



# themenbote

## MEDIZIN

**Das funktioniert**

# Hämophilie und Lebensqualität

Viele Betroffene sind mit ihrem Leben glücklich und haben mehr Freiräume als sie denken. Vor allem moderne Therapien haben die Situation deutlich verbessert. Für die Zukunft gilt die Gentherapie als vielversprechend.



### HÄMOPHILIE-APOTHEKEN

Wie sie die Versorgung von Patienten lückenlos gewährleisten wollen

Seite 8

### ERFOLGE DER GENTHERAPIE

Mit nur einer einzigen Infusion langfristig erhöhte Faktorenspiegel

Seite 10

### HÄMOPHILIE UND CORONA

Über Online-Seminare und -Beratung unterstützt die DHG auch in der Krise

Seite 12

## Liebe Leserin, lieber Leser,

um Menschen mit Hämophilie, der sogenannten Bluterkrankheit, ranken sich viele Mythen. Noch immer hält sich die Annahme, sie würden verbluten, sobald sie sich mit dem Kartoffelmesser in den Finger schneiden. Doch längst nicht jede Blutung ist lebensbedrohlich und Hämophilie keine lebensbedrohliche Krankheit mehr. Durch moderne Medizin ist es gelungen, die Lebenserwartung Betroffener, die bis zum Ende des Zweiten Weltkriegs noch bei gerade einmal 16 Jahre lag, an die gesunder Menschen anzupassen. Wer unter Hämophilie leidet, kann also heute einen Beruf wählen, eine Familie planen und ein weitestgehend normales Leben führen.

Natürlich müssen Betroffene noch immer mit bestimmten Einschränkungen leben und auf sich achten. Denn anders als oft gedacht, sind nicht die Schnitt- oder Schürfwunden besonders gefährlich, sondern vor allem die Verletzungen, die Schäden im Inneren der Gelenke anrichten: durch Stöße, Schläge oder Stürze. Verletzungen, die oft nicht sichtbar sind, aber langfristige Schäden verursachen können.

Wie es Betroffenen mit dieser Erkrankung ergeht, wie sie Ihren Alltag gestalten und was das für die Angehörigen bedeutet, damit beschäftigen wir uns in dieser Ausgabe. Außerdem blicken wir auf vielversprechende moderne Hämophilie-Therapien, die das Leben von Hämophilen entscheidend verändern könnten.

Mit Inkrafttreten des Gesetzes zur Stärkung der Arzneimittelversorgung soll der Arzneimittelmarkt transparenter gestaltet werden. Hämophilie-Patienten erhalten ihre Medikamente nun nicht mehr vom Arzt, sondern in der Apotheke. Welche Hindernisse das mit sich bringen könnte, darauf verweist sowohl der Vorsitzende der Deutschen Hämophiliegesellschaft, Matthias Marschall, als auch die Vorsitzende des Verbands der Hämophilie-Apotheken Claudia Neuhaus.

Hämophilie ist für die Betroffenen und Angehörigen eine Lebensaufgabe, die vor allem auch durch die Unterstützung von Familie und Freunden gelingt. Und wir hoffen, mit dieser Ausgabe unseren Teil dazu beitragen zu können.

Herzlichst, Ihr

Sascha Bogatzki



Sascha Bogatzki, Herausgeber



# INHALT



## Hämophilie und Lebensqualität – das funktioniert

- 4 Die Sache mit dem Faktor**  
Längst ist die Hämophilie keine lebensbedrohliche Krankheit mehr. Betroffene müssen zwar vorsichtig sein, sich aber keinesfalls in Watte packen.
- 4 Hämophile können ein ganz normales Leben führen**  
Matthias Marschall, Vorsitzender der Deutschen Hämophiliegesellschaft, erklärt, wie die Krankheit das Leben beeinflusst und was, trotz allem, Hoffnung gibt.
- 6 Von Hämophilie bis Thrombozytopenie**  
Wie wichtig die Blutgerinnung ist, welche Blutgerinnungsstörungen es gibt und wie sie diagnostiziert werden, erläutert Professorin Dr. Barbara Zieger.
- 7 Nicht den Preis entscheiden lassen**  
Bei der Neuverhandlung der Preise für Hämophilie-Medikamente droht unter Umständen der Preis wichtiger zu werden als der Nutzen. Eine Einschätzung.
- 8 Kompetenz gut vernetzt**  
Seit September gibt es Hämophilie-Medikamente in der Apotheke. Worauf es hier ankommt, erklärt Claudia Neuhaus, Vorsitzende des Verbands der Hämophilie-Apotheken.
- 10 Die Gentherapie ist ein Quantensprung**  
Professor Wolfgang Miesbach aus Frankfurt erläutert die Bedeutung moderner Hämophilie-Therapien – vor allem die bahnbrechenden Erfolge der Gentherapie.
- 11 So infiziert Corona den Alltag**  
Auch Hämophilie-Patienten stehen durch die Corona-Pandemie vor neuen Herausforderungen. Sylvia von Mackensen vom UKE in Hamburg hat dazu eine Studie durchgeführt.
- 12 Corona: Zwischen Sorge und Pragmatismus**  
Susanne Zech ist bei der DHG Ansprechpartnerin für Hämophilie-Patienten. Im Interview spricht sie über Ängste, Sorgen, Beratungsangebote und Austausch.
- 14 Wer seine Daten spendet, hilft sich und anderen**  
Dr. Christine Keipert vom Paul-Ehrlich-Institut spricht im Interview über die Erfolge und Herausforderungen des Deutschen Hämophilie-Registers (DHR).

### WERBEBEITRÄGE

- 7** Advertorial Novo Nordisk Pharma GmbH  
**Keine rohen Eier: Bewegung bei Hämophilie**
- 9** Advertorial Pfizer Pharma GmbH  
**Immer alles im Blick**

# Die Sache mit dem Faktor

VON MAIKE DUGARO

Bluter sterben, sobald sie sich verletzen, glaubte man lange. Doch längst ist Hämophilie keine lebensbedrohliche Krankheit mehr. Betroffene müssen zwar vorsichtig sein, sich aber keinesfalls in Watte packen.

Schon kleinste Verletzungen können bei Menschen mit Hämophilie zu einer Gefahr werden, denn ihre Blutgerinnung ist gestört. Der Körper kann die Blutung allein nicht stoppen. Betroffenen dieser Erbkrankheit fehlt ein bestimmtes Protein, das dafür zuständig ist, die verletzten Blutgefäße wieder zu verschließen. Dabei geht es meistens gar nicht um die sichtbaren Verletzungen einer Schnitt- oder Schürfwunde. Viel gefährlicher sind Blutungen, die im Inneren des Körpers auftreten und durch Stöße, Sprünge oder Schläge beispielsweise beim Sport ausgelöst werden. Reißen auf diese Weise kleinste Blutgefäße, tritt das Blut in die Gelenke ein und kann dort eine Entzündung verursachen. Bleibt dies unbehandelt, können Gelenkinnenhaut und Knorpel

beschädigt werden. Im schlimmsten Fall versteift das Gelenk.

Insgesamt 13 Proteine sind für den Gerinnungsprozess im menschlichen Körper zuständig, die sogenannten Gerinnungsfaktoren. Menschen, die unter Hämophilie A leiden, fehlt der Faktor VIII, solchen, die unter Typ B leiden, fehlt der Faktor IX. Sobald ein Faktor fehlt, kann die Gerinnung nicht vollständig stattfinden. Das Blut tritt also ungehindert aus. Oft gelingt es, die Hämophilie schon wenige Stunden nach der Geburt festzustellen, weil die Erkrankung in der Familie bekannt ist. Ist das nicht der Fall, wird sie oft im Laufe des ersten Lebensjahres sichtbar, weil die Körper der Kleinkinder viele große blaue Flecken aufweisen. Betroffen sind vor allem



Jungen, da das fehlerhafte Gen auf dem X-Chromosom liegt. Mädchen können das in den meisten Fällen mit dem gesunden zweiten X-Chromosom ausgleichen.

Es gibt aber auch Formen der Hämophilie, die sich erst viel später und auch ohne genetische Veranlagung zeigen. Eine dieser Sonderformen ist das von-Willebrand-Syndrom. Es kann als Folge von Immunkrankheiten oder als Begleiterscheinung eines Herzklappenfehlers auftreten. Dem Körper fehlt ein Eiweiß, das den Gerinnungsfaktor VIII vor zu schnellem Abbau schützt und dafür sorgt, dass er in ausreichendem Maße zur Verfügung steht. Die Funktionsstörung dieses sogenannten von-Willebrand-Faktors erhöht zudem die Gefahr von Blutgerinnsel und Blut-

propfbildungen. Die Erkrankung betrifft Männer und Frauen gleichermaßen. Oft tritt sie durch übermäßiges Nasen- oder Zahnfleischbluten, blaue Flecken oder eine starke Menstruationsblutung zutage.

Hämophilie ist noch immer nicht heilbar, aber für die Betroffenen hat sich viel verbessert. Noch bis in die 1940er-Jahre lag die Lebenserwartung bei gerade mal 16 Jahren. Moderne Therapien, bei denen sich die Erkrankten in regelmäßigen Abständen ein Medikament spritzen, das den fehlenden Gerinnungsfaktor ersetzt, haben die Situation deutlich verbessert. Heute haben Betroffene die gleiche Lebenserwartung wie gesunde Menschen, können fast jeder Sportart und jedem Beruf nachgehen. **f**

## „Hämophile können ein ganz normales Leben führen“

VON MAIKE DUGARO

Matthias Marschall ist Vorsitzender der Deutschen Hämophiliegesellschaft. Im Interview erklärt er, wie die Krankheit das Leben von Betroffenen und Angehörigen beeinflusst, wo die größten Gefahren liegen und was, trotz allem, Hoffnung gibt.

**Hämophilie – also die Bluterkrankheit – wird oft missverstanden. Wie erklären Sie jemandem, was es damit auf sich hat?**

Ich erkläre es immer mit einer Domino-Stein-Kette, denn so ähnlich ist unsere Gerinnungskaskade aufgebaut.

» Die Selbstsicherheit im Umgang mit der Erkrankung muss man sich erst einmal erarbeiten.

Schubst man einen an, fallen die anderen auch um. Bei Hämophilie-Patienten wie beispielsweise meinem Sohn fehlt einer

dieser Dominosteine. Verletzt er sich, fallen die Steine bis zu einem gewissen Punkt und der Rest bleibt stehen. Die Gerinnung kann nicht stattfinden. Das kann im schlimmsten Fall zum Verbluten führen.

**Von welchen Verletzungen sprechen Sie?**

Von denen, die man nicht von außen sieht, die innerhalb der Gelenke oder großer Hohlräume im Körper liegen. Den Schnitt in den Finger kann ich mit einem Druckverband stillen. Ich kann kontrollieren, wie viel Blut austritt, kann den Druck auf den Verband erhöhen und so die Blutung stoppen. Das kann ich bei Verletzungen innerhalb des Körpers nicht.

**Wie bemerke ich denn eine innere Verletzung?**

Als mein Sohn das Laufen lernte, trug er noch Windeln und hatte so immer einen Puffer, wenn er hinfiel. Als er das erste Mal ohne Windeln fiel, hatte er ein riesiges Hämatom im Gesäßmuskel. Es hat sechs Wochen gedauert, bis der Fleck verschwunden war.

