

Leitfaden für Patienten und ihre Familien:

Leben mit **Hämophilie B**

Dr. Cornelia Wermes



Hämophilie B: Die Hintergründe

Was ist Hämophilie?	7
Was unterscheidet die Hämophilie B von der Hämophilie A?	9
Die Geschichte der Hämophilie	10
Hämophilie ist eine Erbkrankheit	10
Was war nochmal ein Chromosom? Was war nochmal ein Gen?	11
Wie kann man erkennen, ob in der Familie ein verändertes X-Chromosom vorliegt?	14
Wie Blutgerinnung funktioniert	15
Welche Schweregrade der Hämophilie gibt es?	17

Hämophilie B: Die Symptome

Blutungssymptome und Diagnose	19
Verschiedene Arten von Blutungen	20

Die Behandlung von Hämophilie B

Wie wird Hämophilie B mit Faktor IX behandelt?	27
Wie oft muss Faktor IX verabreicht werden?	30
Wie viel Faktor IX muss gegeben werden?	31
Wie wird der Faktor IX aufbewahrt?	31
Wie lange dauert eine Behandlung?	32
Weitere bzw. zusätzliche Behandlungsmöglichkeiten von Blutungen	32

Was versteht man unter einer ärztlich kontrollierten Selbstbehandlung?	33
Wie man ein Patiententagebuch führt	34
Das elektronische Patiententagebuch Haemoassist®	35
Sicherheitsaspekte bei der Behandlung mit Faktor IX	36
Wo kann man Hämophilie behandeln lassen?	37
Schmerztherapie bei Hämophilie	37
Auf Notfälle vorbereitet sein	38
Wenn eine Operation notwendig ist	38
Ihre Checkliste für die Notfallambulanz	39

Praktische Hinweise

Hämophilie bei Säuglingen und Kleinkindern	41
Hämophilie im Schulalter	44
Hämophilie bei größeren Schulkindern	46
Hämophilie im Teenager-Alter	47
Seelisches und körperliches Wohlbefinden	49
Richtige Ernährung	49
Bewegung, aber mit Maß!	50
Reisen	50
Zusammenfassung	55
Wichtige Adressen	55



VORWORT

Liebe Leser,

bei Ihnen oder Ihrem Kind wurde gerade die Diagnose „Hämophilie B“ gestellt, und Sie möchten wissen, was das für Sie bedeutet? Oder ist vielleicht jemand aus Ihrem Bekanntenkreis betroffen oder aus Ihrer Familie? Schnell kommen Fragen auf, ob auch Sie selbst oder Ihre Nachkommen Hämophilie B haben könnten und wie das weitere Leben mit dieser Diagnose aussehen kann.

Die Hämophilie B ist die seltenere der Hämophilieerkrankungen und wird durch einen Mangel an dem Gerinnungsfaktor IX verursacht. Die Symptome der Hämophilie A und B sind durchaus ähnlich. Weil sich aber der Faktor VIII, der bei der Hämophilie A unzureichend vorhanden ist, vom Faktor IX unterscheidet, müssen Hämophilie-B-Patienten anders behandelt werden als solche mit Hämophilie A.

Mit Hilfe dieser Broschüre möchten wir versuchen, einige Ihrer Fragen spezifisch zur Hämophilie B zu beantworten. Natürlich kann diese Broschüre nicht das persönliche Gespräch mit einem Arzt ersetzen. **Sprechen Sie auf jeden Fall mit den behandelnden Ärzten und Pflegekräften Ihres Hämophiliezentrums über alle Aspekte der Behandlung.**

Für Anregungen und Kritik sind wir sehr offen und verbleiben mit freundlichen Grüßen

Dr. Cornelia Wermes



HÄMOPHILIE B: DIE HINTERGRÜNDE

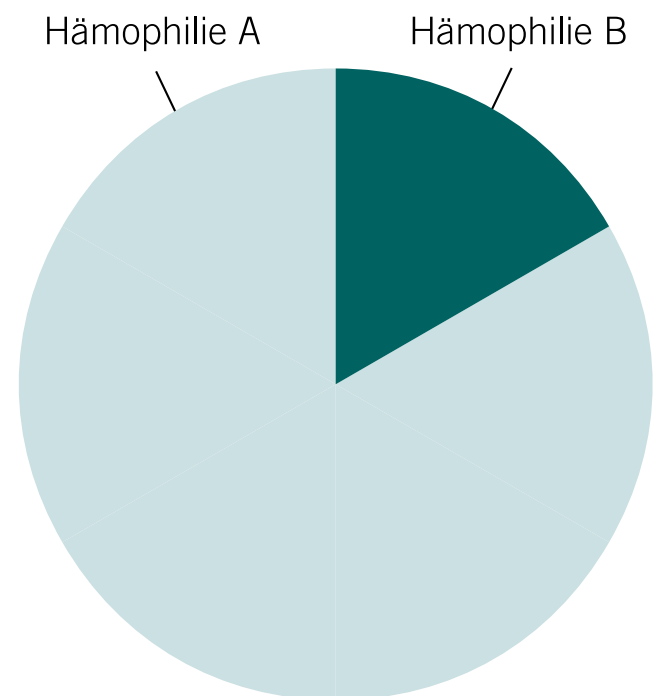
Was ist Hämophilie?

Hämophilie ist eine Störung der natürlichen Blutgerinnung. Sie tritt auf, wenn der Körper einen der sogenannten Blutgerinnungsfaktoren (oder kurz „Faktoren“ genannt), nicht oder nicht in ausreichender Menge herstellen kann. Mangelt es an einem dieser Faktoren, gerinnt das Blut bei einer Verletzung nicht oder zu langsam und die Wunde wird nicht richtig verschlossen. Es kann auch spontan, ohne eine wahrgenommene Verletzung, zu Blutungen kommen. Man unterscheidet zwei Formen der Hämophilie: die häufigste ist die Hämophilie A, die seltenere ist die Hämophilie B. Die Hämophilie wird vererbt, und in der Regel sind Jungen bzw. Männer betroffen. Hämophilie scheint überall auf der Welt gleich häufig aufzutreten.

HÄMOPHILIE B: DIE HINTERGRÜNDE

Wussten Sie,

> ... dass die **Hämophilie B** ungefähr 5–6x seltener vorkommt als die Hämophilie A? Während ungefähr einer von 25.000 – 30.000 männlichen Neugeborenen Hämophilie B hat, ist von der Hämophilie A einer von 5.000 männlichen Neugeborenen betroffen.



Was unterscheidet die Hämophilie B von der Hämophilie A?

Der jeweilige Typ der Hämophilie hängt davon ab, welcher Blutgerinnungsfaktor fehlt oder nicht in ausreichender Menge zur Verfügung steht. Handelt es sich dabei um den Faktor VIII, spricht man von Hämophilie A. Hämophilie B wird durch einen Mangel an Faktor IX verursacht. Der Faktor IX wird manchmal auch Christmas-Faktor genannt, entsprechend wurde die Hämophilie B früher als Christmas disease bezeichnet. Die Hämophilie A und B sind durchaus ähnlich. Weil sich aber der Faktor VIII vom Faktor IX unterscheidet, müssen Hämophilie-A-Patienten anders behandelt werden als solche mit Hämophilie B.

Hämophilie A: Mangel oder Fehlen von Faktor VIII

Hämophilie B: Mangel oder Fehlen von Faktor IX

HÄMOPHILIE B: DIE HINTERGRÜNDE

Die Geschichte der Hämophilie

Seit dem Altertum ist die Hämophilie bekannt. Erste schriftliche Zeugnisse aus dem 2. Jh. vor Christus finden sich diesbezüglich im Talmud. Dort werden Jungen von der sonst zwingenden Beschneidung ausgenommen, wenn bereits zwei Brüder in derselben Familie nach einer Beschneidung gestorben sind.

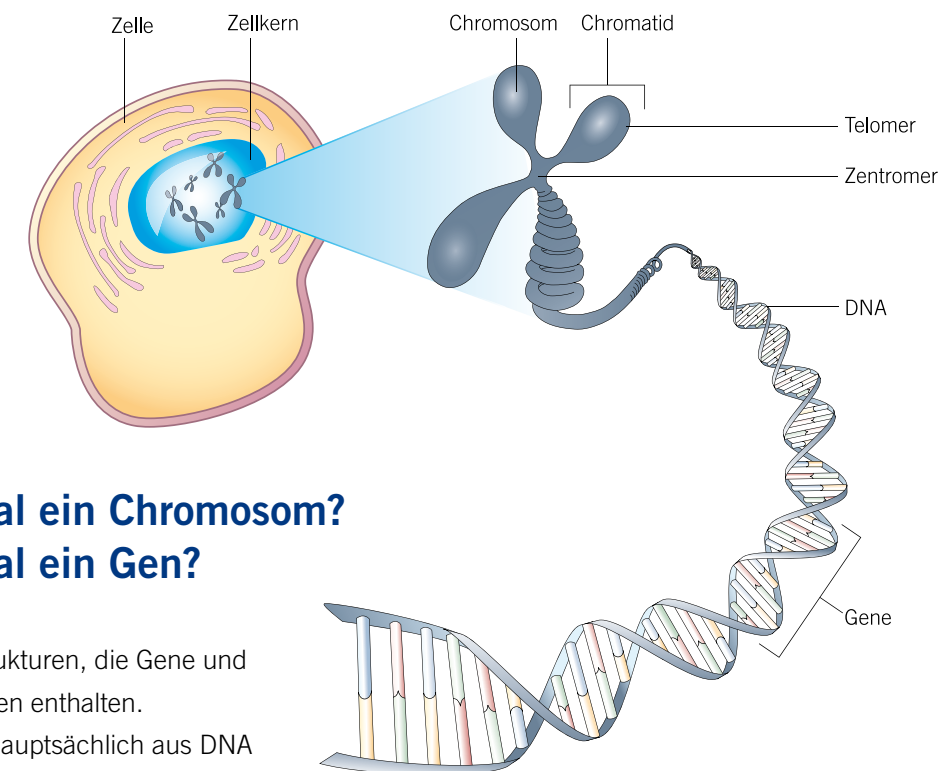
Wussten Sie,

> ... dass manchmal die Hämophilie auch als die „**Krankheit der Könige**“ bezeichnet wird? Mehrere Mitglieder europäischer Königshäuser waren von der Hämophilie betroffen. Ausgehend von der englischen Königin Viktoria und zwei ihrer Töchter als Überträgerinnen wurde die Krankheit in den Herrscherhäusern Europas verbreitet. Der bekannteste Fall ist sicher der Sohn des russischen Zaren Nicholas II, Zarewitsch Alexej (geb. 1904). Und was viele nicht wissen: Die königliche Familie hatte **Hämophilie B**.

