

Biotherapies for Life<sup>™</sup> **CSL Behring** 



# Alles rund ums Thema "milde Hämophilie"

- 5 Leben mit milder Hämophilie
- 6 Hämophilie was ist das eigentlich?
- **7** Warum bin gerade ich betroffen?
- 8 Milde Hämophilie die Schwierigkeit der Diagnose ...
- 9 ... und mögliche, langfristige Folgen einer Unterbehandlung
- 11 Welche Therapiemöglichkeiten gibt es?
- 13 Therapieoption: Gerinnungsfaktorkonzentrat
- 15 Milde Hämophilie im täglichen Leben
- 16 Berufswahl, Sport und Reisen
- 19 Dokumente für die Reise
- 20 Wann kann es zu Schwierigkeiten kommen?
- 22 Nützliche Checkliste zum Abhaken
- 23 Ansprechpartner und Links
- 24 Impressum



### Leben mit milder Hämophilie

Liebe Leserinnen und Leser,

bei Ihnen oder Ihrem Kind wurde die Blutgerinnungsstörung "milde Hämophilie" festgestellt. Was bedeutet diese Diagnose nun für Sie oder Ihr Kind?

Die meisten Betroffenen der milden Hämophilie führen ein normales Leben, allerdings kann es in Extremfällen zu lebensbedrohlichen Situationen kommen. Ein Ziel dieser Broschüre ist daher, ein Bewusstsein für die "milde Hämophilie" zu schaffen, um Ihnen als Betroffenen den Umgang mit der Krankheit zu erleichtern und gefährliche Situationen zu vermeiden.

Diese Broschüre möchte Ihnen einen Überblick über die Krankheit geben und auf mögliche Probleme und Schwierigkeiten hinweisen, die Ihnen in verschiedenen Lebenssituationen begegnen können. Darüber hinaus werden die gängigen Therapieoptionen erläutert, und Sie erhalten Informationen zu Ansprechpartnern wie den spezialisierten Hämophilie-Zentren.

Wir wünschen Ihnen viel Freude bei der Lektüre!

# Hämophilie – was ist das eigentlich?

Die Hämophilie (im Volksmund auch Bluterkrankheit genannt) ist eine angeborene Störung der Blutgerinnung. Die Erbkrankheit ist bis heute nicht heilbar, allerdings ist sie so gut behandelbar, dass Betroffene ein (fast) normales Leben führen können.

#### Was zeichnet die Krankheit aus?

Bei Hämophilen treten meist verlängerte Blutungen nach Verletzungen, häufig blaue Flecken an ungewöhnlichen Stellen sowie auch Blutungen in Muskeln, Gelenken und inneren Organen ohne äußere Gewalteinwirkung auf.

#### Warum ist das so?

Tritt eine Verletzung an einem Blutgefäß auf, so laufen im Körper mehrere, ineinandergreifende Vorgänge ab. Wie in einer Domino-Kettenreaktion aktiviert ein Eiweiß (Gerinnungsfaktor) das nächste. Am Ende dieser Kaskade entsteht ein Netzwerk aus Fibrinfasern, das die Wunde fest verschließt. Bei Mangel eines Gerinnungsfaktors ist die Kettenreaktion unterbrochen, und die Blutung kommt nicht oder nur wesentlich langsamer zum Stillstand.

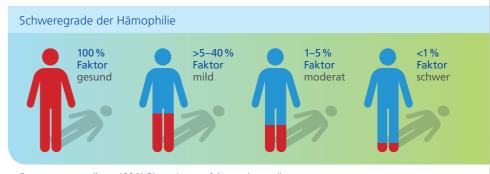
#### Was ist milde Hämophilie?

Man unterscheidet dabei zwischen Hämophilie A (Mangel an Gerinnungsfaktor VIII) und Hämophilie B (Mangel an Gerinnungsfaktor IX). In Abhängigkeit von der **Menge an Faktor VIII bzw. Faktor IX**, die der Körper produzieren kann (Aktivität in %) wird von einer **milden** (>5 % – <40 %), moderaten/mittelschweren (1 % –5 %) oder schweren Hämophilie (<1 %) gesprochen.