**Da wussten sie aber bereits, dass er erkrankt ist?**

Das wussten wir schon wenige Stunden nach der Geburt. Sein Onkel ist ebenfalls betroffen und so wurde er gleich getestet. Die ersten zwei Tage nach der Diagnose waren schwer. Aber dass mein Schwager ein halbwegs normales Leben führen kann, hat uns Hoffnung gegeben. Mein Schwiegervater riet mir, mich an die Deutsche Hämophiliegesellschaft zu

wenden. Dort konnten wir uns mit anderen Angehörigen austauschen. Das half damals mehr als jeder Termin beim Arzt.

**Wird denn jedes Neugeborene getestet?**

Nein, nur wenn es einen Fall in der Familie gibt. Wenn das nicht so ist, erleben wir oft fürchterliche Geschichten. Dann werden die Kinder mit großen blauen Flecken beim Arzt vorgestellt. Manchmal steht der Verdacht der Kindesmisshandlung im Raum. Bis dann, oft per Zufall, die Hämophilie als Ursache entdeckt wird. Ich habe das selbst erlebt. Im Schwimmbad hat mich einmal ein Mann auf die vielen blauen Flecken meines Sohnes angesprochen. Ich war geschockt, weil er mir unterstellte, mein Kind zu schlagen. Ich habe mich

mit ihm an einen Tisch gesetzt und ihm alles erklärt.

### Sie haben viel mit Eltern von erkrankten Kindern zu tun. Was besorgt sie am meisten?

Das Schlimmste ist immer die Frage: Wie weit muss ich mein Kind in Watte packen? Darf ich überhaupt noch aus dem Haus gehen? Ich war Soldat und vergleiche das immer mit der Situation, wie wir mit jungen Rekruten das Handgranatenwerfen geübt haben. Jeder kann sich denken, was geschieht, wenn die Granate frühzeitig ausgelöst wird. Die meisten Unfälle sind aber passiert, weil die Leute viel zu vorsichtig waren. So hochkonzentriert, dass sie den Rest ausblendet haben und gestolpert sind. So ähnlich ist dieses Gefühl: Ich bin so darauf konzentriert, das Kind zu schützen, dass mir dann Dinge zustoßen, die im normalen Leben nie passiert wären.

### Wie nehmen Sie den Leuten die Ängste?

Wir laden sie zu unseren Treffen ein und erklären ihnen, dass wir mit dieser Krankheit umgehen und damit leben können. Unsere Kinder haben eine ganz normale Lebenserwartung und können – mit gewissen Einschränkungen – ein ganz normales Leben führen. Man sollte sich aber überlegen, welche Sportart die richtige ist.

### Von welchen würden Sie abraten?

Grundsätzlich kann ein Hämophiler fast jeder Sportart nachgehen. Die Frage ist, in welcher Intensität. Ich werde einen kleinen Jungen unmöglich vom Fußball abhalten können. Aber es birgt große Gefahren, besonders für die Gelenke. Wenn ich weiß, dass er morgens seine Spritze mit dem Gerinnungsfaktor bekommen hat, dann ist er mindestens zwölf, vielleicht 24 Stunden halbwegs geschützt. Dann kann ich ihn eine Stunde Fußball spielen lassen. Nicht übertreiben und nach Möglichkeit nicht ins Tor. Die Kinder spüren, wenn es in den Gelenken kribbelt. Dann müssen sie so vernünftig sein und aufhören.

### Und wie vernünftig erleben Sie die Kinder?

Manchmal vernünftiger als ihre Eltern. Ich war im vorletzten Jahr auf einer Jugendfreizeit, die wir jedes Jahr für betroffene Kinder veranstalten. Dort habe ich gesehen, wie die Kinder Insektenhotels bauen – mit Säge, Hammer, Zangen. Die Disziplin der Kinder war unvorstellbar. Sie waren einfach dankbar, das ausprobieren zu dürfen. Diese Freizeit zeigt den Kindern ihre Möglichkeiten und ihre Grenzen.

### Wo liegen denn heutzutage die größten Gefahren für Hämophile?

Einblutungen in den Gelenken. Wenn nicht schnell genug gehandelt wird, vernarbt das Gewebe. Wo es glatt sein soll, ist es dann uneben. Wie bei einer Schweißnaht. Das beginnt zu reiben, es kommt


wieder zu Einblutungen. Das ist eine Art Jo-Jo-Effekt. Die Blutung steht, die Spritze mit dem Gerinnungsfaktor stoppt die Blutung und löst das Gerinnsel auf, aber die Narbe bleibt und die führt bei entsprechender Belastung wieder zu Kapillarblutungen und kann das Gelenk auf Dauer schwer schädigen oder gar zerstören. Diese Langzeitschäden sind die allergrößte Gefahr.

### Die Kinder erleben Sie oft sehr diszipliniert. Ist es für die Angehörigen schwerer, mit der Krankheit umzugehen?

Die ersten vier bis fünf Jahre ja. Ich war auch oft überfordert am Anfang. Die Selbstsicherheit im Umgang mit der Erkrankung muss man sich erstmal erarbeiten – und auch die Routine dabei, wie man eine Vene punktiert. Jeder Be-

treuer, Lehrer, Bekannte muss informiert werden und braucht eine Checkliste mit Informationen für den Notfall. Das muss sich alles erst einspielen. Und die Freunde meines Sohnes mussten wir aufklären, dass Hilfe holen kein Petzen ist.

### Was sind die größten Erfolge der Deutschen Hämophiliegesellschaft seit der Gründung 1956?

Dass der Einzelne nicht mehr als Einzelter auftaucht. Wir können uns mit unseren Erfahrungen gegenseitig helfen und mit den Ärzten auf Augenhöhe über unsere Krankheit sprechen. Wir versuchen immer wieder zu vermitteln, dass Betroffene mit ihrem Leben glücklich sind und dass es mehr Freiräume gibt als sie denken. Das ist der Hauptgewinn, den kein Arzt vermitteln kann. 



Matthias Marschall, Vorsitzender der Deutschen Hämophiliegesellschaft und Vater eines Sohnes mit Hämophilie

Anzeige

## Experten in der Hämophilie

Gestern, heute und in Zukunft –  
besser leben mit Hämophilie



## Tradition und Fortschritt liegen uns im Blut!

Seit über 50 Jahren stehen bei CSL Behring Forschung und Entwicklung im Mittelpunkt in der Therapie der Hämophilie A/B und des von-Willebrand-Syndroms. Heute und in Zukunft entwickeln wir moderne und bewährte Medikamente, die die Lebensqualität unserer Patienten verbessern.

Neu: Deine Faktoren bekommst du  
ab jetzt direkt in deiner Apotheke

Mehr Infos unter: [www.gsav-info.de](http://www.gsav-info.de)



Biotherapies for Life™ **CSL Behring**





Prof. Barbara Zieger: „Durch die Erforschung der Blutplättchenerkrankungen lernen wir viel über die Funktion der Blutplättchen, was auch für andere Erkrankungen interessant ist.“

# Von Hämophilie bis Thrombozytopenie

VON JOHANNA BADORREK

Blut erfüllt zahllose Aufgaben im menschlichen Körper und steht mit allen Organen in Verbindung. Allein das macht deutlich, wie wichtig die Blutgerinnung ist. Ist diese über- oder untersteuert, wird es gefährlich für den Organismus. Professorin Dr. Barbara Zieger von der Uniklinik Freiburg gibt einen Überblick über Blutgerinnungsstörungen, ihre Diagnostik und Therapie.

## Welche Leistungen bietet das Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, in dem Sie arbeiten?

Wir betreuen seit über 40 Jahren Kinder mit vermehrter Blutungs- und Thromboseneigung, Hämophilie, von-Willebrand-Erkrankung (vWE), angeborenen Thrombozytopathien und Thrombozytopenien sowie mit venösen Thrombosen oder Schlaganfall. Einer der Schwerpunkte unserer Forschung in der Sektion Hämostaseologie ist die biochemische Diagnostik bei Patienten mit angeborenen Thrombozytopathien oder -penien und bei Patienten mit vWE sowie die Identifikation der entsprechenden molekulargenetischen Defekte. Und wir veranlassen die adäquate Therapie.

## Die bekannteste Blutgerinnungsstörung ist die Hämophilie. Was läuft da schief?

Die Patienten leiden an einer vermehrten Blutungsneigung wie Haut- und Gelenkblutungen und Blutungen nach Verletzungen oder Operationen. Bei Hämophilie A ist der Gerinnungsfaktor Faktor VIII erniedrigt, bei Hämophilie B der Faktor IX. Zur Diagnose führen Krankengeschichte, globale Gerinnungstests sowie die Bestimmung der Aktivität der Faktoren VIII und IX. Die Therapie ist klassischerweise eine Verabreichung von FVIII- oder FIX-Präparaten in die Blutbahn.

## Bei welchen anderen Erkrankungen ist eine Blutgerinnungsstörung zentral?

Blutgerinnungsstörungen können auch bei der von-Willebrand-Erkrankung (vWE) auftreten. Es gibt drei Subtypen der vWE: Bei Typ 1 besteht ein quantitativer Mangel des von-Willebrand-Faktors (vWF), bei Typ 2 liegt ein qualitativer Defekt vor und bei Typ 3 wird überhaupt kein vWF gebildet.

Daneben treten vermehrt Blutungssymptome bei angeborenen Störungen

der Thrombozyten auf, zum Beispiel bei Thrombozytopenien wegen zu wenig Blutplättchen oder bei Thrombozytopathien aufgrund einer Funktionsstörung der Blutplättchen. Ähnlich wie bei Hämophilie kann es zu ausgeprägten Blutungen kommen, insbesondere bei Traumata und Operationen, auch wenn die Blutungen im Alltag bei Thrombozytopenien oder -pathien meist nicht so stark sind. Angeborene Thrombozyto-

» Unser Labor untersucht 90 assoziierte Gene auf einem von uns etablierten Panel.

penien und -pathien sind jedoch häufiger als die Hämophilie A und B. Da aber nicht jedem Menschen im Laufe seines Lebens ein Unfall oder eine Operation widerfährt, wird die Diagnose oft spät oder gar nicht gestellt. Außerdem gibt es ein breites Spektrum zugrundeliegender Ursachen der Thrombozytopathien/-penien. Etwa 90 molekulargenetische Defekte sind mittlerweile bekannt und es werden zurzeit jedes Jahr weitere entdeckt.