Hämophilie ist eine Erbkrankheit

In fast allen Fällen von Hämophilie wird der Mangel an dem betreffenden Gerinnungsfaktor durch ein verändertes Gen bewirkt: Hämophilie ist also in der Regel erblich. Die Krankheit wird jedoch fast ausschließlich an männliche Familienmitglieder vererbt – aber auch nicht an alle. Um zu verstehen, warum das so ist, müssen wir einen kleinen Ausflug in die Vererbungslehre machen.

Der Bauplan für den gesamten Organismus setzt sich aus den Genen zusammen. Sie sind im Zellkern auf den sogenannten Chromosomen angeordnet, die immer paarweise auftreten. Der Mensch hat 23 Chromosomenpaare; eins davon definiert das Geschlecht. Bei der Frau besteht dieses Chromosomenpaar aus zwei sogenannten X-Chromosomen, beim Mann aus einem X- und einem Y-Chromosom.



Was war nochmal ein Chromosom? Was war nochmal ein Gen?

Chromosomen sind Strukturen, die Gene und damit Erbinformationen enthalten.

Chromosomen bestehen hauptsächlich aus DNA (Desoxyribonukleinsäure). Ein Gen ist ein Abschnitt auf dem DNA-Molekül, das die Blaupause für ein Protein (Eiweißmolekül) enthält.

Die Gene bilden den Bauplan, der den Körperzellen sagt, was sie tun sollen. Sie bestimmen damit z. B. das Aussehen des Menschen, aber auch alle Körperfunktionen.

HÄMOPHILIE B: DIE HINTERGRÜNDE

Jeweils ein Chromosom eines jeden Chromosomenpaars wird von der Mutter vererbt, das andere vom Vater. Beim XY-Chromosomenpaar eines männlichen Nachkommen stammt das Y-Chromosom immer vom Vater, da die Mutter kein Y-Chromosom besitzt. Das X-Chromosom dagegen stammt immer von der Mutter.

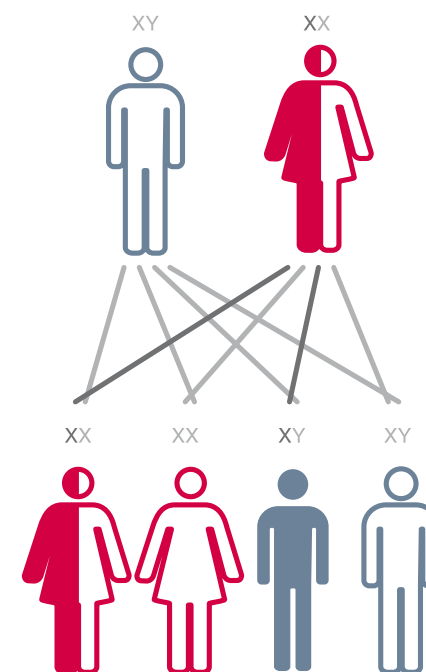
Die Gene, die den Bauplan für die Gerinnungsfaktoren VIII und IX tragen, sitzen beide auf einem X-Chromosom. Erbt ein Junge von seiner Mutter das veränderte X-Chromosom, kann sein Körper den betreffenden Faktor nicht oder nur unzureichend herstellen: Er erkrankt an Hämophilie. Erbt er das intakte X-Chromosom, ist er gesund – die Chance beträgt 50 %. (Schauen Sie zur Verdeutlichung die Skizze „Vererbungswege der Hämophilie – Fall 1“ an.)

Erbt eine Frau das veränderte X-Chromosom, ist sie eine „Überträgerin“ oder eine sogenannte „Konduktorin“, wie es in der Fachsprache heißt. Sie wird das veränderte X-Chromosom mit 50-%iger Wahrscheinlichkeit an ihre Kinder weitervererben. Sie selbst wird aber in der Regel nicht erkranken, denn sie hat ja noch ein anderes X-Chromosom, sodass ihr Körper den Faktor immer noch herstellen kann. Wenn das gesunde X-Chromosom den fehlenden Faktor nicht ausreichend ausgleicht, kann es eventuell zu leichten Symptomen kommen (z. B. verstärkte Blutungen bei Operationen oder bei der Regelblutung). Männer mit Hämophilie („Vererbungswege der Hämophilie – Fall 2“) können das veränderte X-Chromosom nur an ihre Töchter weitergeben – die Söhne erben ja immer das Y-Chromosom, das nicht betroffen sein kann. In einer Familie, in der das veränderte Chromosom durch den Vater vererbt wird, wird die Krankheit also in der nächsten Generation in aller Regel nicht auftreten. Frühestens wenn eine Tochter dieses Mannes, die Überträgerin des veränderten Gens ist, einen Sohn zur Welt bringt, kann dieser eine Hämophilie haben.

Ein Drittel aller Patienten hat jedoch keine Vorkommnisse in der Familiengeschichte. In diesen Fällen tritt eine Hämophilie erstmalig als sogenannte Spontanmutation, einer spontanen Veränderung des Erbguts mütterlicherseits, auf.

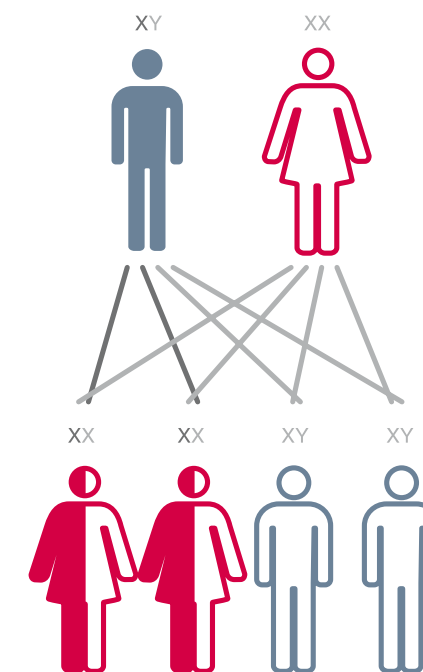
Fall 1

Ist der Vater gesund, aber die Mutter Überträgerin eines veränderten X-Chromosoms, gibt sie dieses mit 50-%iger Wahrscheinlichkeit an ihre Kinder weiter. Tritt dieser Fall ein, haben die Söhne Hämophilie und die Töchter sind Überträgerinnen.



Fall 2

Ein Vater mit Hämophilie vererbt das veränderte Gen über das X-Chromosom an seine Töchter, aber nicht an seine Söhne, denn diese bekommen von ihm nur das nicht betroffene Y-Chromosom.



Männlich, hämophil
 Weiblich, Überträgerin
 Männlich, nicht betroffen
 Weiblich, nicht betroffen

HÄMOPHILIE B: DIE HINTERGRÜNDE

Wie kann man erkennen, ob in der Familie ein verändertes X-Chromosom vorliegt?

Frauen mit einem veränderten X-Chromosom (Konduktorinnen) zeigen in der Regel keine deutlichen Symptome der Hämophilie. Es ist auch durchaus möglich, dass die Krankheit in der Familie seit mehreren Generationen vererbt wird, aber so lange unbemerkt bleibt, bis ein Sohn geboren wird, der das defekte X-Chromosom von seiner Mutter geerbt hat. Es kann aber auch sein, dass Überträgerinnen mit ihrem intakten X-Chromosom den Defekt nicht ausgleichen können und zu verstärkten Blutungen bei Verletzungen, Operationen oder während der Menstruation neigen. Frühe Tests können helfen, ernstere Komplikationen zu vermeiden.

Die Messung der Faktorkonzentrationen im Blut allein reicht allerdings nicht aus, um eine Frau sicher als Konduktorin zu identifizieren, da diese stark variieren. Deshalb müssen weitere Informationen herangezogen werden, wie z. B. eine Nachverfolgung des Familienstammbaums. Zudem kann die genetische Veränderung durch einen Bluttest direkt nachgewiesen werden. Dazu wird diese Veränderung zunächst bei einem männlichen erkrankten Familienmitglied gezielt identifiziert und dann abgeglichen, ob sie auch bei anderen Familienmitgliedern vorhanden ist.

Lassen Sie sich bei Bedarf in Ihrem Hämophiliezentrum über Überträgerinnentests und genetische Beratung aufklären. Unterstützung und Informationen finden Sie in jedem Hämophiliezentrum oder bei Patientenorganisationen, die am Ende der Broschüre aufgelistet sind.

Wussten Sie,

> ... dass milde Formen der Hämophilie den Betroffenen manchmal selber nicht bekannt sind? Gelegentlich ergibt erst das Nachfragen nach Blutungszeichen einen Hinweis auf die vorliegende Erkrankung in der Familie. Solche Anzeichen können zum Beispiel Nasenbluten, Nachblutungen nach Schnittverletzungen, z. B. beim Rasieren, unklare Gelenkschwellungen oder Nachblutungen nach Zahnbehandlungen oder Operationen sein.

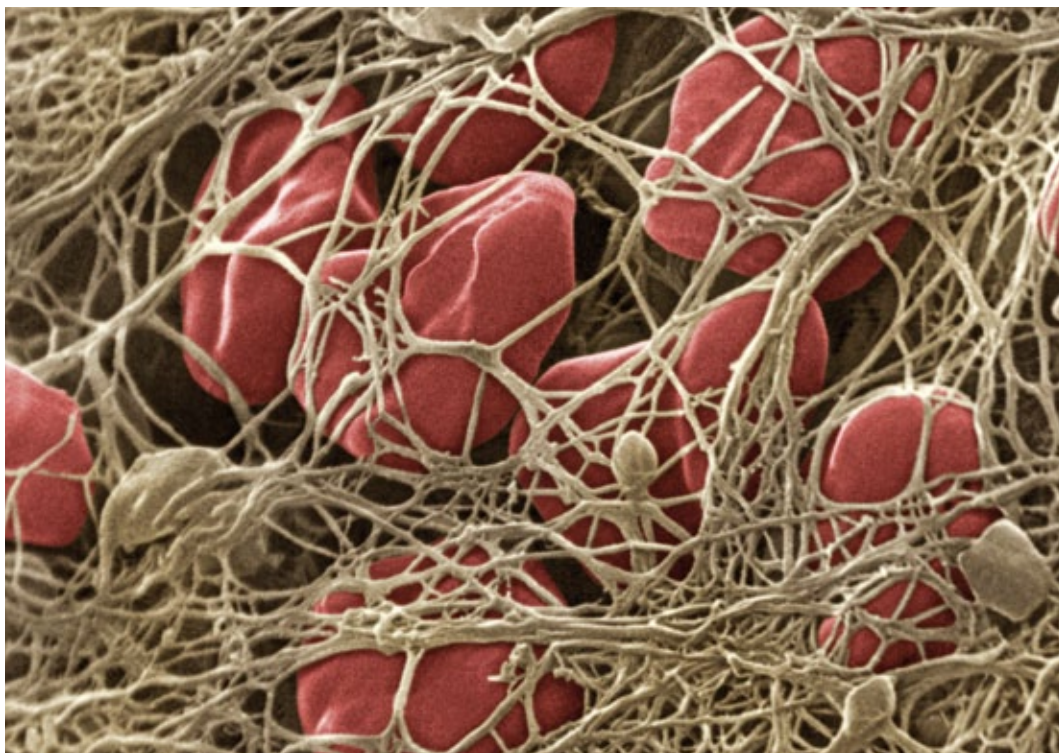
Wie Blutgerinnung funktioniert

Blut ist im wahrsten Sinne des Wortes der Saft des Lebens. Es versorgt sämtliche Zellen des Körpers mit Sauerstoff und lebenswichtigen Nährstoffen. Nur so können die Körperzellen die Energie bereitstellen, damit der Organismus funktionieren kann. Das Blut fließt durch das Netzwerk der Adern, das alle Gelenke, Muskeln, Organe und Gewebe durchdringt. Es gibt drei Sorten Blutgefäße: Die Arterien bringen „frisches“ Blut vom Herzen, die Venen transportieren das „verbrauchte“ Blut zurück. Durch die Kapillaren gelangt das Blut von den Arterien zu den Zellen und von dort in die Venen.