## Warum bin gerade ich betroffen?

Nur bei einem Drittel aller Hämophilie-Erkrankungen tritt die Krankheit in der Familie das erste Mal auf, bei den verbleibenden zwei Dritteln wurde das betroffene Gen in der Familie weitergegeben. Der Defekt, der für die Hämophilie verantwortlich ist, wird über das **X-Chromosom** vererbt. Männer haben im Regelfall ein X- und ein Y-Chromosom. Wenn nun das X-Chromosom den Defekt aufweist, tritt die Erkrankung in Erscheinung.

Frauen haben hingegen zwei X-Chromosomen, daher tritt die Erkrankung bei ihnen **meist nicht oder nur in abgeschwächter Form** auf. Frauen mit einem defekten X-Chromosom können die Erkrankung vererben und werden daher als Überträgerinnen (Konduktorinnen) bezeichnet.



Bemessungsgrundlage: 100 % Blutgerinnungsfaktoren (gesund) Normalwerte bei Gerinnungsgesunden: FVIII zwischen 50–150 % FIX zwischen 70–120 %

### Milde Hämophilie –

### die Schwierigkeit der Diagnose ...

Betroffene mit schwerer Hämophilie werden meist bereits im Kleinkindalter, z. B. durch das Auftreten von auffälligen blauen Flecken an ungewöhnlichen Stellen, diagnostiziert. Die Symptome bei milder bis moderater Hämophilie sind weit weniger ausgeprägt als bei schwerer Hämophilie. Diese Form der Erkrankung wird häufig erst im Jugend- oder sogar erst im Erwachsenalter festgestellt. Hämophile mit milder Form sind besonders gefährdet, da sie oft erst durch unvorhergesehene, schwere Blutungskomplikationen, beispielsweise in Folge von Unfällen, auffällig werden.

Die Diagnose von milder Hämophilie A ist oft erschwert. Dies liegt daran, dass die Faktor-VIII-Menge im Blut bei Schmerzen und in Stresssituationen (z.B. beim Blutabnehmen) erhöht wird. **Kritisch niedrige Werte werden häufig erst in extremen Situationen erreicht** (beispielsweise bei Operationen) und können dann aber lebensbedrohlich werden.

#### Mögliche Probleme bei milder Hämophilie

- späte Diagnose
- wenig Bewusstsein für die Krankheit
- geringe Erfahrung mit Behandlungsmöglichkeiten



#### ... und mögliche, langfristige Folgen einer Unterbehandlung

Oft sind sich Betroffene mit milder Hämophilie ihrer Krankheit nicht bewusst und **nicht mit den Behandlungsmöglichkeiten vertraut**, so dass Blutungen nicht sofort gestoppt werden können und Schäden verursachen. Ihnen fällt es oft schwer, eine innere Blutung (z. B. in ein Gelenk) wahrzunehmen und diese entsprechend behandeln zu lassen. Dies kann **schädliche Auswirkungen auf die Gelenke** haben, wie eine Studie aus Kanada zeigte: Als Resultat aus dem verzögerten Handeln war der Zustand der Gelenke bei den untersuchten Menschen mit milder Hämophilie teilweise sogar schlechter als bei Betroffenen mit schweren Formen.

Dies liegt daran, dass Menschen mit schweren Formen meist früh spezialisierte Zentren aufsuchen und dort intensiv betreut werden. Schwere langfristige Schäden können durch vorsorgliche Behandlung (Prophylaxe) oft vermieden werden. Betroffene mit milder Hämophilie sollten sich daher ebenfalls in einem **Hämophilie-Zentrum** beraten lassen, um die **best-mögliche Versorgung** in Anspruch zu nehmen!

f8



## Welche Therapiemöglichkeiten gibt es?

Das **Blutungsverhalten ist bei milder Hämophilie individuell sehr unterschiedlich.** Bei den meisten Betroffenen der milden Formen reicht die Menge an produziertem Gerinnungsfaktor im Blut aus, um eine kleine Blutung im Alltag zu stillen. Oft ist dann eine Therapie nur in speziellen Situationen, z.B. bei einer Operation, nötig.

