



themenbote

MEDIZIN

Das funktioniert

Hämophilie und Lebensqualität

Menschen mit Hämophilie wissen, was es bedeutet, wenn das Leben von nur einem Faktor abhängt. Doch ihre Lebenserwartung ist durch weitreichende Forschung in Diagnose und Therapie heute nahezu normal. Starke Netzwerke geben den Betroffenen außerdem die Unterstützung, die sie brauchen.

SOZIALRECHTLICHE FRAGEN

Vorteile für Hämophile durch
Schwerbehindertenausweis & Co.

Seite 6

DIAGNOSE UND THERAPIE

Durch stete Forschung ist eine höchst
individuelle Behandlung möglich

Seite 8

HEILUNG IN NAHER ZUKUNFT?

Nach Studienphase 3 wird 2022 die
Zulassung der Gentherapie erwartet

Seite 12

Liebe Leserin, lieber Leser,

stellen Sie sich vor, Ihr Leben hinge von nur einem Faktor ab: dem Gerinnungsfaktor. So geht es etwa 6.000 Menschen in Deutschland. Sie sind von Hämophilie betroffen, einer seltenen Erkrankung, die auch als Bluterkrankheit bekannt ist.

Betroffenen fehlt ein wichtiges körpereigenes Eiweiß, das Blutgefäße nach einer Verletzung wieder verschließt. Bei gesunden Menschen gerinnt das Blut. Es verklumpt und hilft so, die Wunde zu heilen. Damit dieser Prozess funktioniert, müssen 13 unterschiedliche Eiweiße ihren Dienst tun – die sogenannten Faktoren. Bei Menschen mit Hämophilie fehlt einer dieser Faktoren, funktioniert nicht richtig oder ist nur in geringem Maße vorhanden. Schuld ist ein verändertes Gen auf dem X-Chromosom. Mädchen können den Defekt mit dem zweiten X-Chromosom ausgleichen. So kommt es auch, dass fast ausschließlich Jungen und Männer von der Krankheit betroffen sind.

Was bedeutet es nun, wenn das Leben von nur einem Faktor abhängt? Noch in den 1960er-Jahren stand das Fehlen des Faktors für eine Lebenserwartung von gerade mal 30 Jahren.

Heute können Betroffene ein annähernd normales Leben führen mit der gleichen Lebenserwartung wie Gesunde. Und auch davor zu verbluten, muss sich niemand mehr fürchten. Grund dafür sind moderne Medikamente, die den fehlenden Gerinnungsfaktor ersetzen und so dafür sorgen, dass Einblutungen in die Gelenke nach Stößen oder Stürzen schnell gestillt werden.

In dieser Ausgabe des Themenboten schauen wir nicht nur auf die gesundheitlichen Folgen einer Hämophilie, sondern auch darauf, was die Erkrankung sozialrechtlich mit sich bringt. Wir sprechen mit Experten über die Chancen und Hürden der Gentherapie, darüber was Selbsthilfe leisten kann und wie ein gutes Netzwerk Betroffene stärkt. Apropos Netzwerk: Wer eine seltene Erkrankung hat, braucht nicht nur Unterstützung von anderen Betroffenen und Experten, sondern auch von Nachbarn, Erziehern, Freunden und Bekannten. Also von Menschen wie Ihnen. Nehmen Sie also Kontakt auf und bleiben Sie in Verbindung.

Herzlichst, Ihr

Sascha Bogatzki



Sascha Bogatzki, Herausgeber



INHALT

4 Fehlender Faktor – aber ein erfülltes Leben
Dank wirksamer Therapien und einer guten Versorgungsinfrastruktur ist für Hämophile heute zum Glück ein Leben ohne viele Einschränkungen möglich.

6 Ich empfehle, Tagebuch zu schreiben
Björn Drebing, ehemaliger Vorstand der Deutschen Hämophiliegesellschaft (DHG), spricht über die sozialrechtlichen Fragen, die sich zum Thema stellen.

8 Früh entdeckt, passgenau behandelt
Nicht heil-, aber gut therapierbar: Dr. Cornelia Wermes aus Hildesheim und Dr. Dr. Christoph Königs aus Frankfurt im Doppelinterview über die Optionen.

9 Bewegt verbessert: Was Physiotherapie bewirkt
Dr. Günter Auerswald erklärt, wie Physiotherapie die Lebensqualität von Betroffenen verbessert – vor allem, wenn möglichst früh damit begonnen wird.

10 Die Begleitung durch Spezialisten ist unverzichtbar
Wie Deutschland im Bereich der Hämophilie-Versorgung aufgestellt ist, darüber berichtet Matthias Marschall, Vorstandsvorsitzender der DHG.

11 Gemeinsam das Leben meistern
Susanne Zech, Regionalvertreterin und Vertrauensmitglied der DHG, macht deutlich, wie die Vernetzung mit anderen Hämophilen den Alltag erleichtert.

12 Gentherapie – Heilung statt Symptombehandlung
Prof. Dr. Miesbach aus Frankfurt erklärt, wie Ärzte und Wissenschaft versuchen, die Hämophilie nicht nur zu behandeln, sondern mit Gentherapie zu heilen.

13 Facettenreich: Die Von-Willebrand-Krankheit
Diese Form der Bluterkrankheit betrifft im Gegensatz zur Hämophilie Frauen und Männer gleichermaßen. Wichtig ist die richtige Diagnose und Behandlung.

WERBEBEITRÄGE

7 **Richtung Zukunft**
Advertorial Pfizer Pharma GmbH



Fehlender Faktor – aber ein erfülltes Leben

VON WIEBKE TOEBELMANN

Ob Sturz, Stoß oder Schramme: Schon kleine Verletzungen können für Hämophile gefährlich werden. Dank wirksamer Therapien und einer guten Versorgungsinfrastruktur ist heute zum Glück ein Leben ohne viele Einschränkungen möglich.

Ein aufgewecktes Baby, das scheinbar kerngesund ist – nur zeigen sich auf seiner Haut immer wieder dunkle Hämatome! Die besorgten Eltern lassen ihren Kleinen beim Kinderarzt durchchecken. Innere Verletzungen werden ausgeschlossen, doch der Bluttest ergibt: Das Kind hat eine Hämophilie. So oder so ähnlich stellen viele betroffene Eltern fest, dass ihr Nachwuchs an einer Blutungserkrankung leidet. Die Diagnose reißt ihnen zunächst einmal den Boden unter den Füßen weg. Muss man sein Kind nun für immer wie ein rohes Ei behandeln?

Hämophilie ist eine Krankheit des Erbguts

Zunächst zum Charakter dieser seltenen Erkrankung: Bei einer Hämophilie handelt es sich um eine Störung der Blutgerinnung. Verletzt sich ein gesunder Mensch, so sorgt sein Körper dafür, dass das Blut gerinnt und die betroffenen Stellen in den Blutgefäßen wieder verschließt – die Wunde heilt. Ein Prozess, der Leben rettet. Menschen mit Hämophilie fehlt einer der 13 Gerinnungsfaktoren, die für diesen Vorgang verantwortlich sind. Das Blut gerinnt daher nicht oder nur sehr langsam, sodass die Wunde einfach weiterblutet.

Doch Hämophilie ist nicht gleich Hämophilie, da nicht jedem Betroffenen der gleiche Gerinnungsfaktor fehlt. Ihnen fehlt entweder der Faktor VIII (Hämophi-

lie A) oder Faktor IX (Hämophilie B). Die Ursache ist auf einen Gendefekt zurückzuführen, der zwar auch bei Frauen und Mädchen vorhanden sein kann, sich aber als Krankheit ausschließlich bei Jungen und Männern manifestiert. Der Grund: Frauen verfügen über zwei X-Chromosomen, wobei das zweite intakte X den Fehler im mutierten Chromosom ausgleicht.

» Mithilfe der sogenannten Faktor-Ersatz-Therapie lässt sich, bei aller Vorsicht, ein normales Leben führen.

Da Männer ein X- und ein Y-Chromosom besitzen, findet diese Korrektur nicht statt. Die Folge ist eine Hämophilie. Die Krankheit wird in den meisten Fällen von den Eltern vererbt, die – häufig ohne ihr eigenes Wissen – deren Konduktoren sind. Einer von 10.000 Jungen wird mit Hämophilie A und einer von 30.000 mit Hämophilie B geboren.

Faktor-Ersatz-Therapie und Versorgungslandschaft

Ein geringer Stoß, eine leichte Verletzung oder ein Schnitt mit dem Küchenmesser – all das sind also Gründe zur Sorge

für Hämophilie-Patienten. Je nach Ausprägung besteht die reelle Gefahr, zu verbluten, denn die seltene Erkrankung ist nicht heilbar. Mithilfe der sogenannten Faktor-Ersatz-Therapie lässt sich jedoch, bei aller Vorsicht, ein normales Leben führen. Bei dieser Dauerbehandlung wird Hämophilen der fehlende Faktor injiziert. Dadurch sind sie geschützt, sollten sie sich verletzen, und die Gerinnung funktioniert wie bei jemandem ohne Hämophilie. Medikation und Überwachung erfolgen durch Spezialisten. Diese sorgen dafür, dass die Medikamente der Betroffenen stets richtig eingestellt sind und kennen alle Nuancen der verschiedenen Krankheitsformen. Tatsächlich sind Menschen mit einer Blutungserkrankung in Deutschland äußerst gut versorgt. Dafür maßgeblich sind die rund 90 Hämophilie-Zentren.

Hilfe zur Selbsthilfe von zentraler Bedeutung

Neben der eigentlichen Behandlung empfinden Menschen mit Hämophilie den Austausch mit anderen Betroffenen als unverzichtbar. Patienten- und Selbsthilfeorganisationen sind bei seltenen Erkrankungen heute enorm wichtige Anlaufstellen, wenn es darum geht, Informationen zum Bestreiten des Alltags zu erhalten. Patienten werden gewissermaßen zu Experten ihrer eigenen Erkrankungen, bündeln in den Organisationen Erfahrungswerte und können anderen beratend Beistand leisten.