## Wie unterscheiden sich die diagnostischen Ansätze bei diesen Erkrankungen?

Bei vWE erfolgt die Diagnostik mittels Bestimmung des vWF-Proteins und der vWF-Aktivität sowie einer Elektrophorese des vWF jeweils im Blut. Bei Verdacht auf eine angeborene Thrombozytopenie oder -pathie werden umfassende funktionelle Untersuchungen angesetzt. Zunächst in Form eines Blutbilds, das die Werte der Thrombozyten sowie der roten und weißen Blutzellen ermittelt. Dann folgen Funktionsuntersuchungen

der Thrombozyten – genannt Thrombozytenaggregometrie und Durchflusszytometrie. Mittels Thrombozytenaggregometrie wird die Aggregationsfähigkeit der Thrombozyten nach Stimulation mit verschiedenen Stimulantien wie Kollagen oder Ristocetin untersucht. Mit der Durchflusszytometrie werden die Expressionen der Rezeptoren auf der Blutplättchenoberfläche und die Bindungsfähigkeit dieser Bindungsmoleküle (Rezeptoren) an vWF oder Fibrinogen analysiert, ebenso die Sekretion der  $\alpha$ - und  $\delta$ -Granula der Thrombozyten. So erhalten wir eine gute Vorstellung davon, wie wirksam die Thrombozyten funktionieren. Im nächsten Schritt wird dann die molekulargenetische Ursache analysiert. Dies kann mittels Next Generation Sequencing (NGS) erfolgen. Dabei wird eine bestimmte Anzahl von Genen, die mit diesen Erkrankungen assoziiert sind, analysiert. Unser Labor untersucht 90 assoziierte Gene auf einem von uns etablierten Panel. Wird hier kein molekulargenetischer Defekt detektiert, kann ein Whole Exome Sequencing erfolgen, das heißt, alle kodierenden Bereiche des Genoms werden untersucht.

## Was sind die besonderen Hürden bei der Thrombozytopathie und -penie?


Der klinische Phänotyp der verschiedenen Thrombozytenerkrankungen ist sehr ähnlich, es gibt Hämatome und Schleimhautblutungen. In manchen Fällen finden wir ein bestimmtes Muster in der Thrombozyten-Aggregometrie oder -Durchflusszytometrie. Aber unter Umständen können wir nur einen Sekretionsdefekt der  $\alpha$ - und/oder  $\delta$ -Granula nachweisen. Damit haben wir eine Erklärung für die vermehrte Blutungsneigung, aber noch nicht den genetischen Defekt identifiziert. Daher erfolgt dann das NGS. Zudem ist bei manchen Patien-

ten der Thrombozytendefekt mit anderen Symptomen assoziiert. Zum Beispiel mit Albinismus beim Hermansky Pudlak Syndrom Typ 1. Und beim Hermansky Pudlak Syndrom Typ 2 leidet der Patient an Albinismus, einem Blutplättchendefekt und einer immunologischen Störung. Es ist also ein komplexes Feld.

## Wie sind diese Erkrankungen zu therapieren?

Abhängig davon, wie ausgeprägt der Phänotyp ist, können Tranexamsäure, die den Abbau des Gerinnsels an der Stelle der Verletzung hemmt, Desmopressin, das die Freisetzung von vWF und damit eine Optimierung der Gerinnungssituation bewirkt, Thrombozytenkonzentrate oder ein aktivierter Faktor VII zur Optimierung der Gerinnungssituation eingesetzt werden. Bei einem sehr ausgeprägten Krankheitsbild mit rezidivierenden lebensbedrohlichen Blutungen kann eine Knochenmarkstransplantation notwendig werden.

## Haben Sie Beispiele für erfolgreiche Behandlungen?

Ja, viele, ein kleiner Junge litt beispielsweise unter wiederkehrenden Schleimhautblutungen im Rahmen von Luftwegsinfekten. Er war an dem sehr seltenen Bernard Soulier Syndrom erkrankt, das durch den Defekt eines Rezeptors auf der Blutplättchenoberfläche verursacht wird – die Blutplättchen können sich nicht mehr an Wundstellen anheften und das Einbluten an dieser Stelle verhindern. Außerdem ist ihre Zahl erniedrigt. Nach wiederholten lebensbedrohlichen Blutungen der Lunge haben wir in der hiesigen Klinik gespendetes Knochenmark erfolgreich transplantiert, sodass bis heute seine Blutplättchenzahl und ihre Funktion normal sind und keine vermehrte Blutungsneigung auftritt. 

# Nicht den Preis entscheiden lassen

VON JULIA BRANDT

Günstig ist nicht immer schlechter – aber eben auch nicht immer gleich gut. Bei der Neuverhandlung der Preise für Hämophilie-Medikamente droht unter Umständen der Preis wichtiger zu werden als der Nutzen. Das Pharmaunternehmen Novo Nordisk befürchtet, dass sich dies auf die Patientenversorgung auswirken könnte.



werb zwischen den Pharmaunternehmen gefördert und eine flächendeckende Versorgung mit Medikamenten gewährleistet sein. Alles zum Wohle der Patienten. Ein nobles Ziel, das in der praktischen Umsetzung des Gesetzes in Bezug auf die Versorgung von Hämophilie-Patienten möglicherweise verfehlt werden könnte.

## Ungleiches gleich bewertet

Mit der Änderung im GSAV werden Hämophilie-Medikamente nun nicht mehr über die Hämophiliezentren, sondern wie andere Arzneimittel auch über die Apotheken vertrieben. Die Listenpreise, die von den Apotheken transparent einsehbar sind, müssen neu verhandelt werden. Und hierbei könnte es laut einem Positionspapier des Pharmaunternehmens

Novo Nordisk zu einer Schieflage kommen. Denn im Laufe der Jahre haben sich die Hämophilie-Medikamente entwickelt: von plasmabasierten Faktor-VIII-Präparaten hin zu rekombinanten, sprich biotechnologisch hergestellten, Arzneimitteln. Novo Nordisk bemängelt, dass diese Weiterentwicklung nicht vom Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen mit einem Zusatznutzen für die einzelnen Wirkstoffe bewertet worden ist. „Die Versorgungswirklichkeit zeigt jedoch, dass die Vorteile der gentechnisch hergestellten Produkte bei den Versorgern und vor allem bei den Patienten angekommen sind“, heißt es in dem Positionspapier. „Mittlerweile sind über 70 Prozent der verwendeten Faktor-VIII-Präparate gentechnologischen Ursprungs.“

## Hämophilie-Versorgung in Gefahr?

Die Befürchtung ist, dass in den Preisverhandlungen die günstigste Therapie – jetzt also das preiswerteste plasmatische Gerinnungsfaktorpräparat – als Preisanker herangezogen wird und dadurch das Preisniveau von modernen Therapieoptionen deutlich unter das mittlere europäische Preisniveau fällt. Dadurch könne die Verfügbarkeit und die Entwicklung von modernen Hämophilie-Produkten in Deutschland gefährdet werden und die Attraktivität des Forschungsstandortes Deutschland sinken. Als Lösung schlägt Novo Nordisk unter anderem vor, das Preisniveau des gesamten Felds der therapeutischen Optionen zu berücksichtigen. **fa**

## ADVERTORIAL

# Keine rohen Eier: Bewegung bei Hämophilie

Bloß nicht bewegen? Irrtum! Menschen mit Hämophilie sollten unbedingt fit bleiben. Ärzte und Physiotherapeuten können dabei helfen. Mit professioneller Unterstützung ist Bewegung sicher und verbessert die Lebensqualität der Patienten.



Noch immer schwirrt in den Köpfen vieler Menschen der Glaube herum, dass Menschen mit der Blutgerinnungsstörung Hämophilie sich so wenig wie möglich bewegen sollten, um keine gefährlichen Verletzungen zu riskieren. Selbst Ärzte schrecken manchmal davor zurück, Physiotherapie zu verordnen. Eine Fehleinschätzung, findet Marc Rosenthal, Physiotherapeut am Gerinnungszentrum Duisburg: „Mit regelmäßiger physiotherapeutischer Behandlung schaffen wir es, die eingeschränkte Beweglichkeit der Gelenke zu stimulieren und wiederher-

zustellen. Parallel dazu reduzieren wir die Schmerzen bei der Bewegung.“

Ärzte können Physiotherapie als Leistung der Gesetzlichen Krankenversicherung für Hämophilie-Patienten verordnen. Durch verschiedene Techniken können Therapeuten gemeinsam mit dem Patienten abgestimmten Behandlungsziele erreichen. Diese Techniken und das theoretische Wissen gibt Rosenthal zusammen mit dem ärztlichen HaemAcademy-Team an Physiotherapeuten weiter. Das Team besteht aus den Ärzten Günter Auerswald und Martina

Bührlen aus Bremen, Björn Habermann aus Frankfurt am Main, Susan Halimeh aus Duisburg sowie aus den Physio- und Sporttherapeuten Ralf Kalinowski und Marc Rosenthal aus Duisburg und Bianca Wiese aus Bremen. Interessierte Physiotherapeuten können sich speziell in Bezug auf die Behandlung von Menschen mit Hämophilie weiterbilden und durch praktische Übungen an und mit den Patienten ihr Wissen vertiefen.

## Fit werden, Blutungsrisiko verringern

Auch die Patienten selbst können einiges tun, um ihre Lebensqualität zu verbessern. Denn kräftige und elastische Muskeln schützen die Gelenke, die aufgrund von Einblutungen bei Menschen mit Hämophilie häufig geschädigt sind. Ein guter Gleichgewichtssinn ermöglicht es zudem, sich kontrolliert zu bewegen, ohne dass die Belastung auf die Gelenke zu groß wird. Das heißt: Fit zu sein verringert das Blutungsrisiko.

Sich fit zu halten ist jedoch aufgrund der aktuellen Situation in der Coronapandemie nicht immer einfach. „In Zeiten, in denen Menschen mit Hämophilie weniger Kontakte zu anderen haben und

Besuche in Fitnesszentren unmöglich sind, kommt die Bewegung meist zu kurz“, erläutert Ralf Kalinowski, Leiter des ARZD Trainingsinstituts in Duisburg. „Dabei ist die Bewegung, idealerweise in einem speziellen Trainingszentrum, besonders wichtig.“

Viele Übungen könnten auch ganz individuell zuhause erledigt werden, zum Beispiel mit der HaemActive® App oder über HaemActive TV. In dieser Applikation können Hämophilie-Patienten mithilfe von Videoanleitungen speziell auf sie zugeschnittene Übungen durchführen, einen persönlichen Trainingsplan anlegen und verfolgen. So bleiben sie fit, wo immer sie sind. Mit HaemCare TV können die Nutzer außerdem ganz individuell die Körperregionen trainieren, die nach ärztlicher Empfehlung profitieren. Bereits 10 bis 15 Minuten täglich sind ausreichend. Den Effekt werden die Nutzer bald spüren und Spaß macht es obendrein.

Wichtige Informationen und nützliche Tipps rund um das Thema Hämophilie finden Patienten, Mediziner, Physiotherapeuten und Apotheker im Internet unter: [www.haemcare.de](http://www.haemcare.de)





# Kompetenz gut vernetzt

VON JULIA BRANDT

Patienten erhalten ihre Hämophilie-Medikamente seit September nicht mehr im Hämophiliezentrum, sondern in Apotheken. Der Verband der Hämophilie-Apotheken unterstützt Apotheken dabei, die Versorgung der Patienten lückenlos zu gewährleisten. Worauf es dabei ankommt, erklärt die Vereinsvorsitzende Claudia Neuhaus im Interview.

**Frau Neuhaus, im Sommer 2019 haben Sie den Verband der Hämophilie-Apotheken gegründet. Was war die Motivation, dies zu tun?**

Die Änderung im GSAV (Gesetz für mehr Sicherheit in der Arzneimittelversorgung), dass nun Apotheken die Medikamente an die Patienten ausgeben, brachte auch ein Stück weit Unsicherheit – für die Apotheken, aber auch für die Pa-

tienten. Die Patienten befürchteten, dass durch die Umstellung eventuell Versorgungslücken entstehen könnten, sie im Notfall vielleicht nicht rechtzeitig an ihr Medikament kommen. Für die Apotheken galt es, grundlegende Fragen zur Warenbeschaffung und -lagerung, aber auch zu Schulungen im Bereich der Hämophilie und zur Kommunikation mit den Patienten zu klären.

