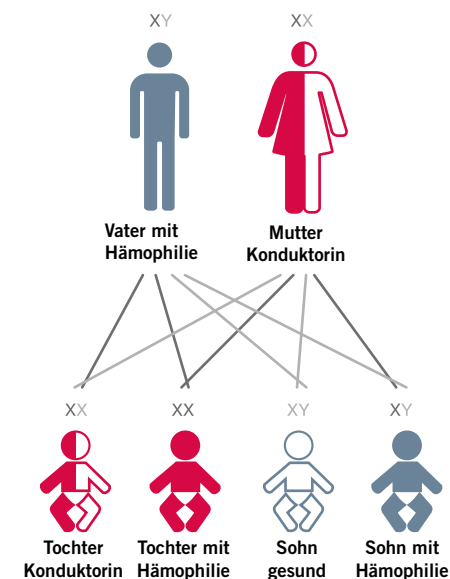
Bei den prozentualen Angaben handelt es sich um statistische Wahrscheinlichkeiten. Es ist durchaus möglich, dass erblich vorbelastete Eltern keine erkrankten Kinder bekommen, oder auch, dass alle Nachkommen erkranken. Die Wahrscheinlichkeit, das kranke X-Chromosom zu erben, ist bei jeder Geburt gleich und hängt nicht davon ab, ob bereits Geschwister mit Hämophilie geboren wurden oder nicht.

WIE WIRD DIE HÄMOPHILIE VERERBT?

Fall 3

Eine gesunde Mutter, die das defekte Gen in sich trägt (Konduktorin), hätte gerne mit ihrem Mann, der an Hämophilie erkrankt ist, ein Kind.

Abb. 4:



Diese Konstellation ist äußerst selten. Töchter einer Konduktorin und eines hämophilen Vaters werden zur Hälfte wahrscheinlich Konduktorinnen sein (wenn sie das gesunde X-Chromosom der Mutter geerbt haben) und zur Hälfte auch selbst an Hämophilie erkranken (wenn sie das kranke X-Chromosom der Mutter geerbt haben). 50 Prozent der Söhne werden wahrscheinlich das defekte X-Chromosom der Mutter erben und somit hämophil sein (siehe Abb. 4).

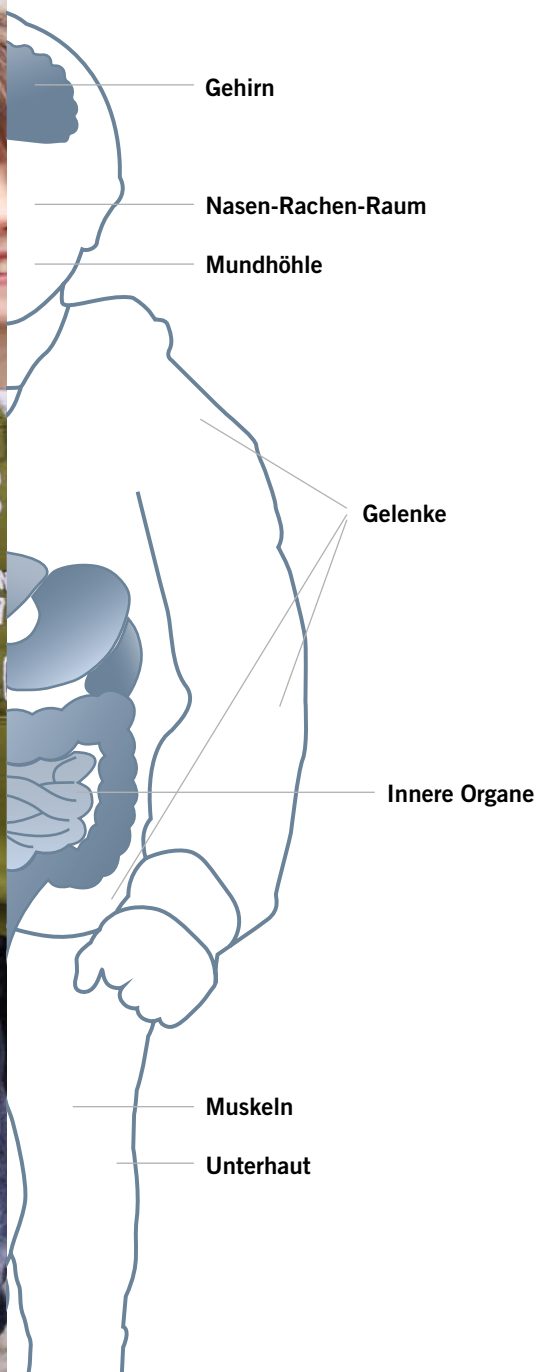
Neuaufreten einer Hämophilie – Spontanmutation

Nicht immer liegt der genetische Defekt, der zur Hämophilie führt, bereits in den vorhergehenden Generationen vor. In 30 Prozent der Fälle entsteht der Gendefekt in den Erbanlagen (Eizellen oder Spermien) einer Person neu. Man spricht dann von einer Spontanmutation. Das bedeutet, dass die Mutter bzw. der Vater mit der Spontan-

mutation nicht selbst an Hämophilie erkranken, den Defekt jedoch an ihre Nachkommen weitergeben können. Dadurch können auch in bisher gesunden Familien männliche Nachkommen an Hämophilie erkranken. Weibliche Nachkommen können durch eine solche Spontanmutation zu Konduktorinnen werden.



Abb. 5:



WELCHE BESCHWERDEN TRETEN BEI EINER HÄMOPHILIE AUF?

Wie die umgangssprachliche Bezeichnung Bluterkrankheit schon andeutet, ist das typische Kennzeichen der Hämophilie die ungewöhnliche Blutungsneigung der Betroffenen. Schon kleinere Verletzungen können bei ihnen wegen der verzögert einsetzenden Blutgerinnung zu ausgedehnten Blutungen führen. Bei sehr schweren Formen der Erkrankung treten Blutungen auch ohne äußere Anlässe auf.

Besonders ernst zu nehmen sind innere Blutungen. Anders als von Laien oft angenommen, treten diese häufiger auf als äußere oberflächliche Verletzungen wie Schürf- oder Schnittwunden. Sie gehen mit Schmerzen und Schwellungen einher und können an verschiedenen Stellen des Körpers auftreten (siehe Abb. 5):

- **in den Gelenken, insbesondere in Knie- und Ellbogengelenken,**
- **in der Unterhaut (man spricht dann von Hämatomen)**
- **und in den Muskeln.**

Bei derartigen Blutungen versucht der Körper, das Blut durch eine Art Entzündungsreaktion zu eliminieren. Kommt es häufig zu solchen Blutungen, dann kann diese Entzündungsreaktion insbesondere an den Gelenken auf Dauer das Gewebe schädigen. Als Folge wird das Gelenk zerstört und es versteift ähnlich wie bei einem Gelenkrheuma. Im Muskel können diese Entzündungsreaktionen zu Verkalkungen und sogar zu Verknöcherungen führen.