Ein hämophiles Kind betrifft die ganze Familie und dessen Umfeld, und die Unsicherheit ist groß. Doch Eltern berichten, dass sie es ja gar nicht anders kennen, und so wird die Hämophilie auch nicht als Handicap verstanden, sondern als etwas, was nun mal zu ihrem Kind gehört. Eine Mutter berichtet: „Als mein kleiner Sohn richtig mobil wurde und begann zu krabbeln und zu laufen, musste er einen speziellen Helm aus weichem Material tragen. Der blieb im Kindergarten aus Sicherheitsgründen ständig auf dem Kopf. Sowohl die Erzieherinnen als auch die anderen Kinder empfanden das als ganz normal. In der Krippengruppe gab es auch ein Kind, das schon mit einem Jahr eine Brille tragen musste – und meines trug eben einen Helm!“ Kleine Jungen mit Hämophilie sind genauso lebhaft wie ihre gesunden Altersgenossen. Da muss beim Toben eben etwas mehr auf das Kind geachtet werden und beispielsweise bei den ersten Versuchen mit dem Fahrrad trägt es Ellenbogen-, Handgelenk- und Knieschoner. Wo sie die Grenzen der Fürsorglichkeit ziehen und wo das tobende Kind doch ein wenig eingeschränkt werden muss, erlernen Eltern zumeist von ganz allein.

Lebensqualität hängt von Einstellung der Medikamente ab

Bei allen Justierungen im Alltag hängt die Lebensqualität von Menschen mit

Hämophilie entscheidend davon ab, wie ihre Therapie eingestellt ist und wie gut ihr Faktor-Präparat wirkt. Denn trotz der Prophylaxe-Therapie kann es mitunter zu Blutungen kommen. Besonders häufig leiden Hämophile an Gelenkbeschwerden, vor allem in den Sprung-, den Knie- oder Ellenbogengelenken. Schon durch Erschütterungen oder Stöße können nämlich geringe innere Blutungen entstehen. Das Blut muss abgebaut werden, und das dadurch freigesetzte Eisen ruft Entzündungen hervor. Die Folgen sind Strukturveränderungen an Gelenk und Knorpel. Letzterer sorgt für die Beweglichkeit und Geschmeidigkeit des Gelenks. Ist der Knorpel geschädigt, kann dies zu chronischem Gelenkverschleiß (Arthropathie) führen und somit zu Schmerzen, Versteifung und eingeschränkter Mobilität. Das Problem: Eine einzige Einblutung reicht schon, um ein Gelenk permanent zu schädigen. Umso wichtiger, stets für optimalen Gerinnungsschutz zu sorgen und den Faktor perfekt einzustellen. Da der gespritzte Gerinnungsfaktor vom Körper nach und nach abgebaut wird, sollte der sogenannte Talspiegel – die niedrigste Faktorkonzentration – immer durch Nachspritzen auf einem ausreichend hohen Niveau gehalten werden. Die Gewissheit, bestmöglich medikamentös eingestellt zu sein, wirkt sich auch positiv auf das Lebensgefühl der Patienten aus.

Gentherapie: Hoffnungsvoller Blick in die Zukunft

Je nach Hämophilie-Form ist die Faktor-Ersatz-Therapie ein mehr oder weniger großer Eingriff ins Leben der Betroffenen. Patienten mit einer milden Ausprägung bekommen den fehlenden Gerinnungsfaktor nur im Bedarfsfall gespritzt, etwa zur Blutstillung, vor Operationen oder Zahnbehandlungen. Bei schwerer Hämophilie wird hingegen eine vorbeugende Therapie durchgeführt, wobei der Faktor alle paar Tage in die Vene gespritzt wird. Betroffene können dies nach einer Schulung auch selbst lernen beziehungsweise Eltern eines betroffenen Kindes können sie durchführen.

Eine Alternative, die manche Wissenschaftler bereits als „Quantensprung“ bezeichnen, ist die Gentherapie. Sie könnte irgendwann die ungeliebte Ersatztherapie ablösen. Statt ein Leben lang intravenöse Injektionen oder Infusionen zu brauchen, könnte eine einzige Spritze durchschlagende Verbesserungen bringen. Dabei wird das defekte Gen buchstäblich korrigiert – und dauerhaft erhöhte Faktorenspiegel werden erreicht. Kann hier schon von einer potenziellen Heilung der Hämophilie gesprochen werden? Die Antwort darauf könnte es laut Experten schon in wenigen Jahren geben. fi

WEITERE SELTENE BLUTUNGSEKRANKUNGEN

- Bei der Erkrankung **TTP (Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura)** bilden sich im ganzen Körper kleine Blutgerinnsel. Diese blockieren die Blutversorgung lebenswichtiger Organe wie des Gehirns, des Herzens und der Nieren. Die Symptome hängen davon ab, wo die Blutgerinnsel entstehen.
- Die **Werlhof-Krankheit (Morbus Werlhof)** – auch **Immuntrombozytopenie** oder kurz **ITP** genannt – ist eine Autoimmunerkrankung, bei der die Betroffenen Antikörper gegen körpereigene Blutplättchen (Thrombozyten) bilden. Die mit Antikörpern beladenen Thrombozyten werden zu schnell in der Milz abgebaut. Die Folge sind Blutungen.
- Das **Von-Willebrand-Syndrom (VWS)** ist eine angeborene Blutgerinnungsstörung. Die Krankheit wurde 1926 erstmals von Professor Erik Adolf von Willebrand beschrieben. Er untersuchte damals ein Mädchen mit ungewöhnlich starker Blutungsneigung, dessen vier Schwestern bereits im Kleinkindalter verbluteten. Die Patientin selbst verstarb mit 14 Jahren an ihrer vierten Regelblutung. Das VWS wird durch das Fehlen oder eine zu geringe und fehlerhafte Bildung des sogenannten Von-Willebrand-Faktors (VWF) verursacht.

CSL Behring

#genauer hinsehen

9 von 10 Menschen mit **von-Willebrand-Syndrom (vWS)** wissen nichts von ihrer Erkrankung.*
Früherkennung kann im Notfall Leben retten!

Achte auf die Signale



Nasenbluten



Blaue Flecken



Zahnfleischbluten



OP-Nachblutungen



Starke/ lange Periode

* www.wfh.org/en/our-work-global/vwd-initiative-program

KENNE DEIN BLUTUNGSRISIKO!



Ist deine Regelblutung normal?
App **MyFlow Score**
Deine vWS-Community auf Instagram
@ourmissingfactor
Mach den Selbsttest und finde Infos auf
netzwerk-von-willebrand.de

NETZWERK
vWS Eine Initiative zur Früherkennung
des von-Willebrand-Syndroms

„Ich empfehle, Tagebuch zu schreiben“

VON MAIKE DUGARO

Wenn die Diagnose Hämophilie lautet, kommen nicht nur gesundheitliche Fragen auf die Betroffenen und ihre Angehörigen zu – auch sozialrechtlich gibt es einiges zu bedenken. Björn Drebing, ehemaliger Vorstand der Deutschen Hämophiliegesellschaft e. V., klärt auf.

Hämophilie wird in den meisten Fällen unmittelbar nach der Geburt diagnostiziert. Für die Eltern gilt es nicht nur diese Nachricht zu verarbeiten – sie müssen sich auch mit Anträgen und Formularen beschäftigen. Worum sollten sie sich zuerst kümmern?

Ist die Hämophilie diagnostiziert, wird Ihnen der Arzt raten, beim Versorgungsamt einen Schwerbehindertenausweis zu beantragen. Das ist oft der erste Schritt.

Das ist für Eltern nach der Diagnosestellung also der nächste Schock, den sie verarbeiten müssen.

Ja, nüchtern betrachtet ist das so. Man muss das aber historisch betrachten. Die Regelungen stammen noch aus den 1960er-Jahren. Damals hatten Betroffene eine Lebenserwartung von etwa 30 Jahren. Heutzutage können Bluter mit den rich-



Björn Drebing, ehemaliger Vorstand der Deutschen Hämophiliegesellschaft e. V.

» Wirkt sich die Hämophilie auf die berufliche Tätigkeit aus, dann muss man das angeben.

tigen Medikamenten und der richtigen Therapie ein ganz normales Leben führen. Man könnte also auch sagen: Sie sind nicht schwerbehindert im engeren Sinne.

Das sehen bestimmt nicht alle Betroffenen so.

Das stimmt, aber wenn Sie es vergleichen mit Menschen, die sehbehindert sind oder im Rollstuhl sitzen, die also wirklich nur eingeschränkt am gesellschaftlichen Leben teilhaben können, führen Sie als Hämophiler ein fast normales Leben. Die Einstufung stammt aus einer Zeit, als es keine Medikamente gab, diese Krankheit zu behandeln und die Teilhabe in Beruf und am gesellschaftlichen Leben sehr eingeschränkt war.

Welche Erleichterungen bringt der Schwerbehindertenstatus?

Grundsätzlich gibt es verschiedene Abstufungen je nach Schwere der Erkrankung. Das wird direkt nach der Geburt festgestellt. Bei einer schweren Hämophilie liegt der Grad der Behinderung bei 80 bis 100. Dafür gibt es diverse Nachteilsausgleiche und Schutzfunktionen. Einer der bekanntesten Nachteilsausgleiche ist eine Steuerermäßigung. Um den Status festzustellen, konsultiert das Versorgungsamt den behandelnden Gerinnungsmediziner.

Nicht immer wird der Status richtig festgestellt. Woran liegt das?

Oft ist es die Art der Dokumentation und die Stellungnahme der Ärzte. Ich empfehle immer, Tagebuch zu schreiben, bevor man zum Arzt geht und zu notieren, wie stark die Einschränkungen im Alltag sind. Aus dem Arztbrief muss das hervorgehen und auch die Restwertaktivität des Faktor VIII oder IX ohne Substitution. Die

Restwertaktivität ist das Maß aller Dinge. Wenn da nur steht „schwere Hämophilie A“, reicht das nicht aus. Wichtig sind auch die sogenannten Merkzeichen. Die meisten hämophilen Kleinkinder haben das Merkzeichen H. Das steht für „hilflos“ und führt zu hohen Steuervergünstigungen. Wird das Kind sechs Jahre alt, wird das Merkzeichen nochmals überprüft. Die meisten Eltern möchten diesen Status natürlich gern behalten. Das Kind wird dann nach Reife, Entwicklungsstand und Blutungsneigung neu beurteilt.

Halten Sie diese Überprüfung für sinnvoll?

Das Leben mit einem hämophilen Kind ist eine große Herausforderung, aber hilflos im Sinne der Verordnung ist das Kind nicht. Es kann sich in der Regel alleine anziehen, waschen und zur Schule gehen. Ich versuche den Eltern aber natürlich zu helfen, den Status zu behalten. Es gibt gesetzliche Vorgaben und die sollte man auch in Anspruch nehmen.

