

Bluterkinder

Was Sie über Hämophilie
wissen sollten



Übersicht

| | |
|---------------------------------------|----|
| • Was ist Hämophilie? | 3 |
| • Eine „historische“ Erkrankung | 5 |
| • Vererbung und Häufigkeit | 7 |
| • Die Blutgerinnung | 15 |
| • Symptome der Hämophilie | 18 |
| • Behandlung der Hämophilie | 26 |
| • Was können Hämophile tun? | 35 |
| • Was tun bei Verletzungen? | 42 |
| • Kindergarten und Schule | 45 |
| • Auf einen Blick | 46 |

Was ist Hämophilie?

- **HÄMA** (altgriech.) = Blut
PHILIA (griech.) = Neigung
Blutgerinnungsstörung – auch
„Bluterkrankheit“
- Zu geringe Konzentration oder
kompletter Mangel bestimmter –
für die Blutgerinnung unverzichtbarer –
Gerinnungsfaktoren im Blut



Was ist Hämophilie?

Hämophilie A:

verminderte Aktivität des
Gerinnungsfaktors VIII

Hämophilie B:

verminderte Aktivität des
Gerinnungsfaktors IX



Eine „historische“ Erkrankung

5. Jh. v. Chr.

Erwähnung im babylonischen Talmud

2. Jh. n. Chr.

Erfahrungen im Rahmen religiöser Beschneidungen

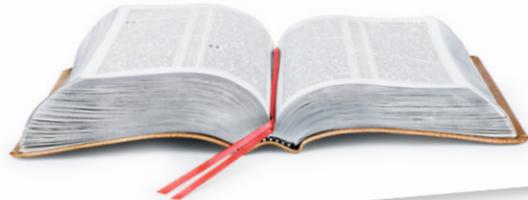
1803

Erste vollständige Beschreibung

- Erkrankung nur bei Männern
- Übertragung durch gesunde Frauen
- Begriff „Bluter“

1840

Erste Bluttransfusion
bei Hämophilie



Eine „historische“ Erkrankung

Ab 1853

Dokumentierte Krankheitsfälle in Königshäusern von Großbritannien, Spanien, Deutschland und Russland

1937

Hämophilie A als Faktor-VIII-Mangel identifiziert

1952

Abgrenzung der Hämophilie B (Faktor-IX-Mangel)

1964

Erste Therapie der Hämophilie A mit Blutbestandteilen

1968

Erste Therapie mit Faktor-VIII-Konzentrat
(plasmatisches Faktor-VIII-Konzentrat)

1992

Erstes gentechnisch hergestelltes Faktor-VIII-Präparat

Bis heute

Ständige Weiterentwicklung von plasmatischen und gentechnisch hergestellten Faktorkonzentraten

Vererbung und Häufigkeit

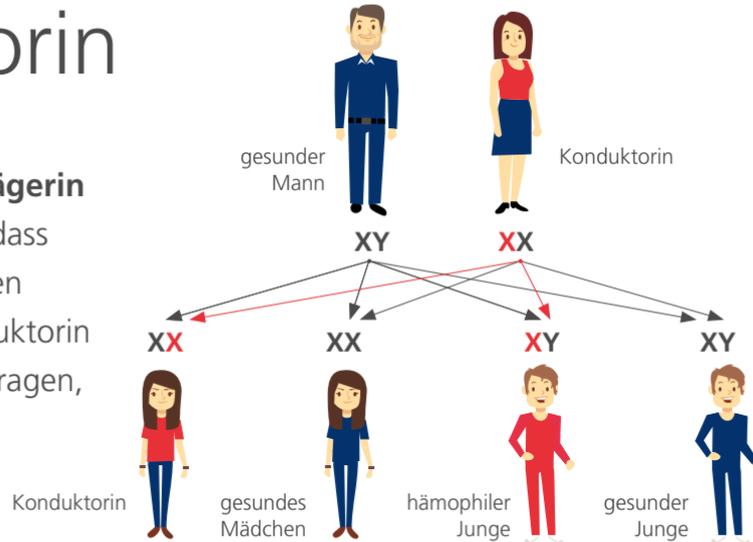
- Klinische Symptome treten in erster Linie bei Jungen auf
- Frauen können die Erkrankung durch ein defektes X-Chromosom vererben (Konduktorin)
- Wahrscheinlichkeit, dass eine Frau an Hämophilie erkrankt: **1 : 100.000.000**
- Erkrankung in der Regel angeboren
- Ca. **30 %** Spontanmutationen (keine familiäre Vorgeschichte)
- Lebenslange Erkrankung