Häufig ist auch das Auftreten von Blut im Urin, der dadurch sehr stark verfärbt sein kann. Dies sieht oft erschreckend aus, ist aber ein typisches Kennzeichen der Hämophilie und kann vom Arzt gut behandelt werden.

Des Weiteren kann es bei den schweren Formen der Hämophilie zu ausgeprägten spontanen Blutungen im Nasen-Rachen-Raum und in der Mundhöhle kommen. Diese bergen insbesondere dann eine Gefahr, wenn sie die Zunge betreffen. Dann kann diese anschwellen und die Atemwege einengen. In seltenen Fällen kann es zudem zu ernststen inneren Blutungen (zum Beispiel im Magen oder im Darm) und insbesondere zu Blutungen im Kopf- und Hirnbereich kommen.



WELCHE BESCHWERDEN TRETEN BEI EINER HÄMOPHILIE AUF?

Je größer der Mangel an Gerinnungsfaktoren ist, desto früher zeigen sich die Symptome bei den betroffenen Kindern. So kann es bei schweren Formen der Hämophilie bereits bei der Geburt eines Kindes zu ausgeprägten Blutungen kommen. Während des Neugeborenen- und Säuglingsalters Ihres Kindes brauchen Sie sich in der Regel nicht so viele Gedanken wegen der Erkrankung zu machen. Denn wenn Ihr Kind nicht operiert werden muss oder verletzt wird, verläuft diese Zeit auch bei hämophilen Babys meist ohne wesentliche Auffälligkeiten.

Etwa ab dem Krabbelalter kann sich das ändern. Wenn Ihr Kind sich zu rollen, wenn es zu krabbeln oder schließlich zu laufen beginnt, steigt seine Verletzungsgefahr und damit sein Risiko für Blutungen. Hämophile Kinder bekommen beispielsweise schon nach leichten Stürzen oder Prellungen große blaue Flecken (Hämatome). Auch nach Impfungen oder Blutentnahmen können ausgedehnte Nachblutungen ins Gewebe (Blutergüsse) auftreten.

Im Erwachsenenalter nimmt die Blutungsanfälligkeit häufig ab, jedoch zeigen sich dann zunehmend die Folgeschäden der früher stattgefundenen Blutungen wie Muskel- oder Gelenkschäden.

Durch eine frühzeitige Gabe von Gerinnungsfaktoren lassen sich jedoch all diese Blutungen gut kontrollieren sowie deren Folgen weitgehend vermeiden. Bei schwerer Hämophilie wird frühzeitig im Kindesalter mit einer Prophylaxetherapie begonnen. Mit dieser Prophylaxe lassen sich diese Blutungen und Ihre Folgen weitestgehend vermeiden.

Wenn Ihnen bei Ihrem Kind auffällt, dass es häufig oder ohne erkennbare Ursache blaue Flecken bekommt, dass bei ihm Bewegungseinschränkungen auftreten oder sich andere Blutungszeichen wie Schwellungen zeigen, sollten Sie ein Hämophiliebehandlungszentrum aufsuchen. Dort wird Ihr Kind ausführlich untersucht. Sollte eine Hämophilie diagnostiziert werden, beginnt man mit einer adäquaten Behandlung.

Je früher Ihr an Hämophilie erkranktes Kind behandelt wird, desto geringer ist das Risiko für Langzeitschäden.

WELCHE VERLAUFSFORMEN DER HÄMOPHILIE GIBT ES?

Die Symptome einer Hämophilie können unterschiedlich stark ausgeprägt sein. Der Schweregrad einer Hämophilie hängt davon ab, wie sehr sich der Gendefekt auf die Funktion der Gerinnungsfaktoren auswirkt. Das heißt, es ist durchaus möglich, dass der Blutgerinnungsfaktor seine Funktion in der Gerinnungskaskade noch ausüben kann, wenn auch nur eingeschränkt. Man bezeichnet dies auch als Restaktivität eines Blutgerinnungsfaktors. Bei einer Restaktivität von weniger als 1 Prozent spricht man von einer schweren, bei einer Restaktivität von 1 bis 5 Prozent von einer mittelschweren und bei einer Restaktivität von 5 bis 15 Prozent von einer leichten Hämophilie.

Die typischen Symptome der Hämophilie – wie Einblutungen in Muskeln, Gelenke oder innere Organe ohne klare Ursache oder ausgeprägte Blutungen nach bereits leichten Verletzungen – kommen in der Regel nur bei der schweren oder mittelschweren Verlaufsform vor. Bei der leichten Verlaufsform treten üblicherweise keine spontanen Blutungen auf, jedoch kommt es auch hier zu verlängerten Blutungen nach Operationen oder Unfällen.

Der Schweregrad einer Hämophilie ist genetisch festgelegt und ändert sich im Laufe des Lebens eines Patienten nicht mehr. Sollte Ihr Kind an einer leichten Verlaufsform leiden, besteht daher kein Grund zur Sorge, dass der Verlauf schwerer werden könnte. Wenn in Ihrer Familie bisher nur leichte Fälle vorgekommen sind, werden auch künftig betroffene Familienmitglieder mit hoher Wahrscheinlichkeit nur eine leichte Hämophilie haben.

SCHWEREGRAD	RESTAKTIVITÄT DES GERINNUNGSFAKTORS	SYMPTOME
schwere Hämophilie	< 1 Prozent	spontane Blutungen in Muskeln, Gelenken, inneren Organen
mittelschwere Hämophilie	1 – 5 Prozent	ausgeprägte Blutungen nach Zahnextraktionen, Operationen, Verletzungen, Unfällen
leichte Hämophilie	5 – 15 Prozent	verlängerte Blutungen nach Operationen, Unfällen



WIE WIRD DIE HÄMOPHILIE BEHANDELT?

Bei der Behandlung der Hämophilie erhält der Patient den Gerinnungsfaktor, der in seinem Blut nicht oder in zu geringer Konzentration vorhanden ist. Die Präparate (Faktorkonzentrate) werden entweder aus Spenderblut gewonnen oder gentechnisch hergestellt. Damit sie ihre Wirkung entfalten können, muss man sie in eine Vene spritzen (injizieren). Sie können nicht als Tablette eingenommen werden, da die Gerinnungsfaktoren aus Eiweißen bestehen, die im Magen verdaut werden würden. Die Therapie mit Faktorkonzentraten kann die Hämophilie nicht heilen und muss also lebenslang durchgeführt werden. Ihr Kind kann aber dank dieser Therapie ein nahezu normales Leben führen.

Bei Patienten mit einer leichten Hämophilie A, deren Körper selbst noch Gerinnungsfaktor in geringer Menge produziert, reicht sogar oftmals eine Behandlung mit einem synthetischen Hormon, dem Desmopressin, aus. Dieses Hormon bewirkt eine vermehrte Freisetzung von Faktor VIII aus den Speichern der Zellen, die den Gerinnungsfaktor produzieren.