Blutgefäße können verletzt werden, z. B. durch einen Stoß, einen Schnitt oder einfach durch Verschleiß. Bei einem Menschen, der nicht an Hämophilie leidet, bildet das Blut an dieser Stelle ein Blutgerinnsel, das die Blutung stillt. An diesem als „Blutgerinnung“ benannten Prozess sind die verschiedenen Gerinnungsfaktoren und die Blutplättchen beteiligt. Dieser Vorgang wird auch Blutgerinnungskaskade genannt, da die Aktivierung eines Faktors die Aktivierung des nächsten Faktors bedingt.

HÄMOPHILIE B: DIE HINTERGRÜNDE

In dieser aufeinanderfolgenden Serie von Reaktionen erzeugen die Faktoren starke Fasern einer Substanz namens Fibrin, die die Blutplättchen zu einem Blutgerinnsel, dem sogenannten Wundschorf, verbinden. Dieser verschließt die Wunde.



So sieht ein Blutgerinnsel in starker Vergrößerung aus: Die Fibrinfasern schließen sich um die Blutplättchen zusammen. Dieses Netz macht das Blutgerinnsel haltbar.

Fehlt einer der Gerinnungsfaktoren ganz oder auch nur teilweise, kommt der Prozess der Schorfbildung zum Erliegen und die Wunde wird nicht verschlossen. Das führt dazu, dass Hämophiliepatienten verstärkt und vor allem länger bluten.

Welche Schweregrade der Hämophilie gibt es?

Die Häufigkeit und Art der Blutungen hängen vom Schweregrad der Hämophilie ab. Die Schwere der Hämophilie wird nach der Restaktivität des betreffenden Faktors bemessen.

Der Normalwert beim Gesunden liegt bei einer Aktivität von 70–120 %. Wie bei jedem biologischem Wert gibt es auch hier individuelle Schwankungen.

- > **Schwere Hämophilie** (Restaktivität des Faktors geringer als 1 %): Bei einer schweren Hämophilie kommt es häufig zu spontanen Einblutungen in Gelenke und Gewebe. Nach Verletzungen oder Operationen kommen Blutungen ohne Behandlung mit Faktoren kaum zum Stillstand.
- > **Mittelschwere Hämophilie** (Restaktivität des Faktors zwischen 1 % und 5 %): Bei einer mittelschweren Hämophilie treten gelegentlich spontane Einblutungen in Gelenke und Gewebe auf. Es kommt zu stärkeren Blutungen nach Verletzungen oder Operationen.
- > **Milde Hämophilie** (Restaktivität des Faktors über 5 %): Bei einer leichten Hämophilie kommt es eher selten zu spontanen Blutungen. Stärkere Blutungen nach Verletzungen oder Operationen sind möglich.

Der Schweregrad der Hämophilie ändert sich im Verlauf des Lebens nicht. Eine Ausnahme bildet eine seltene Form der Hämophilie (Faktor V Leiden), bei der sich der Schweregrad der Erkrankung mit der Zeit verbessert.

Wussten Sie,

- > ... dass für eine schwere Hämophilie sogenannte Spontanblutungen, d. h. das Auftreten von Blutungen, ohne das sich der Patient an ein auslösendes Ereignis erinnern kann, charakteristisch sind?
- > ... dass bei **Hämophilie B** weniger Patienten an der schweren Form erkrankt sind als bei der Hämophilie A? Bei der Hämophilie B sind es 20–45 %, bei der Hämophilie A 50–60 %.



HÄMOPHILIE B: DIE SYMPTOME

Blutungssymptome und Diagnose

Neugeborene mit schwerer Hämophilie können schon ab der Geburt Blutergüsse oder Blutungen erleiden. Typischerweise fällt jedoch die Blutungsneigung zwischen dem 12. und 18. Monat auf, wenn der Junge aktiv wird und zu laufen beginnt. Eine Neigung zu blauen Flecken kann ein verdächtiges Symptom sein.

Bei einer schweren Hämophilie kann es bei minimalen Verletzungen zu Blutungen kommen.

Bei leichter bis mittelschwerer Hämophilie treten die ersten Symptome oft erst zwischen dem 3. und 6. Lebensjahr auf. Manchmal wird die Hämophilie dann erst bei Verletzungen oder dem Zahnwechsel bemerkt. In leichten Fällen kann es auch sein, dass die Erkrankung erst im Erwachsenenalter auffällt.

In spezialisierten Behandlungszentren kann Hämophilie mittels eines Bluttests zuverlässig diagnostiziert werden. Der Test kann die Menge an Gerinnungsfaktoren im Blut nachweisen. Wenn es in der Familie bereits bekannte Fälle von Hämophilie gegeben hat, sollte das dem Arzt unbedingt mitgeteilt werden. Besonders männliche Babys von diagnostizierten Überträgerinnen sollten gleich nach der Geburt auf Hämophilie getestet werden.

HÄMOPHILIE B: DIE SYMPTOME

Verschiedene Arten von Blutungen

Blutungen können bei Verletzungen, aber auch spontan, d. h. ohne erkennbare Ursache, auftreten. Am häufigsten bluten Menschen mit Hämophilie in Gelenken, Muskeln oder in die Haut. Gelenkblutungen (vor allem Knie-, Ellenbogen- und Sprunggelenk) kommen dabei mit etwa 80 % am häufigsten vor.

Blutungen im Körperinneren, die nicht immer auf den ersten Blick sichtbar sind, kommen also häufig vor. Es ist wichtig zu erkennen, an welcher Körperstelle eine Blutung auftritt. Im Folgenden werden die häufigsten Blutungen und ihre Anzeichen beschrieben.

Gelenkblutungen

Gelenkblutungen werden auch Hämarthrosen genannt.

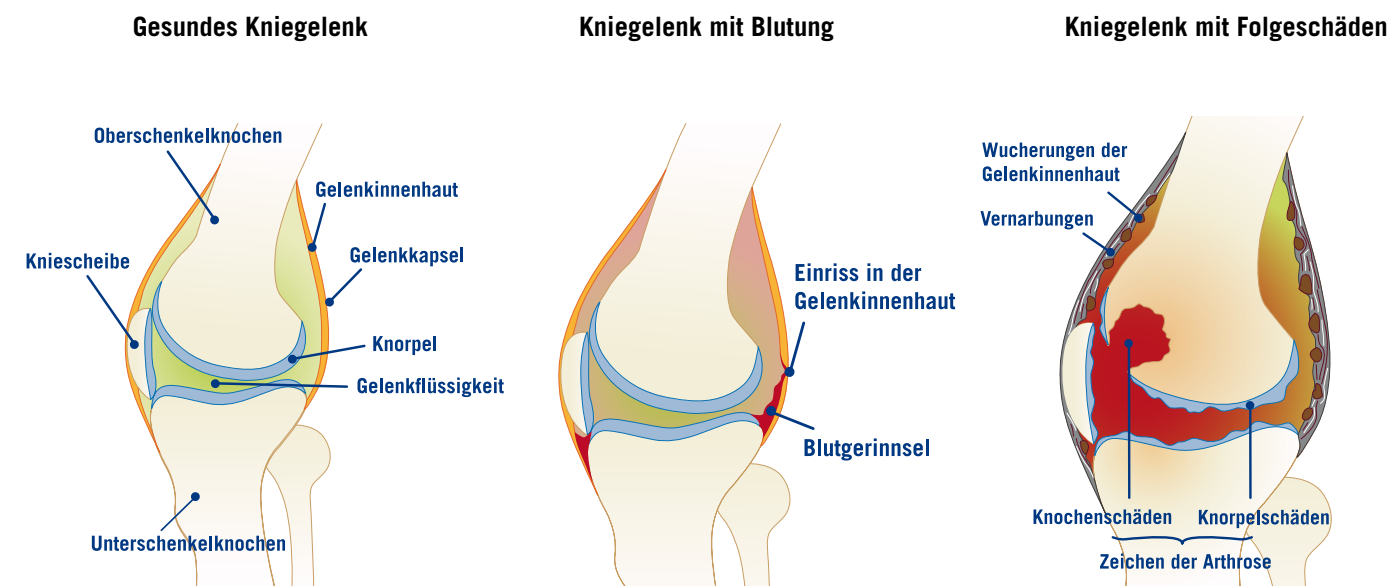
Ein Gelenk ist die bewegliche Verbindung zweier Knochen. Die Knochenenden sind mit einer Knorpelschicht überzogen. Das eigentliche Gelenk ist von einer Bindegewebsschicht umhüllt, der sogenannten Gelenkkapsel. Die innere, gut durchblutete Membran nennt man Synovialis. Die Synovialis produziert die Gelenkflüssigkeit, ein öliges Gleitmittel.

Eine Gelenkeinblutung beginnt häufig mit einem warmen und/oder kribbelnden Gefühl. Schmerzen, eingeschränkte Beweglichkeit und Anschwellen des Gelenks sind Folgen der Einblutung. Während der Blutung tritt Blut aus den Blutgefäßen der Synovialis in die Gelenkkapsel ein, die sich mit Blut füllt. Das Blut wird wiederum vom umgebenden Gewebe aufgenommen. Hieraus ergeben sich eine Schwellung sowie eine Dehnung der Bänder und Sehnen, was unter anderem die Schmerzen verursacht. Wiederholte Gelenkeinblutungen können zu einer dauerhaften Schädigung der Synovialmembran und der Knorpelschicht an den Knochenenden führen.

Wenige Tage nach dem Blutungsereignis zeigt sich eine durch die Aufnahme des Blutes ausgelöste Entzündungsreaktion: Es bilden sich winzige Schleimhautschwellungen auf der Oberfläche der Synovialis.