Können Eltern auch konkrete praktische Hilfe beantragen?

Manche möchten einen Integrationshelfer für ihr Kind in der Kita beantragen. Schwerbehinderten steht unter gewissen Voraussetzungen in der Kita ein solcher Helfer zu. In der Hämophilie brauchen sie das aber nicht. Und diese Erfahrung machen die allermeisten Eltern auch. Und dass der Integrationshelfer Stürze verhindert, die bei einem Hämophilen zu Einblutungen führen können, daran glaube ich nicht. Oft wird so eine Kraft auch nur für eine begrenzte Stundenzahl genehmigt oder arbeitet dann de facto als zusätzlicher Betreuer in der Kita.

Haben Sie die Erfahrung gemacht, dass Eltern sich im eigenen Haushalt Hilfe holen?

Nein – und das ist auch nicht nötig. Natürlich ist der Aufwand mit einem hämophilen Kind höher, weil man Medikamente spritzen muss. Das muss organisiert werden, aber das bringt keinen erheblich höheren Pflegeaufwand mit sich. Es gibt auch Eltern, die einen Pflegegrad beantragen möchten. Das funktioniert aber in der Regel nicht und ist auch nicht notwendig. Viel wichtiger als ein Pflegegrad ist, dass in Schule und Kita alle Bescheid wissen.

Nach der Kita folgt die Schule – kann ich dort einen Nachteilsausgleich erhalten?

Bis auf den Sportunterricht gibt es ja in keinem Fach einen wirklich ersichtlichen Nachteil. Dort lässt sich sicher eine Befreiung von bestimmten Sportarten beantragen.

In Kita und Schule ist es wichtig, dass alle über die Erkrankung informiert sind. Den Arbeitgeber muss ich dagegen nicht informieren. Oder sollte ich es in einer Bewerbung erwähnen?

Bei Behörden und staatlichen Institutionen sollten Sie das reinschreiben. Die müssen Sie dann einladen. Wenn Sie aber in einem Sektor arbeiten wollen, der

sehr wettbewerbsgetrieben ist, ist es oft nicht ratsam, das anzugeben. Wenn man es reinschreibt, sollte man auch erklären, was das in der Praxis bedeutet. Denn es gibt noch immer viele Vorurteile.

Kann es in einem bestehenden Arbeitsverhältnis sinnvoll sein, das mitzuteilen?

Meistens passiert das erst, wenn die Kündigung auf dem Tisch liegt, denn Schwerbehinderte genießen ja einen erweiterten Kündigungsschutz. Hier muss also vorher das Integrationsamt der Kündigung zustimmen. Ist man schwerbehindert und es wirkt sich auf die berufliche Tätigkeit aus, dann muss man das angeben. Als Bluter mit kaputten Kniegelenken sollte man als Fliesenleger beispielsweise seinen Arbeitgeber informieren.

Wenn ich eine spontan erworbene Hämophilie habe, muss ich eventuell meinen Beruf aufgeben. Zahlt das Arbeitsamt meine Umschulung?

Ja. Sollte es nicht dazu kommen, können Sie sich an das Integrationsamt wenden. Im Zweifel kann man im selben Unternehmen von einer körperlichen Tätigkeit in einen Verwaltungsjob wech-

seln. Dabei kann auch das Integrationsamt unterstützen.

Können Hämophile eine Berufsunfähigkeitsversicherung abschließen?

Nein. Also rein rechtlich wahrscheinlich schon. Es wäre aber sehr teuer. Dazu kommt, dass ein Vorfall, in den eine Blutung involviert ist, kein Versicherungsfall wäre. Ich traue da Versicherungsunternehmen nicht. Mit Blut hat ja fast alles zu tun, da kann ich als Versicherung auch fast alles ablehnen.

Wer nicht als schwerbehindert eingestuft wird, kann einen Antrag auf Gleichstellung stellen. Welche Vorteile bringt das mit sich?

Als schwerbehindert gilt man ab einem Grad der Behinderung von 50. Darunter gilt man als behindert. Wer einen Behinderungsgrad von mindestens 30 hat, kann Gleichstellung beantragen. Das kann sinnvoll sein, wenn Sie bei der Arbeit eine besondere Schutzfunktion benötigen. Den Antrag stellen Sie beim Arbeitsamt. Wird er bewilligt, erhalten Sie den erweiterten Kündigungsschutz. Den Zusatzurlaub von fünf Tagen, der Schwerbehinderten zu steht, gibt es für Gleichgestellte aber nicht.

Um die Versorgung Hämophiler zu gewährleisten, ist die Wahl der richtigen Krankenkasse wichtig. Wo liegen die Unterschiede?

Die Kassen übernehmen alle nötigen Behandlungen. Aber die Kosten für die Medikamente sind sehr hoch. Es kann daher sinnvoll sein, sich nicht für eine kleine Betriebskrankenkasse zu entscheiden, in der nur wenige Versicherte sind. Manchmal ist es außerdem besser gesetzlich als privat versichert zu sein. Denn als privat Versicherte müssen Betroffene ihre Medikamente zunächst selbst bezahlen. Und wenn es neue Therapien gibt, bekommen das nach meiner Erfahrung die gesetzlich Versicherten schneller. Insgesamt ist mein Eindruck aber, dass jeder die Medikamente bekommt, die er haben möchte und alle nötigen Behandlungen übernommen werden.

Wie verhält es sich mit den Zuzahlungen zu den Medikamenten? Es gibt eine reduzierte Belastungsgrenze bei den Zuzahlungen. Was bedeutet das?

Für die Medikamente sind auch Zuzahlungen zu leisten. Diese betragen in der Regel zehn Euro für 30 Packun-

gen Faktor. Grundsätzlich muss jeder gesetzlich Versicherte bis zu einem Wert von zwei Prozent seiner Einnahmen die Zuzahlungen selber tragen und kann sich bei Überschreiten dieser Grenze bei der Krankenkasse von weiteren Zuzahlungen befreien lassen. Bei chronisch kranken Patienten liegt diese Grenze bei einem Prozent. Das nennt man umgangssprachlich Chroniker-Regelung.

Für viele Bluter verändert sich die Sicht auf ihre Krankheit im Laufe der Zeit. Manche möchten den Status „schwerbehindert“ nicht mit sich in Verbindung bringen und verzichten darauf. Ist das ratsam?

Heranwachsenden ist es wichtig, dass sie ganz normal sind. Sie betrachten sich nicht als hilflos oder schwerbehindert, denn sie sind integriert. Sie wollen sich nicht ständig mit ihrem Krankheitsbild auseinandersetzen. Die finanziellen Nachteilsausgleiche des Schwerbehindertenstatus sollten sie aber nutzen, denn sie stehen ihnen gesetzlich zu. Und wenn ich jungen Menschen dann erzähle, wie sie die auch auf Reisen nutzen können, betrachten viele das Thema nochmal neu. f

ADVERTORIAL

Richtung Zukunft

Wie wird die Berufung zum Beruf?

Unterstützung zur Wahl (d)eines Ausbildungsberufes

Hämophilie und Beruf, das ist heute kein Widerspruch mehr. Dennoch drängt sich zum Ende der Schulzeit eine essenzielle Frage auf: Welchen Beruf möchte ich ausüben? Die medizinische Versorgung für Menschen mit Hämophilie hat sich in den letzten Jahren deutlich verbessert. Dadurch ist die persönliche Lebensgestaltung meist nicht mehr gravierend durch die Erkrankung eingeschränkt und ermöglicht ein weitestgehend normales Leben.

Wenn schon vor Ende der Schulzeit klar ist, dass zuerst eine Ausbildung im Vordergrund stehen soll, dann ist auch die Auswahl fast unüberblickbar – trotz Hämophilie.

Warum ist es für Menschen mit Hämophilie wichtig, ihren Alltag achtsam zu planen? Die Hämophilie ist eine angeborene Blutgerinnungsstörung. Betroffenen fehlt es lebenslang an einem bestimmten Eiweiß im Blut, das für die Blutstillung nötig ist. Die Ursache dieser Erkrankung ist in den Genen verankert und wird x-chromosomal vererbt. Auch in Familien, bei denen diese Erkrankung bisher nicht aufgetreten

ist, kann eine „spontane Mutation“ auftreten. Durch die eingeschränkte Blutgerinnung ist nicht nur bei äußeren Verletzungen größte Vorsicht geboten, sondern auch bei sogenannten inneren Einblutungen. Betroffen sind vor allem Gelenke und Muskeln, sowie die Unterhaut und Schleimhaut.

Je nach Schweregrad der Hämophilie oder anderen individuellen Faktoren muss ein Beruf mit Bedacht ausgewählt werden. Insbesondere unter Berücksichtigung möglicher Einschränkungen durch das chronische Krankheitsbild sind einige davon besser oder weniger gut geeignet. Die Broschüre möchte einen Überblick über die Ausbildungsberufe und eine Bewertung hinsichtlich der Tauglichkeit für Menschen mit Hämophilie geben. Darin eingeschlossen sind duale, also betriebliche Ausbildungen, sowie die der Berufsfachschulen mit einer Dauer von mehr als einem Jahr. Ergänzend wird Bezug zu dem Schwerbehindertenausweis genommen. Ein Thema, welches gerade bei einer lebenslangen Erkrankung besprochen

werden muss. Abhängig vom Schweregrad der Hämophilie gibt es unterschiedliche Einstufungen. Mit praktischen Verlinkungen in der Broschüre bleiben Lesende auf dem aktuellen Stand und können sich informieren.

Auch wenn in dieser Broschüre viele Informationen zu den Berufen angeboten werden, ersetzt die Broschüre natürlich keine persönliche und individuelle Berufsberatung. Daneben können auch persönliche Gespräche mit vertrauten Personen beitragen, einen Berufswunsch zu formen. Das Zitat des Philosophen Aristoteles beschreibt in einem einzigen Satz, wie man seine Berufung finden soll: „Wo die Bedürfnisse der Welt mit deinen Talenten zusammentreffen, dort liegt deine Berufung.“

Viel Spaß und Freude bei dem Eintauchen in die Berufswelt!



Ausbildungsberufe & Hämophilie – die Broschüre hilft bei der Wahl des passenden Berufes.