Faktorkonzentrate aus Spenderplasma

Zwar ist die Hämophilie schon seit über 2000 Jahren bekannt, eine wirksame Therapie durch die Gabe von Faktorkonzentraten steht jedoch erst seit den 1960er Jahren zur Verfügung. Lange Zeit wurden die Faktorkonzentrate ausschließlich aus menschlichem Spenderblut hergestellt. Mit diesen Präparaten konnten die Blutungen zwar gut gestillt werden, jedoch kam es aufgrund der menschlichen Herkunft dieser Präparate immer wieder zur Übertragung von Virusinfektionen – insbesondere von Hepatitis B und C sowie von HIV. Mittlerweile wurden verschiedene Methoden der Blutreinigung und Virusinaktivierung entwickelt. Das Risiko, dass Ihr Kind sich durch ein aus Spenderplasma hergestelltes Faktorkonzentrat infiziert, ist daher heutzutage nahezu ausgeschlossen.

Welche Behandlungsform für Ihr Kind geeignet ist, wird Ihr Hämophilie-Behandler gemeinsam mit Ihnen entscheiden. Nach Bedarf wird er mit Ihnen auch besprechen, welches Faktorkonzentrat für Ihr Kind in Frage kommt.



Moderne gentechnisch hergestellte Faktorkonzentrate

Vor etwa 20 Jahren ermöglichte es die Entwicklung der Gentechnik erstmals, Gerinnungsfaktoren auch ohne die Verwendung von menschlichem Blut herzustellen. Auf diese Weise konnte das Risiko einer Ansteckung mit Erregern aus dem Spenderblut minimiert werden. Während des Herstellungsprozesses und für die Haltbarmachung dieser Präparate war jedoch weiterhin der Einsatz menschlicher oder tierischer Eiweiße notwendig. Daher war eine Verunreinigung, auch durch noch unbekannte Erreger, nicht völlig auszuschließen. Die heutzutage erhältlichen gentechnisch hergestellten (rekombinanten) modernen Faktorkonzentrate gewährleisten durch aufwendige Herstellungs- und Reinigungsverfahren ein hohes Maß an Sicherheit vor Infektionen. Insbesondere gilt dies für Produkte, die als fertiges Präparat, also in der sogenannten Endformulierung, kein menschliches oder tierisches Eiweiß enthalten.

Komplikationen bei der Behandlung mit Faktorkonzentraten

Bei manchen Patienten kommt es durch die Behandlung mit Faktorpräparaten zur Bildung von sogenannten Hemmkörpern. Dabei bildet der Körper Antikörper gegen den zugeführten Gerinnungsfaktor, so dass dieser nicht mehr wirken kann. In solchen Fällen versucht man, den Körper durch eine sogenannte Immuntoleranztherapie an das Faktorpräparat zu gewöhnen. Das Prinzip dieser Therapie ähnelt dabei dem einer „Allergieimpfung“ bei Heuschnupfen beziehungsweise allergischem Asthma, bei der durch die ständige Gabe von kleineren Mengen an Allergenen versucht wird, die körpereigene Bildung von Antikörpern zu unterdrücken.

WIE WIRD DIE HÄMOPHILIE BEHANDELT?

Behandlungsformen

Bei der Behandlung der Hämophilie mit Faktorkonzentraten unterscheidet man zwei Vorgehensweisen – die vorbeugende Therapie und die Bedarfstherapie.

– Vorbeugende Therapie (Prophylaxe)

Bei einer sogenannten Prophylaxe- oder vorbeugenden Hämophilietherapie spritzt man regelmäßig Gerinnungsfaktoren – auch dann, wenn keine akute Blutung besteht. Hierdurch möchte man sicherstellen, dass die Konzentration des Gerinnungsfaktors im Blut nicht zu stark abfällt. Dadurch kann bei den meisten Patienten das Auftreten von spontanen Blutungen weitgehend verhindert werden. Experten empfehlen, Kindern mit schwerer Hämophilie bis zum Abschluss der Wachstumsphase zwei- bis dreimal pro Woche den Gerinnungsfaktor vorbeugend zu verabreichen. Dadurch kann das Risiko für spätere Gelenkschäden vermindert werden. Diese vorbeugende Therapie (Prophylaxe) ist in Deutschland bei Kindern allgemein anerkannter Standard.

– Bedarfstherapie (On-Demand-Therapie)

Bei der Bedarfs- oder On-Demand-Therapie verabreicht man das Faktorkonzentrat immer nur dann, wenn eine Blutung aufgetreten ist oder Blutungen – etwa vor einer geplanten Operation oder einer Zahnbehandlung – vorhersehbar sind. Auch wenn unter einer Prophylaxetherapie eine Blutung aufgetreten ist, wird zusätzlich bei Bedarf der fehlende Gerinnungsfaktor injiziert, bis die Blutung gestillt ist. Die Therapie sollte dabei möglichst frühzeitig nach dem Auftreten der Blutung erfolgen, um Schmerzen und auch Folgeschäden zu vermeiden.

Achten Sie in jedem Fall darauf, dass Sie Ihr Kind von Anfang an von einem Arzt behandeln lassen, der in der Hämophilietherapie erfahren ist. Als Experte kann er beurteilen, welche Form der Hämophilie bei Ihrem Kind vorliegt und welche Behandlungsart die richtige ist. Er beobachtet den Verlauf der Krankheit und berät Sie fachgerecht.



VORTEILE DER HEIMSELBSTBEHANDLUNG

- Unabhängigkeit
- Zeitnahe Behandlung bei einer Blutung
- Vermeidung von Spätschäden
- Selbstsicherheit
- Eigenverantwortlichkeit

Haben Sie keine Angst vor dem Spritzen. In Hämophiliebehandlungszentren oder bei Veranstaltungen von Patientenorganisationen werden Sie darin ausführlich geschult. Schon bald wird es für Sie und Ihr Kind normaler Teil Ihres Alltags werden. Gehen Sie aber trotz Heimselbstbehandlung regelmäßig in Ihr Hämophiliebehandlungszentrum - so ist Ihr Arzt immer informiert und kann Ihnen helfen, falls nötig.

HEIMSELBSTBEHANDLUNG

Ob On-Demand- oder Prophylaxetherapie – am besten ist es, wenn Ihr Kind schon frühzeitig lernt, sich das Faktorpräparat selbst zu injizieren. Das gewährleistet ihm eine größtmögliche Unabhängigkeit. Viele Kinder sind schon im Schulalter – etwa ab zehn Jahren – in der Lage, sich den Gerinnungsfaktor zu spritzen. Vorher übernehmen Sie als Eltern diese Aufgabe. Diese Form der Eigenbehandlung nennt man auch Heimselbstbehandlung. Dabei müssen Sie und später Ihr Kind wichtige diagnostische und therapeutische Entscheidungen selbst treffen, das heißt, Sie tragen dabei ein hohes Maß an Eigenverantwortung. Aber keine Sorge, Ihr behandelnder Arzt wird Sie gründlich beraten, Ihnen einen individuellen Behandlungsplan für Ihr Kind erstellen und Sie und Ihr Kind vor Beginn der Eigenbehandlung ausführlich in der Injektionstechnik schulen.