Wiederholte Hämarthrosen führen zu einer erhöhten sogenannten synovialen Hyperplasie. Darunter versteht man eine Verdickung der Synovialmembran aufgrund verstärkter Absonderung von Gelenkflüssigkeit. Durch die daraus folgende verstärkte Durchblutung nimmt die Blutungsneigung zu. Es entsteht ein Kreislauf von Entzündung und neuer Einblutung; das Gelenk wird dauerhaft geschädigt.

Es ist daher unbedingt erforderlich, die akute Gelenkeinblutung bei Hämophilie B durch Verabreichung von Faktor IX zu vermeiden bzw. schnell zu stoppen, denn je weniger Blut ins Gelenk einsickert, desto geringer sind Schmerzen und Folgeschäden.



HÄMOPHILIE B: DIE SYMPTOME

Muskelblutungen

Muskelblutungen sind ebenfalls eine häufige Folge der Hämophilie. In der Regel werden sie durch Überlastung oder Prellungen ausgelöst, können jedoch auch ohne erkennbaren Grund, also spontan, auftreten. Ebenso wie Gelenkeinblutungen sind sie sehr ernst zu nehmen und bedürfen sofortiger Behandlung.

Muskelblutungen sind manchmal schwer zu erkennen, weil sie innerhalb des Muskels stattfinden und daher nicht von außen zu sehen sind. Zu den üblichen Symptomen gehören Schmerzen und eingeschränkte Beweglichkeit. Oft kommt es aber nicht zu einer offensichtlichen Schwellung, weil die Blutung sich im Muskel weit ausbreiten kann, bevor der Patient ein Druckgefühl wahrnimmt. Eine Muskelschwellung lässt sich in der Regel dann erkennen, wenn man die rechten und linken Gliedmaßen aufmerksam miteinander vergleicht. Besonders häufig von Muskelblutungen betroffen sind die Unterarme, Oberarme und Waden. Sehr ernst zu nehmende Blutungen treten aber auch im Beckenbereich in der Nähe des Hüftgelenks, im sogenannten Iliopsoas-Muskel (Hüft-Lenden-Muskel) auf. Diese Blutungen können zu Schädigungen der Nerven der Oberschenkelmuskulatur und damit zu Bewegungsbeeinträchtigungen führen. Darüber hinaus kann eine unbehandelte Iliopsoas-Blutung heftigen Blutverlust und dauerhafte Folgeschäden verursachen. Die Symptome sind ähnlich wie bei einer Blinddarmentzündung.

Als Komplikation bei Muskelblutungen kann das sogenannte Kompartementsyndrom auftreten. Muskeln sind von festen Häuten (Faszien) umgeben. Diese Faszien verhindern, dass sich eine Blutung ausbreiten kann. Bei einer starken Blutung entsteht so ein großer Druck auf die Nerven und Blutgefäße des Muskels, der zu einer Nervenschädigung führen kann. Der Druck auf die Blutgefäße führt dazu, dass der Muskel nicht mehr ausreichend durchblutet wird. Das Muskelgewebe kann deshalb absterben, was im Extremfall zu Verlust der Gliedmaßen führen kann. Verdächtige Symptome sind Schmerzen und Kribbeln in Fingern und Zehen.

Blutungen im Bereich der Harnwege

Bei 66 bis 90 % aller Hämophiliepatienten kommt es mindesten einmal im Leben zu Blutungen im Harnwegstrakt, auch Hämaturie genannt. Tritt rötlich-braun verfärbter Urin als Symptom auf, müssen andere Erkrankungen wie Harnwegsinfekte, Nierensteine oder bei älteren Patienten auch Tumoren ausgeschlossen werden.

Blutungen im Mund

Dadurch, dass die Mundschleimhaut sehr gut durchblutet ist, können Blutungen im Mund relativ leicht und bei allen Altersstufen vorkommen.

- Bei Säuglingen kann das Zahnen ein Auslöser sein. Für das Kind ist das Zahnen oft recht unangenehm, und es sucht sich Erleichterung, indem es auf alles beißt, was in Reichweite ist. Das wiederum kann Zahnfleischbluten verursachen.
Zu Mundblutungen kommt es weiterhin, wenn sich der Kleine z. B. durch einen Sturz auf die Zunge oder Lippen beißt oder das Lippenbändchen eingerissen ist.
- Bei den etwas älteren Kindern kann der Zahnwechsel zu Blutungen im Mund führen.
- Bei Erwachsenen mit Hämophilie ist bei Zahnbehandlungen mit verstärkten Blutungen im Mund zu rechnen.

Regelmäßige Zahnarztbesuche sollten für jeden selbstverständlich sein, aber für Menschen mit Hämophilie besonders. Der Zahnarzt muss über die Hämophilie informiert sein und sich vor jeder Zahnbehandlung mit dem Hämophiliebehandlungsteam abstimmen. Eine vorbeugende Faktorgabe kann erforderlich sein.

Sorgfältigste Mundraumhygiene hilft Infektionen und Karies zu vermeiden und kann darüber hinaus Zahnfleischerkrankungen vorbeugen, die ebenfalls zu Blutungen führen können. Bei Blutungen im Mund ist die Bildung eines Blutgerinnsels besonders erschwert. Die



HÄMOPHILIE B: DIE SYMPTOME

Mundschleimhäute sind immer feucht und in Bewegung, was einer Heilung hinderlich ist. Es bildet sich kein richtiger Wundschorf, sondern eher Blutblasen, die leicht abfallen, bevor die Wunde verheilt ist. Es empfiehlt sich daher, eine Mundblutung zeitnah zu behandeln. Häufig ist eine längerfristige Behandlung notwendig.

Blaue Flecken

Blaue Flecken und Blutergüsse unter der Haut sind weitere typische Symptome der Hämophilie. Manche davon sind nur geringfügig ausgeprägt und können einfach mit Eis gekühlt werden. Bei größeren Einblutungen reicht das nicht. Bitte nehmen Sie ärztliche Hilfe in Anspruch, wenn ein Bluterguss sehr schmerzhaft ist, immer größer wird, die Beweglichkeit einschränkt oder sich an einer empfindlichen Stelle befindet.

Wussten Sie,

> ... dass die Blutungsneigung bei einem Teil der Hämophilie-B-Patienten offensichtlich geringer ausgeprägt ist als bei Hämophilie-A-Patienten?

Bedrohliche Blutungen

Es gibt Körperstellen, an denen eine Hämophilie-bedingte Blutung eine besonders ernste Bedrohung für das Leben oder die betreffende Organfunktion darstellt. Gefährliche Blutungen sind in folgender Tabelle dargestellt:

Kopfverletzungen	► Mögliche Einblutungen ins Gehirn
Verletzungen im Bereich des Halses / des Rachens	► Erstickungsgefahr
Verletzungen im Bauchraum	► Blutungen sind schwer einzuschätzen
Verletzungen an empfindlichen Stellen wie z. B. Gesicht und Hände, an denen verstärkt Nervenbahnen verlaufen	► Gefahr von Lähmungserscheinungen infolge von Nervenschädigungen

In jedem dieser Fälle ist es wichtig, keine Zeit zu verlieren:

- Spritzen Sie so schnell wie möglich Ihr Faktorpräparat
- Verständigen Sie sofort Ihr Hämophiliezentrum oder suchen eine Notfallaufnahme auf

Wussten Sie,

> ... dass das Problem bei einer behandelten schweren Hämophilie nicht so sehr in einer Verblutungsgefahr liegt? Das größte Problem sind wiederholte Einblutungen in Knie-, Ellbogen- und Sprunggelenke und damit die Gefahr von Dauerschädigungen.



DIE BEHANDLUNG VON HÄMOPHILIE B

Mittlerweile ist die Hämophilie gut behandelbar und in Deutschland ist es selbstverständlich geworden, dass ausreichend Gerinnungsfaktoren zur Verfügung stehen. Das war nicht immer so – erst vor ungefähr 45 Jahren konnte der erste Faktor VIII zur Behandlung der Hämophilie A aus menschlichem Blut gewonnen werden. In der Folgezeit gelang das auch für den Faktor IX zur Behandlung der Hämophilie B. Ein weiterer Meilenstein gelang Anfang der 90er-Jahre, als der erste rekombinante Faktor VIII (Herstellung außerhalb des menschlichen Körpers) auf den Markt kam. 1997 folgte der erste rekombinante Faktor IX.

Wie wird Hämophilie B mit Faktor IX behandelt?

Das wichtigste Ziel in der Behandlung von Patienten mit Hämophilie ist es, Blutungen schnellstmöglich zu stoppen, bzw. gar nicht erst entstehen zu lassen. Wie im ersten Abschnitt erläutert, mangelt es dem Patienten an einem bestimmten Blutgerinnungsfaktor oder er fehlt ganz. Beides kann durch die Zuführung des fehlenden Faktors ausgeglichen werden, so dass das Blut wieder normal gerinnen kann. Patienten mit Hämophilie B benötigen Faktor-IX-Präparate.

Es gibt zwei verschiedene Herstellungsverfahren für Faktor IX. Die Produkte aus beiden Herstellungsprozessen ersetzen den fehlenden Faktor und sind gut wirksam.

DIE BEHANDLUNG VON HÄMOPHILIE B

> **Plasmatischer Faktor IX** – diese Faktor-IX-Produkte werden aus dem Blutplasma gesunder Spender hergestellt. Blutplasma ist der flüssige Bestandteil des Blutes. Zur weiteren Verarbeitung wird zunächst das Plasma tausender Spender in einem Plasmapool zusammengeführt. Mit der hohen Zahl von Spendern würde ein hohes Infektionsrisiko mit Krankheitserregern wie Bakterien und Viren einhergehen, würden nicht aufwändige Sicherheitsmaßnahmen das Risiko minimieren. Das Blut der Spender wird vor und eine gewisse Zeit nach der Spende untersucht, so dass nur das Plasma gesunder Menschen in den Plasmapool gelangt. Das Blutplasma wird durch eine Serie verschiedener Verfahren gereinigt und durchläuft einen Prozess zur Inaktivierung eventuell noch vorhandener Viren (Hitzeinaktivierung, Filtration, chemische Verfahren), um das Risiko einer Infektion noch weiter zu minimieren. Es entsteht ein sicheres Produkt. Allerdings besteht ein Restrisiko hinsichtlich neuer, bisher unbekannter Krankheitserreger aus menschlichem Blut, falls diese den Aufreinigungs- bzw. Virusinaktivierungsprozess überstehen.



Gewinnung von Gerinnungsfaktoren aus Blutplasma: Plasma wird von vielen Spendern gesammelt und auf Viren getestet. Danach wird der Gerinnungsfaktor isoliert, aufgereinigt und abgefüllt.