**Was sind die Ziele und Tätigkeiten des Verbands?**

Unser oberstes Ziel ist es, eine flächendeckende Versorgung und Notfallversorgung der Hämophilie-Patienten mit Aufrechterhaltung des Qualitätsstandards zu erhalten. Um dies zu erreichen, unterstützen wir unsere Verbandsmitglieder, aber auch alle anderen Apotheken mit Informationen, die für die Versorgung von Hämophilie-Patienten wichtig sind. Wir stehen in ständigem Kontakt mit den Apotheken. Wir geben Hinweise dazu, wie sie zum Beispiel Waren beschaffen und sicher lagern können – viele Hämophilie-Medikamente müssen ja gekühlt gelagert und transportiert werden. Wir erklären außerdem, wie die Apotheken die Zuzahlung der Patienten richtig berechnen und Präparate selbst abrechnen können.

Und wir statten die Apotheken mit Wissen aus, das es ihnen ermöglicht, Hämophilie-Patienten kompetent zu beraten.

Unser Verband unterstützt außerdem die Patientenzeitschrift Hämovision mit Expertenwissen und Texten.

Ein weiteres wichtiges Tätigkeitsfeld des VHA ist die Bereitstellung einer Hämophilie-Notfallzentrale. Hier können Hämophilie-Patienten rund um die Uhr an 365 Tagen im Jahr anrufen, um an ein Medikament zu kommen. Dabei ist es egal, ob es sich um einen ambulanten oder einen stationären Notfall handelt. Dank der zwei großen Notfalldepots der Pharma-Spezial-Großhändler Medios und Cranach Pharma sowie weiterer Notfalldepots von Verbands-Apotheken konnten bereits einige Notfälle zügig abgehandelt werden.

**Was zeichnet eine Hämophilie-Apotheke aus? Wie wird sie Mitglied in Ihrem Verband?**

Grundsätzlich kann jede Apotheke dem VHA beitreten. Besonders sinnvoll ist die Mitgliedschaft für Apotheken, die bereits Hämophilie-Patienten betreuen. Mit dem Verbandsbeitritt verpflichtet sich eine VHA-Apotheke zu einer qualitativ hochwertigen Versorgung von Hämophilie-Patienten sowie zur Einhaltung unserer Qualitätskriterien. Diese haben wir gemeinsam mit Ärzte- und Patientenvertretern abgestimmt und verabschiedet. Sie legen zum Beispiel fest, dass das pharmazeutische Personal regelmäßig geschult werden muss.

**Warum entscheiden sich die Hämophilie-Apotheken für diese Spezialisierung? Warum lohnt es sich für sie?**

Es lohnt sich immer für eine Apotheke, sich in irgendeinem Fachgebiet zu spezialisieren. Natürlich müssen alle Apotheken alle Patienten gut bedienen können. Aber eine Apotheke, die auch über spezielles Wissen im Bereich Hämophilie verfügt, kann diesen Patientenstamm für sich gewinnen – ein großes Plus im Bereich der Kundenbindung. Für die Hämophilie-Apotheken ist es ein Vorteil, wenn sie über ein Netzwerk verfügen, das ihnen hilft, diese Aufgabe gut auszufüllen.

Der Verband hatte zur Zeit der Gründung zehn Mitgliedsapotheken. Mittlerweile sind 71 Apotheken in unserem Netzwerk. Viele Apotheken entscheiden sich für den Verband, da sie bereits Hämophilie-Patienten im Kundenstamm haben. Andere Apotheken dagegen sind bereits sehr erfahren, zum Beispiel in der Abgabe von Immunglobulinen und onkologischen Präparaten. Diese sind – ebenso wie Hämophilie-Medikamente – hochpreisig und auf besondere Weise zu lagern, zu transportieren und unterliegen ebenso einer Dokumentationspflicht wie Hämophilie-Präparate. Die Spezialisierung auf Hämophilie stellt hier eine sinnvolle Erweiterung ihres Portfolios dar.

Ich habe durch die Arbeit in meinen

» Wir haben es durch unsere Verbandsarbeit geschafft, dass die Umstellung der Medikamentenausgabe Anfang September bei den Mitgliedsapotheken lückenlos geklappt hat.



### Welche Vorteile ergeben sich aus der Vernetzung der Hämophilie-Apotheken für die Patienten?

Das geteilte Wissen und die Qualitätsstandards der Hämophilie-Apotheken bedeuten einen Gewinn für die Patienten. Sie haben dadurch neben dem behandelnden Arzt mit dem Apotheker noch einen weiteren Ansprechpartner in Bezug auf die Hämophilie. Die Vernetzung der VHA-Apotheken ermöglicht es ihnen außerdem, unkompliziert an ein Medikament zu kommen. Wenn zum Beispiel ein Patient aus Berlin Urlaub auf Sylt macht, sein Medikament jedoch vergessen hat, kann er über eine Partner-Apotheke in der Nähe seines Urlaubsortes ein Ersatzmedikament beziehen. In einem Notfall, etwa nach einer Verletzung, können Patienten über die VHA-Notfallnummer sowie das Notfalldepot kurzfristig mit einem Medikament versorgt werden.

### Seit einigen Monaten geben die Apotheken nun die Hämophilie-Medikamente heraus. Aus Ihrer Sicht: Wie läuft es bisher?

Wir haben es durch unsere Verbandsarbeit geschafft, dass die Umstellung der Medikamentenausgabe Anfang September bei den Mitgliedsapotheken lückenlos geklappt hat. Zu diesem Termin verfügten die Apotheken über das nötige Wissen, um die Hämophilie-Patienten gut zu beraten

und zu versorgen. Wir arbeiten auch eng mit den Hämophiliezentren zusammen. Sie können Patienten an unsere Webseite verweisen, wo sie eine Hämophilie-Apotheke in der Nähe ihres Wohnorts finden.



Claudia Neuhaus, Apothekerin und 1. Vorsitzende des Vorstands des Verbands der Hämophilie-Apotheken

### Die Apotheken sind nach dem GSAV verpflichtet, die Abgabe der Hämophilie-Medikamente zu dokumentieren und an den verschreibenden Arzt zu melden. Wie genau funktioniert das in der Praxis?

Aktuell gibt es zwei Systeme, die die Dokumentation erleichtern: DocuScan

und Haemoassist. Diese Anwendungen ermöglichen es, Informationen wie Chargennummer, die abgegebene Menge und die Ausgabe an den Patienten digital zu dokumentieren und nach Absprache an den behandelnden Arzt zu übermitteln.

Bei den digitalen Varianten können die Arzneimittel eingescannt werden, sodass der Datensatz automatisch zur Verfügung steht. Auf diese Weise ist die Dokumentation sehr leicht zu vollziehen. Apotheken, die dies nicht nutzen, müssen die Informationen handschriftlich oder in Excel-Tabellen festhalten und an den Arzt schicken. Das erhöht den Zeitaufwand und lässt mehr Raum für Fehler.

### Welche Folgen kann es haben, wenn zum Beispiel ein Rezept falsch bearbeitet wird?

Ist ein Rezept fehlerhaft ausgestellt oder wird es nicht korrekt bearbeitet, besteht die Gefahr, dass die Krankenkassen den Apotheken den Preis des Medikaments nicht erstatten, also das Medikament auf Null taxieren. Das ist dramatisch für Apotheken, insbesondere wenn es um kostspielige Hämophilie-Medikamente geht. Denn so kann es passieren, dass eine Apotheke durch einen Administrationsfehler auf bis zu 100.000 Euro sitzen bleibt.

Um dies zu verhindern und den Apotheken mehr Sicherheit zu verschaffen, geben wir Empfehlungen heraus, die

den Apotheken helfen, die Medikamente korrekt zu taxieren. Der Pharm-Anbieter Medios hat mithilfe unseres Fachwissens das Tool Scanacs entwickelt, mit dem Apotheken softwaregestützt ein Rezept in Echtzeit überprüfen können. Dieses Tool probieren einige Partnerapotheken derzeit im Rahmen eines Modellprojekts aus.

### Was würden Sie sich für die Zukunft wünschen?

Ich wünsche mir, dass wir das, was wir begonnen haben, in Zukunft noch intensivieren können. Das bedeutet insbesondere, die Zusammenarbeit mit allen Beteiligten, also mit Patienten, Ärzten, Krankenkassen und der Industrie, zu stärken und als Verband auf Augenhöhe wahrgenommen zu werden. Wir leben eine gemeinsame, offene und gute Kommunikation. Das stärkt das Vertrauen in die Zusammenarbeit. Und davon profitieren letztlich auch immer diejenigen, um die es eigentlich geht: die Patienten.

Bei einem Notfall können Hämophilie-Patienten in der bundesweiten Zentrale anrufen, um ein Notfallmedikament zu bekommen. Die Nummer ist kostenfrei und Tag und Nacht erreichbar: 0800 – 410 71 00

## ADVERTORIAL

# Immer alles im Blick

Das GSAV nimmt Apotheken in die Pflicht, die Abgabe von Hämophilie-Medikamenten zu dokumentieren und an den behandelnden Arzt zu melden. Mit einem neuen webbasierten Modul im Haemoassist® 2, können Apotheken diese Anforderungen nun leichter umsetzen.



Menschen mit Hämophilie fehlt ein spezieller Blutgerinnungsfaktor oder er wird in nicht ausreichendem Maße gebildet. Dies führt zu einer verzögerten Blutgerinnung. Insbesondere bei Patienten mit schwerer Hämophilie kann es auch zu spontanen Blutungen kommen. Das wichtigste Ziel bei der Behandlung von

Hämophilie ist es, die Blutung schnellstmöglich zu stoppen – oder besser erst gar nicht entstehen zu lassen. Heutzutage ist die Hämophilie gut behandelbar, indem der fehlende Gerinnungsfaktor ersetzt wird. Die damit einhergehende gesetzliche Dokumentation kann durch die Smartphone-basierte App Haemoassist® 2 zeitnah in der ärztlich kontrollierten Heimselbstbehandlung erfolgen. Damit ist auch die Übermittlung der Therapie praktisch in Echtzeit an den Arzt möglich. Neben dem elektronischen Patiententagebuch enthält der Haemoassist® 2 weitere nützliche Funktionen, wie zum Beispiel eine Warnmeldung beim Unterschreiten des Mindestvorrats an Faktorpräparaten.

### Dokumentation für Patient, Arzt und Apotheke

Neben der App für den Patienten und dem Therapiemanagement-Tool für den Arzt, ist das webbasierte Apotheken-

modul im Haemoassist neu. Damit können nun auch Apotheken die Abgabe der Hämophiliepräparate dokumentieren. Durch die Neuerung im Gesetz für mehr Sicherheit in der Arzneimittelversorgung (GSAV) sind Apotheken dazu verpflichtet, die herausgegebenen Medikamente zu dokumentieren und dies an den verschreibenden Arzt zu melden. Nach Erhalt der Webanwendung über den Medizinproduktehersteller StatConsult können mit dem Apothekenmodul die Daten mit wenigen Klicks elektronisch an den behandelnden Arzt übermittelt werden.