Vielleicht werden Sie sich zunächst scheuen, die Injektionen selbst durchzuführen. Doch nach etwas Übung wird Ihnen die Eigenbehandlung schon bald keine Schwierigkeiten mehr bereiten und Sie werden ihre Vorteile zu schätzen wissen. Denn sie gewährleistet Ihrem Kind trotz seiner Erkrankung mehr Unabhängigkeit in der Schule, in der Freizeit und später auch im Beruf und bietet ihm damit eine größere Lebensqualität. Außerdem können Sie oder Ihr Kind dadurch im Falle einer Blutung selbst rasch eingreifen und damit Spätschäden verhindern. Sie fördert überdies die Selbstsicherheit Ihres Kindes und den eigenverantwortlichen Umgang mit der Erkrankung.

Aber auch während der Heimselbstbehandlung sind regelmäßige Untersuchungen durch den behandelnden Arzt des Hämophiliezentrums notwendig. Dabei überprüft dieser neben der Höhe der Gerinnungsfaktoren und dem eventuellem Auftreten von Hemmkörpern auch die Dokumentation der Heimselbstbehandlung. Das bedeutet für Sie, dass Sie jede einzelne Injektion genau notieren müssen.

Das ist wichtig, da der behandelnde Arzt wissen muss, wann welches Präparat in welcher Dosis verabreicht wurde. In Deutschland ist diese Dokumentation nach dem Transfusionsgesetz vorgeschrieben. Sie beinhaltet die persönlichen Daten des Patienten, die genaue Bezeichnung und Herkunft sowie die Menge und Stärke des verabreichten Präparats und das Datum und die Uhrzeit der Anwendung.





WIE KANN ICH HERAUSFINDEN, OB MEIN KIND AN HÄMOPHILIE ERKRANKEN WIRD?

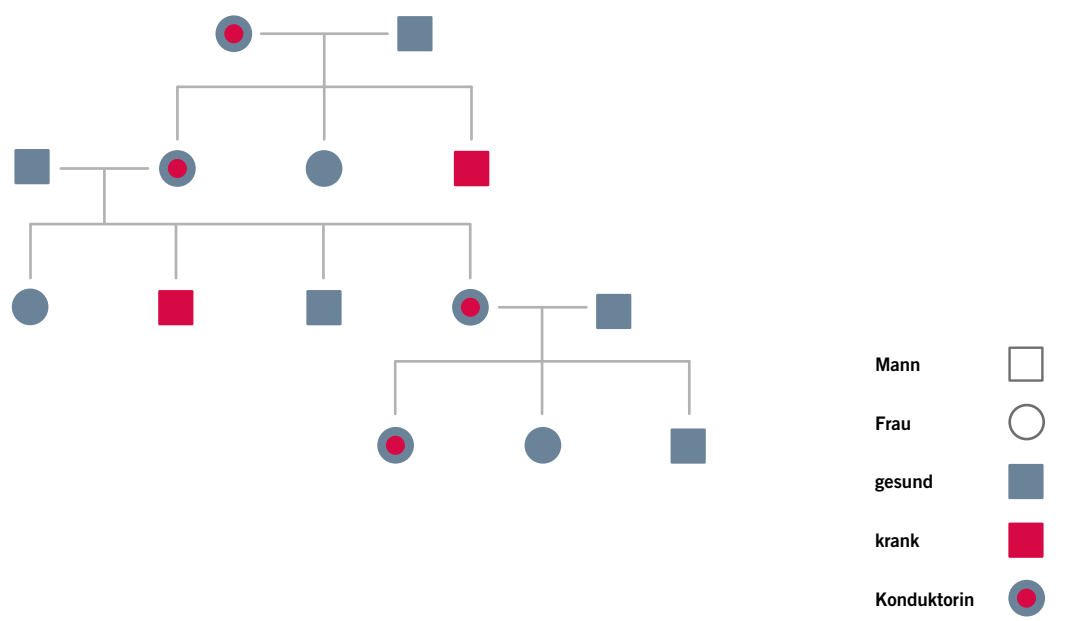
Mit der genetischen Diagnose kann man schon vor der Geburt herausfinden, ob ein Kind von Eltern, bei denen eine Erbkrankheit besteht, auch daran erkranken wird. Dadurch können Sie sich schon frühzeitig auf eine eventuelle Erkrankung Ihres Kindes einstellen und rechtzeitig entsprechende Maßnahmen vor allem für die Geburt treffen.

Stammbaum

Zuerst sollten Sie sich an ein genetisches Beratungszentrum wenden. Die Experten dort erstellen zunächst mit Hilfe der Angaben der Eltern einen Familienstammbaum. Er gibt einen Überblick über das Vererbungsmuster der Hämophilie (siehe Abb. 6, siehe auch „Wie wird die Hämophilie

vererbt?“, S. 9-11.) und zeigt auf, mit welcher Wahrscheinlichkeit eine Frau, die hämophile Blutsverwandte hat, als Konduktorin in Frage kommt. Ob eine Frau tatsächlich Konduktorin ist oder nicht, kann man mit Hilfe des Stammbaums allerdings nicht in allen Fällen feststellen.

Abb. 6:



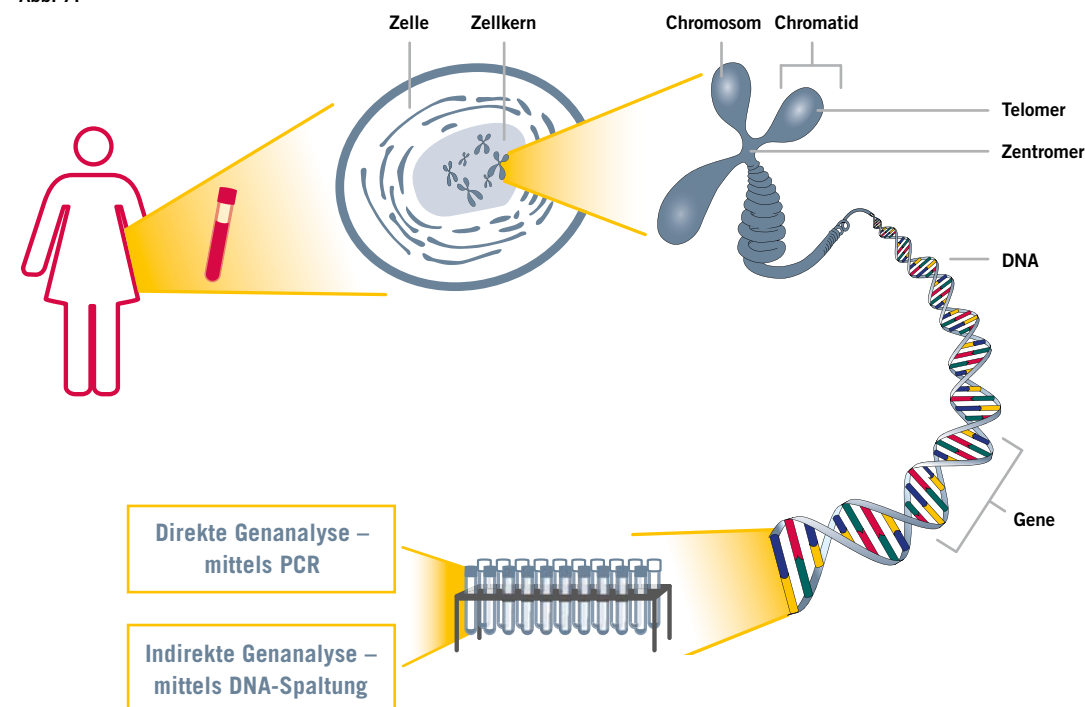
Gerinnungstest

Im nächsten Schritt wird der Frau, bei der ein genetisches Risiko für Hämophilie besteht, Blut abgenommen, um einen Gerinnungstest durchzuführen. In diesem Gerinnungstest wird die Gerinnungsfähigkeit des Blutes überprüft. Ist diese herabgesetzt, kann dies ein Hinweis darauf sein, dass sie eine Überträgerin ist. Da die durch diesen Test erhaltenen Gerinnungswerte einer großen Schwankung unterliegen, sagt er nur mit etwa 80-prozentiger Sicherheit aus, ob die Frau eine Überträgerin ist oder nicht.