Vererbung durch eine Konduktorin

Konduktorin = Überträgerin

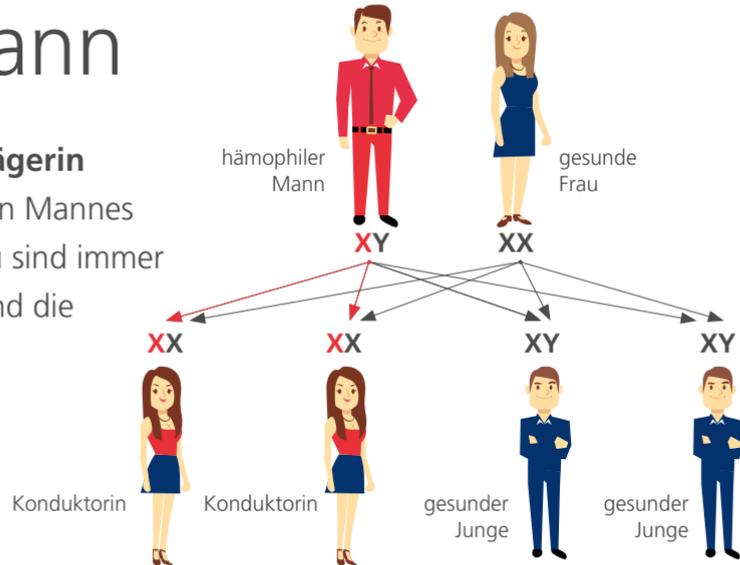
Die Wahrscheinlichkeit, dass die Kinder eines gesunden Mannes und einer Konduktorin das „Hämophilie-Gen“ tragen, beträgt 50 %.



Vererbung durch hämophilen Mann

Konduktorin = Überträgerin

Töchter eines hämophilen Mannes und einer gesunden Frau sind immer Konduktorinnen, während die Söhne alle gesund sind.



Hämophilie A

- Statistische Häufigkeit: 1 von 5.000 männlichen Neugeborenen

Nach Schätzungen gibt es circa:

- 5.000 Betroffene in Deutschland¹
- 600 Betroffene in Österreich²
- 600 Betroffene in der Schweiz³

¹ Register von Hämophilie-Zentren in Deutschland. Zimmermann et al., Hämostaseologie, 2012
Neue Daten aus dem Deutschen Hämophilieregister. Hesse et al., Hämostaseologie, 2013

² Österreichische Hämophiliegesellschaft

³ Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft



Hämophilie B

- Statistische Häufigkeit: 1 von 25.000–30.000 männlichen Neugeborenen (um Faktor 5–6 seltener als Hämophilie A)

Nach Schätzungen gibt es circa:

- 600 Betroffene in Deutschland¹
- 100 Betroffene in Österreich²
- 100 Betroffene in der Schweiz³

¹ Register von Hämophilie-Zentren in Deutschland. Zimmermann et al., Hämostaseologie, 2012
Neue Daten aus dem Deutschen Hämophilieregister. Hesse et al., Hämostaseologie, 2013

² Österreichische Hämophiliegesellschaft

³ Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft



Faktoraktivität

In Abhängigkeit von der Menge an Faktor VIII bzw. Faktor IX, die der Körper produzieren kann (Aktivität in %), handelt es sich um:

| | Faktoraktivität (FVIII bzw. FIX) |
|--------------------------|----------------------------------|
| Schwere Hämophilie | < 1% |
| Mittelschwere Hämophilie | ≥ 1–5 % |
| Milde Hämophilie | > 5–40 % |

- Die Menge (Aktivität) an FVIII, die ein gesunder Mensch produzieren kann, liegt zwischen 50 % und 150 %, die Menge an FIX zwischen 70 % und 120 % *
- Bei einer Aktivität > 50 % gilt die Gerinnung als ausreichend; dies gilt allerdings nicht bei kritischen Situationen, z. B. bei hohem Blutverlust