### Unkomplizierte Anwendung

Die erweiterte Version des Apothekenmoduls kann unabhängig vom Hämophiliezentrum genutzt werden. So kann die Ausgabe der Faktorpräparate auch ohne Verknüpfung mit dem Zentrum durch die Apotheke angelegt und dokumentiert werden. Die Melde- und Dokumen-

tationspflicht wird mit einem erzeugten PDF-Dokument abgespeichert. Per Fax kann diese Meldung an den behandelnden Arzt versendet werden. So können alle Hämophilie-Patienten von einer gesicherten und unabhängigen Dokumentation profitieren.

„Das Apothekenmodul im Haemoassist ermöglicht eine hohe Qualität in der Dokumentation“, lobt Prof. Dr. Andreas Tiede, Leiter der Ambulanz des Hämophiliezentrum der Medizinischen Hochschule Hannover. „Die Apotheken können gut mit diesem Modul arbeiten – was wir auch daran sehen, dass die Einträge zuverlässig an uns übermittelt werden.“ Ein weiterer wichtiger Schritt, um dem Patienten ein optimales Therapiemanagement zu ermöglichen.

Weitere Informationen zum Haemoassist gibt es im Internet unter: [www.meine-haemophilie.de](http://www.meine-haemophilie.de)

# Die Gentherapie ist ein Quantensprung

VON WIEBKE TOEBELMANN

Professor Wolfgang Miesbach, Leiter des Schwerpunkts Hämostaseologie am Universitätsklinikum Frankfurt am Main, erläutert die Bedeutung moderner Hämophilie-Therapien – allen voran die bahnbrechenden Erfolge der Gentherapie.

**Hämophilie-Patienten erleben die Ersatztherapie häufig als starke Einschränkung. Statt ein Leben lang intravenöse Injektionen oder Infusionen zu brauchen, könnte die Gentherapie durch eine einzige Behandlung durchschlagende Verbesserungen bringen. Wie funktioniert das?**

Bei einer Gentherapie wird das defekte Gen, das die Erkrankung bedingt, korrigiert. Tatsächlich ist nur eine einzige Infusion vonnöten, um möglichst langfristig erhöhte Faktorenspiegel zu erreichen. Die Hämophilie ist geradezu prädestiniert für die Gentherapie, da sie im Gegensatz etwa zu Rheuma oder Diabetes eine monogenetische Erkrankung ist mit einem sehr gut messbaren Faktorenspiegel. Das bedeutet, dass bei der Hämophilie jeweils nur ein einzelnes, gut charakterisiertes und vollständig entschlüsseltes Gen betroffen ist.

**Und die Symptome verbessern sich schlagartig?**

Genau. Es braucht nicht viel Zeit und nur einen geringen Anstieg der Gerinnungsfaktor-Aktivität, um eine deutliche Verbesserung der Symptome zu bewirken. Wir führen hierbei eine lebergezielte Gentherapie durch, da der fehlende Gerinnungsfaktor in diesem Organ produziert wird. Der Erfolg ist schnell zu sehen und nachhaltig.

**Wie lässt sich feststellen, ob eine Erkrankung überhaupt durch Gentherapie behandelt werden kann?**

Zunächst einmal ist es von zentraler Bedeutung, die molekulargenetische Grundlage einer Krankheit zu kennen. Das war bei der Hämophilie ziemlich früh der Fall, dass man die Faktoren VIII und IX sequenzieren konnte und dann herausbekam, wo die zugrundeliegenden Genmutationen lagen.

**Die am meisten entwickelte Variante in der Gentherapie ist die des Gentransfers. Wie funktioniert das genau?**

Dem Organismus wird dabei eine Kopie des betroffenen Gens zugeführt. Das Zielgewebe produziert ein entsprechendes Protein und schickt es in die Blutbahn. Das funktionierende Gen, das der Leber zugeführt werden soll, ist dabei klein genug, um in den Vektor zu



Prof. Wolfgang Miesbach, Leiter des Schwerpunkts Hämostaseologie am Universitätsklinikum Frankfurt am Main

passen. Bei solchen Vektoren handelt es sich zumeist um Adeno-assoziierte Viren (AAV), die wie eine Fähre die Genkopien in die Zellen transportieren. Diese Vektorenart ist selbst nicht pathogen, das heißt, sie macht nicht krank. Sie kann sich selbst auch nicht replizieren, aber verfügt eben über die besondere Eigenschaft, gemeinsam mit anderen Helfer-

viren das funktionierende Gen in das Zielorgan zu bringen – in diesem Falle die Leber. Das funktioniert dadurch, dass die für die Expression des Gens in der Zielzelle notwendigen Kontrollelemente, Pro-motor und Enhancer genannt, enthalten sind. Diese sind dafür verantwortlich, dass das Gen spezifisch in der Leber exprimiert wird.

**Die Erkrankung Hämophilie ist schon seit über 2.000 Jahren bekannt – und erst jetzt gibt es die entscheidenden Schritte in der Therapie?**

Ja, so ist es. Die Gentherapie selbst ist noch sehr jung: Die Geschichte der Gentherapie ist wechselvoll und der Erfolg war nicht gegeben. Es gab sogar Todesfälle, was die Gesamtentwicklung zurückgeworfen hat. Doch wurde die Gentherapie stetig verbessert. Und die Hämophilie ist wirklich die Speerspitze. Hier ist es nicht übertrieben, von Quantensprüngen zu sprechen. Die ersten maßgeblichen Erfolge gab es 2011 und 2014, wo man gesehen hat, dass die Applikation ohne Nebenwirkungen erfolgt und dass außerdem eine anhaltende Genexpression verzeichnet werden konnte. Nach Verabreichung der Therapie zeigte sich nämlich auch Jahre später ein um 5 bis 7 Prozent konstant erhöhter Faktor-IX-Wert. Die Blutungsrate nahm um 90 Prozent ab, sodass ein Teil der Patienten die regelmäßige prophylaktische Substitution mit einem Faktorenkonzentrat einstellen konnte.

Einen ähnlichen Durchbruch stellt eine Studie dar, die im New England Journal of Medicine publiziert wurde. Hier zeigte sich, dass nach einer einzelnen Infusion mit einem Adenovirus, welches eine korrekte Version des Faktor-VIII-Gens in Leberzellen ablegt, 13 Patienten mit Hämophilie A über drei Jahre keine schweren Blutungen mehr erlitten. Sie können auf prophylaktische Faktor-VIII-Infusionen verzichten.

**Das klingt ja äußerst vielversprechend. Aber gibt es gar keine Nebenwirkungen zu befürchten?**

Doch, es bestehen Sicherheitsrisiken, über die die Patienten auch sehr sorgfältig aufgeklärt werden. Obwohl sich AAV als hochverträglich bewährt haben, kann es vereinzelt zu Komplikationen kommen. Bei Patienten mit präexistierenden Antikörpern erwies sich die Gentherapie meist als wirkungslos. Auch eine Reaktion wie eine lokale Leberentzündung war zu beobachten. Die Forschung ist daher stets auf der Suche nach neuen Vektoren, die nicht mehr immunogen wirken. Darüber hinaus kann ein Langzeitrisiko für eine Tumorentwicklung nicht ausgeschlossen werden.



Das virale Erbgut integriert sich nur selten in das Genom der Wirtszelle. Das Risiko einer sogenannten Insertionsmutagenese und damit verbundene Kom-

so aussagekräftig, als dass man diese Risiken ignorieren könnte. Wir müssen sie also auch in Zukunft sehr genau beobachten.

#### Diese Erfolge müssen sehr befriedigend sein. Welche Rückmeldung erhalten Sie von Ihren Patienten?

Unser Team behandelte die ersten Patienten 2015 – und wir haben rasante Fortschritte sehen können. Bei den Beobachtungen, die wir in Frankfurt machten, waren wir immer sehr zufrieden mit den Ergebnissen, und unsere Patienten konnten die regelmäßige prophylaktische Substitution beenden und sich neu aufstellen, was Freizeit- und Sportaktivitäten betrifft. Die Resonanz war durchweg sehr positiv. Im Rahmen einer Interviewreihe, die wir durchgeführt haben, bekamen wir zum Beispiel die Rückmeldung, dass die Gentherapie die Lebensqualität der Befragten enorm gesteigert hat. Das ist natürlich überaus erfreulich. Bisher ist sie nur im Rahmen von Studien erhältlich, aber wir sind sehr zuversichtlich, was eine Zulassung innerhalb der nächsten paar Jahre betrifft. Die Gentherapie wird hoffentlich


finanziell erschwinglich sein und auch in Entwicklungsländern, wo die Versorgung bisher sehr schlecht ist, einen großen Unterschied machen können.

#### Subkutane Therapieformen bei Hämophilie sind generell auf dem Vormarsch. Können Sie das ein wenig erläutern?

Ja, die subkutane Applikation – also unter die Haut – ist bereits für die prophylaktische Therapie der schweren Hämophilie A mit und ohne Hemmkörper zugelassen. Neben der Gentherapie gibt es noch andere faszinierende und vielversprechende Verfahren, die sich zum Teil bereits in Studienphase 3 befinden und nicht mehr weit von der Zulassung entfernt sind. Da ist zum Beispiel ein monoklonaler Antikörper zu nennen, der gerinnungshemmende Mechanismen – den Tissue Factor Pathway Inhibitor (TFPI) – blockiert. Der Faktor Xa kann sich nicht mehr mit TFPI verbinden, sodass sowohl der FXa-Spiegel steigt als auch verstärkt Thrombin gebildet wird. Eine weitere subkutane Therapie ist das sogenannte Gen-Silencing, also das Stilllegen von Genen, was Patienten mit Hämophilie

A oder B und auch Hemmkörperhämophilie helfen kann. Sie werden mit small interfering RNA (siRNA)-Molekülen behandelt. Das Molekül wird einmal pro Monat subkutan verabreicht und bewirkt, dass es trotz Hämophilie zu einer ausreichenden Gerinnungsaktivierung kommt. Der Wirkstoff schaltet die Expression von Antithrombin (AT) aus, es kann also vermehrt Thrombin erzeugt werden. Bei beiden Methoden geht es darum, einen Gegenspieler zu hemmen und dadurch die Blutungsneigung des Patienten günstig zu beeinflussen. Neben der Gentherapie sind subkutane Therapien durch ihre lange Halbwertszeit zur Prophylaxebehandlung sehr sinnvoll.

#### Könnten durch neue Therapieformen Bluter weltweit geheilt werden?

Ganz so weit möchte ich nicht gehen. Besonders optimistisch sind wir aber bei der Gentherapie, die extrem vielversprechend ist. Tatsächlich ist die Hoffnung groß, dass Betroffene sogar normale Gerinnungsfaktoren entwickeln können. Das kommt einer Heilung doch recht nahe. 

»Die Hämophilie ist wirklich die Speerspitze der Gentherapie. Hier ist es nicht übertrieben, von Quantensprüngen zu sprechen.

plikationen wie beispielsweise Krebserkrankungen sind daher gering.