Gendiagnostik

Letztendlich schafft nur die Gendiagnostik frühzeitig Gewissheit in der Frage, ob die Mutter Überträgerin ist oder ob das ungeborene Kind an Hämophilie erkranken wird. Hierbei wird überprüft, ob das Gen defekt ist. Dazu benötigt man eine kleine Menge Blut der Mutter beziehungsweise kindliche Zellen aus dem Fruchtwasser oder der Eihaut (siehe „Gendiagnostik beim ungeborenen Kind“, S. 29 mit Abb. 8). Es gibt grundsätzlich zwei Methoden in der Gendiagnostik, und zwar die direkte und die indirekte Genanalyse.

Abb. 7:



WIE KANN ICH HERAUSFINDEN, OB MEIN KIND AN HÄMOPHILIE ERKRANKEN WIRD?

- Direkte Genanalyse – wie ist das Gen verändert?

Bei der direkten Genanalyse wird der Genabschnitt auf dem Chromosom untersucht, auf dem der Defekt vermutet wird. Es können somit Aussagen über die Art der Genveränderung getroffen werden. Aus einer kleinen Menge Blut beziehungsweise aus kindlichen Zellen aus dem Fruchtwasser oder der Eihaut werden die Chromosomen (siehe Abbildung S. 9) isoliert. Die darin enthaltene DNA, die das entsprechende Genfragment enthält, wird durch die sogenannte PCR (Polymerasekettenreaktion) vervielfältigt. Anhand der dadurch vergrößerten Mengen an DNA kann nun überprüft werden, in welchem Ausmaß das Gen, das für den Gerinnungsfaktor zuständig ist, verändert ist. Es kann nur ein kleiner Teil des gesamten Gens verändert sein, das Gen kann aber auch nahezu ganz fehlen. Entsprechend dem Ausmaß der Veränderung äußert sich die Hämophilie mehr oder weniger ausgeprägt (siehe „Welche Verlaufsformen der Hämophilie gibt es?“, S. 17).

Mit der direkten Genanalyse kann man mehrere Mitglieder einer Familie, in der eine Hämophilie aufgetreten ist, auf eine Veränderung des Erbguts hin untersuchen. Bei hämophilen Männern und bei Frauen, die Konduktorinnen sind, finden sich innerhalb einer Familie die gleichen Erbgutveränderungen. Bei gesunden Familienmitgliedern gibt es diese Veränderungen nicht, so dass man gesunde Frauen sicher von Konduktorinnen unterscheiden kann.

- Indirekte Genanalyse – ist das Gen verändert?

Bei der indirekten Genanalyse kann man im Gegensatz zur direkten Genanalyse nicht feststellen, welcher Defekt das Gen aufweist, sondern nur, dass das Gen verändert ist. Hierzu bedient man sich spezieller Regionen auf den Chromosomen (sogenannter Marker), an denen die Gene gespalten werden können. Durch diese Spaltungen, die mit Hilfe von Enzymen erfolgen, erhält man Bruchstücke von Genen, die durch die sogenannte Elektrophorese sichtbar gemacht und dann in ihrer Länge miteinander verglichen werden können. Ist das Gen defekt, wird es an anderen Stellen gespalten als das gesunde Gen, die Bruchstücke sind bei einem defekten Gen unterschiedlich lang. Da mit dieser Methode zwar das Vorliegen einer Genveränderung nachgewiesen werden kann, nicht aber die Art der Genveränderung, lässt sich mit ihr zu der Frage, ob es bei einem Kind zu einer leichten oder schweren Hämophilie kommt, keine Aussage machen.

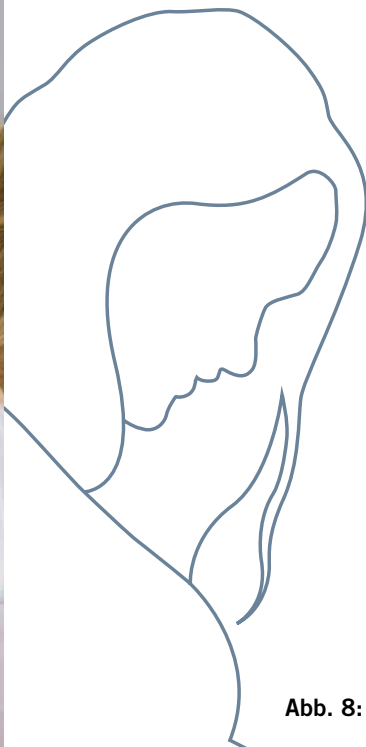
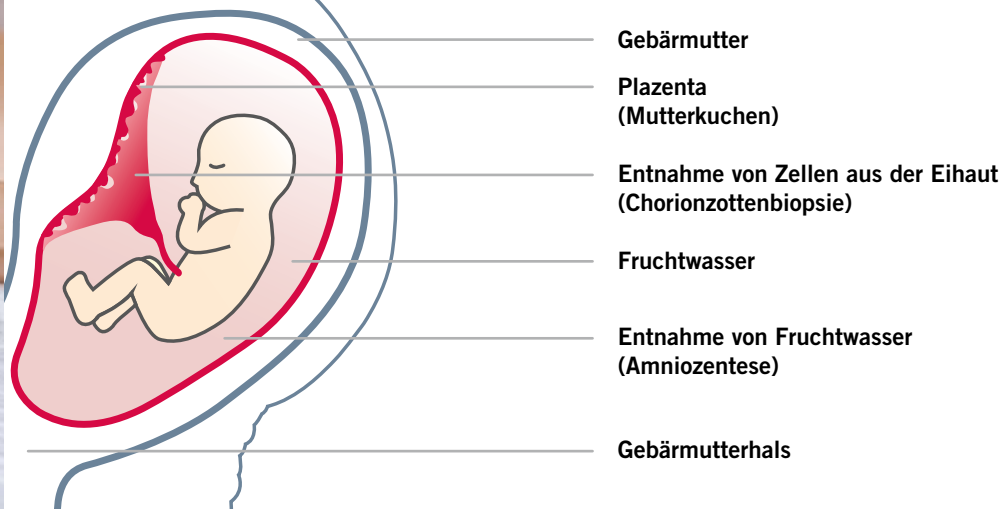


Abb. 8:



Scheuen Sie sich nicht, bei Fragen oder Sorgen Ihren behandelnden Arzt anzusprechen, damit dieser Sie ausführlich über das Vorgehen bei diesen Untersuchungen sowie über etwaige Risiken aufklären kann.