* Das Gerinnungskompodium. Barthels M., Thieme-Verlag, 2013

Schweregrade

Die folgenden Blutungen sind typisch für Betroffene und abhängig vom Schweregrad der Hämophilie:

| Schweregrad | Typische Blutungen |
|--------------------------|--|
| Schwere Hämophilie | Erste Blutungen als Kleinkind, Spontanblutungen (in Gelenken, Muskeln, Weichteilen), im höheren Alter Magen-/Darmblutungen |
| Mittelschwere Hämophilie | Meist nach schweren Unfällen oder Operationen, aber auch spontan |
| Milde Hämophilie | Nach Operationen oder schweren Unfällen |

Risiko für Hämophile

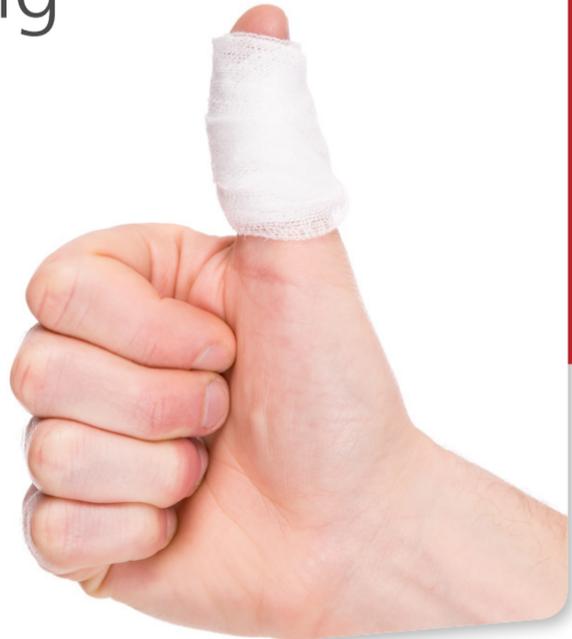
- Am meisten gefährdet sind Kinder mit schwerer Hämophilie, da bei diesen spontane Blutungen auftreten können
- Die Gefahr der Erkrankung liegt nicht in der Stärke, sondern in der langanhaltenden Blutung
- Die Blutung kann nur schwer gestillt werden



Die Blutgerinnung

Nach Verletzung mit Schädigung eines Blutgefäßes verläuft die Blutgerinnung in

3 Phasen



Die 3 Phasen



Phase 1

- Verletztes Blutgefäß zieht sich zusammen
- Verlangsamter Blutfluss aus der Wunde



Phase 2

- Blutplättchen (Thrombozyten) lagern sich am Ort der Verletzung an und bilden einen „Pfropf“
- Gerinnungsfaktoren und andere Proteine (Eiweiße) strömen hinzu



Phase 3

- Sie bilden ein solides Netzwerk aus Fibrin und „versiegeln“ somit das Loch
- Die Blutung kommt zum Stillstand

Bedeutung der Gerinnungsfaktoren



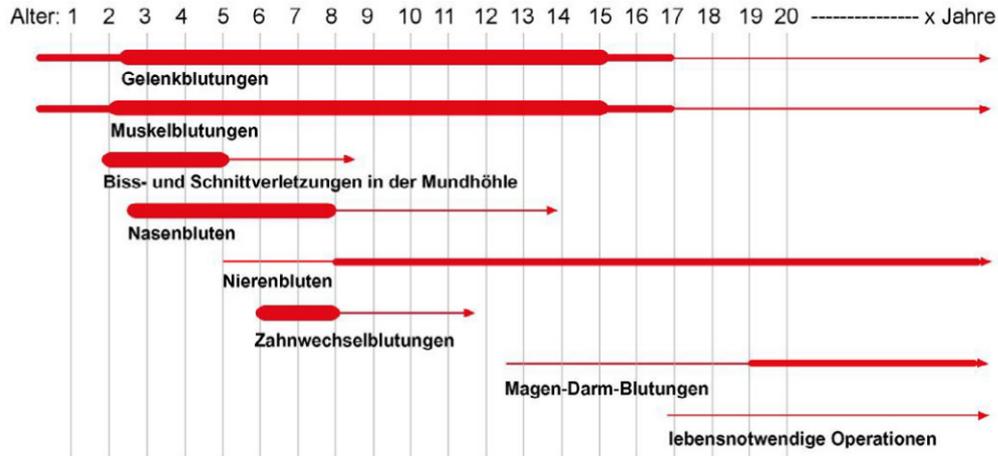
- Die Aktivierung der verschiedenen Gerinnungsfaktoren erfolgt kaskadenartig wie beim Dominoeffekt
- Fehlen Gerinnungsfaktoren, kann die Kaskade nicht vollständig ablaufen – die Blutgerinnung ist gestört
- **Folge: Die Blutung kommt nicht zum Stillstand!**