Bei einer milden Hämophilie A besteht die Möglichkeit, den Körper im Bedarfsfall dazu anzuregen, die verfügbare Menge an Faktor VIII im Blut durch die Gabe des Medikaments DDAVP (1-Desamino-8-D-Arginin-Vasopressin) zu erhöhen. Dieses Medikament bewirkt, dass Faktor VIII aus den körpereigenen Speichern abgegeben und in das Blut freigesetzt wird. DDAVP ist allerdings **zur Behandlung der Hämophilie B nicht wirksam.** Aufgrund von schwerwiegenden Nebenwirkungen, wie einer möglichen Krampfgefahr, sollte DDAVP **bei Kindern erst ab dem 4. Lebensjahr und nur mit besonderer Vorsicht bei älteren Patienten** eingesetzt werden. Ferner muss die Wirksamkeit von DDAVP vorab bei jedem Betroffenen geprüft werden, da es je nach Studie bei bis zu 40 % der Patienten mit milder Hämophilie gar keinen oder einen nicht ausreichenden Effekt zeigte.

Unterstützend kann zudem Tranexamsäure verwendet werden. Diese verhindert bzw. verlangsamt die Auflösung des Blutgerinnsels, so dass der Wundheilungsprozess einsetzen kann.



## Therapieoption: Gerinnungsfaktorkonzentrat

Der fehlende Gerinnungsfaktor kann auch bei Bedarf ("on demand") oder in gewissen Abständen vorsorglich ("prophylaktisch") direkt in die Blutbahn gespritzt werden. Diese Gerinnungsfaktoren sind Medikamente, die aus menschlichem Blutplasma oder gentechnisch, z.B. aus Hamsterzellen, hergestellt werden und die Aufgabe des fehlenden körpereigenen Gerinnungsfaktors ersetzen können.

In Deutschland werden Menschen mit schwerer Hämophilie heutzutage in den meisten Fällen prophylaktisch in einer **Heimselbsttherapie mit diesen Gerinnungsfaktor-konzentraten** behandelt. Daher erfahren sie nur noch wenige Blutungen pro Jahr in Muskeln und Gelenke.

Betroffene mit milder Hämophilie können **Einblutungen in die Gelenke und Muskeln** bekommen, welche zu langfristigen Schäden führen können. Diese Ein-blutungen können meist "on demand" behandelt werden. Bei z.B. erhöhter körperlicher Aktivität oder verstärktem Stress kann aber auch hier die prophylaktische Gabe von Gerinnungsfaktoren sinnvoll sein. In Ihrem Hämophilie-Zentrum werden Sie beraten und über eine geeignete, persönlich auf Sie ausgerichtete Therapie informiert.



## Berufswahl, Sport und Reisen

#### **Berufswahl?**

Im Allgemeinen können Betroffene mit milder Hämophilie dieselben Berufe erlernen wie gerinnungsgesunde Personen. Berufe mit hoher Verletzungsgefahr sollten von Betroffenen mit milder Hämophilie allerdings gemieden werden, um sich nicht einer unnötigen Blutungsgefahr auszusetzen.

#### Sport?

Sportliche Aktivität ist für Menschen mit milder Hämophilie aus mehreren Gründen wichtig: Denn neben dem erhöhten Wohlbefinden trägt die muskuläre Stabilität zum Schutz der Gelenke bei und beugt Blutungen vor. Allerdings sollten Kontaktsportarten wie Fußball oder Kampfsport aufgrund der erhöhten Verletzungsgefahr gemieden werden. Ideal ist das Training im Wasser, da die Bänder, Sehnen und Gelenke kaum belastet werden. Sportprogramme wie das Watercise-Programm umfassen Übungen aus den Bereichen Aquafitness, Aquajogging, Tauchen sowie Thera-Band-Training. **Watercise** wurde speziell auf die **Bedürfnisse von Menschen mit Hämophilie** angepasst.