WIE KANN ICH HERAUSFINDEN, OB MEIN KIND AN HÄMOPHILIE ERKRANKEN WIRD?

Gendiagnostik beim ungeborenen Kind

Ab etwa der zehnten Schwangerschaftswoche besteht die Möglichkeit, eine Genanalyse beim ungeborenen Kind vorzunehmen (pränatale Gendiagnostik). Sie erlaubt eine sichere Aussage darüber, ob das Kind an Hämophilie erkranken wird oder nicht.

Zunächst wird das Geschlecht des Kindes bestimmt. Handelt es sich um ein Mädchen, ist die weitere Kontrolle des Schwangerschaftsverlaufs mittels Ultraschalluntersuchungen meistens ausreichend, da das Mädchen zwar Konduktorin sein könnte, jedoch in der Regel nicht selbst an einer Hämophilie erkranken wird (siehe „Wie wird die Hämophilie vererbt“, S. 9–11). Ist das Ungeborene ein Junge, wird eine Genanalyse empfohlen, wobei die oben beschriebenen Methoden angewendet werden. Die dazu benötigten kindlichen

Zellen werden entweder aus dem Fruchtwasser (Amniozentese) oder aus der Eihaut (Chorionzottenbiopsie) gewonnen. Letztere Methode ist schon zu einem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft möglich, so dass viele Ärzte sie bevorzugen. Bei beiden Methoden ist meist das Einführen einer Kanüle durch die Bauchdecke (Punktion) der Mutter erforderlich (siehe Abb. 8). Die Chorionzottenbiopsie kann bei einer günstigen Lage des Kindes allerdings auch über den Gebärmutterhals erfolgen. Das Risiko von Komplikationen wie Infektionen oder eine Fehlgeburt ist bei der pränatalen Gendiagnostik sehr gering. Allerdings ist bei manchen Konduktorinnen die Aktivität von Faktor VIII kleiner als 50 Prozent. In diesen Fällen kann es erforderlich sein, der werdenden Mutter vor dieser Untersuchung den Faktor VIII zu verabreichen, um dem Risiko einer Blutung vorzubeugen.



WIE VERLÄUFT DIE SCHWANGERSCHAFT, WENN ICH KONDUKTORIN BIN?

Wenn Sie als Hämophiliekonduktorin eine Schwangerschaft planen, sollten Sie möglichst schon vorher Ihre Gerinnungswerte bestimmen lassen. Das hat den Vorteil, dass Sie Ihren Frauenarzt, sobald Sie schwanger sind, frühzeitig darüber informieren können. Dennoch – Sorgen zu machen brauchen Sie sich jetzt nicht, denn während der Schwangerschaft sind sowohl für Sie als werdende Mutter als auch für Ihr ungeborenes Kind keine Komplikationen zu erwarten. Allerdings sollten Sie von Sportarten, die ein hohes Verletzungsrisiko (Reiten) und abrupte Bewegungsabläufe (Squash, Tennis, Volleyball, Basketball) bergen, jetzt absehen.

Während der Schwangerschaft sind keine speziellen Zusatzuntersuchungen notwendig. Lediglich in den letzten drei Monaten vor dem berechneten Geburtstermin sollten Sie Ihre Gerinnungswerte regelmäßig bestimmt lassen, da es im Verlauf der Schwangerschaft zu Schwankungen kommen kann. Nehmen Sie dafür die für jede Schwangere vorgesehenen Termine zur Schwangerschaftsvorsorge bei Ihrem Frauenarzt regelmäßig wahr. Es ist überdies sinnvoll, wenn Sie sich frühzeitig an ein Hämophiliezentrum wenden. Die Experten dort werden Sie ausführlich beraten und gemeinsam mit Ihnen eine geeignete Geburtsklinik finden. Diese sollten Sie möglichst schon etwa zehn Wochen vor dem Geburtstermin über die anstehende Geburt informieren.

Optimalerweise verfügt die Geburtsklinik über

- **eine große geburtshilfliche Abteilung,**
- **eine direkte Anbindung an ein Hämophiliezentrum,**
- **eine Kinderklinik,**
- **und viel Erfahrung bei Geburten, da sie viele Entbindungen im Jahr durchführt.**

Ist keine derartige Klinik in Ihrer Nähe, sollten Sie klären, wo sich das nächste Hämophiliezentrum und die nächste Kinderklinik befinden. Falls möglich, sollte während der Geburt ein Kinderarzt anwesend sein.

Auch wenn für die Geburt keine großen Komplikationen zu erwarten sind, sollten Sie sicherheitshalber von einer Hausgeburt oder einer Geburt in einem Entbindungsheim absehen.

Sprechen Sie das Thema „Hämophilie“ frühzeitig an, spezielle Sprechstunden der Geburtskliniken bieten dazu die Möglichkeit.

WAS MUSS ICH ALS KONDUKTORIN BEI DER GEBURT BEACHTEN?

Sie können Ihr Kind auf natürlichem Wege zur Welt bringen. Nur gelegentlich kann es bei Konduktorinnen unter und nach der Geburt zu vermehrten Blutungen oder Wundheilungsstörungen kommen. Eine Entbindung mittels Kaiserschnitt ist für Sie allerdings nicht unbedingt vorteilhaft, da dieser operative Eingriff Ihr Blutungsrisiko zusätzlich erhöht. In speziellen Fällen, in denen die Geburt erschwert ist oder zu lange dauert, zum Beispiel bei einem sehr großen Kind oder einem zu engen Becken der Mutter, kann jedoch ein Kaiserschnitt notwendig sein. Die Anwendung einer Zange oder Saugglocke sollte dagegen unbedingt vermieden werden, da sie das Verletzungsrisiko für das Kind erhöht.

Sollten Sie während der Geburt verstärkt bluten, gibt es verschiedene Möglichkeiten der Blutstillung. So kann man in diesem Fall etwa den Wirkstoff Desmopressin (bei Hämophilie A) verabreichen oder den fehlenden Gerinnungsfaktor. Auch für das Kind sollte der Gerinnungsfaktor im Kreißsaal zur Verfügung stehen, um im Falle einer Blutung schnell handeln zu können.

Sie sehen, dass Sie als Konduktorin Ihr Kind ganz natürlich zur Welt bringen können. Mit einer guten Vorbereitung können Sie der Geburt gelassen ins Auge sehen.

WAS GIBT ES BEIM NEUGEBORENEEN MIT HÄMOPHILIE ZU BEACHTEN?