Aber dazu muss man sagen, dass es im Rahmen von Leberbiopsien zwar Gene gab, die sich in der Nähe von Wachstumsgenen lokalisiert haben, aber episomal blieben. Das heißt, sie integrierten sich nicht in das Genom der Wirtszelle. Zudem liegt das Ergebnis einer Langzeitstudie vor, welches zeigt, dass Patienten über einen Zeitraum von 15 Jahren keine Tumoren entwickelt haben. Das ist erfreulich, doch auch nicht

## So infiziert Corona den Alltag

VON JOHANNA BADORREK

Das Corona-Virus stellt unsere Gesellschaft gerade vor neue Herausforderungen – das gilt auch für Hämophilie-Patienten. Sylvia von Mackensen vom Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE) ist Medizinpsychologin und hat in einer Studie nachgefragt, wie die Pandemie das Leben Hämophiler verändert.

#### Ihr Schwerpunkt ist die Lebensqualitätsforschung bei Hämophilie. Mit Beginn der Corona-Pandemie haben Sie gleich eine Studie gestartet. Worum ging es da?

Wir haben Hämophilie-Patienten befragt, wie es ihnen während des Lockdowns geht, wie ihre medizinische Versorgung funktioniert und welche Gedanken, Gefühle, Sorgen und Ängste sie sich im Zusammenhang mit dem neuartigen Corona-Virus machen.

#### Wie viele Ansprechpartner haben Sie wie erreicht?

Wir haben über die Hämophiliezentren des Dr. von Haunerschen Kinderspitals München, GZRR Duisburg, Erwachsenen- und Kinderzentrum UKE

Hamburg und HämoZentrum Hannover-Hildesheim-Osnabrück 586 Fragebögen verschickt und 355 zurückbekommen, also eine recht hohe Rücklaufquote von 61,7 Prozent.

#### Was haben Sie herausgefunden?

Sehr viel, hier beispielhaft ein paar Zahlen und Erkenntnisse. 66 Prozent der Gesamtgruppe erlebten mindestens eine Gefühlsbeeinträchtigung. 16 Prozent waren wütend, 15 Prozent fühlten sich hilflos oder ausgeliefert, 40 Prozent unverändert. Patienten mit schwerer Form machten sich mehr Sorgen wegen Lieferengpässen. Patienten mit Komorbiditäten machten sich mehr Sorgen, Covid-19 zu bekommen. 52,8 Prozent der Arzttermine wurden ver-



Priv.-Doz. Dr. Sylvia von Mackensen ist Medizinpsychologin am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE) und erforscht die Lebensqualität von Hämophilie-Patienten.


schohen, 45,2 Prozent abgesagt. Auffällig ist, dass Eltern in allen Bereichen besorgter sind als erwachsene Patienten. Das ist einerseits überraschend, weil Kinder nicht so sehr von Covid-19 betroffen sind. Andererseits tragen Eltern die Verantwortung für ihr Kind. Viele dieser Mütter sind Konduktorinnen und haben durch ihre Väter oder Onkel Erfahrung mit den Folgen kontaminierter Faktorkonzentrate (z. B. HIV und Hepatitis-C). Positiv war, dass sich zwei Drittel gut informiert fühlten. Erstaunlich viele informieren sich über das RKI. Da sehen wir einen Unterschied zu Menschen aus der Allgemeinbevölkerung. Allerdings fragten sich auch ein Fünftel, ob Covid-19 über plasmatische Produkte übertragen werden kann

und sogar 54,2 Prozent machten sich Gedanken, ob sie zur Risikogruppe gehören.

#### Wie reagieren Sie auf diese Ergebnisse?

Wir wollen weiter aufklären. Mit der DHG plane ich gerade ein Webinar, in dem wir mit Patienten diskutieren möchten. Außerdem sind Aufklärungsmaterial und ein Maßnahmenkatalog in Planung.

#### Was raten Sie Hämophilie-Patienten in der aktuellen Situation?

An die Maßnahmen halten, aber nicht in Panik verfallen, nicht ständig Berichte über Corona schauen oder lesen. Unnötige Kontakte meiden, aber zumindest einen persönlichen Kontakt halten – Telefonieren allein reicht nicht. 

# Corona: Zwischen Sorge und Pragmatismus

VON JOHANNA BADORREK

Seit Monaten treibt SARS-COV-2 unsere Gesellschaft zum Handeln. Susanne Zech hat unmittelbar mit den Auswirkungen der Pandemie zu tun, sie ist im Auftrag der Deutschen Hämophiliegesellschaft (DHG) Ansprechpartnerin für Hämophilie-Patienten. Wir fragten nach Ängsten, Sorgen, Beratungsangeboten und Austausch.



Susanne Zech, ehrenamtliche Regionalvertreterin und Vertrauensmitglied der DHG für die Region Baden-Württemberg Süd-West

vor Ort möglich waren, ist im Grunde der Kern unserer Arbeit entfallen. Es ist unser Schwerpunkt, Veranstaltungen zu organisieren, die zum einen natürlich informieren, aber zum anderen auch Menschen mit Hämophilie zusammenbringen. Wir mussten fast alles absagen. Damit entfiel auch der für die Patienten so wichtige persönliche Austausch. Online können wir lediglich Fakten vermitteln, aber wenn die Betroffenen persönlich zusammenkommen, können sie sich über ihre Erfahrungen austauschen, finden Gemeinsamkeiten und es entsteht ein ganz anderes Miteinander. Da wird individuelles Erleben in jeder Altersgruppe ausgetauscht. Kinder und Erwachsene erfahren, dass es noch andere gibt, denen es so geht wie ihnen. Das stärkt ungemein. Deshalb ist uns der persönliche Austausch jenseits der virtuellen Welt so wichtig.

## Welche Nöte und Sorgen werden zurzeit an Sie herangetragen?

In der ersten Welle war die Verunsicherung größer. Da waren viele vorsichtiger und ängstlicher. Unter anderem ging es auch immer wieder darum, ob die Versorgung mit – auch virenfreien – Präparaten gewährleistet ist oder es Lieferengpässe geben würde. Wir haben auf alle Fragen und Sorgen reagiert und versucht, zeitnah umfassend aufzuklären. Auf unserer Homepage finden sich stets aktuelle Informationen. In der zweiten Welle sind die Sorgen wegen Corona kein so großes Thema mehr. Nach meiner Erfahrung sind es meist dieselben Ängste und Sorgen wie zuvor, die unsere Mitglieder beschäftigen. Noch immer stehen die unklaren Änderungen im Schwerbehindertenrecht an. Außerdem war der Bezug der Medikamente über die Apotheken ein großes Thema. Statt der Hämophiliezentren übernehmen ja nun seit September die Apotheken die Versorgung mit den Gerinnungs-Präparaten. Aber natürlich werden auch noch immer Fragen und Ängste wegen der Corona-Pandemie an uns herangetragen, bestürmt werden wir jedoch nicht. Es herrscht vorwiegend ein pragmatischer Umgang mit der Situation.

## Frau Zech, was ist Ihre Aufgabe bei der DHG?

Ich bin ehrenamtliche Regionalvertreterin und Vertrauensmitglied der DHG für die Region Baden-Württemberg Süd-West. Insgesamt hat die DHG bundesweit 17 solcher Regionalgruppen, in denen ehrenamtliche Mitarbeiter wie ich als Ansprechpartner zur Verfügung stehen und regionale Veranstaltungen organisieren.

## Wie kommt es, dass Sie dieses Ehrenamt übernommen haben?

Ich bin Konduktorin dieser Krankheit. Neben meinen eigenen Einschränkungen habe ich einen hämophilen Sohn und eine meiner beiden Töchter ist ebenfalls Konduktorin. Nach der für uns überraschenden Diagnose waren wir verunsichert. Die DHG hat uns informiert, Ansprechpartner genannt und mit anderen Betroffenen zusammengebracht, was uns sehr geholfen hat. Und auf diesem Wege kann ich etwas zurückgeben.

## Wie hat sich Ihre Arbeit mit Beginn der Pandemie verändert?

Dadurch, dass in diesem Jahr über viele Monate keine Veranstaltungen

## Wie erklären Sie sich das?

Vermutlich liegt es daran, dass Hämophilie-Patienten mit ihren Familien früh lernen, für sich selbst zu sorgen. Wir sind es gewohnt, uns aktiv zu informieren und Verantwortung für uns zu übernehmen. Auch Ausnahmesituationen sind uns nicht fremd. Wer eine seltene Erkrankung hat, steht in regelmäßigem Austausch mit Fachärzten, muss auf sich achten und sehr oft auch für sich einstehen.

## Gehören Hämophilie-Patienten zur Risikogruppe?

Nein, nach jetzigem Wissensstand erhöht die Hämophilie nicht das Risiko eines schweren Verlaufs bei einer Covid-19-Infektion. Aber auch bei Hämophilie-Patienten gibt es viele Un-

» Wenn Betroffene persönlich zusammenkommen, können sie sich über ihre Erfahrungen austauschen, finden Gemeinsamkeiten und es entsteht ein ganz anderes Miteinander.

terschiede, der eine hat zusätzliche Erkrankungen, der andere ist sonst kerngesund. Wichtig ist hier immer, wie der Gesamtzustand ist und ob jemand weitere Erkrankungen hat wie zum Beispiel Bluthochdruck. Das ist wie beim Bevölkerungsdurchschnitt. Aber: Im Falle einer Infektion mit schwerem Verlauf ist bei der Behandlung Vorsicht geboten.

## Inwiefern?

Das Virus hat erheblichen Einfluss auf die Gerinnung. Deshalb sollte bei der Behandlung unbedingt ein Hämophiliezentrum hinzugezogen werden. Es braucht Speziallabore und jemanden, der die Ergebnisse der Untersuchungen richtig zu interpretieren weiß und sich auskennt.

## Was raten Sie Patienten oder Angehörigen im Infektionsfall?

Das, was Hämophile immer tun sollten, wenn sie ärztliche Unterstützung brauchen: über ihre Erkrankung informieren und sofort Kontakt zum Hämophiliezentrum aufnehmen. Hämophile brauchen erfahrenes medizinisches Personal, da die Hämophilie immer „mit reinspielt“.

## Welche Angebote organisieren Sie und Ihre Kollegen zurzeit?

In der Sommerzeit, als es noch möglich war, liefen noch einige wenige normale Veranstaltungen, natürlich mit Hygienekonzept. Der Aufwand war höher, aber es war möglich. Wir hatten zum Beispiel ein Spritzen-Wochenende, aber es war dieses Jahr das einzige, obwohl viele darauf angewiesen sind. Es ist wichtig zu erlernen, sich selbst oder sein Kind richtig zu spritzen, weshalb es normalerweise einige solcher Gelegenheiten im Jahr gibt. Ersatzweise für die Präsenzveranstaltungen bieten wir viele Online-Informationen und Online-Seminare, um diverse Themen abzudecken. Dabei versuchen wir auch immer auf das zu reagieren, was an Themen aus der Community kommt. Rund um die Online-Seminare sind wir außerdem um möglichst viel persönlichen Kontakt bemüht. Wenn ich während eines virtuellen Seminars das Gefühl habe, dass noch Fragen offen sind oder es Unsicherheiten gibt, dann frage ich per E-Mail oder Telefon später noch mal nach. Für mich persönlich hat sich deshalb die Arbeit an manchen Stellen sogar intensiviert, zumal jetzt auch mal Anliegen von Mitgliedern bei mir landen, die eigentlich nicht zu meiner Region gehören, das Internet kennt ja keine Ländergrenzen. Und wir sind für alle da.