Hier geht es zur Broschüre: meine-haemophilie.de



Früh entdeckt, passgenau behandelt

VON JULIA BRANDT

Hämophilie ist zwar nicht heil-, aber gut therapierbar. Wie sie festgestellt wird und welche Therapieoptionen es gibt, erklären Dr. Cornelia Wermes, Kinderärztin und Hämostaseologin am Hämophilie-Zentrum Hildesheim, und Dr. Dr. Christoph Königs, Kinderarzt und Hämostaseologe am Gerinnungszentrum Frankfurt.

Frau Dr. Wermes, wie wird eine Hämophilie diagnostiziert?

Um herauszufinden, ob eine Hämophilie vorliegt und welcher Art sie ist, wird in der Regel zunächst eine Gerinnungsanalyse gemacht. Eine Blutprobe gibt Aufschluss auf den Gehalt an aktiven Gerinnungsfaktoren. Ist die Aktivität der Gerinnungsfaktoren VIII oder IX verringert, erhärtet sich der Verdacht auf eine Hämophilie A beziehungsweise Hämophilie B. Ein weiterer wichtiger Parameter ist die sogenannte verlängerte aktivierte partielle Thromboplastinzeit (aPTT). Sie zeigt an, wie lange das Blut braucht, um zu gerinnen.

Durch weiterführende genetische Untersuchungen kann der zugrundeliegende



Dr. Cornelia Wermes, Kinderärztin und Hämostaseologin am Hämophilie-Zentrum Hildesheim



Dr. Dr. Christoph Königs, Kinderarzt und Hämostaseologe am Gerinnungszentrum Frankfurt

der jeweils fehlende Gerinnungsfaktor zugeführt wird. Außerdem gibt es eine nicht-faktorbasierte Therapiemethode für Patienten mit Hämophilie A, bei der ein Antikörper die Gerinnungsfunktion von Faktor VIII ersetzt. Die Therapie entwickelt sich rasant: neue Konzentrate, Konzepte und die Gentherapie sind aktuell in Entwicklung.

Welches Therapiekonzept ist für welchen Schweregrad der Hämophilie das richtige?

Bei einer schweren Hämophilie A oder B gehört die Prophylaxe-Therapie zum Standard. Hierbei bekommen die Patienten in regelmäßigen Abständen ein Präparat gespritzt, um Blutungen und

» Bei erblicher Vorbelastung ist es möglich, bereits Babys im Mutterleib auf Hämophilie zu testen.

Gendefekt ermittelt werden, was für die Beratung von Familienmitgliedern wichtig ist. Außerdem kann zum Beispiel das Risiko einer Hemmkörperbildung abgeschätzt werden. Hemmkörper sind Antikörper, die gegen die Gerinnungsfaktoren arbeiten und vor allem bei der Hämophilie A häufig als Therapiekomplication auftreten.

Wann wird eine Hämophilie in der Regel festgestellt?

Hämophilie ist eine genetisch bedingte Erkrankung, sie besteht von Geburt an. Allerdings gibt es bei ihr grundsätzlich zwei Szenarien: Bei einem Teil der Patienten ist bereits bekannt, dass sie ein erhöhtes Risiko für eine Hämophilie haben, zum Beispiel da andere männliche Verwandte in der mütterlichen Linie bereits an einer Hämophilie erkrankt sind. Oder aber die Hämophilie tritt als spontane Genmutation auf, ohne dass es innerhalb der Familie Hämophilie-Patienten gibt.

Bei familiärer Belastung besteht die Möglichkeit, bereits im Mutterleib festzustellen, ob der Fötus Hämophilie hat. Im Rahmen der pränatalen Diagnostik werden bestimmte Zellen der Plazenta,

die sogenannten Chorionzotten, dahingehend untersucht, ob sie die Genveränderung aufweisen, die eine Hämophilie A oder B verursacht. Dies geschieht bei einer Fruchtwasseruntersuchung. Oft wird jedoch auf diese Art der Diagnostik verzichtet, weil die Mutter – meist Tochter oder Schwester eines Hämophilen – die Erkrankung bei ihrem Kind annehmen kann. Nach der Geburt wird dann die Aktivität der Gerinnungsfaktoren anhand einer Blutprobe aus der Nabelschnur bestimmt.

Dann gibt es noch das andere Szenario, bei dem keine familiäre Vorbelastung besteht und die Neugeborenen nicht untersucht werden, weil ja noch niemand etwas von der Erkrankung ahnt. Blutungen treten nämlich in der Regel noch nicht direkt nach der Geburt auf. In diesen Fällen fallen die Kinder meist mit etwa sechs bis zwölf Monaten durch blaue Flecken auf, die sie sich beim Krabbeln oder Hochziehen und Hinfallen zuziehen. Wenn dann die Gerinnungsanalyse auffällig ist, geht es weiter zum Spezialisten.

Hämophilie ist nicht gleich Hämophilie: Welche verschiedenen Ausprägungen gibt es?

Die Hämophilie lässt sich in verschiedene Schweregrade unterteilen: milde, mittelschwere und schwere Hämophilie. Die Einteilung in die Schweregrade erfolgt je nachdem, wie viel Restaktivität des Gerinnungsfaktors noch besteht und welche Blutungsneigung daraus folgt. Gesunde Menschen haben eine Faktorrestaktivität

von 50 bis 150 Prozent. Bei einer Restaktivität zwischen 40 und fünf Prozent spricht man von einer milden Hämophilie. Menschen mit milder Hämophilie merken oft gar nichts von ihrer Krankheit. Nur gelegentlich kommt es zu Einblutungen in Muskeln oder Gelenke. Aber auch hier können – wie bei allen Schweregraden – etwa nach Verletzungen oder Operationen lebensbedrohliche Blutungen entstehen.

Menschen mit einer mittelschweren Hämophilie haben eine Restaktivität von einem bis fünf Prozent. Unbehandelt bluten sie häufig zum Beispiel nach einem Sturz oder Stoß. Gelenkblutungen und -schädigungen kommen seltener vor als bei Menschen mit einer schweren Hämophilie. Von dieser sprechen Ärzte bei einer Faktorrestaktivität von weniger als einem Prozent. Bei den betroffenen Patienten kommt es häufig zu spontanen Blutungen in Muskeln, Weichteilen und Gelenken. Das führt zu chronischen Gelenkschäden.

Die Einteilung der Schweregrade geht von Hämophilen aus, die nicht behandelt werden. Mittlerweile haben wir glücklicherweise eine Reihe von Therapiemöglichkeiten, durch die wir viele Folgen der Erkrankung abwenden können.

Herr Dr. Königs, welche Therapieansätze gibt es, um Hämophilie zu behandeln?

Die Behandlung von Hämophilie setzt darauf, Blutungen so gut es geht zu vermeiden und eine möglichst normale Gerinnungssituation herzustellen. Hierfür gibt es zwei Therapieoptionen: zum einen die Faktortherapie, bei der dem Körper

» Die Therapie von Hämophilie ist im Höchstmaß individualisiert.

insbesondere lebensbedrohliche und Gelenkblutungen zu vermeiden. Zunehmend werden auch Menschen mit einer mittelschweren Hämophilie prophylaktisch behandelt – in Abhängigkeit von der Blutungsneigung und basierend auf neueren Empfehlungen.

Bei einer mild ausgeprägten Hämophilie wird in der Regel das Faktorpräparat im Rahmen einer Bedarfsbehandlung vor Operationen oder zahnärztlichen Eingriffen sowie als Notfallmedikament bei einer Blutung verabreicht.

Welche weiteren Faktoren beeinflussen die Therapie?

Die Therapie von Menschen mit Hämophilie ist im Höchstmaß individualisiert. Das betrifft sowohl die Art des Medikaments, die Dosierung, die begleitenden Therapiemaßnahmen, aber auch das Intervall und den Zeitpunkt, zu dem das Medikament gespritzt wird. Eine Faktortherapie sollte entsprechend unter anderem das Blutungsmuster und eventuelle Gelenkschäden berücksichtigen und auch zeitlich auf körperliche Aktivitäten abgestimmt sein. fi

Bewegt verbessert: Was Physiotherapie bewirkt

VON JULIA BRANDT

Die Hämophilie belastet die Funktion und Beweglichkeit der Gelenke. Und das bereits von Kindesbeinen an. Durch die Aktualisierung der Heilmittel-Richtlinie der Gesetzlichen Krankenversicherung können Ärzte Hämophilie-Patienten nun leichter Physiotherapie verordnen. Wie sie die Lebensqualität der Betroffenen verbessert, erklärt Hämostaseologe Dr. Günter Auerswald im Interview.



Dr. Günter Auerswald, Hämostaseologe

Herr Dr. Auerswald, seit Januar 2021 wurde die Heilmittel-Richtlinie der GKV aktualisiert, der Heilmittelkatalog ergänzt. Was bedeutet das für die Therapie von Menschen mit Hämophilie?

Die Novellierung der Heilmittel-Richtlinie ermöglicht es Ärzten, Hämophilie-Patienten nun auch langfristig Physiotherapie zu verordnen, und zwar für einen Zeitraum von bis zu einem Jahr. Für die Patienten hat das den Vorteil, dass sie von einer niederschweligen, dauerhaften, regelmäßig stattfindenden Physiotherapie profitieren. Und es ist eine Erleichterung, sich nicht alle paar Wochen auf den Weg ins Gerinnungszentrum machen zu müssen, um eine neue Verordnung zu erhalten.

Auch bei den Ärzten werden dadurch hoffentlich Hemmnisse abgebaut, Menschen mit Hämophilie Physiotherapie zu verschreiben. Denn ich vermute, dass viele Ärzte nicht so umfangreich Physiotherapie verordnen, wie sie es eigentlich gerne wollten. Für sie spielt das auch wirtschaftlich eine Rolle, da das Budget für die Verordnung von Heilmitteln insbesondere bei Kinderärzten schnell erschöpft ist.

Warum ist es wichtig, möglichst früh mit der Physiotherapie zu starten?

Bei etwa der Hälfte der Menschen mit Hämophilie tritt die Erkrankung als Neu-

mutation auf, es besteht also keine erbliche Vorbelastung durch die Eltern. Das bedeutet auch, da Kinder nicht systematisch zum Beispiel nach der Geburt auf eine Hämophilie getestet werden, dass sich die Krankheit in der Regel erst innerhalb des ersten Lebensjahres durch ungewöhnlich viele blaue Flecken zeigt, die sich die Kinder mit beginnender Mobilität etwa beim Krabbeln und Hochziehen – und wieder zurück auf den Po Fallen – zuziehen.

