



LIBERATE
LIFE

Mein Leben mit
Hämophilie B

Was ist Hämophilie B?

Hämophilie ist eine **seltene, vererbare** (Weitergabe erfolgt über Gene) **Störung der Blutgerinnung**, durch die die Gerinnungsfähigkeit des Blutes herabgesetzt wird.^{1,2}

Grund dafür ist ein Mangel an bestimmten funktionalen Gerinnungsfaktoren, die bei gesunden Menschen für die Blutgerinnung sorgen.^{1,2}

Hämophilie A^{1,3}



Der Gerinnungsfaktor **VIII (Faktor 8)** fehlt oder ist nur mit einer geringen Restaktivität vorhanden



1 von 5.000 Männern betroffen

Hämophilie B^{1,3}

Der Gerinnungsfaktor **IX (Faktor 9)** fehlt oder ist nur mit einer geringen Restaktivität vorhanden

1 von 30.000 Männern betroffen

Das häufigste **Symptom** ist eine starke Blutungsneigung, z. B. während der Wundheilung bei Verletzungen. Es kann auch zu inneren Blutungen (z. B. Gelenkeinnblutungen) kommen oder auch ohne ersichtlichen Grund (Spontanblutungen).⁴

Aufgrund X-chromosomaler Vererbung sind vor allem Männer betroffen (in äußerst seltenen Fällen auch Frauen).

Die Hämophilie kann in verschiedene Schweregrade eingeteilt werden – leicht, mittelschwer und schwer –

je nachdem wieviel körpereigene Gerinnungsfaktoren im Blut vorhanden sind („Faktor-Restaktivität“).

Dabei gilt: Je weniger funktionaler Gerinnungsfaktor sich im Blut befindet, desto schwerer ist die jeweilige Ausprägung der Hämophilie.



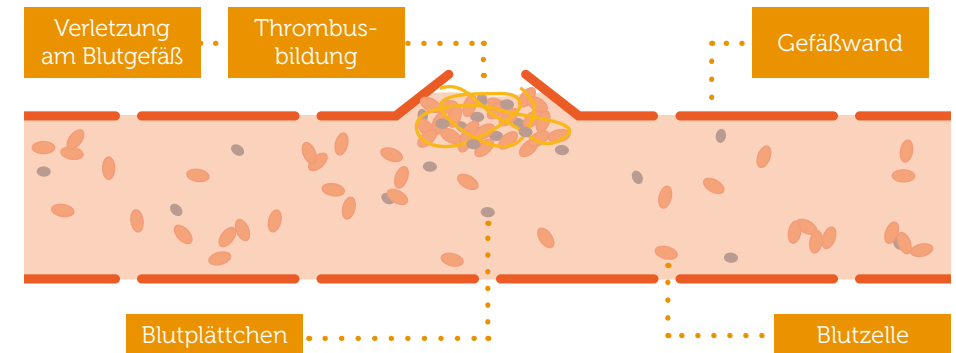
Wie funktioniert die Blutgerinnung?

Die Blutgefäße transportieren das Blut zu Muskeln und Gewebe, sowie rund um die Gelenke. Zu den wichtigen Bestandteilen im Blut gehören **Gerinnungsfaktoren**, darunter **FVIII** und **FIX**.

Wird ein Blutgefäß verletzt, tritt Blut aus dem Gefäß, eine Blutung entsteht. Dadurch wird ein Prozess in Gang gesetzt, die sogenannte **Gerinnungskaskade**. Die Gerinnungsfaktoren und spezielle Blutzellen, die Blutplättchen, sind daran beteiligt. Diese sogenannten Thrombozyten verschließen die Wunde während des Gerinnungsprozesses.



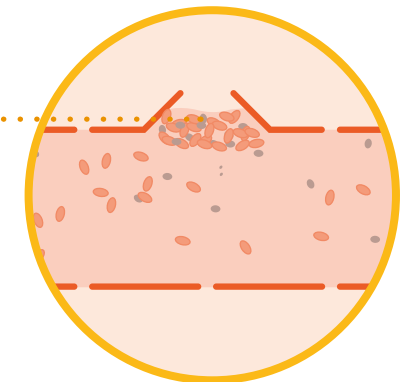
Ohne Hämophilie⁵



Sobald der Gerinnungsprozess abgeschlossen ist, bedeckt ein klebriger Klumpen (der „Thrombus“) die Wunde. Er verhindert so weitere Blutungen und ermöglicht die Heilung des Blutgefäßes.