Im Krankenhaus

Nach der Entbindung braucht Ihr Kind in der Regel keine spezielle Versorgung. Allerdings sollten Sie es von einem erfahrenen Kinderarzt untersuchen lassen. Denn er wird bei Ihrem Kind zusätzlich zu den üblichen Untersuchungen auch eine Ultraschalluntersuchung des Kopfes und der Bauchorgane vornehmen, um eine Blutung auszuschließen. Außerdem wird er ihm Blut entnehmen, um die Gerinnungswerte bestimmen zu können. Diese Blutentnahme kann entweder aus der Nabelschnur erfolgen oder aus einer Vene. Bei der Entnahme aus der Nabelschnur erspart man dem Kind zwar den Stich, die Gerinnungswerte lassen sich daraus jedoch nicht so zuverlässig bestimmen wie bei venösem Blut.

Wenn Ihr Kind keine Blutungen hat, ist auch eine Behandlung mit Faktorpräparaten nicht erforderlich. Am wohlsten fühlt sich Ihr Kind bei Ihnen. Daher sollte es nur bei Blutungen oder anderen Komplikationen in die Kinderklinik verlegt werden.

Stellen Sie sich möglichst bald nach der Geburt mit Ihrem Kind in einem Hämophiliezentrum vor. Das ist auch dann sinnvoll, wenn die Untersuchungen in der Kinderklinik keinen Hinweis auf das Vorliegen einer Hämophilie bei Ihrem Kind ergeben haben. Im Hämophiliezentrum wird Ihr Kind erneut untersucht und die Diagnose der Kinderklinik überprüft. Bestätigt sich die Diagnose Hämophilie, sollten Sie Ihr Kind dort regelmäßig – etwa in einem Abstand von drei Monaten – untersuchen lassen. Faktorpräparate müssen in der Regel erst im Verlauf der zweiten Hälfte des ersten Lebensjahres gegeben werden.

Sie können die Zeit nach der Geburt gemeinsam mit Ihrem Kind genießen. Nach Abschluss der Untersuchungen können Sie mit ihm bedenkenlos nach Hause gehen. Es ist nicht notwendig, wegen der Hämophilie länger im Krankenhaus zu bleiben.



Abb. 9:

Blutung

Verhaltensänderung,
Verhaltensauffälligkeit

Überempfindlichkeit
bei Berührung

Bewegungseinschränkung,
asymmetrische Bewegung
z.B. der Beine

Blaue Flecken, Schwellungen

Vermehrtes Weinen, Schreien

Gehen Sie mit Ihrem Kind so um, wie Sie es auch mit einem gesunden Kind tun würden.

Generell gilt: Sollten Sie unsicher sein, scheuen Sie sich nicht, zum Arzt zu gehen, damit dort abgeklärt werden kann, ob eine Blutung stattgefunden hat oder nicht. Wenden Sie sich lieber einmal zu viel als einmal zu wenig an den Arzt, denn jede unerkannte Blutung birgt das Risiko von Spätschäden.

Sprechen Sie Ihren behandelnden Arzt auf das Thema Impfung an.

WAS GIBT ES BEIM NEUGEBORENEN MIT HÄMOPHILIE ZU BEACHTEN?

Die erste Zeit zu Hause

Zu Hause sind Sie zum ersten Mal mit Ihrem Kind alleine und werden sich vielleicht fragen, wie Sie sich ihm gegenüber nun richtig verhalten müssen. Wichtig ist, dass Sie jetzt nicht überbesorgt sind, sondern mit der Erkrankung entspannt umgehen.

Wie bei einem gesunden Säugling auch, sollten Sie vor allem darauf achten, Ihr Kind nicht zu fest anzupacken oder fallen zu lassen. Auch beim Stillen gibt es in der Regel keinerlei Probleme. Da Ihr Kind noch nicht krabbeln kann und daher nur ein sehr geringes Verletzungs- und damit Blutungsrisiko hat, verläuft das erste halbe Jahr meist völlig unproblematisch.

In der zweiten Hälfte des ersten Lebensjahres nimmt der Aktionsradius Ihres Kindes zu. Es beginnt zu krabbeln und sich an Gegenständen hochzuziehen, es stößt sich oder fällt hin. Kommt es dabei zu Weichteilblutungen, äußern diese sich häufig als blauen Flecken oder Schwellungen. Letztere sind allerdings aufgrund des Babyspecks nicht immer gut zu erkennen. Achten Sie daher auch besonders auf Bewegungseinschränkungen, asymmetrische Bewegungen der Arme oder Beine, erhöhte Berührungsempfindlichkeit an bestimmten Körperstellen, vermehrtes Weinen oder Änderungen im Verhalten Ihres Babys. Sie können ebenfalls auf eine stattgefundene Blutung hindeuten (siehe Abb. 9).

Als Eltern werden Sie nach kurzer Zeit Ihr Baby so gut kennen, dass es Ihnen nicht schwerfallen wird, sein Verhalten richtig zu interpretieren.

Impfung

Hämophile Kinder sollten wie andere Kinder auch nach dem allgemein empfohlenen Schema geimpft werden. Der einzige Unterschied besteht darin, dass der Impfstoff nicht, wie bei gesunden Kindern üblich, in den Muskel gespritzt werden darf, da dies zu einer Blutung führen könnte. Bei hämophilen Kindern wird stattdessen der Impfstoff unter die Haut (subkutan) gespritzt. Die Wirksamkeit des Impfstoffs wird dadurch nicht beeinträchtigt. Alle gewöhnlichen Impfungen können subkutan durchgeführt werden. Über spezielle Impfungen sollte Sie mit Ihrem Arzt sprechen.



WIE LÄSST SICH MIT HÄMOPHILIE LEBEN?

Auch wenn Ihr Kind Hämophilie hat – lassen Sie ihm seine Bewegungsfreiheit und überbehüten Sie es nicht. Denn wenn Sie Ihr Kind zu sehr in seinem natürlichen Bewegungstrieb einschränken, könnte dies seiner Entwicklung erheblich schaden. Eine übertriebene Vorsicht ist heutzutage auch gar nicht mehr nötig. Denn dank der modernen Behandlungsmethoden mit Faktorkonzentraten kann man die Hämophilie inzwischen sehr gut in den Griff bekommen. Bei einer konsequenten Behandlung ist die Lebenserwartung von Hämophiliepatienten völlig normal, und auch im Hinblick auf die schulische Laufbahn und den beruflichen Werdegang ergeben sich dann keine wesentlichen Einschränkungen.

Versuchen Sie, nicht überbesorgt zu sein, und lassen Sie Ihrem Kind die nötigen Freiräume, damit es sich normal entwickeln und frei entfalten kann, wie seine Altersgenossen auch.

Kindergarten und Schule

Hämophile Kinder können, wie andere Kinder auch, den Kindergarten und die Schule besuchen. Klären Sie die Erzieherinnen und Erzieher, die Lehrerinnen und Lehrer sowie die Altersgenossen über die Erkrankung Hämophilie auf. Dadurch können Ängste und Vorurteile gegenüber der Hämophilie abgebaut und wichtige Erste-Hilfe-Maßnahmen vermittelt werden.