#### Watercise

Mehr Informationen zu Veranstaltungen und Übungen dazu finden Sie unter www.watercise.de und www.haemophilie-experte.de.

### watercise

#### Reisen?

Menschen können mit Hämophilie genauso reisen wie Gerinnungsgesunde. Erkundigen Sie sich aber bei Reisen ins Ausland im Vorfeld, wo Sie das nächste Hämophilie-Zentrum finden. Diese Zentren können Sie über **www.wfh.org** in Erfahrung bringen. Neben dem Notfallausweis sollten Sie Medikamente (z. B. Faktorkonzentrat) sowie Dokumente wie ein ärztliches Attest mitnehmen, um sich als Betroffener ausweisen zu können und für den Notfall gerüstet zu sein. Eine **Reise-Checkliste** finden Sie auf Seite 19.

#### Wo finde ich Informationen und Hilfe?

Zudem finden Sie Hilfe und Informationen zum Thema Hämophilie bei den **Patientenorganisationen** wie der Deutschen Hämophiliegesellschaft e.V. (DHG) sowie der Interessengemeinschaft Hämophiler e.V. (IGH). Hier bietet sich die Möglichkeit, sich bei zahlreichen Veranstaltungen mit anderen Betroffenen auszutauschen. Aktuelle Informationen erhalten Sie auf den Internetseiten der DHG (www.dhg.de) und IGH (www.igh.info).



## Dokumente für die Reise

Neben den üblichen Reisedokumenten, wie Reisepass und Visum, sollten Sie an Folgendes denken:

#### Alles erledigt?

- Notfallausweis griffbereit?
- Individuelle Reiseberatung für das Reiseland absolviert?
- Notfall-Medikament in ausreichender Menge eingepackt?
- Notfall-Medikament im Handgepäck deponiert?
- Ärztliches Attest/Zollbescheinigung in der Landessprache griffbereit?
- Telefonnummer Ihres Zentrums/Arztes griffbereit?
- Adresse/Telefonnummer des nächsten Hämophilie-Zentrums im Reiseland dabei?
- Kostenübernahme für eventuelle Behandlung eines Blutungsfalles im Ausland mit Krankenkasse abgeklärt?

Notfallausweis und ärztliches Attest/Zollbescheinigung in 17 Sprachen erhalten Sie in Ihrem Hämophilie-Zentrum oder als Bestellservice über www.haemophilie-experte.de.

### Wann kann es zu Schwierigkeiten kommen?

#### Wenn Verletzungen auftreten ...

Kleinere Verletzungen lassen sich meist wie bei Gerinnungsgesunden mit Pflaster, Druckverband oder Kühlkompresse behandeln. Blutungen in Muskeln, Gelenke und innere Organe können aber auch ohne äußere Einwirkung auftreten. Auch, wenn keine sichtbare Blutung vorhanden ist, sollten Sie z.B. bei Schmerzen in einem angeschwollenen Gelenk Ihren Arzt oder Ihr Hämophilie-Zentrum aufsuchen.

#### Wenn Operationen anstehen ...

Bei Operationen kann die Menge an Gerinnungsfaktor im Blut drastisch abfallen und starke Blutungen verursachen. Um dies zu vermeiden wird vorab der Mangel an körpereigenem Gerinnungsfaktor z.B. durch ein Faktorkonzentrat ausgeglichen. Im Falle einer geplanten Operation oder kleineren Eingriffen, wie z.B. einer Zahnfleischbehandlung, sollten Sie auf jeden Fall mit Ihrem Arzt oder Ihrem Zentrum Rücksprache halten. Diese können dann einen Behandlungsplan erstellen.

Eine **Checkliste** mit Punkten, die Sie bei einem geplanten Eingriff beachten sollten, finden Sie auf Seite 22.

Blutungsgefährdeter Patient

Form der Gerinnungsstörung

Therapie mit Präparat

Behandlungszentrum (Notfallauskunft)

Für Notfallsituationen sollten Sie immer Ihren **Notfall-ausweis mit der Diagnose "milde Hämophilie"** und der Kontaktinformation Ihres behandelnden Arztes bzw. Ihres Hämophilie-Zentrum bei sich tragen, damit zeitnah mit der Behandlung begonnen werden kann.