## Wie werden die Online-Seminare angenommen?

Sehr gut, letztens hatten wir sogar jemanden, der erzählte, er sei 1940 geboren – da war ich wirklich beeindruckt. Wir helfen auch immer gern, damit jeder, der will, dabei sein kann. Niemand soll abgehängt werden, weil die Technik eine Hürde darstellt. fi



# Hämophilie-Zentren (CCC) in Deutschland

## PLZ-Bereich 0 bis 2

### UNIVERSITÄTSKLINIK LEIPZIG, ZENTRUM FÜR HÄMOSTASEOLOGIE

Liebigstraße 20 a, 04103 Leipzig  
Telefon: (0341) 971 28 35  
Notfalltelefon: (0151) 12 23 41 13

### UNIVERSITÄTSKLINIK LEIPZIG, GERINNUNGSAMBULANZ

Liebigstraße 20a, 04103 Leipzig  
Telefon: (0341) 972 62 46  
Notfalltelefon: (0341) 972 61 14

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM HALLE

Ernst-Grube-Straße 40, 06120 Halle  
Telefon: (0345) 557 32 06 oder (0345) 557 23 88

### CHARITÉ-BERLIN, CAMPUS MITTE

Luisenstraße 13, 10117 Berlin  
Telefon: (030) 450 52 51 57  
Notfallnummer: (030) 450 52 50 00

### VIVANTES - KLINIKUM IM FRIEDRICHSHAIN

Landsberger Allee 49, 10249 Berlin  
Telefon: (030) 130 23 16 23  
Notfallnummer: (0151) 126 08 48 1

### CHARITÉ-BERLIN, CAMPUS VIRCHOW-KLINIK

Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin  
Telefon: (030) 450 55 31 12

### CHARITÉ-BERLIN, KINDERKLINIK CAMPUS VIRCHOW-KLINIK

Augustenburger Platz 1,  
Mittelallee 8 (auf dem Campus), 13353 Berlin  
Telefon: (030) 450 56 64 32 oder (030) 450 56 60 04

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM HAMBURG- EPPENDORF, KLINIK FÜR PÄD. HÄMATOLOGIE UND ONKOLOGIE

Martinistraße 52, 20246 Hamburg  
Telefon: (040) 741 05 37 96 oder  
(040) 741 05 42 70  
Notfallnummer: (040) 741 05 27 25

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM HAMBURG-EPPENDORF, ONKOLOGISCHES ZENTRUM, GERINNUNGSAMBULANZ

Martinistraße 52, 20246 Hamburg  
Telefon: (040) 741 05 24 53  
Notfalltelefon: (0152) 228 16 79 8

### PROF.-HESS-KINDERKLINIK BREMEN, KLINIKUM MITTE

St.-Jürgen-Straße 1, 28177 Bremen  
Telefon: (0421) 497 36 55  
Notfallnummer: (0421) 497 54 10

## PLZ-Bereich 3 bis 4

### WERLHOF-INSTITUT HANNOVER

Schillerstraße 23, 30159 Hannover  
Telefon: (0511) 79 00 17 9  
Notfalltelefon: (0172) 892 01 80

### MEDIZINISCHE HOCHSCHULE HANNOVER

Carl-Neuberg-Straße 1, 30625 Hannover  
Telefon: (0511) 532 41 47  
Notfalltelefon: (0178) 402 49 62

### MEDIZINISCHE HOCHSCHULE HANNOVER, ZENTRUM FÜR KINDERHEILKUNDE UND JUGENDMEDIZIN

Carl-Neuberg-Straße 1, 39625 Hannover  
Telefon: (0511) 532 92 22  
Notfalltelefon: (0511) 532 32 20

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM GIESSEN, INTERDISZIPLINÄRER SCHWERPUNKT FÜR HÄMOSTASEOLOGIE

Langhansstraße 2, 35392 Gießen  
Telefon: (0641) 985 42 72 3

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM GIESSEN, ZENTRUM FÜR KINDERHEILKUNDE

Feulgenstraße 10-12, 35392 Gießen  
Telefon: (0641) 985 42 72 3  
Notfalltelefon: (0641) 985 57 90 0

### UNIVERSITÄTSKLINIK DÜSSELDORF, INSTITUT FÜR HÄMOSTASEOLOGIE UND TRANSFUSIONSMEDIZIN

Moorenstraße 5, 40225 Düsseldorf  
Telefon: (0211) 811 73 44 oder (0211) 811 71 05  
Notfallnummer: (0211) 811 74 73

### UNIVERSITÄTSKLINIK DÜSSELDORF, ZENTRUM FÜR KINDER- UND JUGENDMEDIZIN

Moorenstraße 5, 40225 Düsseldorf  
Telefon: (0211) 811 85 90  
Notfalltelefon: (0211) 811 76 87

### GERINNUNGSZENTRUM RHEIN/RUHR (GZRR)

Königstraße 13, 47051 Duisburg  
Telefon: (0203) 348 33 60  
Notfallnummer: (0173) 698 95 72

### GERINNUNGSPRAXIS MÜNSTER, PRAXIS FÜR THERAPIE UND DIAGNOSTIK VON BLUTGERINNUNGSSTÖRUNGEN

Voßgasse 3, 48143 Münster  
Telefon: (0251) 620 42 0

## PLZ-Bereich 5 bis 8

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM BONN, INSTITUT FÜR EXP. HÄMATOLOGIE UND TRANSFUSIONSMEDIZIN

Sigmund-Freud-Straße 25, 53127 Bonn  
Telefon: (0228) 287 15 18 8  
Notfallnummer: (0228) 287 0

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM MAINZ, GERINNUNGS- AMBULANZ UND HÄMOPHILIEZENTRUM

Langenbeckstraße 1, 55101 Mainz  
Telefon: (06131) 174 17 3  
Notfalltelefon: (0172) 138 02 37

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM MAINZ, KINDERKLINIK

Langenbeckstraße 1, 55101 Mainz  
Telefon: (06131) 172 11 2

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM FRANKFURT (MAIN), KLINIK FÜR KINDER- UND JUGENDMEDIZIN, PÄDIATRISCHE HÄMATOLOGIE, ONKOLOGIE, HÄMOSTASEOLOGIE

Theodor-Stern-Kai 7, 60590 Frankfurt  
Telefon: (069) 630 16 33 4 oder (069) 630 16 43 2  
Notfalltelefon: (0172) 617 70 00

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM FRANKFURT (MAIN), HÄMOSTASEOLOGIE UND HÄMOPHILIEZENTRUM, INSTITUT FÜR TRANSFUSIONSMEDIZIN

Theodor-Stern-Kai 7, 60590 Frankfurt  
Telefon: (069) 630 15 05 1 oder (069) 630 16 73 8  
Notfalltelefon: (0160) 476 45 72

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM DES SAARLANDES, HÄMOPHILIE-ZENTRUM (ERWACHSENE)

Kirrburgstraße 100, 66421 Homburg/Saar  
Telefon: (06841) 162 25 30 oder (06841) 162 25 32  
Notfallnummer: (06841) 163 00 00

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM DES SAARLANDES, HÄMOPHILIE-ZENTRUM (KINDER)

Kirrburgstraße 100, 66421 Homburg/Saar  
Telefon: (06841) 162 84 09  
Notfalltelefon: (06841) 162 83 99

### SRH KURPFALZKRANKENHAUS HEIDELBERG GMBH

Bonhoefferstraße 5, 69123 Heidelberg  
Telefon: (06221) 884 01 0  
Notfalltelefon: (06221) 88 40 04

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM FREIBURG, ZKJ (ZENTRUM FÜR KINDER- UND JUGENDMEDIZIN)

Mathildenstraße 1, 79106 Freiburg  
Telefon: (0761) 270 43 03 0  
Notfalltelefon: (0761) 270 43 00 0

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM FREIBURG, INSTITUT FÜR KLINISCHE CHEMIE UND LABORATORIUMS- MEDIZIN

Hugstetterstraße 55, 79106 Freiburg  
Telefon: (0761) 270 37 79 0

### UNIVERSITÄTSKLINIKUM MÜNCHEN, MEDIZINISCHE KLINIK INNENSTADT

Ziemssenstraße 1, 80336 München  
Telefon: (089) 440 05 21 20 oder (089) 440 05 22 02  
Notfallnummer: (089) 400 73 71 0

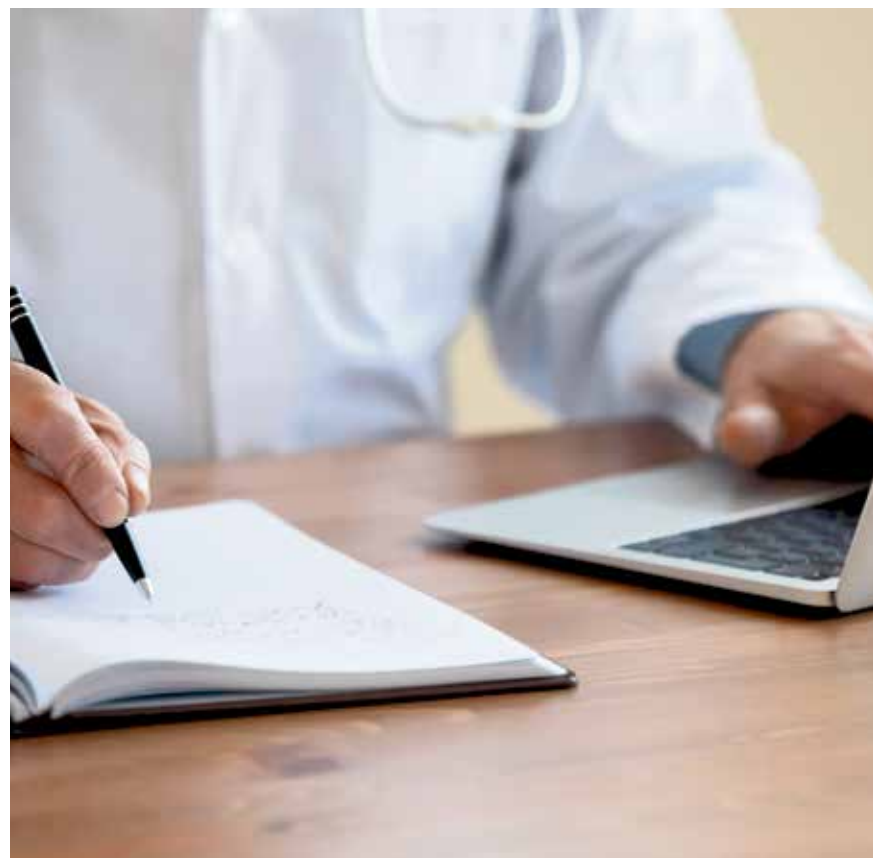
### UNIVERSITÄTSKLINIKUM MÜNCHEN, KINDERKLINIK UND KINDERPOLIKLINIK

Lindwurmstraße 4, 80337 München  
Telefon: (089) 440 05 28 53 oder (089) 440 05 28 11  
Notfalltelefon: (0172) 906 23 97

# „Wer seine Daten spendet, hilft sich und anderen“

VON MAIKE DUGARO

Das Deutsche Hämophilie-Register (DHR) führt die Daten von Hämophilie-Patienten zusammen, um die bessere Erforschung dieser seltenen Erkrankungen zu stützen. Im Interview erklärt die Leiterin der DHR-Geschäftsstelle Dr. Christine Keipert, um welche Daten es sich dabei handelt, wie Patienten davon profitieren und welche Herausforderungen es noch zu meistern gilt.