> **Rekombinanter Faktor IX** – die biotechnologische Herstellung dieser Faktoren erfolgt außerhalb des menschlichen Körpers in Zellkulturen. Durch diese Herstellungsweise ist die Hauptquelle möglicher Krankheitserreger von vornherein ausgeschlossen. Das Erbgut bestimmter Zellkulturen wird so verändert (rekombiniert), dass diese das Gen zur Herstellung des menschlichen Blutgerinnungsfaktors IX in sich tragen und diesen produzieren. Um alles derzeit Mögliche zu tun, was zu einer höchstmöglichen Sicherheit beiträgt, werden auch diese Produkte sehr aufwändig filtriert, aufgereinigt und virusinaktiviert. Ergebnis ist ein Produkt hoher Sicherheit und hoher Reinheit.



Biotechnologische Herstellung von Gerinnungsfaktoren: Isolierung und Einschleusen des Faktorgens in Zellen, die anschließend im Fermenter vermehrt werden. Danach folgt die Isolierung, schonende Aufreinigung und Abfüllung des Faktors.

Wussten Sie,

> ... dass der erste und nach wie vor einzige rekombinante Faktor IX zur Behandlung der **Hämophilie B** bereits seit über 12 Jahren auf dem Markt ist? Das biotechnologische Herstellungsverfahren kann daher als erprobt angesehen werden.

DIE BEHANDLUNG VON HÄMOPHILIE B

Wie oft muss Faktor IX verabreicht werden?

Grundsätzlich gibt es verschiedene Behandlungsmöglichkeiten bei der Hämophilie B.

1. Die Behandlung bei Bedarf, die sogenannte „On-demand-Behandlung“
2. Die Prophylaxe

Bei der On-demand-Behandlung wird der Faktor IX nur bei Bedarf gespritzt, um eine akute Blutung zu stoppen. Eine spezielle Form der Bedarfsbehandlung ist die vorbeugende Verabreichung des Faktors vor einer erwarteten Blutung, wie zum Beispiel vor einer Operation.

Bei einer Prophylaxe wird der Faktor IX regelmäßig vorbeugend verabreicht, um Blutungen von vornherein zu verhindern.

Für Kinder mit schwerer Hämophilie B gilt heute die Prophylaxe als Therapie der Wahl. In der Regel erfolgt 2x wöchentlich eine Verabreichung des Faktor-IX-Präparates. Bei einigen Patienten ist auch eine häufigere Gabe erforderlich. Diskutiert wird derzeit, ob die Fortsetzung einer prophylaktischen Faktorgabe im Erwachsenenalter notwendig ist. Die relativ hohe Gefahr komplizierter und lebensbedrohlicher Blutungen lässt auch bei Erwachsenen mit schwerer Hämophilie B eine Prophylaxe als sinnvoll erscheinen.

Wussten Sie,

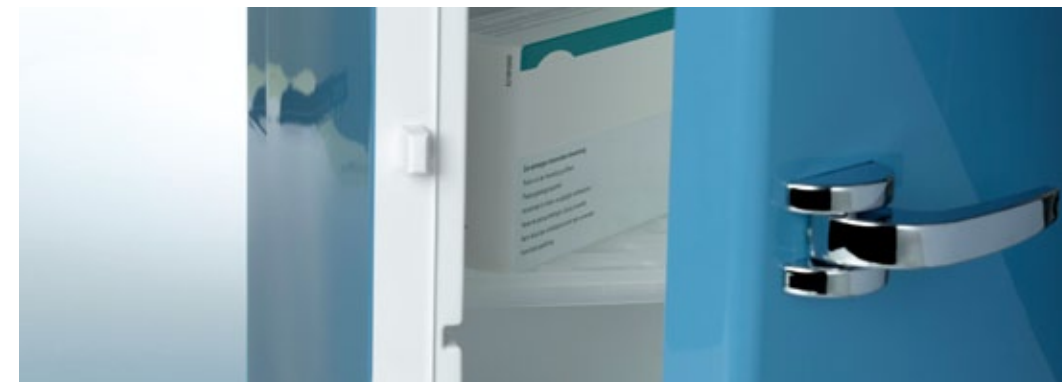
> ... dass während der Faktor VIII bei der Hämophilie A in der Regel prophylaktisch 3x in der Woche verabreicht wird, der Faktor IX in der **Hämophilie-B**-Behandlung aufgrund seiner längeren Verweildauer im Körper nur 2x in der Woche gegeben werden muss?

Wie viel Faktor IX muss gegeben werden?

Wie viel Faktor im Einzelfall benötigt wird, hängt von einer Reihe von Umständen ab: Wie viel Gerinnungsfaktor der Körper selbst bereitstellt (d. h. wie schwer die Hämophilie ist), wie ernsthaft die Blutung ist und vor allem auch, wie alt und wie schwer der Patient ist. Die benötigte Dosis wird in Internationalen Einheiten pro Kilogramm Körpergewicht (I.E./kg) angegeben.

Wie wird der Faktor IX aufbewahrt?

Bei den meisten Präparaten ist das Konzentrat gekühlt bei +2 bis +8 °C aufzubewahren. Die Präparate dürfen nicht eingefroren werden. Der Faktor darf nur einmalig aus der Kühlung genommen werden und danach nicht erneut im Kühlschrank gelagert werden. Der aufbereitete, gelöste Faktor IX sollte möglichst sofort gespritzt werden. Bei den einzelnen Produkten können die Angaben zur Aufbewahrung unterschiedlich sein. Beachten Sie daher bitte die entsprechenden Hinweise zu „Aufbewahrung und Haltbarkeit“ in der jeweiligen Gebrauchsinformation.



DIE BEHANDLUNG VON HÄMOPHILIE B

Wie lange dauert eine Behandlung?

Hämophilie ist nicht heilbar. Die Behandlung mit Faktorpräparaten beugt Blutungen vor und mildert die Symptome der Hämophilie, führt aber nicht zur Heilung. Die Halbwertszeit der Präparate beträgt ungefähr 20 Stunden. Daher muss der Faktor immer aufs Neue zugeführt werden. Die Halbwertszeit ist die Zeit, bis die Hälfte der Substanz im Körper abgebaut ist. Die Halbwertszeit schwankt zwischen verschiedenen Produkten und ist auch bei jedem Patienten etwas unterschiedlich.

Weitere bzw. zusätzliche Behandlungsmöglichkeiten von Blutungen

Abgesehen von der Gabe des Faktorpräparates, erfordern Blutungen die gleiche Behandlung wie bei Nicht-Hämophilen. Der jeweilige Körperteil braucht Ruhe: Kein Gehen, wenn das Knie betroffen ist, und kein Heben bei Blutungen im Ellbogen. Um Schmerz und Schwellung abklingen zu lassen, empfiehlt sich Kühlung – alle 2 Stunden für 10 bis 15 Minuten mit einem Eisbeutel oder einem gekühlten Gel-Pad. Druck mit einer Kompresse oder mit einer elastischen Binde kann ebenfalls helfen, die Blutung zu verlangsamen. Das Anlegen einer elastischen Binde sollte man sich aber von geschultem Personal zeigen lassen, um Abschnürungen zu vermeiden. Schließlich kann man den betroffenen Körperteil hochlegen, um die Blutung zu verlangsamen.

Zusammenfassen lässt sich diese Behandlung in der englischen Formel **R.I.C.E.**:

R für Rest = Ruhigstellung. **I** für Ice = Kühlen, Kälteanwendung. **C** für Compression = Druckverband. **E** für Elevation = Hochlagerung (R kann auch für Replacement = Verabreichung von Faktor stehen.)

Letztendlich ist individuell zu entscheiden, ob die zusätzliche Gabe von Faktor IX notwendig ist, und hängt vor allem von folgenden Punkten ab:

- Schweregrad der Hämophilie,
- wie stark die Blutung ausgeprägt ist,
- wie der Unfallhergang war und
- wo die Blutung ist.

Blutungen in Gelenken und Muskeln oder anderen empfindlichen Stellen (bedrohliche Blutungen) bedürfen in der Regel immer einer zusätzlichen Behandlung mit einem Faktor-IX-Präparat.

Im Zweifel sollte man im Hämophiliezentrum nachfragen, wie die Blutung im Einzelfall unter Kontrolle gebracht werden kann. Halten Sie dafür immer die Notfallnummer Ihres Hämophiliezentrums bereit.

Während DDAVP (Minirin®, Octostim®-Nasenspray) bei Hämophilie A eingesetzt werden kann, zeigen diese Präparate bei Hämophilie B keine Wirkung.

Was versteht man unter einer ärztlich kontrollierten Selbstbehandlung?

Unter einer ärztlich kontrollierten Selbstbehandlung versteht man die Verabreichung von Gerinnungsfaktoren durch den Patienten oder die Eltern des Patienten zu Hause, in der Schule oder am Arbeitsplatz. Das ist deshalb möglich, weil die Präparate heute einfach zu handhaben sind. Wichtig ist hier eine enge Abstimmung mit dem Hämophiliezentrum,

DIE BEHANDLUNG VON HÄMOPHILIE B

das regelmäßig aufgesucht wird. Um die Selbstbehandlung durchführen zu können, ist eine Schulung durch das Hämophiliezentrum notwendig. Meist werden die Eltern für die Selbstbehandlung geschult, wenn der Patient 3–4 Jahre alt ist – auf Wunsch der Eltern gelegentlich auch früher. Oftmals lernen die Kinder mit Hämophilie schon mit acht bis zehn Jahren, sich selber eine Vene zu punktieren und das Präparat zu spritzen.

Durch die ärztlich kontrollierte Selbstbehandlung können akute Blutungen ohne Zeitverlust gestillt werden. Sie wird typischerweise in der prophylaktischen Behandlung durchgeführt und erspart viel Zeit, da nicht ständig der Arzt aufgesucht werden muss. Allerdings sollten Sie auch bei der Selbstbehandlung Ihren Hämophiliebehandler aufsuchen, wenn Sie eine Zunahme der Blutungen bemerken. Und auch ohne Komplikationen ist ein regelmäßiger Besuch in Ihrem Hämophiliezentrum notwendig.

Wie man ein Patiententagebuch führt

Ein Patiententagebuch, auch Substitutionskalender genannt, dient dazu, die Behandlung mit Faktorpräparaten zu dokumentieren. Bei der ärztlich kontrollierten Selbstbehandlung ist es sehr wichtig, dass Sie ein Patiententagebuch führen. Die Dokumentation ist in Deutschland zudem laut Transfusionsgesetz vorgeschrieben. Danach müssen die folgenden Informationen entweder durch den Arzt oder unter dessen Verantwortung dokumentiert werden:

- Eindeutige Angaben zum Patienten wie Name, Vorname und Geburtsdatum
- Name des Präparates
- Chargennummer des Präparates
- Menge und Stärke des Präparates
- Datum und Uhrzeit der Anwendung
- Grund der Verabreichung

Ein ordnungsgemäß geführtes Patiententagebuch gibt Ihnen und dem behandelnden Arzt einen guten Überblick über den Verlauf und den Erfolg der Behandlung. Nur Patienten, die in der Lage sind, eine sorgfältige Dokumentation im Patiententagebuch durchzuführen, sind für eine ärztlich kontrollierte Selbstbehandlung in Betracht zu ziehen.