Beruf

Menschen mit Hämophilie stehen in beruflicher Hinsicht im Wesentlichen alle Bereiche offen. Wie gesunde Menschen können Hämophiliepatienten auch ihren Beruf nach persönlichen Fähigkeiten und Interessen frei aussuchen. Lediglich Berufe, die mit einem erhöhten Verletzungsrisiko einhergehen oder bei denen sehr schwere körperliche Arbeit erforderlich ist, sollten vermieden werden.

Weitere Informationen finden Sie unter:
www.berufe-haemophilie.de



WIE LÄSST SICH MIT HÄMOPHILIE LEBEN?

Sport

Sport ist gesund – das gilt für hämophile Kinder ebenso wie für gesunde. Daher sollten Sie Ihr Kind dazu ermutigen, Sport zu treiben. Dadurch werden nicht nur Ausdauer und Koordination gefördert, sportliche Aktivität führt auch zu einer Kräftigung der Muskulatur, was wiederum eine Stabilisierung der Gelenke bewirkt. Kräftige und stabile Gelenke neigen weniger zu Blutungen. Sport wirkt zudem der Entwicklung von Übergewicht entgegen. Dies ist wichtig, denn Übergewichtigkeit führt zu einer

vermehrten Belastung der Gelenke und erhöht das Blutungsrisiko. Achten Sie bei der Auswahl der sportlichen Betätigung darauf, Sportarten mit erhöhtem Verletzungsrisiko zu vermeiden. In der folgenden Übersicht sehen Sie, welche Sportarten geeignet sind und von welchen besser abgesehen werden sollte. Welche Sportart für Ihr Kind besonders geeignet ist, hängt auch davon ab, wie schwer die Hämophilie ausgeprägt ist und ob Gelenkschäden vorliegen.

Sprechen Sie mit dem behandelnden Arzt darüber, welche Sportarten bei Ihrem Kind in Frage kommen. Weitere hilfreiche Informationen dazu finden Sie unter: www.haemophilia-exercise.de und www.haemofit.at

GEEIGNETE SPORTARTEN	UNGEEIGNETE SPORTARTEN
Fahrradfahren, Schwimmen, Tanzen, Walking, Rudern, Ergometer, Wandern, Tischtennis, Segeln	Fußball, Kampfsport (Karate, Judo, Boxen), Basketball, Handball, Wasser-Turmspringen, Ski-Alpin, Skateboardfahren, Squash, Wasserski

Welche Sportart für Ihr Kind besonders geeignet ist, hängt auch davon ab, wie schwer die Hämophilie ausgeprägt ist und ob Gelenkschäden vorliegen.



Legen Sie am besten im Rahmen Ihrer Urlaubsplanung eine Checkliste an, damit Sie nichts übersehen.

CHECKLISTE

- Adressverzeichnis von Hämophiliebehandlungszentren am Zielort
- Hämophilieausweis
- Krankenversicherungskarte
- Ärztliche Bestätigung, dass das Faktorpräparat mitgeführt werden muss
- Zollbestätigung
- Faktorkonzentrat

Weiterführende Informationen finden Sie über die Kontaktadressen auf S. 42.

WIE LÄSST SICH MIT HÄMOPHILIE LEBEN?

Reisen

Bei größeren Reisen, vor allem ins Ausland, ist es sinnvoll, sich schon in deren Vorfeld über die Behandlungsmöglichkeiten am Zielort zu informieren. Nehmen Sie auf jeden Fall den Gerinnungsfaktor in ausreichender Menge mit. Bei Flugreisen sollten Sie das Faktorkonzentrat und ein ärztliches Attest, das bestätigt, dass Sie das Präparat benötigen, im Handgepäck transportieren. Zudem brauchen Sie bei Auslandsaufenthalten eine Zollbestätigung, aus der hervorgeht, warum Sie größere Mengen an Spritzbesteck und Faktorkonzentrat brauchen. Da Sie während der Reise unter Umständen Ärzte konsultieren müssen, die mit der Hämophiliebehandlung nicht so vertraut sind, ist es ratsam, ein Schreiben Ihres behandelnden Arztes vom Hämophiliezentrum mitzunehmen (einen sogenannten Hämophilieausweis), aus dem die Schwere der Hämophilie, der aktuelle Behandlungsplan sowie mögliche Risiken hervorgehen. Auch sollten Sie mit Ihrer Krankenkasse klären, ob die Behandlungskosten im Ausland übernommen werden.

Selbsthilfeorganisationen (siehe Kontaktadressen S. 42) bieten außerdem spezielle Ferienfreizeiten für hämophile Kinder an. Hier wird Ihr Kind medizinisch betreut und hat überdies die Möglichkeit, sich mit anderen betroffenen Kindern auszutauschen.

Erziehung

Sollten Sie mehrere Kinder haben, ist es wichtig, darauf zu achten, dass Sie Ihr hämophiles Kind genauso behandeln wie Ihre anderen Kinder. Kinder sind sehr sensibel und bemerken schnell, wenn ein anderes Kind mehr Aufmerksamkeit erhält als sie selbst. Sie reagieren dann nicht selten mit Eifersucht oder lehnen das Geschwisterkind ab. Erklären Sie Ihren Kindern, warum Sie sich manchmal vermehrt um das Kind mit Hämophilie kümmern müssen, und versuchen Sie, die Geschwister in die Versorgung einzubeziehen. Je ungezwungener innerhalb der Familie mit der Hämophilie umgegangen wird, desto leichter wird es jedem Einzelnen fallen, die Erkrankung als Teil des normalen Alltags zu akzeptieren.

KONTAKTADRESSEN

Folgende Adressen bieten die Möglichkeit, sich weiter zu informieren oder mit anderen Betroffenen auszutauschen:

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (gfh)

Inselkammerstr. 5
82008 München-Unterhaching

www.gfhev.de

Deutsche Hämophiliegesellschaft (DHG)

Neumann-Reichert-Str. 34
22041 Hamburg

www.dhg.de

Interessengemeinschaft Hämophiler e.V. (IGH)

Burbacher Str. 8
53129 Bonn

www.igh.info

Österreichische Hämophilie Gesellschaft

Mariahilfer Gürtel 4
1060 Wien

www.bluter.at

Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft (SHG)

Untere Breitestrasse 6
Postfach 329
CH-8340 Hinwil

www.shg.ch

WEITERFÜHRENDE LITERATUR

„Hämophilie – Was ist das?“

Wolfgang Effenberger, Günter Schelle, Elisabeth Schulze Schleithoff

Informationsbroschüre der Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.

„Hämophilie – Ein Leitfaden für Patienten“

Mario von Depka, Karin Kurnik

MVS Medizinverlage, Stuttgart, 2008

„Leitfaden für Patienten und ihre Familien: Leben mit Hämophilie B“

Dr. Cornelia Wermes

in Zusammenarbeit mit Pfizer

Impressum

Mit freundlicher Unterstützung der Pfizer Pharma GmbH, Berlin

Dr. Ute Stefanie Haaga
medizinwelten-services GbT
Nöllstraße 11
70195 Stuttgart

Dr. Günter Auerswald FA für
Kinderheilkunde und Hämostaseologie
Klinikum Bremen-Mitte GmbH