Mit Hämophilie⁵

Unvollständig gebildeter Thrombus



Fehlt ein funktionaler Gerinnungsfaktor, so ist der Gerinnungsprozess gestört. Es bildet sich kein stabiler Thrombus an der Verletzungsstelle und die Einblutung in das Gewebe hält an.

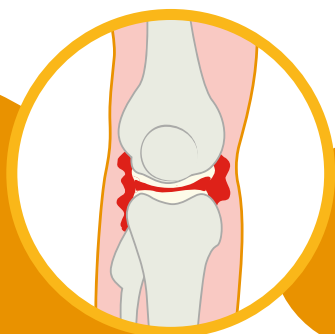
Was versteht man unter einer Gelenkblutung und warum ist Gelenkschutz so wichtig?

Blutungen werden oft nicht durch eine offensichtliche Verletzung verursacht – man spricht dann von **Spontanblutungen**.⁴

Diese sind oft nicht sichtbar, weil sie im Inneren der Gelenke stattfinden.

Bei Menschen mit Hämophilie kann es leichter zu Gelenkblutungen kommen, vor allem in Ellenbogen-, Knie- und Sprunggelenken.

Bei einer Gelenkblutung dringt Blut in die mit Flüssigkeit gefüllte Gelenkkapsel ein und übt zusätzlichen Druck auf das Gelenk aus.⁴



Es ist sehr wichtig, Gelenkblutungen zu vermeiden oder umgehend zu behandeln!

LIBERATE
LIFE

Mehrfache Blutungsereignisse im selben Gelenk können bleibende Schäden verursachen:^{6,7}

- **Das Gelenk schützende Gewebe** bleibt dauerhaft geschädigt
- **Muskelgewebe** um das Gelenk kann abnehmen
- **Knochen** im Gelenk können dauerhaften Schaden nehmen
- Eine eingeschränkte Beweglichkeit, **irreversible Gelenkschäden** und **dauerhafte Schmerzen** können die Konsequenz sein
- Dies kann gegebenenfalls einen **Gelenkersatz** erforderlich machen
- Gelenkblutungen sollten daher unbedingt vermieden werden, da sie langfristig die **Mobilität** und damit auch die **Lebensqualität** negativ beeinflussen können



Wie wird Hämophilie B behandelt?

Die moderne Hämophilie B Behandlung zielt darauf ab, Blutungen zu vermeiden.⁴

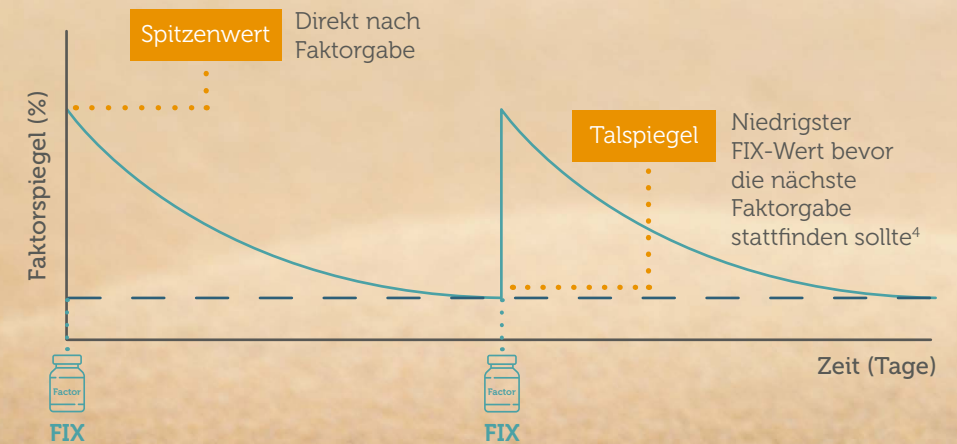
Die Behandlung mit Faktorpräparaten ist die bewährte Behandlungsmethode bei Hämophilie B. Diese ersetzt den fehlenden **Faktor IX (Faktor 9)** im Blut. Daher spricht man auch von Substitutionstherapie.⁴

Prophylaxe



Die Dauerbehandlung (Prophylaxe) besteht aus **regelmäßigen Faktorgaben, um Blutungen zu verhindern** und gilt als die dafür effektivste Methode. Sie sollte **idealerweise möglichst frühzeitig beginnen** und noch vor dem Auftreten der ersten Blutung.^{4,8}

Die Messung der Faktorkonzentration (deines sogenannten Faktorspiegels) im Blut kann helfen, dein individuelles Schutzlevel unter Prophylaxe zu verstehen. Für eine personalisierte Behandlung sollten allerdings neben deiner Faktorkonzentration auch andere Bereiche deines Lebens berücksichtigt werden.⁴



Die Kurve des Faktorwertdiagramms variiert je nach Patienten* und Art des zur Prophylaxe eingesetzten Faktorkonzentrats.⁴

Wie wird Hämophilie B behandelt?