Diese für gesunde Kinder völlig ungefährlichen Bewegungsabläufe können für Babys und Kleinkinder mit Hämophilie gefährlich werden. Denn wenn sie aus eigentlich unproblematischen Höhen hinfallen, kann es bei ihnen zu ausgeprägten inneren Blutungen kommen. Fallen sie auf den Kopf, besteht die Gefahr einer lebensgefährlichen Hirnblutung. Im Rahmen der Physiotherapie lernen daher auch ganz kleine Kinder, wie sie Bewegungsabläufe sicher und kontrolliert ausführen können, sodass dies nicht passiert.

Welche weiteren Vorteile bringt eine physiotherapeutische Behandlung Menschen mit Hämophilie?

Sehr viele. Das Hauptproblem bei Menschen mit Hämophilie ist, dass es immer wieder zu Einblutungen in die Muskeln und Gelenke kommt – selbst wenn die Patienten medikamentös behandelt werden. Dies schädigt die betroffenen Bereiche und ist zudem sehr schmerzhaft. Diese Gelenkblutungen treten schon sehr früh auf. Wir sehen, dass Kinder bereits im zweiten Lebensjahr durch Blutungen Schmerzen in den Gelenken spüren. Das führt automatisch dazu, dass sie das Gelenk und die umgebende Muskulatur schonen.

Diese Schonhaltung, zum Beispiel des betroffenen Knies, speichert das Gehirn ab und etabliert neue Bewegungsmuster – die wiederum zu einer Asymmetrie mit andauernder Fehlbelastung der anderen Seite, meist beim Knie oder Sprunggelenk führen. Als Folge dieser Fehlbelastung werden diese Gelenke bald ebenfalls Probleme bereiten. Daher ist es wichtig, sich bei Hämophilie-Patienten immer beidseitig die Gelenke anzuschauen. Physiotherapeuten können Fehlbelastungen erkennen

und den Patienten dabei helfen, günstigere Bewegungsmuster einzuüben. So lässt sich das Körperschema langfristig verbessern.

Die Physiotherapie fördert zudem den Muskelaufbau und die Fähigkeit, das Gleichgewicht zu halten. Das ist wichtig, um Stürze zu vermeiden, die zu Blutungen führen können. Nach akuten Blutungen lässt eine Lymphdrainage Schwellungen in den betroffenen Regionen leichter wieder abklingen.

Profitieren Patienten nur präventiv von der Physiotherapie oder kann sie auch bereits bestehende Schäden ausgleichen?

Mittlerweile gehört die Prophylaxe-Therapie mit Medikamenten bei schwerer und mittelschwerer Hämophilie zum Standard, um Blutungen von vornherein zu vermeiden. Wir wissen aber, dass viele Hämophilie-Patienten, die keine Prophylaxe-Therapie durchgeführt haben oder durchführen konnten, bereits in der Pubertät unter Arthrosen und Gelenkversteifungen leiden. Eine Physiotherapie kann bei diesen Patienten die Beweglichkeit der Gelenke verbessern, sie stabilisieren und gelenkschonende Bewegungsabläufe einüben.

Dadurch wird es zum Beispiel wieder möglich, beschwerdefrei Treppen zu steigen, im gewissen Maße Sport zu treiben oder der Berufstätigkeit nachzugehen. Mehr Beweglichkeit bedeutet in der Regel auch weniger Schmerzen – und einen großen Gewinn an Lebensqualität.

Haben Sie ein Beispiel, an dem Sie das verdeutlichen können?

Vor ein paar Jahren kamen zwei Jungen, damals sieben und zehn Jahre alt, in die Praxis. Die Kinder litten unter schwerer Hämophilie A, hatten bisher jedoch nur selten Faktorpräparate erhalten, wodurch sie bereits in jungen Jahren viele zum Teil ausgeprägte Gelenkblutungen erlitten hatten. Der ältere Junge kam mit gebeugten Knien und schmerzverzerrtem Gesicht in die Sprechstunde. Sein jüngerer Bruder klagte ebenfalls über Knieprobleme sowie über starke Schmerzen im rechten Ellenbogen.

Aufgrund ausgeprägter Sprach- und psychosozialer Probleme kamen beide Kinder in eine Schule für körperbe-

hinderte Kinder, in der sie neben einer Faktor-Substitutionstherapie auch regelmäßig mehrfach in der Woche Physiotherapie erhielten. Mit dem Ergebnis, dass der Große nach ca. fünf Monaten wieder schmerzfrei weitgehend gerade laufen konnte und sogar fragte, ob er jetzt Fußball spielen könne. Der Kleine, der zuvor seinen Ellenbogen nicht richtig drehen konnte, schaffte es nun zu essen, sich die Haare zu kämmen und problemlos am Nacken zu kratzen. Das zeigt, dass Physiotherapie eine große Hilfestellung bieten kann.

» Die Physiotherapie kann außerdem dafür sorgen, dass Gelenke ihre Beweglichkeit erhalten oder versteifte Gelenke wieder beweglicher werden.

Was gilt es bei der Physiotherapie von Hämophilie-Patienten zu beachten?

Die Physiotherapie ist hervorragend dazu geeignet, herauszufinden, was ein Patient kann und machen möchte – und dies gezielt zu fördern. Daher ist es wichtig, dass sich Physiotherapeuten immer individuell auf ihre Patienten einstellen. Im besten Fall arbeiten sie eng mit den behandelnden Hämostaseologen zusammen. Für die Physiotherapie ist es außerdem enorm wichtig, dass ebenso wie vor sportlichen Aktivitäten die Hämophilie-Patienten frisch substituiert sind, sprich: sie eine ausreichend hohe Konzentration an Gerinnungsfaktor im Blut haben. Das geeignete Rüstzeug, um die Patienten effizient und langfristig mit gutem Ergebnis für die Gelenkgesundheit zu behandeln, erhalten Physiotherapeuten in der HaemAcademy. 

Weitere Informationen unter:
www.haemcare.de/haemacademy

„Die Begleitung durch Spezialisten ist unverzichtbar“

VON WIEBKE TOEBELMANN

Menschen mit Hämophilie müssen oft lange Wege auf sich nehmen, um die so wichtigen Behandlungen zu erhalten. Warum die Zentren dennoch so wichtig sind und wie Deutschland in diesem Bereich aufgestellt ist, weiß Matthias Marschall, Vorstandsvorsitzender der Deutschen Hämophiliegesellschaft (DHG).

Was hat sich im Vergleich zu früher für Menschen mit Blutungerkrankungen getan?

In den vergangenen Jahrzehnten hat sich die Lebenssituation der Betroffenen durch Therapie- und Behandlungsmöglichkeiten erheblich verbessert. Es scheint uns selbstverständlich, dass wir bei Bedarf – also im Falle einer Blutung – mit den notwendigen Medikamenten versorgt sind und in den diversen Behandlungseinrichtungen durch kompetente Ärzte und Ärztinnen behandelt werden. Aber gerade da liegt eine Tücke der Erkrankungen.

Sie meinen, es ist schwierig, den richtigen Arzt zu finden?

Die überwiegende Mehrheit der Hausärzte ist sich der Tatsache bewusst, dass bei einer Diagnose einer solchen Gerinnungsstörung ihre fachliche Kompetenz an Grenzen stößt.

Leider, und das hat sich seit vielen Jahren kaum verändert, ist das Erkennen der jeweiligen Grunderkrankung nicht so einfach. Allein die richtige Diagnose für einen Hämophilen oder Von-Willebrand-Betroffenen ist oft dem Zufall geschuldet. Dabei ist noch kein Wort darüber verloren, wie es mit der jeweiligen Zusammenarbeit der behandelnden Ärzte, den Pharmaherstellern und den Krankenkassen bestellt ist.

Können Sie das weiter ausführen?

In Deutschland gibt es (Stand 2020) 104 gesetzliche Krankenkassen und Ersatzkassen. Viele davon sind in Kassenverbänden zusammengeschlossen und bieten ihren Mitgliedern einen entsprechenden Kostenschutz, auch für die bei Hämophilie notwendigen Behandlungen und Arzneimittel. Einzelne jedoch sind bei diesen kostenintensiven Behandlungen auf eigenen Wegen unterwegs. Da wird schon mal

dem behandelnden Arzt empfohlen, ein bestimmtes Medikament zu bevorzugen, da es „kostengünstiger“ zum „gleichen Erfolg“ führen würde.

Diese Diskussion ist relativ neu, da sie als Folge des 2020 in Kraft getretenen neuen Vertriebsweges für die Medikamente in der Hämophiliebehandlung erst begonnen hat. Hier ergeben sich nun Probleme, die durch Hausärzte nur in wenigen Fällen in vollem Umfang erfasst und im Sinne der Betroffenen abschließend beantwortet werden können.

Besondere Kenntnisse in dem Feld scheinen also erforderlich zu sein, um eine optimale Versorgung zu gewährleisten...

Richtig. Allein aus diesem Grund sollten sich Betroffene darum bemühen, mit ihren Erkrankungen tatsächlich jemanden zu finden, der sie bei der Behandlung bestmöglich begleiten und ihnen helfen kann – nicht nur durch die Spezialisierung auf dieses Gebiet, sondern auch durch einen entsprechenden Erfahrungsschatz und eine spezielle Aus- und Fortbildung. Es sollte sich um einen erfahrenen Hämostaseologen oder Kinderarzt mit entsprechender Zusatzausbildung handeln, welcher durch die Konzentration einer entsprechenden Anzahl von Patienten dieser Erkrankungen auch über den notwendigen Erfahrungsschatz verfügt.

Und wo finden wir diese Spezialisten?

Das ist in Deutschland recht einfach – allerdings nicht überall. Und damit sind wir an einer weiteren Baustelle angelangt. Was die räumliche Aufteilung der möglichen Behandlungseinrichtungen betrifft, sind wir in Deutschland verhältnismäßig gut aufgestellt.

Das soll jedoch nicht darüber hinwegtäuschen, dass es für den einzelnen Betroffenen bei größeren Problemen doch zu

relativ großen Entfernungen zum nächsten Comprehensive Care Center – also einem Hämophilie-Zentrum – kommen kann. Wegstrecken bis zu 200 Kilometer sind dabei keine Seltenheit.

Das klingt ja ungeheuer aufwendig.