Symptome der Hämophilie

- Langanhaltende Blutungen nach Verletzungen, Schnittwunden etc.
- Bildung von blauen Flecken bereits beim Krabbeln oder nach leichten Stößen
- Blutungen in Muskeln und Gelenke
- Blutungen an inneren Organen, z. B. Magen-Darmtrakt, Niere, Gehirn (selten, aber gefährlich)



Auftreten der Symptome



Nach Landbeck (1973)

Symptome der Hämophilie

- Erste Blutung in ein Gelenk oft aufgrund äußerer Einflüsse
- Spontanblutungen folgen in das gleiche Gelenk (besonders bei Patienten mit schwerer oder mittelschwerer Hämophilie)
- Ausbildung sogenannter „Zielgelenke“



Zielgelenke

Kennzeichen einer Gelenkblutung:

- Gelenkschwellung
- Gelenkerwärmung
- Schmerzen, Kribbeln im Gelenk
- Schonhaltung
- Gelenkfehlhaltung

Langfristige Folgen sind Gelenkschäden, Arthritis und Gelenkersatz. **Hinweise des Patienten auf Merkmale nicht übergehen!**



Symptome bei Hirnblutung

Hinweise auf eine mögliche Blutung im Gehirn:

- Verwirrtheit
- Schwindel
- Kopfschmerz
- Sehbeeinträchtigung

Symptome immer ernst nehmen und sofort reagieren!



Knieschwellungen

Treten unter adäquater Therapie
nicht mehr auf.



Hämatome

Treten unter adäquater Therapie
nicht mehr auf.



Prognose

- Noch in den 50er-Jahren betrug die durchschnittliche Lebenserwartung eines Hämophilen lediglich circa 17 Jahre
- Das Schicksal „Hämophilie“ bedeutete:



Verbluten
Verkrüppeln
Verarmen
Vereinsamen

Behandlungsziele der Hämophilie

- Vermeidung von Blutungen
- Behandlung von Blutungen, deren Komplikationen oder Folgeschäden
- Erhaltung und/oder Wiederherstellung der Gelenkfunktionen
- Integration des Hämophilen in ein normales soziales Leben



Prognose

Prognose der Hämophilie-Behandlung:

- Hämophilie ist nicht heilbar
- Dank moderner Therapien können Betroffene jedoch ein fast normales Leben führen, was bis vor wenigen Jahrzehnten noch undenkbar war
- Heute können Betroffene durch die modernen Therapien eine nahezu normale Lebenserwartung bei guter Lebensqualität erreichen



Fehlende Faktoren

Gerinnungspräparate ersetzen spezifisch die fehlenden Faktoren:

- Faktor VIII
- Faktor IX

Gewinnung der Präparate aus:

- Menschlichem Blutplasma
- Gentechnischer Produktion, z. B. aus Hamsterzellen

Infusion

- Die Verabreichung der Präparate erfolgt direkt in ein Blutgefäß (Vene)
- Diese Art der Gabe nennt man intravenös, abgekürzt „i.v.“
- Dadurch steht der Faktor unmittelbar nach Verabreichung im Körper zur Verfügung



Verabreichung

Die Verabreichung der Gerinnungsfaktoren erfolgt:

- Durch den behandelnden Arzt im Hämophilie-Zentrum
- Als Heimtherapie durch die Eltern oder durch den Betroffenen selbst (bei älteren Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen)



Verabreichung

Die Verabreichung der Präparate erfolgt entweder

bei Bedarf (on demand)

- Aufgrund einer akuten Blutung
- Nach einer Verletzung
- Im Rahmen einer Operation
- Bei Patienten mit leichter/mittelschwerer Hämophilie

vorsorglich (prophylaktisch) als Dauerprophylaxe

- Regelmäßig, z. B. zwei- bis dreimal pro Woche (schwere Hämophilie)
- Vor schweren körperlichen oder psychischen Belastungen

Nebenwirkungen

Hemmkörper sind die schwerwiegendste Nebenwirkung:

- Das Immunsystem betrachtet den zugeführten Gerinnungsfaktor als körperfremd und entwickelt Hemmkörper (auch Antikörper oder Inhibitor genannt) gegen diesen Gerinnungsfaktor.
- Die Faktorkonzentration im Blut des Betroffenen steigt trotz Faktorgabe nicht an, deshalb können vermehrt Blutungen auftreten.