Personalisierte Behandlung⁴



Bei der Hämophilie- Behandlung geht es nicht immer nur um den klinischen Faktorspiegel. Die Therapie sollte von den behandelnden Ärzten für jeden Hämophilie- Patienten individuell abgestimmt werden.

Die Behandlung berücksichtigt idealerweise neben der im Blut gemessenen Konzentration an FIX eine Reihe von weiteren Aspekten, wie Lebensstil, körperliche Aktivität, Alter, Anzahl der Blutungsereignisse und Gelenkgesundheit des Patienten.



Bedarfsbehandlung (On-demand)⁴

Die Bedarfsbehandlung besteht aus Faktorerersatzinjektionen als Reaktion auf eine schon eingetretene Blutung anstelle einer regelmäßigen Behandlung (Prophylaxe) zur Vermeidung von Blutungen.

Andere Behandlungsmöglichkeiten



Andere Behandlungsmöglichkeiten werden derzeit erforscht, darunter auch die Gentherapie, die darauf abzielt, dass Patienten selbst einen funktionierenden Gerinnungsfaktor produzieren können.⁹

Weitere in Studien befindliche Behandlungsmöglichkeiten zielen darauf ab, Blutungen zu verhindern, ohne den fehlenden Gerinnungsfaktor zu ersetzen (Nicht-faktorbasierte Therapien).^{10,11}

Menschen mit Hämophilie sollten in engem Austausch mit ihrem Behandlungsteam stehen, damit ihnen die bestmögliche Therapie ermöglicht werden kann, abgestimmt auf individuelle Ziele und Wünsche. Denn jeder hat einen eigenen Lebensstil und Zukunftspläne, mit oder ohne Hämophilie.

Weiterführende Informationen sowie aktuelle Beiträge rund um das Leben mit Hämophilie findet ihr auf unserer Website: www.liberatelife.de

Ihr findet uns auch auf Facebook und Instagram unter liberatelife_community, sowie auf Youtube (Sobi Deutschland). Außerdem gibt es den Level Up Podcast für ein selbstbestimmtes Leben mit Hämophilie.





* Die Verwendung des Sternsymbols (*) bezieht neben weiblichen und männlichen Personen weitere Geschlechter und Geschlechtsidentitäten mit ein. Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Referenzen:

1. Castaman G and Matino D. Hemophilia A and B: molecular and clinical similarities and differences. *Haematologica* 2019;104(9):2–9. 2. Berntorp E and Shapiro A. Modern haemophilia care. *Lancet* 2012;379:1447–1456. 3. Santagostino E and Fasulo MR. Hemophilia A and hemophilia B: different types of diseases? *Semin Thromb Hemost* 2013;39:697–701. 4. Srivastava A, Santagostino E, Dougall A, Kitchen S, Sutherland M, Pipe SW et al. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition. *Haemophilia* 2020;00:1–158. 5. WFH e-learning. Available at: https://elearning.wfh.org/elearning-centres/inherited-bleeding-disorders/#clotting_process. Accessed 21 Oct 2021. 6. Knobe K and Berntorp E. Haemophilia and joint disease: pathophysiology, evaluation, and management. *J Comorb* 2011;1:51–59. 7. Pulles AE, Mastbergen SC, Schutgens REG, Lafeber FPJG and van Vulpen LFD. Pathophysiology of hemophilic arthropathy and potential targets for therapy. *Pharmacol Res* 2017;115:192–199. 8. Nijdam A, Foppen W, van der Schouw YT, Mauser-Bunschoten EP, Schutgens REG and Fischer, K. Long-term effects of joint bleeding before starting prophylaxis in severe haemophilia. *Haemophilia* 2016;22:852–855. 9. Batty P and Lillicrap D. Advances and challenges for hemophilia gene therapy. *Human Molecular Genetics* 2019;28:R95–R101. 10. Peterson JA, Maroney SA, Mast AE. Targeting TFPI for hemophilia treatment. *Thromb Res* 2016;141(Suppl 2):S28–S30. 11. Machin N and Ragni M. An investigational RNAi therapeutic targeting antithrombin for the treatment of hemophilia A and B. *J Blood Med* 2018;9:135–140.

278-HAE-D(D)-0722-V01