Stimmt, aber zum Glück ist es bei einem milden Symptom nicht nötig, eine Hämophilie-Behandlungseinrichtung aufzusuchen. Da hilft in vielen Fällen auch ein Anruf beim Hämophilie-Zentrum und gegebenenfalls der Hausarzt weiter. Gleichwohl sollte alles, was mit der Grunderkrankung

» Das Erkennen der jeweiligen Grunderkrankung ist nicht so einfach und oft dem Zufall geschuldet.

unmittelbar in Zusammenhang steht, selbstverständlich mit dem Hämophilie-Zentrum abgestimmt werden.

Das heißt, die Begleitung durch einen Spezialisten ist notwendig?

Genau, sie ist unverzichtbar. Mindestens einmal im Quartal sollte das Hämophilie-Zentrum, also der behandelnde Hämatologe, aufgesucht werden. Zum einen, um die Therapie auf ihre Wirksamkeit hin zu überprüfen und gegebenenfalls anzupassen. Zum anderen, um den Spezialisten auch die nötige Frequenz zur Erhaltung der so dringend nötigen Routine zu ermöglichen. Nur so können auch mögliche Veränderungen bei den immer noch vorhandenen „Zielgelenken“, die jeder Hämophile im Laufe der Zeit ausbildet, rechtzeitig erkannt werden. Dabei handelt es sich um Gelenke, die bevorzugt



Matthias Marschall, Vorstandsvorsitzender der Deutschen Hämophiliegesellschaft (DHG)

und häufiger bluten, was Entzündungen begünstigt.

Bei vielen seltenen Krankheiten werden Patienten selbst zu Experten ihrer Erkrankung. Wie wichtig ist das eigene Know-how von Menschen mit Hämophilie?

Extrem wichtig. Wenn Betroffene oder Eltern von Betroffenen bei all den Fragestellungen mit den jeweiligen behandelnden Ärzten halbwegs auf Augenhöhe mitreden möchten, bleibt nur eines: Sie müssen sich selbst in Bezug auf ihre Erkrankungen so gut wie möglich informieren und sich untereinander austauschen. Nur so kann der Einzelne auch von den positiven und negativen Erfahrungen anderer profitieren. Der beste Ort für einen solchen Austausch sind Treffen der Betroffenen innerhalb einer Selbsthilfeorganisation. Dort geht es nicht nur um die medizinischen Fakten. Der tägliche Kleinkram rund um die Erkrankungen ist genauso ein Themengebiet, das bei solchen Treffen untereinander ausgetauscht wird.

Welche Themen werden dabei angesprochen?

Es ergeben sich ganz unterschiedliche Fragestellungen. Wie sehr muss ich mein Kind in Watte packen? Wie gehe ich mit Erzieher, Lehrern oder Ausbildern um? Wie viele Informationen kann ich an Freunde und Bekannte weitergeben? Brauche ich einen Schwerbehindertenausweis, und wenn ja, wo und wie bekomme ich den? Die Breite des Erfahrungsaustausches kennt kaum Grenzen. Mit den Grunderkrankungen der Blutgerinnungsstörungen können wir in Deutschland leben. Aber es kostet auch persönlichen Einsatz, um mit einer solchen chronischen Erkrankung, die uns ein Leben lang begleitet, sicher und möglichst unbeschadet umzugehen. f

Gemeinsam das Leben meistern

VON JOHANNA BADORREK

Wenn etwas selten ist, kennt es kaum jemand. So ist es auch bei der seltenen Erkrankung Hämophilie. Als Folge sind Patienten und ihre Angehörigen oft mit zahllosen Anliegen allein. Da ist es wichtig, selbst gut informiert zu sein und im Austausch mit anderen zu stehen, denen es genauso geht. Im Gespräch mit Susanne Zech, Regionalvertreterin und Vertrauensmitglied der DHG, wird deutlich, wie Vernetzung den Alltag erleichtert.

Durch Vernetzung in Selbsthilfegruppen wird das Leben mit Hämophilie leichter. Warum ist das so?

Es handelt sich ja um eine seltene Erkrankung. Das bedeutet zunächst einmal für die medizinische Versorgung, dass Patienten nicht bei jedem Arzt Aufklärung und Unterstützung finden. Die meisten kennen sich mit dem Krankheitsbild nicht aus, sofern sie nicht auch Hämostaseologen sind. Das kann deutlich gefährlich werden. Das weiß ich auch aus eigenen Erfahrungen. Ich selbst bin Konduktorin, also Überträgerin

Es gilt also, die medizinische Versorgungslücke mit eigener Expertise zu schließen. Und diese bekommen Patienten und Angehörige, indem sie sich mit anderen vernetzen?

Genau, um gut versorgt zu werden, müssen sie informiert sein. Einen Teil dieser Informationen vermittelt im besten Fall das Gerinnungszentrum. Für alles andere gibt es die DHG mit bundesweit 17 Regionalgruppen, Fortbildungen, Vorträgen und Veranstaltungen, online und analog. Wir sorgen für Erfahrungsaustausch und bieten auch Raum für ganz persönliche Fragen. Für die meisten Anliegen gibt es in unserem Netzwerk jemanden, der sich auskennt, oder jemanden kennt, der das Problem selbst schon erlebt und bewältigt hat. Dieser Erfahrungsaustausch ist sehr wichtig.

Und wenn eine Frage nicht im Netzwerk zu klären ist?

Dann sind immer noch wir Regionalvertreter da. Außer dass wir Veranstaltungen organisieren und ein Forum für Betroffene bieten, können sich alle direkt mit ihren Anliegen an uns wenden. Egal ob jemand einen Orthopäden sucht oder seine Medikamente für den Urlaub durch den Zoll bringen muss. Neulich hatte ich jemanden, der war auf der Suche nach einer Kurklinik, aber keine wollte ihn in Coronazeiten wegen seiner Hämophilie nehmen. Oder ein Jugendlicher musste berufsbedingt ins Ausland. Dafür braucht er jenseits von Europa eine Zusatz-Krankenversicherung. Private Krankversicherungen nehmen Hämophile aber nur mit maximalem Risikozuschlag. Mit solchen Fragestellungen kommen Betroffene auf uns zu. Manchmal stelle ich auch den Kontakt zu einem bestimmten Arzt her, wir kennen ja viele Ärzte und Hämophilie-Behandler. Gerade hatten wir eine Seminarreihe, da ging es um Berufe, Berufsfindung und die Bewerbungsprozesse. Hämophile



Susanne Zech, Regionalvertreterin und Vertrauensmitglied der Deutschen Hämophiliegesellschaft e. V. für die Region Baden-Württemberg Süd-West

können nicht jeden Beruf ausüben und sind schwerbehindert. Unser Angebot ist so vielfältig wie die Anliegen.

Wie sieht es mit Unterstützung bei Behörden, Schulen und Kitas aus?

Auch da helfen wir. Der eine braucht eine Integrationskraft für den Kindergarten, jemand anderes eine Pflegekraft. Wir helfen beim Kontakt mit Versorgungsämtern oder nehmen dem Kindergarten, der ein Kind mit Hämophilie nicht aufnehmen will, bestehende Ängste. Auch dazu bieten wir Seminare für Lehrer und Erzieher an und vermitteln, worauf zu achten ist.

Wir haben jetzt viel von praktischer Hilfe gesprochen. Wie helfen Ihre Angebote emotional?

Das ist ein ganz entscheidendes Element. Hier ein Beispiel: Wir haben es dieses Jahr trotz Corona geschafft, ein Familienwochenende zu organisieren. Es waren viele Familien da, die gerade die Diagnose bekommen hatten. Die sind ja erst einmal völlig von der Rolle und wissen gar nicht, was das wirklich bedeutet. An einem solchen Wochenende bekommen sie Kontakt zu anderen Betroffenen. Ein Vater hat mir dann berichtet, dass es ihm so gut getan hätte, zu sehen, dass die älteren Jungs zunächst mal wie gesunde Kinder sind. Ihm war einfach nicht klar, was diese Erkrankung für die Entwicklung seines Sohnes, der noch ganz klein ist, bedeutet. Und auch für die Kinder sind diese Treffen wichtig. Im Alltag haben sie keinen Kontakt zu anderen Kindern mit Hämophilie, bei unseren Treffen lernen sie dann Kinder kennen, die sind wie sie. Das ist eine wichtige Erfahrung. Dann geht es psychologisch auch immer wieder um Einzelfragen und familiäre Themen, zum Beispiel dass ein Sohn seine Hämophilie benutzt, um Aufmerksamkeit zu bekommen, und die Schwester

sich zurückgesetzt fühlt. Auch da können wir Mut machen und unterstützen.

Das hört sich nach Rat und Tat für jede Situation im Leben mit Hämophilie an.

So ist es. Mittlerweile gibt es Studien, die belegen, dass Menschen, die in der Selbsthilfe organisiert sind, besser informiert sind, bessere Bewältigungsstrategien haben und dadurch auch gesünder sind.

Was für Veranstaltungsangebote planen Sie für 2022?

Für dieses Jahr habe ich gemeinsam mit anderen Regionen ein großes Treffen über alle Generationen hinweg rund um das Thema Bewegung organisiert. Dann wird es ein Wochenende für Konduktorinnen geben – da sind Ärzte noch schlechter informiert, aber auch sie haben teilweise Einschränkungen. Außerdem gibt es ein Wochenende für Väter und Söhne. Hintergrund ist, dass oft die Mütter eine zentrale Rolle einnehmen bei der Versorgung des Kindes. Wir versuchen, auch die Papas ins Spiel zu bringen und zu zeigen, wie wichtig ein gutes Verhältnis zwischen ihnen und ihren Jungs ist. Zusätzlich wird es Online-Veranstaltungen zu den unterschiedlichsten Themen geben.

Wichtig bei Hämophilie: natürliche Entzündungshemmer

Hämophile haben zudem ein erhöhtes Risiko, an Arthrose zu erkranken und sollten daher knorpelerhaltende Nährstoffe einnehmen. Sehr effektiv sind entzündungshemmende Lebensmittel mit einem hohen Omega-3-Fettsäuren-Gehalt, wie etwa Seefisch oder Öle wie Raps-, Lein- oder Walnussöl. Antientzündlich wirken auch die Gewürze Kurkuma, Chili und Zimt sowie sekundäre Pflanzenstoffe aus Gemüse, Obst und Beeren. In Maßen zu genießen sind wiederum Schweinefleisch, Weizenmehl und Süßigkeiten. 