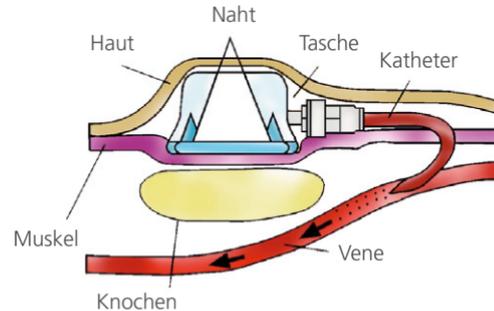
Hemmkörper

Häufigkeit, Ursache und Behandlung:

- Hemmkörper werden bei Hämophilie A häufiger beobachtet (15–30 %) als bei Hämophilie B (2–4 %).
- Hemmkörper treten meist in den ersten 50 Behandlungstagen auf.
- Ursachen, die nach heutigen Erkenntnissen im Zusammenhang mit der Hemmkörperbildung stehen können, sind z. B. der Schweregrad der Hämophilie, genetische Faktoren, Häufigkeit der Faktorgabe, Wahl des Faktorkonzentrats etc.
- Die Beseitigung der Hemmkörper ist durch unterschiedliche Therapien möglich (z. B. bei Hämophilie A durch lang andauernde Hochdosierung von Faktor VIII).

Portkathetersysteme

- Das Portkathetersystem („port-a-cath“) ist ein unter der Haut liegender Dauerkatheter mit Zugang zum venösen System.
- Ein port-a-cath ist besonders für Kinder mit Hemmkörpern vorteilhaft, um die Heimbehandlung zu erleichtern.



Was können Hämophile selbst tun?

Bewegung ist wichtig!

Muskelschwäche ist ein Feind des Hämophilen.

Die Folge: unkoordinierte, unflexible Bewegungen

Let boys be boys!



Geeignete Sportarten

Viele Sportarten sind für Hämophile gut geeignet.
Einige Beispiele:

- Schwimmen
- Golf
- Aquajogging
- Wandern
- Federball
- Radfahren
- Tischtennis
- Tanzen



Sportarten abhängig vom Schweregrad

Die Ausübung folgender Sportarten ist vom Schweregrad der Erkrankung abhängig:

- Badminton
- Reiten
- Basketball
- Volleyball
- Skilanglauf
- Tennis
- Gymnastik
- Joggen
- Aerobic



Diese Sportarten sind zu vermeiden

Meiden sollten Hämophile Kontaktsportarten wie:

- Alle Kampfsportarten
- Rugby
- Fußball
- Handball



Was sollten Hämophile meiden?

Was ist das Gefährliche an den Kontaktsportarten?

- Durch Stöße (Anrennelpeln) können innere Blutungen entstehen
- Schnelle, abrupte Bewegungen belasten extrem die Gelenke
- ... auch wildes Raufen ist ein „Kontaktsport“!!



Was sollten Hämophile beachten?

Sport- und Turnunterricht werden zur Stärkung der Muskeln und Gelenke befürwortet.

Hämophile müssen allerdings ein paar Dinge stärker als andere beachten:



Was sollten Hämophile beachten?

Zu beachten – wie es jeder tun sollte:

- Aufwärmen vor dem Sport
- Korrekte Durchführung der Bewegungen
- Abkühlphase danach

Darüber hinaus

- Geeignete Schutzkleidung tragen (Kopfschutz, Gelenkpolster)
- Reaktion des Hämophilen auf Sport beobachten



Was tun bei Verletzungen?

Zu allererst: Ruhe bewahren.

Sie haben genug Zeit, Hilfe zu holen

Bei Stürzen/Sportverletzungen:

- Verletzung kühlen (Cool Pack)
- Evtl. Bandage gegen Schwellung anlegen
- Verletzte Glieder hochlagern

Eltern und/oder behandelnden Arzt verständigen

Auch im Verdachtsfall! – lieber einmal zu viel
als einmal zu wenig!