Das elektronische Patiententagebuch Haemoassist®

Das Haemoassist®-System ist ein mobiles elektronisches Patiententagebuch. Durch elektronische Datenverarbeitung und drahtlose Datenübertragung ermöglicht es eine einfache und bequeme Dokumentation.

Statt Papier und Bleistift können Sie ein internetfähiges Mobiltelefon zur Dokumentation Ihrer Therapie nutzen. Einerseits wird dadurch die Vernetzung von Arzt und Patient intensiviert, andererseits ermöglicht das System eine schnellere und bessere Dokumentation Ihrer Therapie.

Die eingegebenen Dokumentationen werden elektronisch zu Ihrem Arzt übertragen, der bei ungewöhnlichen Ereignissen vom System sogar automatisch alarmiert wird (z. B. wenn Sie aufgrund zunehmender Blutungen häufiger spritzen müssen). Außerdem kann der Haemoassist® für Notfalleinrufe in Ihrem Hämophiliezentrum genutzt werden.

Datenschutz und Datensicherheit des Haemoassist®-Systems sind gewährleistet.

Weitere Fragen zum System beantwortet Ihnen Ihr Hämophiliezentrum gerne.

DIE BEHANDLUNG VON HÄMOPHILIE B

Sicherheitsaspekte bei der Behandlung mit Faktor IX

Bei der Behandlung mit allen Faktor-IX-Präparaten können allergische Reaktionen auftreten. Daher sollte die anfängliche Behandlung mit Faktor IX unter medizinischer Beobachtung erfolgen. Bei Anzeichen von allergischen Reaktionen wie Atembeschwerden, Schwellungen, Juckreiz oder Blutdruckabfall nehmen Sie bitte umgehend Kontakt zu Ihrem Hämophiliezentrum, bzw. in akuten schweren Fällen zu einem Notarzt auf.

Manche Patienten reagieren auf die Faktorbehandlung mit der Entwicklung von Hemmkörpern. Dabei handelt es sich um Proteine im Blut, die vom Immunsystem bereitgestellt werden, sogenannte Antikörper.

Normalerweise dienen Antikörper dazu, den Körper vor Infektionen durch Krankheitserreger zu schützen. Dieser Mechanismus gerät manchmal außer Kontrolle, so dass das Immunsystem den verabreichten Faktor IX als fremde Bedrohung wahrnimmt und zu bekämpfen versucht. Die auf den Faktor angesetzten Antikörper oder Hemmkörper behindern dessen Wirkung.

Wussten Sie,

> ... dass bei der **Hämophilie B** deutlich seltener Hemmkörper als bei der Hämophilie A auftreten? Etwa 2–3 % aller **Hämophilie-B**-Patienten entwickeln im Lauf der Behandlung Hemmkörper. Bei Hämophilie A sind es 5–10 %; bei schwerer Hämophilie A sogar 20–30 %. Das Risiko einer Hemmkörperentwicklung ist bei Beginn einer Therapie am größten.

Wo kann man Hämophilie behandeln lassen?

Es gibt spezialisierte Hämophiliezentren, die auf die Behandlung dieser Krankheit eingerichtet sind. Hier finden Patienten umfassende Hilfe.

Hämophiliezentren sind überall in Deutschland zu finden; ein Verzeichnis findet sich im Internet unter <http://www.deutsche-haemophiliegesellschaft.de/Behandler>

Schmerztherapie bei Hämophilie

Wie oben bereits beschrieben, können in Folge von Gelenkblutungen Schmerzen auftreten. Hierbei kann es sich um akute Schmerzen bei Gelenkblutungen oder um chronische Schmerzen infolge von bereits bestehenden Gelenkschädigungen handeln. Bei der Behandlung der Schmerzen muss mit Bedacht vorgegangen werden. Häufig enthalten die üblichen Schmerz- oder Fiebermittel den Wirkstoff Acetylsalicylsäure. Diese Präparate stören die Funktion der Blutplättchen. Werden solche Medikamente eingenommen, verstärkt sich für meist mehrere Tage die schon bestehende Blutungsneigung. Es sollten daher nach Rücksprache mit Ihrem Hämophiliezentrum nur ausdrücklich erlaubte Schmerz- und Fiebermittel eingenommen werden. Acetylsalicylsäure-haltige Medikamente sollten grundsätzlich vermieden werden. Dieser Wirkstoff ist vor allem in Aspirin®, jedoch auch in weiteren Schmerzmitteln enthalten. Gleiches gilt auch für die Substanz „Diclofenac“, die z. B. im Präparat Voltaren® enthalten ist. Falls Sie an chronischen Schmerzen leiden, ist ein individueller Schmerztherapieplan zu entwickeln.

DIE BEHANDLUNG VON HÄMOPHILIE B

Auf Notfälle vorbereitet sein

Hämophilie ist heute gut behandelbar. Trotzdem ist es nicht immer leicht, die Faktor-konzentration so einzustellen und aufrecht zu erhalten, dass allen möglichen Blutungsereignissen vorgebeugt ist. Daher sollten Sie immer auf schwere Blutungen, die sofortige professionelle Hilfe benötigen, vorbereitet sein.

Bei Hämophilie können Sie eine Menge tun, um für alle Fälle gerüstet zu sein: Halten Sie für den Fall der Fälle alle nötigen Informationen bereit. Das behandelnde Personal in der Notaufnahme ist darauf angewiesen, alles über Krankheitsbild und Krankheitsgeschichte des Patienten zu erfahren.

Halten Sie stets eine Notfalldosis Faktor in Ihrer Hausapotheke bereit. Wenn möglich, spritzen Sie sich Ihr Faktorpräparat im Rahmen der ärztlich kontrollierten Selbstbehandlung noch zu Hause oder bringen Sie Ihre Notfalldosis mit in das Krankenhaus. Es ist gut möglich, dass das Krankenhaus das benötigte Faktorprodukt nicht ausreichend vorrätig hat. Bevor das Personal in einem solchen Fall das entsprechende Präparat erst besorgen muss, können Sie wertvolle Zeit sparen.

Wenn eine Operation notwendig ist

Die Entscheidung, bei einem Hämophiliepatienten einen chirurgischen Eingriff durchzuführen, ist aufgrund des erhöhten Blutungsrisikos immer eine besondere Situation und daher mit dem Hämophiliezentrum abzusprechen. Ihr Hämophiliebehandler plant mit dem Chirurgen die Operation und erstellt einen Substitutionsplan. Darin ist die Menge an Faktor-IX-Präparat beschrieben, die während und nach der Operation verabreicht werden soll. Während und nach dem operativen Eingriff müssen die Gerinnungswerte engmaschig von einem Hämostaseologen (Facharzt für Gerinnungsstörungen) überwacht werden.

Ihre Checkliste für die Notfallambulanz

- ▶ Faktor-IX -Präparat
- ▶ Gel-Pad zum Kühlen von Gelenkblutungen. Beginnen Sie sofort mit der Kühlung und warten Sie nicht, bis Sie im Krankenhaus sind!
- ▶ Notfallausweis
- ▶ Patiententagebuch (Substitutionskalender)
- ▶ Telefonnummer Ihres Hämophiliezentruns (informieren Sie Ihren Hämophiliebehandler so schnell wie möglich)
- ▶ Informationsbroschüre über Hämophilie B:
Es kann sein, dass das Notaufnahmepersonal mit dieser Krankheit nicht hinreichend vertraut ist.





Hämophilie bei Säuglingen und Kleinkindern

Die Geburt

Neugeborene und Säuglinge haben in der Regel nur eine geringe Blutungsneigung. Allerdings kann es bei der Geburt zu schweren Einblutungen kommen, wenn eine Zangen- oder Saugglockengeburt erforderlich wird. Wenn bei der Geburt Komplikationen absehbar sind, sollte immer ein Kaiserschnitt in Betracht gezogen werden. Ferner dürfen keine Sonden an die Kopfhaut des Ungeborenen zur Überwachung des Sauerstoffwertes angebracht werden.

Direkt nach der Geburt muss das Kind von einem Kinderarzt untersucht werden. Per Ultraschall werden Blutungen im Kopf und Bauch des Kindes ausgeschlossen. Wenn es keine Komplikationen gab, kann das Kind in der Geburtsklinik bei der Mutter bleiben und normal nach Hause entlassen werden. Es sollte dann aber in den nächsten Tagen in einem Hämophiliezentrum vorgestellt werden.

Impfungen

Impfungen dürfen bei Säuglingen und Kindern mit Hämophilie nur unter die Haut (subkutan) und nicht wie üblich tief in den Muskel (intramuskulär) erfolgen. Ihr Hämophiliebehandler wird dies Ihrem Kinderarzt bereits mitgeteilt haben. Es ist aber nicht verkehrt, wenn Sie den Kinderarzt kurz vor der Impfung noch einmal daran erinnern.

PRAKTISCHE HINWEISE

Laufen lernen

Typischerweise nimmt die Blutungsneigung zu, wenn der Junge zu krabbeln und laufen beginnt. Blaue Flecken gehören in dieser Phase zum Alltag. Meist bieten sie keinen Anlass zur Sorge. Sie sollten aber sorgfältig beobachtet werden. Bei jeder Blutung sollten Sie in dieser Zeit Ihren Hämophiliebehandler zu Rate ziehen, da Sie selbst noch nicht einschätzen können, welche Blutung harmlos und welche gefährlich ist. Ihr Hämophiliebehandler kennt Ihre Situation und hat Verständnis für Ihre Fragen.

In dieser Zeit ist eine kindersichere Umgebung dringend erforderlich.

Hier sind einige Tipps, wie Sie Ihr Kind vor Verletzungen schützen können:

- Sichern Sie alle Treppen oben und unten mit Sicherheitsgittern ab.
- Entfernen Sie alle Möbel, die leicht umkippen.
- Polstern Sie die Ecken von Couchtischen und anderem Mobiliar.
- Achten Sie darauf, dass Messer, Scheren und andere scharfe Gegenstände nicht in Reichweite des Kindes gelangen.
- Entfernen Sie lose Teppiche, über die das Kind stolpern oder ausrutschen könnte.
- Verzicht auf eine Lauflernhilfe.
- Verschließen Sie alle Türen zu Wohnbereichen, die nicht kindersicher sind.

Ferner können Sie Polster in die Strumpfhose oder Hose des Kindes einbringen, damit die starke Belastung der Knie beim Krabbeln reduziert ist. Sowie Ihr Kind sicher laufen kann und eine regelmäßige Prophylaxe erhält, ist dies nicht mehr so wichtig.