» Um gut versorgt zu werden, müssen Betroffene informiert sein.

dieser Krankheit. Neben meinen eigenen Einschränkungen habe ich einen hämophilen Sohn und eine meiner beiden Töchter ist ebenfalls Konduktorin. Hier ein Beispiel: Mein Sohn hatte einen Autounfall und kam mit Verdacht auf ein Schädelhirntrauma ins Krankenhaus. Wenn ich den Ärzten nicht die Pistole auf die Brust gesetzt hätte, dass er sofort seinen Faktor braucht, dann hätten sie nicht gespritzt, weil er ja äußerlich nicht blutete. Dass er nach einem solchen Unfall auch Organ- oder Hirnblutungen haben könnte, wurde nicht bedacht. Und obwohl er die Medikamente für die Notfallversorgung und auch seinen Notfalausweis mit Kontaktdaten des Gerinnungszentrums dabei hatte, hätte dort niemand angerufen. Einfach weil Ärzte ohne Hämophilie-Expertise nicht um die Konsequenzen und die Erscheinungsformen wissen. Solche Situationen zeigen, es braucht einen Spezialisten, aber der ist im Notfall nicht immer vor Ort. Deshalb ist es wichtig, dass Patienten und Angehörige selbst gut informiert sind und im Ernstfall intervenieren.

Gentherapie – Heilung statt Symptombehandlung

VON JOHANNA BADORREK

Hämophilie ist eine gut erforschte Erbkrankheit und eine der ersten, bei der eine Gentherapie versucht wurde. Die Ergebnisse sind vielversprechend, auch wenn noch Hürden zu überwinden sind. Professor Dr. med. Wolfgang Miesbach vom Klinikum der Goethe-Universität erklärt, wie sich Ärzte und Wissenschaft vorarbeiten, um nicht nur behandeln, sondern auch heilen zu können.



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

Was läuft genetisch nicht rund bei Hämophilie A und B?

Wir haben es hier mit Genmutationen zu tun, die zu einer verringerten Produktion von Gerinnungsfaktoren führen. Bei Hämophilie A geht es um Faktor VIII, bei Hämophilie B um Faktor IX. Da es sich um eine monogenetische Erkrankung handelt, ist jeweils nur ein Gen betroffen. Das ist insofern günstig, weil sich monogenetische Erkrankungen gut für Gentherapien eignen.

Was sind die Folgen des Defekts und wie wird bisher therapiert?

Es kommt bei beiden Varianten zu einer schwächeren oder schlimmstenfalls zu gar keiner Blutgerinnung bei inneren und äußeren Verletzungen. Hinzu kommen weitere Folgen, die je nach Schweregrad einer Hämophilie gravierend oder schwach ausfallen. Dieser Entwicklung können wir auf herkömmlichem Weg mittlerweile sehr gut vorbeugen, indem wir die fehlenden Faktoren substituieren. Behandelt wird die Hämophilie aktuell lebenslang mehrmals die Woche mit einer Substitution von Gerinnungsfaktoren.

Bei Hämophilie A kann außerdem ein sogenannter monoklonaler bispezifischer Antikörper subkutan verabreicht werden.

Aber heilen ist besser als Symptome behandeln. Bei genetischen Erkrankungen kommt hier nur eine Genetherapie infrage. Wo stehen wir da bei der Hämophilie?

Zurzeit befinden wir uns in Studienphase drei. Eine Zulassung kann also in diesem Jahr erfolgen.

Welche Art der Gentherapie wird hier eingesetzt?

Wir schleusen mit AAV-Vektoren das jeweilige Gen in die Leberzellen ein, um die Expression der Gerinnungsfaktoren zu verbessern. Das eingeschleuste gesunde Gen lagert sich überwiegend episomal an und sorgt dafür, dass Faktor VIII oder IX gebildet werden kann.

Können Sie das näher erklären?

Es handelt sich um einen sogenannten Gentransfer, also die Einschleusung eines gesunden Gens in eine Empfängerzelle mittels einer Gen-Fähre. Das ist in den meisten Fällen ein Virus, wir sprechen

von viralen Vektoren. Meistens sind das Adeno-Assoziierte Viren (AAV), die im Labor gezüchtet werden und harmlos sind. In der Zelle erzeugen sie ein Episom, das getrennt vom Genom existiert. Das Gen bleibt also ein eigenständiges Element. Das neue gesunde Gen exprimiert nun. Das heißt, es stellt kontrolliert bestimmte Proteine her. Es macht also das, was es tun soll und was das defekte Gen nur ungenügend oder gar nicht konnte.

Funktioniert das immer?

Nein, leider nicht. Es hat sich zum Beispiel eine Hürde eingestellt, die mit der Immunantwort zusammenhängt. Da AAV praktisch überall vorkommen, hat ein gewisser Prozentsatz von infrage kommenden Patienten Antikörper gebildet. Das führt dazu, dass es zu einer schwächeren oder gar keiner Genexpression kommt. Deshalb ist es sinnvoll, vor der Therapie zu prüfen, ob Antikörper gegen AAV vorliegen. Aber es gibt interessanterweise auch Studien, die trotz vorhandenen AAV-Antikörpern Erfolge verzeichnet haben. Neben dieser Hürde hat sich herausgestellt, dass es bei einem Teil der Patienten zu einer Leberwerterhöhung kommen kann, was ebenfalls eine reduzierte Genexpression bewirkt.

Wie wirkt die Gentherapie, wenn sie nach Plan funktioniert?

Die Patienten erfahren ein völlig neues Lebensgefühl, da die oben genannte regelmäßige Substitution entfällt. Die Gentherapie hebt den Gerinnungsfaktorspiegel so an, dass für einige Jahre keine Substitution mehr notwendig ist. In den Studien zeigte sich, dass die Blutungsrate bis zu über 90 Prozent ohne die übliche Therapie reduziert werden kann. Das ist ja schon ein sehr gutes Ergebnis und sorgt für wesentlich mehr Freiheit.

Sie sprechen von „einigen Jahren“. Heißt das, der Effekt ist endlich?

Da müssen wir differenzieren. Erstens können wir das noch nicht beantworten, da wir bisher keinen Patienten bis ans Lebensende begleiten konnten. Aber einige Studien werden bereits seit über zehn Jahren durchgeführt und weiter verfolgt. Zwei-

tens müssen wir unterscheiden zwischen Hämophilie A und B. Für Hämophilie B zeigen die Studien sehr gute Ergebnisse bis hin zur anhaltenden Normalisierung des Gerinnungsfaktors. Bei der Hämophilie A sind die Patienten auch bis mittlerweile fünf Jahre weiterhin extrem gut geschützt vor Blutungen und es gibt keine Notwendigkeit, wieder eine Substitution mit einem Gerinnungspräparat zu beginnen. Allerdings zeigt sich teilweise eine schrittweise Reduktion der Faktor-VIII-Werte.

Warum der Unterschied?

Das wüssten wir gerne. Möglicherweise kommen hier einige Faktoren zusammen. Zum einen könnte es daran liegen, dass das Molekül Faktor VIII wesentlich größer ist als das Molekül Faktor IX. Zum anderen hat Faktor VIII eine ganz andere Immunogenität. Das führt dazu, dass wir hier eine stärkere Immunantwort erhalten können. Und schließlich ist es so, dass Faktor VIII überwiegend nicht genau in den Hepatozyten produziert wird, also jenen Leberzellen, die das Ziel der Gen-Fähren sind, sondern in anderen Zellen in und außerhalb der Leber. Das sind nur einige wenige von deutlich mehr möglichen Ursachen. Und doch bleibt eine deutliche Steigerung der Lebensqualität, immerhin kommt es zu fünf Jahren Blutungsfreiheit, fünf Jahren

» Die Patienten erfahren ein völlig neues Lebensgefühl, da die oben genannte regelmäßige Substitution entfällt.

ohne Faktor-Substitution. Auch das ist ein ganz großer Erfolg.

Gibt es Ideen, wie die bisherigen Hürden überwunden werden können?

Je mehr Patienten wir in die Studien aufnehmen und je länger die Studien laufen, desto mehr lernen und wissen wir. Es ist also zunächst einmal wichtig, die Studien weiter zu verfolgen, um Fragen nach Effektivität und Dauer sicher beantworten zu können. Parallel wird an verbesserten Kapsiden, also der verbesserten „Verpackung“ eines Trägervirus gearbeitet, die mit einer geringeren Immunität und infolge mit einer geringeren Immunantwort einhergehen. Ebenso gibt es Bestrebungen, Faktor VIII-Gen-Varianten mit einer höheren Aktivität herzustellen oder mit Lentiviren als Genfähren zu arbeiten – hier wird das Gen dann direkt ins Genom eingebaut. Und schließlich wird an Gentherapien gearbeitet, die zellbasiert sind. Das sind alles Bemühungen, eine unerwünschte Immunantwort und eine längere Genexpression zu erreichen. Und ich denke, es ist nur eine Frage der Zeit, bis wir weitere Lösungen haben. fi

Facettenreich: Die Von-Willebrand-Krankheit

VON JULIA BRANDT

Die Von-Willebrand-Krankheit ist eine besondere Form der Bluterkrankheit. Sie betrifft, im Gegensatz zur Hämophilie, Frauen und Männer gleichermaßen. Je nach Ausprägung kann sie das Leben der Betroffenen unterschiedlich stark beeinträchtigen. Dennoch ist es wichtig, sie richtig zu diagnostizieren und zu behandeln.



Dr. Carmen Escuriola-Ettingshausen, Ärztin am Hämophilie-Zentrum Rhein Main

Wichtiger Mitspieler: Damit die Blutgerinnung funktioniert und ein stabiler Blutpfropf gebildet werden kann, müssen Blutplättchen und mehrere Gerinnungsfaktoren im Blut perfekt zusammenspielen. Fehlt einer dieser Mitspieler, etwa wie bei der Hämophilie, klappt die Gerinnung nicht gut. Doch es gibt noch weitere wichtige Mitspieler abseits der Gerinnungsfaktoren und Blutplättchen, die eine wichtige Rolle in der Gerinnung übernehmen: Einer von ihnen ist der Von-Willebrand-Faktor (VWF).

Der Von-Willebrand-Faktor ist ein Eiweiß, das die Blutplättchen untereinander und an der Blutgefäßwand zusammenhält. So ist es möglich, dass sich nach einer Verletzung ein Blutpfropf bildet, der die Wunde verschließt. Außerdem transportiert der VWF den Gerinnungsfaktor VIII im Blut, stabilisiert ihn und schützt ihn auf diese Weise vor vorzeitigem Abbau.