#### Wenn geimpft werden soll ...

Grundsätzlich sollten Impfungen bei milden Hämophilen genauso gegeben werden wie bei blutungsgesunden Personen. Informieren Sie aber den behandelnden Arzt vorab über Ihre Krankheit. Da normalerweise intramuskulär (in den Muskel) geimpft wird, dies aber bei Betroffenen mit Gerinnungsstörungen zu Blutungen im Muskel und einem großen blauen Fleck führen kann, werden hier Impfungen meist **subkutan** (unter die Haut) gegeben.

#### Wenn Medikamente eingenommen werden ...

Den meisten Menschen ist nicht bewusst, dass viele Medikamente **neben den ge- wünschten Wirkungen auch Auswirkungen auf die Blutgerinnung** haben können.
Im Besonderen Schmerzmittel wirken sich häufig negativ auf die Blutgerinnung aus. Lesen
Sie deshalb immer genau die Packungsbeilage des Medikaments und sprechen Sie mit
Ihrem behandelnden Arzt vor der Einnahme.

#### Schwerbehinderung

Auch für Betroffene mit milder Hämophilie kann es gewisse Vorteile mit sich bringen, einen **Schwerbehindertenausweis** zu beantragen. Informationen hierzu bekommen Sie in Ihrem Hämophilie-Zentrum oder bei den Patientenorganisationen.

## Nützliche Checkliste zum Abhaken

#### Was sollte ich vor einer operativen Behandlung beachten?



Nehmen Sie möglichst keine blutverdünnenden Medikamente ein (wie Acetylsalicylsäure (ASS), z. B. Aspirin®).



Sie sollten vor dem Eingriff in guter körperlicher Verfassung sein (kein Fieber, keine Infektion).



Weisen Sie alle beteiligten Ärzte auf die Erkrankung hin und zeigen Sie Ihren Notfallausweis vor.



Halten Sie vor dem chirurgischen oder zahnärztlichen Eingriff ausführlich Rücksprache mit Ihrem Gerinnungsexperten. Lassen Sie einen Behandlungsplan erstellen. Besprechen Sie die Therapiemöglichkeiten ausführlich mit Ihrem behandelnden Arzt.



Regen Sie ein Gespräch zwischen dem Gerinnungsexperten und dem Arzt an, am besten gemeinsam mit Ihnen.



Lassen Sie den Eingriff nach Möglichkeit stationär in einer Klinik, die mit einem Spezialzentrum für Gerinnungserkrankungen zusammenarbeitet, durchführen.

## Ansprechpartner und Links

Weitere Informationen sowie interessante Broschüren zum Online-Lesen oder Bestellen finden Sie unter: www.haemophilie-experte.de

#### Internetseite der Deutschen Hämophiliegesellschaft

Deutsche Hämophiliegesellschaft (DHG)

Neumann-Reichardt-Str. 34

D-22041 Hamburg Tel.: +49 (0) 40 672 29 70

Internet: www.dhg.de

Fax: +49 (0) 40 672 49 44 E-Mail: dhg@dhg.de

#### Internetseite der Interessengemeinschaft Hämophiler

Interessengemeinschaft Hämophiler (IGH)

Wilhelmstr. 2 D-53604 Bad Honnef

Tel.: +49 (0) 22 24 / 980 59 88 Fax: +49 (0) 22 24 / 980 59 87

E-Mail: mail@igh.info Internet: www.igh.info

www.haemophilie-experte.de Für ein besseres Leben mit Hämophilie.

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

http://www.cslbehring.com/privacy.

Auf Anfrage senden wir Ihnen auch gerne eine Druckversion zu.

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

Schweiz
CSL Behring AG
Wankdorfstrasse 10
CH-3014 Bern
Gratis-Telefon 0800 55 14 15
Telefon +41 31 344 4444
Fax +41 31 344 2600
www.cslbehring.ch

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



Biotherapies for Life<sup>™</sup> **CSL Behring**