## Am 1. August 2019 ist die neue Version des Deutschen Hämophilie-Registers (DHR) gestartet. Was hat sich geändert?

An diesem Tag trat das überarbeitete Transfusionsgesetz in Kraft, das nun zum ersten Mal eine gesetzliche Grundlage für das DHR enthält und die Aufgaben und Zuständigkeiten explizit regelt. Wir haben insbesondere darauf geachtet, die Datenerfassung des DHR mit den großen internationalen Registern und der Guideline der Europäischen Arzneimittelagentur (EMA) zu harmonisieren. Damit wollen wir die besten Voraussetzungen schaffen, die erfassten Forschungsdaten international zu vergleichen. Zusätzlich bietet das neue DHR die Möglichkeit, die aktuell auf den Markt kommenden, innovativen Therapieoptionen – beispielsweise modifizierte Faktorpräparate, monoklonale Antikörper oder Gentherapien – zu erfassen und deren Entwicklung, zum Wohle der Patienten, langfristig zu beobachten und zu erforschen.

## Welche Bedeutung kommt dem DHR dabei zu?

Das DHR ist das nationale Patientenregister, in dem medizinische Daten von Menschen mit Hämostasestörungen aus ganz Deutschland gesammelt werden. Das sind Personen mit Hämophilie A, Hämophilie B, von-Willebrand-Syndrom oder einem anderen Gerinnungsfaktormangel. Bei diesen seltenen Erkrankungen ist ein Register von ganz besonderer Bedeutung: Groß angelegte Studien sind in diesem Bereich oftmals schwer durchführbar, da es schlicht an der erforderlichen Patientenzahl fehlt. Deshalb liegt die Stärke eines Registers in der Möglich-

keit, die Erkrankung und deren Behandlung über lange Zeiträume zu beobachten, um daraus aussagekräftige Schlüsse ziehen zu können.

Der Gesetzgeber hat das erkannt und dem DHR mit einer gesetzlichen

» Das DHR ist das nationale Patientenregister, in dem medizinische Daten von Menschen mit Hämostasestörungen aus ganz Deutschland gesammelt werden.

Grundlage im entsprechend erweiterten Transfusionsgesetz einen besonderen Stellenwert gegeben. Die Datenerhebung im DHR ist nun vorgeschrieben und alle behandelnden Mediziner sind zur Aufklärung ihrer Patienten in Bezug auf die Teilnahme am DHR verpflichtet.

## Welche Daten sammelt das DHR?

Der aktuelle Datensatz unterscheidet sich zwischen einmaligen Angaben und jährlichen Angaben. Zu den Daten, die nur einmalig bei Aufnahme ins DHR erfasst werden, zählen die Profildaten der Patienten sowie Daten zu Anamnese und Diagnose. Therapeutische Daten müssen mindestens jährlich ergänzt werden. Da wir Transparenz für immens wichtig halten, können allgemeine Informationen, aber auch anonymisierte Daten des DHR von unserer Internetseite heruntergeladen werden.

## Wo liegen die Vorteile für Patienten?

Angeborene Hämostasestörungen sind seltene Erkrankungen, das heißt, dass weniger als fünf von 10.000 Menschen daran erkranken. Deswegen ist es besonders wichtig, dass möglichst viele Patienten mit ihren Daten zur Erforschung dieser Erkrankungen beitragen. Aktuell spielt das eine besonders große Rolle, da sehr viele neue Behandlungsmöglichkeiten die Marktreife erlangen. Deren Wirksamkeit und Sicherheit wird natürlich vor der Zulassung in klinischen Studien evaluiert und bestätigt. Aber nur durch die Dokumentation der Langzeitbehandlung lassen sich Aussagen darüber treffen, ob zum Beispiel bestimmte Therapieoptionen für eine bestimmte Patientengruppe besonders vorteilhaft sind. Durch die Spende ihrer Daten helfen Patienten also langfristig dabei, sowohl ihre eigene, als auch die Behandlung anderer zu optimieren.

## Das DHR ist ein Kooperationsprojekt des Paul-Ehrlich-Instituts mit zwei Patientenverbänden. Wie gestaltet sich diese Zusammenarbeit?

Die Geschäftsstelle des DHR am Paul-Ehrlich-Institut betreibt das Register, vertritt es gegenüber Dritten und fungiert als direkter Ansprechpartner für meldende Einrichtungen. Geführt wird das DHR als Kooperationsprojekt des Paul-Ehrlich-Instituts mit drei Kooperationspartnern, den beiden deutschen Patientenorganisationen DHG (Deutsche Hämophiliegesellschaft e. V.) und IGH (Interessengemeinschaft Hämophiler e. V.) als direkte Vertreter der Patienteninteressen und der GTH (Gesellschaft für Thrombose- und Hämostaseforschung)

als wissenschaftliche Fachgesellschaft der behandelnden Mediziner. Ein Lenkungsausschuss und ein Fachausschuss unterstützen die DHR-Geschäftsstelle.

## Was hat das DHR Ihrer Meinung nach in den vergangenen zehn Jahren erreicht?

Seit 2008 werden im DHR medizinische Daten von Patienten mit Hämostasestörungen zusammengeführt. Diese Daten helfen zum einen, einen Überblick über die behandelnden Einrichtungen sowie die Betroffenen zu gewinnen, um somit die Versorgung der Patienten mit den notwendigen Arzneimitteln sicherzustellen, zum anderen, die Erforschung dieser seltenen Erkrankungen mit Patientendaten zu unterstützen.

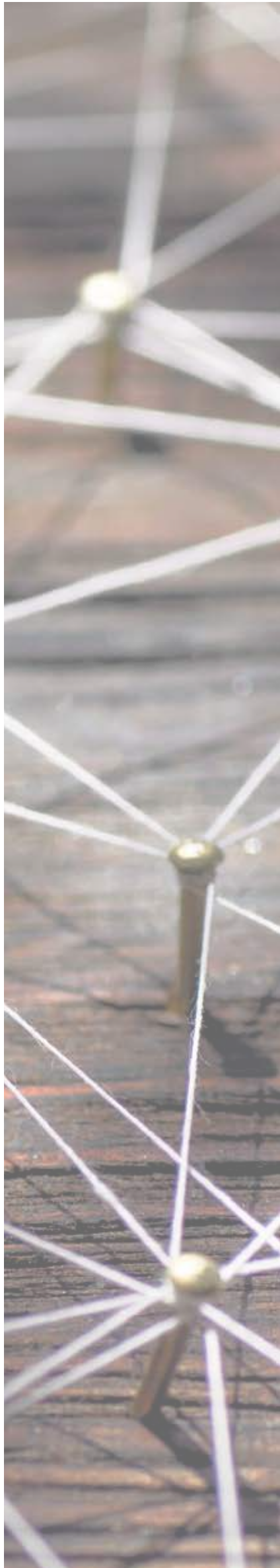
## Welche Herausforderungen liegen noch vor Ihnen?

Für ein Register, das an der Langzeiterfassung von Daten interessiert ist, ist es immer eine Herausforderung, den erfassten Datensatz stabil zu halten und gleichzeitig so flexibel zu sein, dass die erfassten Parameter an den aktuellen Stand der Forschung angepasst werden können. Für uns wird es eine Herausforderung bleiben, stets die relevanten Daten zu sammeln, insbesondere im Hinblick auf die neuen Therapieoptionen, die einen Paradigmenwechsel in der Hämophiliebehandlung darstellen.

Außerdem wollen wir die Datenerfassung für alle Beteiligten so bequem wie möglich machen. Viele Patienten dokumentieren ihre Behandlungsdaten elektronisch in speziellen Apps. Diese Daten qualitätsgesichert in das DHR zu übertragen, stellt nach wie vor eine große Herausforderung dar. f



## Werbepartner



Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

**CSL Behring GmbH**  
Philipp-Reis-Str. 2 | 65795 Hattersheim  
www.cslbehring.de  
[medwiss@cslbehring.com](mailto:medwiss@cslbehring.com)



**Novo Nordisk Pharma GmbH**  
Brucknerstr. 1 | 55127 Mainz  
Tel.: +49 61 31 / 903-0, Fax: +49 61 31 / 903 37 20  
www.Haemcare.de  
[DE-Press@novonordisk.com](mailto:DE-Press@novonordisk.com)



**Pfizer Pharma GmbH**  
Linkstr. 10 | 10785 Berlin  
www.pfizer.de  
[info@pfizer.de](mailto:info@pfizer.de)



**Themenbote GmbH**  
Elisenstr. 5 | 12169 Berlin  
M [info@themenbote.com](mailto:info@themenbote.com)  
T +49 30 21 300 80-12 | F +49 30 21 300 80-15  
[www.themenbote.com](http://www.themenbote.com)

Der themenbote ist eine Publikation der Themenbote GmbH, die am 20. Januar 2021 als Beilage mit dem Thema „Hämophilie und Lebensqualität – das funktioniert“ im Handelsblatt erschienen ist.

HERAUSGEBER  
Sascha Bogatzki | [s.bogatzki@themenbote.com](mailto:s.bogatzki@themenbote.com)

LEITUNG REDAKTION & LEKTORAT  
Julia Borchert | [redaktion@themenbote.com](mailto:redaktion@themenbote.com)

LEITUNG DESIGN & GESTALTUNG  
Susanne Scheduling | [layout@themenbote.com](mailto:layout@themenbote.com)

REDAKTION  
Johanna Badorrek | Julia Brandt | Maïke Dugaro |  
Wiebke Toebelmann

LEITUNG VERKAUF  
Marco Spahn | [m.spahn@themenbote.com](mailto:m.spahn@themenbote.com)

FOTOS  
Shutterstock, istockfoto (S. 7), Clarisse Meyer auf  
[www.unsplash.com](http://www.unsplash.com) (Titel)

DRUCK  
DDV Druck GmbH

V.I.S.D.P. FÜR REDAKTIONELLE INHALTE  
Sascha Bogatzki, Herausgeber

Die Themenbote GmbH und die Handelsblatt GmbH sind rechtlich getrennte und redaktionell unabhängige Unternehmen.

Inhalte von Werbebeiträgen, Advertorials und Anzeigen geben die Meinung der beteiligten Unternehmen wieder. Die Redaktion ist für die Richtigkeit der Beiträge nicht verantwortlich. Die rechtliche Haftung liegt bei den jeweiligen Unternehmen.



Unterstützen Sie die Arbeit der

**DEUTSCHEN HÄMOPHILIEGESELLSCHAFT ZUR  
BEKÄMPFUNG VON BLUTUNGSKRANKHEITEN E.V.**

durch eine Spende.

**Jede Spende kann steuerlich geltend gemacht werden.**

Konto:

Hamburger Sparkasse (BLZ 20050550) Nr.: 1098212267  
IBAN: DE29 2005 0550 1098 2122 67, BIC: HASPDEHHXXX

***Gewinnen Sie neue Mitglieder  
für unsere Gesellschaft!***

---

Deutsche Hämophiliegesellschaft  
zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e.V.  
Neumann-Reichardt-Straße 34 · 22041 Hamburg · Tel.: (040) 6722970 · Fax: (040) 6724944  
E-Mail: [dhg@dhg.de](mailto:dhg@dhg.de) · Internet: [www.dhg.de](http://www.dhg.de)