VWK: Eine Typfrage

Wenn der Von-Willebrand-Faktor fehlt oder nicht regelrecht gebildet wird, spricht

man vom Von-Willebrand-Syndrom oder von der Von-Willebrand-Krankheit (VWK). Ärzte unterscheiden hier mehrere Typen der Erkrankung, je nachdem wie die Bildung des VWF im Körper beeinträchtigt ist. Am häufigsten kommt der Typ 1 vor, bei dem der Körper zwar einen intakten Von-Willebrand-Faktor bildet, allerdings nur in geringeren Mengen. Dieser Typ verläuft in der Regel mild.

Bei Typ 2 der Von-Willebrand-Krankheit ist der Faktor nicht regelrecht aufgebaut, was die Blutgerinnung je nach Art der Schädigung in verschiedener Weise beeinträchtigt. Typ 3 zeigt die schwersten Ausprägungen. Denn hier werden kein oder nur Spuren des Von-Willebrand-Faktors gebildet. Diese Form kommt allerdings sehr selten vor.

Angeboren oder erworben

Die Von-Willebrand-Krankheit ist die weltweit am häufigsten vorkommende angeborene Blutungsneigung. Etwa ein Prozent der Bevölkerung lebt mit ihr. Und sie ist auch die Hämophilieform, bei der am meisten Gleichberechtigung herrscht: Frauen und Männer sind etwa gleichermaßen von der VWK betroffen.

Bei den meisten Patienten ist die Krankheit angeboren, sie haben sie von ihren Eltern geerbt. Bei manchen ist sie als spontane Genmutation aufgetreten. Doch die Von-Willebrand-Krankheit kann auch im Laufe des Lebens erworben werden, zum Beispiel als Folge von Herzkrankungen, Gefäßverengungen, Tumorerkrankungen oder Immunerkrankungen.

Große Bandbreite an Symptomen

Nasenbluten im Kindesalter, blaue Flecken, als Jugendliche verstärkte Menstruationsblutungen, ungewöhnlich starke Nachblutungen nach einer Operation oder nach einer Schnittverletzung: Die ersten Anzeichen der Von-Willebrand-Krankheit zeigen sich in jedem Alter und auf unterschiedliche Weise. „Interessant

ist, dass man bei der Art der Symptome unter anderem altersabhängige Häufungen erkennen kann“, berichtet Dr. Carmen Escuriola-Ettingshausen, Ärztin am Hämophilie-Zentrum Rhein Main. „So treten gastrointestinale Blutungen, also Blutungen im Magen-Darm-Trakt, eher bei erwachsenen Patienten auf.“ Gelenkblutungen, wie bei der klassischen Hämophilie, kommen überwiegend bei der schweren Form der Von-Willebrand-Krankheit (Typ 3) vor.

Inwieweit die Krankheit die Lebensqualität tatsächlich einschränkt, hängt davon ab, wie stark die Blutungsneigung ausgeprägt ist. Bei manchen Patienten, insbesondere mit sehr mildem Verlauf,

(Typ 3 VWK): Hierbei kann es zu Blutungen in die Gelenke kommen, was deren Funktion beeinträchtigt. Schwere Blutungen in die inneren Organe, etwa im Magen-Darm-Trakt, können – wenn sie nicht rechtzeitig erkannt und behandelt werden – sogar lebensgefährlich verlaufen.

Den Mangel im Bedarfsfall ausgleichen

Um Blutungsereignisse im Rahmen der Von-Willebrand-Krankheit zu behandeln oder Operationen ohne Blutungsprobleme durchführen zu können, kommen verschiedene Medikamente zum Einsatz: Es gibt Gerinnungskonzentrate, die den fehlenden VWF enthalten und ersetzen können. Insbesondere bei Menschen mit der milden Form der VWK sorgen Arzneimittel aus der Gruppe der Desmopressin-Analoga dafür, dass der Körper zeitweise mehr Von-Willebrand-Faktor ausschüttet.

Bei einer sehr milden Form der Von-Willebrand-Krankheit oder als unterstützende Therapie zusätzlich zu den genannten Medikamenten hat Tranexamsäure vielversprechende Effekte: Dieser Wirkstoff stabilisiert den Blutpfropf und kann zum Beispiel vor einer Operation über die Vene gegeben, aber auch als Tablette eingenommen oder oberflächlich angewendet werden, zum Beispiel als Mundspülung, Wundkompressen oder Nasensalbe. Das hat den Vorteil, dass er genau da wirkt, wo er gebraucht wird, etwa bei Nasen- oder Zahnfleischbluten.

„Wichtig ist, dass Patienten mit der Von-Willebrand-Krankheit an ein Gerinnungszentrum angebunden sind und einen Notfallausweis mit sich führen“, rät Ärztin Escuriola-Ettingshausen. „Dieser Ausweis enthält die genaue Diagnose, Informationen zur Therapie im Akutfall, Kontraindikationen sowie den Kontakt zum zuständigen Hämophilie-Zentrum, das für Notfälle idealerweise rund um die Uhr erreichbar ist.“ 

» Patienten mit der Von-Willebrand-Krankheit sollen an ein Gerinnungszentrum angebunden sein.

kommt es verstärkt zu blauen Flecken oder schlecht heilenden Wunden. Blutungsprobleme werden meist ausschließlich in Verbindung mit Verletzungen oder Operationen gesehen. Diese Patienten fühlen sich im Alltag nicht krank oder belastet. Anders ist das bei Betroffenen, die unter häufigen und starken Blutungen leiden, typischerweise im Schleimhautbereich, zum Beispiel Nasenbluten oder bei Frauen eine sehr starke und lang anhaltende Menstruationsblutung: „Hierbei kann es zu einem deutlichen Blutverlust kommen“, erklärt Escuriola-Ettingshausen. „Durch die Blutarmut und den daraus resultierenden Eisenmangel entstehen weitere Symptome wie Erschöpfung, verminderte Leistungsfähigkeit und Müdigkeit.“

Und dann gib es noch die schweren Formen der Von-Willebrand-Krankheit

Hämophilie-Zentren (CCC) in Deutschland

Diese Liste wurde mit größter Sorgfalt zusammengestellt, erhebt jedoch keinen Anspruch auf Vollständigkeit.
(Quelle: <https://www.dhg.de/haemophiliezentren>)

PLZ-Bereich 0 bis 2

UNIVERSITÄTSKLINIK LEIPZIG, ZENTRUM FÜR HÄMOSTASEOLOGIE

Liebigstraße 20a, 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

MVZ GERINNUNGSAMBULANZ MIT HÄMOPHILIE- ZENTRUM AM CAMPUS CHARITÉ MITTE

Luisenstraße 12-13, 10117 Berlin
Telefon: (030) 450 52 51 57
Notfallnummer: (030) 450 57 70 44

VIVANTES-KLINIKUM IM FRIEDRICHSHAIN

Landsberger Allee 49, Haus 12a, 10249 Berlin
Telefon: (030) 130 23 16 23
Notfallnummer: (0151) 126 08 48 1

CHARITÉ UNIVERSITÄTSMEDIZIN BERLIN - CAMPUS VIRCHOW-KLINIKUM

Augustenburger Platz 1, Mittelallee 11
(auf dem Campus), 13353 Berlin
Telefon: (030) 450 55 31 12

CHARITÉ UNIVERSITÄTSMEDIZIN 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, ZENTRUM FÜR GEBURTSHILFE, KINDER- UND JUGENDMEDIZIN

Martinstraße 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, II. MED. KLINIK UND POLIKLINIK

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

GERINNUNGSAMBULANZ BREMEN, KLINIKUM BREMEN MITTE, ELTERN-KIND-ZENTRUM PROF. HESS

St.-Jürgen-Straße 1, 28177 Bremen
Telefon: (0421) 497 76 338
Notfallnummer: (0421) 497 71 005

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, SEKTION HÄMOSTASEOLOGIE

Langhansstraße 2, 35392 Gießen
Telefon: (0641) 985 42 72 3
Notfallnummer: (0641) 985 52 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

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

Sponsor



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

Über Novo Nordisk Deutschland

Novo Nordisk ist ein weltweit führendes Unternehmen im Gesundheitswesen, das 1923 gegründet wurde und seinen Hauptsitz in Dänemark hat. Unser Anspruch ist es, Veränderungen voranzutreiben, um Diabetes und andere schwerwiegende chronische Krankheiten wie Adipositas und seltene Blut- und Stoffwechselerkrankungen zu besiegen. Dafür arbeiten wir an wissenschaftlichen Innovationen bis hin zur Heilung von Krankheiten. Wir fördern den Zugang zu unseren Produkten für Patientinnen und Patienten weltweit und engagieren uns aktiv für Prävention. Novo Nordisk beschäftigt circa 47.000 Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter in 80 Ländern und vermarktet seine Produkte in rund 170 Ländern. Am deutschen Hauptsitz in Mainz sind rund 480 Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter tätig. Weitere Informationen unter www.novonordisk.de.

Das HaemAcademy Basis-Modul findet an folgenden Terminen statt:

22.-24. Juli 2022

5.-7. August 2022

23.-25. September 2022

Werbepartner

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

CSL Behring GmbH

Philipp-Reis-Str. 2 | 65795 Hattersheim
www.cslbehring.de
medwiss@cslbehring.com



Pfizer Pharma GmbH

Linkstr. 10 | 10785 Berlin
www.pfizer.de
info@pfizer.de



Themenbote GmbH

Elisenstr. 5 | 12169 Berlin
 M info@themenbote.com
 T +49 30 21 300 80-12
www.themenbote.com

HERAUSGEBER
 Sascha Bogatzki | s.bogatzki@themenbote.com

LEITUNG REDAKTION & LEKTORAT
 Julia Borchert | redaktion@themenbote.com

LEITUNG DESIGN & GESTALTUNG
 Susanne Scheduling | layout@themenbote.com

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

FOTOS
 Shutterstock
 DRUCK
 DDV Druck GmbH

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

Der Themenbote ist eine Publikation der Themenbote GmbH, die am 27. Januar 2022 als Beilage mit dem Thema „Hämophilie und Lebensqualität – das funktioniert“ im Handelsblatt erschienen ist.

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 · Internet: www.dhg.de