Einige empfehlen, dass die Kinder einen Sturzhelm tragen sollten. Dies ist aber umstritten. Wenden Sie sich bei Fragen am besten an Ihren Hämophiliebehandler. Er wird Sie diesbezüglich individuell beraten können.

Kinderbetreuung

Sofern Sie Ihr Kind mit Hämophilie in die Obhut einer anderen Person übergeben (Großeltern, Babysitter, Krippe, Kindergarten) müssen Sie sicherstellen, dass die Aufsicht führende Person über die Krankheit Hämophilie und die im Notfall zu ergreifenden Maßnahmen informiert ist. Achten Sie darauf, dass der Notfallausweis und die Medikamente sofort verfügbar sind. Die Betreuungsperson sollte sowohl allgemeine Informationen über die Hämophilie erhalten als auch auf mögliche Notfallsituationen vorbereitet sein. Neben dem Lesen von Broschüren kann auch eine Beratung im Hämophiliezentrum hilfreich sein.

Auch die Betreuer in Kindertagesstätten finden Informationen im Hämophiliezentrum. Bei großen Unsicherheiten seitens der Einrichtung ist ein Termin vor Ort möglich. Dann wird ein Mitarbeiter des Hämophiliezentrums in den Kindergarten fahren, und die Erzieherinnen über die Hämophilie aufklären und unter anderem die Spielgeräte begutachten.

Die Mitarbeiter von Kindertagesstätten dürfen generell keine Medikamente verabreichen. Dies würde im Fall eines Unfalls durch den herbeigerufenen Notarzt erfolgen. Das Faktorpräparat muss daher in der Kindertagesstätte in ausreichender Menge vorrätig sein.

Klären Sie vor allem die Großeltern und Babysitter darüber auf, dass Ihr Kind keine sonstigen Medikamente ohne vorherige Rücksprache einnehmen darf, da es hierdurch zu einer verstärkten Blutungsneigung kommen könnte.

Ihre Telefonnummer, die Notfallnummer des Hämophiliezentrums, sowie die Telefonnummer und Adresse des Kinderarztes sollte allen Betreuungspersonen bekannt sein.

Hämophilie im Schulalter

Wie jeder weiß, ist es ein hochemotionaler Einschnitt, das Kind aus der elterlichen Obhut in die Schule zu entlassen. Das gilt besonders für Kinder mit Hämophilie: So viele Jahre haben Sie über jeden Schritt des Kindes gewacht – nun müssen Sie es jemand anderem anvertrauen.

Was die Schule wissen muss

Um diesen wichtigen Übergang zu erleichtern, sollten Sie ein ausführliches Gespräch mit den Beteiligten im Schulteam führen. Stellen Sie sich bei der Schulleitung, bei der Klassenlehrerin und dem Sportlehrer vor. Aber auch alle anderen Lehrer, die z. B. die Pausenaufsicht führen, müssen über die Erkrankung Ihres Kindes informiert sein.

Informieren Sie sie über alles, was im Zusammenhang mit der Hämophilie Ihres Kindes relevant werden könnte. Viele Menschen sind mit der Krankheit nicht vertraut – es liegt an Ihnen, sie aufzuklären. Machen Sie deutlich, dass Hämophilie nicht ansteckend ist. Oft hilft es, ein Gespräch zwischen dem Schulpersonal und einem Mitarbeiter Ihres Hämophiliezentrums zu arrangieren.

Ebenso wie im Kindergarten, muss selbstverständlich das Faktorpräparat auch im Kühltank der Schule für Notfallsituationen vorrätig sein.

Diese Informationen sind wichtig für die Schule:

- Vorgaben, inwieweit Ihr Kind am Sportunterricht teilnehmen darf/kann
- Verschriebene Medikamente und ihre Anwendung
- Blutungssymptome und gebotene Maßnahmen
- Notfallnummern und -adressen von Ihnen, Ihres Kinderarztes und Ihres Hämophiliezentrums

Sollte es zu einer Blutung in der Schule kommen, muss das Schulpersonal darüber aufgeklärt sein, dass sofortige Behandlung geboten ist. Geben Sie an, dass Sie unverzüglich benachrichtigt werden möchten – vielleicht müssen Sie in die Schule kommen, um Ihrem Kind die nötige Infusion zu verabreichen.

Für Kinder ist es besonders unangenehm, mit besonderen Bedürfnissen aus der Gruppe herauszustechen. Machen Sie den Betreuern in der Schule deshalb klar, dass übertriebene Fürsorglichkeit nicht zielführend und notwendig ist. Erklären Sie einfach, an welchen Aktivitäten Ihr Kind teilnehmen kann, wann besondere Vorsichtsmaßnahmen zu beachten sind und wie man diese möglichst unauffällig gestalten kann.

PRAKTISCHE HINWEISE

Hämophilie bei größeren Schulkindern

Spätestens mit acht oder zehn Jahren entwickelt ein Kind das Bewusstsein für die eigene Identität. Das bringt neue Herausforderungen mit sich. Immer wichtiger wird die Akzeptanz durch Freunde und Schulkameraden. In diesem Alter ist es wichtig, dem Jungen beizubringen, sich nicht über die Hämophilie zu definieren. Anstatt den Blick auf die Aktivitäten zu richten, auf die er verzichten muss, sind seine Stärken und Talente zu fördern. Führen Sie Ihren Sohn an geeignete Freizeitaktivitäten und Hobbys heran. Vielleicht hat er eine Neigung zu Kunst, Musik oder Naturwissenschaften (Experimente).

Er ist nun auch alt genug, logisch zu denken und Ursache und Wirkung miteinander in Verbindung zu bringen. Man kann ihm nun begreiflich machen, warum er anders blutet als andere Kinder. Die Zeit ist gekommen, in der er lernen muss, mit seiner Krankheit umzugehen und sich entsprechend vorausschauend zu verhalten. Dazu gehört auch der Umgang mit dem Spritzen, damit er sich bei Bedarf selbst behandeln kann. Diese Fähigkeit wird sein Selbstvertrauen stärken – ein wichtiger Aspekt beim Übergang von der behüteten Kindheit in die Pubertät.

Kinder entwickeln in diesem Alter auch eine besondere Sensibilität für die Gefühle Erwachsener. Wenn Sie auf Blutungen mit Ärger, Angst oder Frustration reagieren, wird Ihr Kind vielleicht versuchen, Sie zu „beschützen“, indem es seine Blutung so lange verheimlicht, bis die Schmerzen nicht mehr auszuhalten sind.

Reagieren Sie daher stets ruhig und sachlich. Sagen Sie Dinge wie: „Tut mir leid, dass du dir wehgetan hast. Gut, dass du es mir sagst. Lass uns gleich etwas tun, damit es schnell wieder besser wird.“

Es fällt manchmal auch nicht leicht, einem Jungen in diesem Alter die krankheitsbedingt notwendigen Beschränkungen aufzuerlegen. Es bringt nichts, ihn zum Ersatz für die entgangene Lebensfreude übermäßig zu verwöhnen. Auch sollte man nicht überfürsorglich sein und jeden Schritt des Kindes mit Argusaugen verfolgen.

Wichtig ist ein Rahmen klarer und konsequenter Regeln, innerhalb derer das Kind seine eigene Persönlichkeit frei entfalten kann. Machen Sie es beispielsweise zum unumstößlichen Gesetz, dass Meinungsverschiedenheiten niemals durch Raufereien ausgetragen werden. Aber halten Sie sich aus den kindlichen Auseinandersetzungen heraus, solange diese Grundregel befolgt wird.

Hämophilie im Teenageralter

Der Eintritt in die Pubertät kann schon bei gesunden Kindern zu einer Herausforderung für alle Beteiligten werden. Der Drang nach Freiheit und Selbstständigkeit wächst, gleichzeitig zieht sich der Jugendliche in sich selbst zurück und es wird zunehmend schwieriger, ihn zu erreichen.

Er ist aber nun alt genug, um ebenso viel über die Krankheit zu wissen wie seine Eltern. Sofern er sich selbst spritzt, hat er seine Hämophilie weitgehend selbst im Griff. Wenn er medizinische Behandlung ohne Ihr Beisein in Anspruch nehmen möchte, sollten Sie das respektieren.

PRAKTISCHE HINWEISE

Sehr oft bringt die Pubertät eine Phase mit sich, in der sich der Jugendliche unverwundbar fühlt und das Risiko sucht. Wenn Sie dieses Verhalten bei Ihrem Jungen beobachten, hilft es vielleicht, seine Wünsche und Ziele mit ihm zu besprechen. Machen Sie ihn behutsam darauf aufmerksam, dass gehäufte Blutungen dazu führen können, dass das eine oder andere Ziel nicht mehr erreichbar wird. Herausforderungen dieser Art sind typisch für diese Lebensphase, und es bringt nichts, ihnen mit Konfrontation zu begegnen. Auch wenn sich der Jugendliche schon sehr erwachsen vorkommt, braucht er dennoch Ihre Hilfe und Führung auf der Suche nach Alternativen. Führen aber keinerlei Gespräche zum gewünschten Ziel, müssen Sie klare Regeln aufstellen und Wege finden, um diese durchzusetzen. Die Pubertät ist immer auch eine Identitätskrise: Der Teenager muss herausfinden, wer er ist und wo er hin will. Pubertierende sind oft auf sich selbst fixiert und haben wenig Gespür für die Bedürfnisse anderer. Es kann daher passieren, dass Ihr Junge von Freunden gehänselt wird, weil er nicht alles mitmachen kann.

Umso wichtiger ist es, dass er bei Ihnen stets ein offenes Ohr findet. Wenn Sie den Verdacht haben, dass Ihr Junge ein ernsthaftes emotionales Problem entwickelt, sollten Sie zeitig professionelle Hilfe suchen. Fragen Sie bei Ihrem Hausarzt, im Hämophiliezentrum oder in Ihrem Freundeskreis, ob man Ihnen einen geeigneten Psychologen empfehlen kann.

Seelisches und körperliches Wohlbefinden

Stärken Sie das Selbstvertrauen Ihres Kindes. Viele Kinder durchlaufen unabhängig von der Pubertät irgendwann eine Phase mangelnden Selbstvertrauens. Das kann daran liegen, dass sie irgendetwas an sich selbst nicht mögen, sei es körperlicher oder charakterlicher Art. Es kann damit zusammenhängen, dass sie sich etwas nicht zutrauen. Auch das Gefühl, nicht dazuzugehören, schadet dem Selbstvertrauen. Für ein Kind mit Hämophilie ist all das noch schlimmer, denn schon allein durch die Krankheit hat es einen Sonderstatus. Manche Kinder geben sich auch selbst die Schuld an der Krankheit, was das Problem noch verstärkt.