Was tun bei Verletzungen?

Besonders zu beachten sind Verletzungen

- im Kopfbereich
- dort, wo innere Blutungen entstehen können

Bei Kopfverletzungen auf Symptome achten:

- Verwirrtheit
- Schwindel
- Kopfschmerz
- Sehbeeinträchtigung



**Hinweise des
Patienten
immer ernst
nehmen!**

Was tun bei Verletzungen?

- Weisen Sie die Kinder darauf hin, dass sie Verletzungen nicht verheimlichen dürfen.
- Ermuntern Sie die Jungen, Verletzungen jeglicher Art der Aufsichtsperson mitzuteilen.

Offenheit ist in diesem Fall lebenswichtig!



Kindergarten und Schule

Folgende Informationen zu den Betroffenen sollten vorliegen:

Telefonnummer

- der Eltern
- des behandelnden Arztes
- des zuständigen Hämophilie-Zentrums

Das Kind sollte immer den Bluter-
ausweis bei sich führen.

Verletzungen/Blutungen sowie
Behandlungen inklusive die
Faktorgabe und Charge müssen
immer dokumentiert werden!

| Dezember 2017 | | XYZ® 500 Verwendetes Präparat | Therapie | Ort und Schweregrad der Blutung | | | | | | Zeit zwischen Beginn der Blutung und Substitution (min.) | 63 kg Körpergewicht zu Monatsbeginn | |
|---------------|------------------------------|-------------------------------------|-----------------------|------------------------------------|----|----------|----|---------|----|---|---|--|
| Datum | Chargen-Nr. | Verabreichte Einheiten (I.E.) | Blutung Prophylaxe | Knie | | Sprungg. | | Ellenb. | | Zeitpunkt der Infusion (h) | Bemerkungen | |
| | | | | re | li | re | li | re | li | | | |
| 1. Sonntag | XYZ® 500 Ch. B. 493650114 | 1000 | X | | | | | | | | 6.30h | |
| 2. Montag | XYZ® 500 Ch. B. 493650114 | 2000 | X | | | | | 4 | 35 | 12.00h | Sturz mit dem Fahrenrad, Blutung im rechten Kniegelenk. | |

Auf einen Blick

Hämophilie ist heute eine gut zu behandelnde Erkrankung.

- Den Patienten fehlt lediglich ein lebenswichtiger Gerinnungsfaktor im Blut.
- Hämophile bluten nicht schneller oder stärker als andere – aber länger!
- Keine Gefahr durch leichte Schnitt- und Schürfwunden (Blutungen stoppen von alleine).
- Hämophilie beeinträchtigt nicht die geistige Leistungsfähigkeit.



Auf einen Blick

- Hämophilie nicht ignorieren – aber auch nicht ängstlich sein
- Schwere und mittelschwere Hämophilie zeigt sich durch häufige, oft spontane Einblutungen in Muskeln und Gelenke.
- Die größte Gefahr geht von Blutungen an inneren Organen (Magen/Darm, Niere) und Hirnblutungen aus.



Auf einen Blick

- Patienten spüren innere Blutungen –
Hinweise nicht missachten!
- Aufsichtspersonal/Eltern/Arzt unmittelbar benachrichtigen.
- Geeignete Medikamente wie Gerinnungsfaktoren vorrätig haben, damit diese im Notfall verabreicht werden können! Sie stoppen zuverlässig und schnell die Blutung.



Weitere Informationen:

- www.dhg.de
- www.igh.info
- www.bluter.at
- www.shg.ch
- www.haemophilie-experte.de





CSL Behring respektiert und schützt die Privatsphäre aller Personen, mit denen das Unternehmen zu tun hat. Weitere Informationen zum Datenschutz von CSL Behring finden Sie unter cslbehring.com/privacy.

Deutschland

CSL Behring GmbH
Philipp-Reis-Straße 2
65795 Hattersheim
Telefon +49 69 305 84437
Fax +49 69 305 17129
medwiss@cslbehring.com
www.cslbehring.de

Österreich

CSL Behring GmbH
Wagenseilgasse 3 / Gebäude i
1120 Wien
Telefon +43 1 80101 2464
Fax +43 1 80101 2810
www.cslbehring.at