Sie können Ihrem Kind helfen, indem Sie regelmäßig mit ihm darüber sprechen und ihm das Gefühl geben, dass es jederzeit mit seinen Ängsten und Sorgen zu Ihnen kommen kann. Je sicherer das Kind sich fühlt, desto besser wird es in der Lage sein, mit seiner nicht einfachen Situation umzugehen.

Richtige Ernährung

Fit bleiben hat viel mit einer ausgewogenen Ernährung zu tun – viel frisches Obst und Gemüse sind immer angeraten. Lassen Sie sich in Ihrem Hämophiliezentrum über die genauen Ernährungsbedürfnisse Ihres Kindes beraten. Gerade für Hämophiliepatienten – und nicht nur im Kindesalter – ist es wichtig, ein gesundes Gewicht zu bewahren. Denn Übergewicht belastet wiederum den ohnehin gefährdeten Bewegungsapparat, besonders Knie- und Sprunggelenk. Eine zusätzliche Schädigung des Gelenkknorpels kann zu vorzeitiger Arthrose führen.

PRAKTISCHE HINWEISE

Diabetes und Herzerkrankungen sind Komplikationen, die den Zustand eines Menschen mit Hämophilie nicht gerade verbessern. Mit richtiger Ernährung können Sie das Risiko derartiger Erkrankungen mindern.

Bewegung, aber mit Maß!

Prinzipiell können Patienten mit Hämophilie B Sport treiben. Das Beste ist, dass Sie Ihrem Kind mit auf den Weg geben, dass es bei Sport und Spiel nicht übertreibt. Bewegung an sich ist gut, aber das erhöhte Blutungsrisiko bei Verletzungen sollte nicht vergessen werden. Viele Menschen mit Hämophilie haben ein ganz bestimmtes „schwaches“ Gelenk, an dem sie sich immer wieder Verletzungen zuziehen. Das Kind sollte unterscheiden lernen, mit welchen sportlichen Aktivitäten es gut zurechtkommt und welche Bewegungen es besser vermeiden sollte (z. B. Sprungübungen bei chronischen Sprunggelenksblutungen). Versuchen Sie, Ihr Kind in seinem Bewegungsdrang nicht zu stark zu bevormunden, sondern eher zu lenken.

Reisen

Die Reisevorbereitungen für eine Familie oder Gruppe, in der jemand Hämophilie hat, sind etwas aufwendiger und müssen eventuell früher begonnen werden.

Auswahl einer Reise

Einige Urlauber wählen ihren Ferienort nach der Nähe zu einem Hämophiliezentrum aus. Die World Federation of Hemophilia (www.wfh.org) gibt eine umfassende und aktuelle Liste mit über 900 Hämophiliezentren und nationalen Hämophilieorganisationen in über 100 Ländern heraus, die im Vorfeld kontaktiert werden können und bei der Auswahl eines Urlaubsortes helfen können.

Beinfreiheit auf Flügen

Fliegen kann für Menschen mit Hämophilie aufgrund der geringen Beinfreiheit in den meisten Flugzeugen sehr unangenehm und sogar schmerzhaft sein. Selbst wenn Sie nur ein eingeschränktes Budget für eine Flugreise zur Verfügung haben, können Sie vor der Reise einige Maßnahmen ergreifen, um für mehr Beinfreiheit und somit für mehr Komfort zu sorgen.

- Lesen Sie unter www.seatguru.com nach, welche Sitzplätze im Flugzeug am meisten Beinfreiheit bieten.
- Versuchen Sie, wenn möglich, einen Gangplatz im Voraus zu buchen.
- Der Check-In über das Internet gibt Ihnen die Möglichkeit, Ihren Sitzplatz vor den Passagieren auszuwählen, die am Schalter einchecken.
- Ziehen Sie in Betracht, einem Vielfliegerprogramm beizutreten.
- Suchen Sie im Internet nach „Premium Economy“- oder „Business Economy“-Plätzen. Diese sind häufig nicht sehr viel teurer als Plätze in der Economy-Klasse.
- Verweisen Sie bereits vor der Buchung oder vor dem Check-In auf Ihre Hämophilie und auf die Notwendigkeit eines Sitzplatzes mit mehr Beinfreiheit (halten Sie das Arztschreiben beim Check-In zur Hand).

PRAKTISCHE HINWEISE

Impfungen

Für einige Reiseländer sind Impfungen und/oder Medikamente erforderlich, wie etwa Malaria-medikamente. Ihr Hämophiliezentrum kann Ihnen Auskunft geben, ob diese Impfungen und Medikamente für Sie sicher sind. Auch hier gilt: Vorausplanung ist alles! Manche Impfzyklen dauern bis zu acht Wochen. Die Impfungen sollten subkutan, nicht intramuskulär verabreicht werden.

Europäische Krankenversicherungskarte

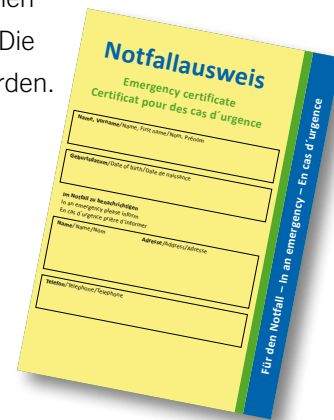
Die Europäische Krankenversicherungskarte erleichtert Bürgern aus den 27 EU-Mitgliedstaaten sowie Island, Liechtenstein, Norwegen und der Schweiz den Zugang zu medizinischen Versorgungsleistungen während eines vorübergehenden Aufenthalts im Ausland. Sie ersparen sich dadurch Zeit, Ärger und Geld, falls Sie im Ausland erkranken oder sich verletzen. Um eine Karte zu erhalten, müssen Sie sich an Ihre örtliche Krankenkasse wenden.

Arztschreiben

Zwei verschiedene offizielle Schreiben ihres Arztes benötigen Patienten mit Hämophilie für eine Auslandsreise: ein Schreiben für medizinische Fachkräfte (im Fall einer erforderlichen Behandlung) und eins für den Zoll (Zollbescheinigungen in verschiedenen Sprachen zum Ausdrucken finden Sie unter www.haemophilie-life.de). Die Arztschreiben sollten frühestens 30 Tage vor Reiseantritt ausgestellt werden.

Notfallausweis

Einen Notfallausweis mit einer Beschreibung Ihrer Erkrankung bzw. der Erkrankung Ihres Kindes sowie der Medikamente sollten Sie jederzeit bei sich führen. Notfallausweise erhalten Sie in Ihrem Hämophiliezentrum.



Medikamente während der Reise

Es ist unerlässlich, genügend Gerinnungsfaktorkonzentrat für die gesamte Urlaubsdauer und alle Eventualitäten mitzunehmen. **Diese Medikamente gehören ins Handgepäck.** Wir empfehlen, Fluggesellschaften, Fährunternehmen und Reiseveranstalter darüber zu informieren, dass ein Mitglied der Familie/Reisegruppe Hämophilie hat, da sie in einem solchen Fall möglicherweise spezielle Einrichtungen wie z. B. einen Kühlschrank während der Reise zur Verfügung stellen.

Packliste

Sämtliche Originaldokumente (z. B. Auslandsrankenversicherung und Arztschreiben) sollten im Handgepäck aufbewahrt werden. Kopien davon werden im Koffer verstaut. Eine Checkliste kann hilfreich sein, damit beim Packen nichts vergessen wird.

Faktorpräparat und Verabreichungssysteme am Zoll

Nadeln, Spritzen und Medikamente erregen bei der heutzutage weit verbreiteten Angst vor Drogenhandel und Terrorismus schnell Verdacht. Reisende mit Faktorpräparaten und Infusionsbesteck müssen nachweisen können, dass für den Besitz der Gegenstände ein zwingender medizinischer Grund vorliegt.



PRAKTISCHE HINWEISE

Hier einige Tipps für eine möglichst reibungslose Sicherheitskontrolle und Zollabfertigung:

- Spritzen und Zubehör, der Gerinnungsfaktor und alle anderen Medikamente sollten eindeutig als Produkt eines namhaften pharmazeutischen Unternehmens erkennbar sein.
- Spritzen und Zubehör und Medikamente sollten in der Originalverpackung mit dem Logo und dem Namen des Herstellers aufbewahrt werden.
- Sie sollten stets ein Schreiben auf Briefpapier Ihres Arztes oder Hämophiliezentriums bei sich führen, das die Erkrankung beschreibt, welche Medikamente verabreicht werden und warum Nadeln, Spritzen und Flaschen mit Pulver erforderlich sind (Zollbescheinigung).
- Rufen Sie bei der Fluggesellschaft an und fragen Sie nach zusätzlichen Bestimmungen.

Gepäckverlust

Wenn das Handgepäck mit dem Gerinnungsfaktor verloren geht oder gestohlen wird, muss unverzüglich eine Notfallausrüstung beschafft werden. Hilfe erhalten Sie bei diesen Stellen:

- nächstes Hämophiliezentrum
- Notaufnahme eines Krankenhauses
- Konsulat
- Polizei
- Touristeninformation

Notfallausweis und Zollbescheinigung können in diesem Fall lebenswichtig sein.

Zusammenfassung

Hämophilie B ist eine lebenslange Krankheit, aber weder die Betroffenen noch ihre Angehörigen haben Grund „schwarzzusehen“. Die medizinische Wissenschaft hat gerade in der Behandlung dieser Krankheit große Fortschritte gemacht. Mit modernen Faktorpräparaten und den umfassenden Behandlungs- und Pflegeangeboten, wie sie unter anderem in den Hämophiliezentren zur Verfügung stehen, können die Patienten in der Regel ein weitgehend normales und aktives Leben führen.

Wir hoffen, dass diese Informationen und Ratschläge hilfreich für Sie waren. Natürlich kann eine Broschüre wie diese nicht alle Ihre Fragen beantworten, insbesondere nicht die, die Ihre persönliche Situation betreffen. Aber es gibt zahlreiche Informationsquellen und Hilfsangebote, die Ihnen im Einzelnen weiterhelfen können. Die Mitarbeiter in Ihrem Hämophiliezentrum sagen Ihnen gern, wo diese zu finden sind. Je mehr Sie über Hämophilie, ihre Folgen und Behandlungsmöglichkeiten wissen, desto besser werden Sie mit ihr zu leben lernen!

Wichtige Adressen

Deutsche Hämophiliegesellschaft (DHG)

Neumann-Reichardt-Str. 34
22041 Hamburg
Tel.: (040) 672 29 70
Fax: (040) 672 49 44
E-Mail: dhg@dhg.de

Interessengemeinschaft Hämophiler e.V. (IGH)

Burbacher Str. 8
D-53129 Bonn
Tel.: (0228) 42 989 55
Fax: (0228) 42 989 66
E-Mail: mail@igh.info



Dr. Cornelia Wermes, MH Hannover

in Zusammenarbeit mit 