



LIBERATE
LIFE

Deine Freiheit beginnt hier

Konduktorinnen und Frauen mit Blutungsneigung

Wie auch Frauen und Mädchen von Hämophilie betroffen sein können

 **sobi**
rare **strength**



Das erwartet dich

Warum das Thema so wichtig ist.....	4
An wen sich diese Broschüre richtet	7
Hämophilie – kurz und knapp erklärt.....	8
So wird Hämophilie vererbt	10
Die Wahrscheinlichkeit, Konduktorin zu sein	12
Konduktorinnen können auch Hämophilie-Symptome haben.....	14
Blutungen vorbeugen oder behandeln.....	16
Seelische Herausforderungen – Möglichkeiten der Unterstützung.....	18
Adressen, Infos, Hilfe	26



Warum das Thema so wichtig ist

Beim Thema Hämophilie liegt der Gedanke nah, dass es sich bei Betroffenen mit Hämophilie A und B hauptsächlich um männliche Patienten handelt. Begründet ist das mit der Tatsache, dass die Hämophilie A und B durch Veränderungen in entsprechenden Genen auf dem X-Chromosom verursacht wird und somit hauptsächlich männliche Patienten von den schweren Formen betroffen sind. Nichtsdestotrotz spielt die Hämophilie auch bei Mädchen und Frauen keine untergeordnete Rolle und hat teilweise noch nicht ausreichend Aufmerksamkeit.

Gen-Trägerinnen können auch erniedrigte Faktorspiegel haben

und ebenfalls von einer Blutungsneigung betroffen sein. Sogar bei normalem Faktorspiegel der jeweiligen Hämophilie ist es möglich, dass man trotzdem das veränderte Gen im X-Chromosom trägt und somit die Möglichkeit besteht, eigene Kinder mit einer schweren Form dieser Hämophilie zu bekommen.

Eine frühzeitige Diagnostik ist dringend empfohlen bei Blutungsauffälligkeiten in der Anamnese oder wenn bereits bei Familienmitgliedern die Diagnose Hämophilie gestellt wurde. Das Ziel: Die Vermeidung von Blutungsereignissen, zum Beispiel bei einer Operation, bei schwerwiegenden, unfallbedingter Blutung oder die

Minimierung des Risikos von Blutungsereignissen in der Schwangerschaft sowohl bei der Schwangeren als auch dem Neugeborenen. Dadurch kann in geschilderten Situationen zum Beispiel durch Prophylaxe oder auch therapeutisch das Blutungsrisiko verringert oder die akute Blutung rasch behandelt werden.

Für die erweiterte Diagnostik dieser Patienten und vor allem auch Patientinnen stehen Ihnen insbesondere die Hämophiliezentren oder Kolleginnen und Kollegen mit Fachexpertise Hämostaseologie zur Verfügung.



Dr. Caspar Kühnöl

Oberarzt, Universitätsklinik für Pädiatrie I, Universitätsklinikum Halle, Leiter des interdisziplinären Hämophiliezentruns

Wichtigste Ansprechpartner* für alle Fragen rund um die Hämophilie sind natürlich dein Arzt, das Behandlungsteam im Hämophiliezentrum oder die Patientenorganisationen.

* Aus Gründen der besseren Lesbarkeit verzichten wir auf die gleichzeitige Verwendung der geschlechterspezifischen Sprachformen (männlich, weiblich, divers). Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.



An wen sich diese Broschüre richtet

Konduktorin – ein komplizierter Begriff, der dein Leben vielleicht schon eine Weile bestimmt, dich möglicherweise aber auch erst durch eine kürzlich gestellte Diagnose beschäftigt.

Trägerin der Hämophilie – ist eine weitere, häufig verwendete Bezeichnung.

Frauen mit Blutungsneigung – damit meinen wir sowohl Frauen mit Hämophilie, die generell eine erhöhte Blutungsneigung haben als auch Frauen, die aufgrund ihrer milden Hämophilie nur in bestimmten Situationen wie z. B. bei operativen Eingriffen zusätzlich ein Faktorpräparat benötigen.

Was aus medizinischer Sicht dahinter steht und was das für dich und deinen Alltag bedeuten kann, wollen wir in dieser Broschüre ansprechen.

Natürlich unterscheiden sich die Fragestellungen immer auch in Abhängigkeit von deinem Alter und deiner Lebenssituation. Wir hoffen, dass diese Broschüre dir dabei hilft, einige deiner wichtigsten Fragen zu klären und deine Gedanken zu sortieren.

Dabei unterstützen sollen auch die Aussagen von Madeleine, die zwei Söhne Jahrgang 1993 und 1994 hat. Der Ältere hat Hämophilie, der Jüngere hat keine.



Hämophilie – kurz und knapp erklärt

Vielleicht weißt du bereits eine ganze Menge über Hämophilie, weil sie Teil deiner Familiengeschichte ist. Wenn du jedoch erst vor Kurzem erfahren hast, dass du Konduktorin bist, und/oder die Hämophilie für dich noch Neuland ist, findest du vertiefende Informationen dazu über die auf Seite 26 angegebenen Adressen.

An dieser Stelle daher nur kurz und knapp: Hämophilie ist eine seltene Erkrankung, bei der die Blutgerinnung gestört ist. Von den Auswirkungen der Hämophilie sind am häufigsten Männer betroffen.

Hämophilie tritt in zwei unterschiedlichen Varianten auf, bei denen jeweils ein Gerinnungsfaktor betroffen ist. Bei Menschen mit Hämophilie A ist der Gerinnungsfaktor VIII (sprich 8) nicht ausreichend vorhanden, bei Menschen mit Hämophilie B ist es der Faktor IX (sprich 9).

Dieser Mangel an Gerinnungsfaktor führt dazu, dass Wunden sich nur sehr langsam schließen und Blutungen schlecht gestillt werden können. Je nach Schweregrad der Hämophilie kann es auch zu spontanen Blutungen kommen.

Hier sind vor allem Einblutungen in Muskeln und Gelenke besonders problematisch, da man sie, anders als bei offenen Wunden, erst einmal nicht sieht. Es ist besonders wichtig, diese Blutungen durch eine vorbeugende medikamentöse Behandlung (Prophylaxe) zu verhindern.

Ursache für die Hämophilie ist meistens eine Veränderung in einem Gen, das für die Bildung von Gerinnungsfaktoren im Blut zuständig ist. Diese genetische Veränderung kann weitervererbt werden.

Mehr über
Hämophilie
findest du hier:



Gut zu wissen

Als Konduktorin trägst du die Genveränderung in dir. Das bedeutet, dass du möglicherweise ähnliche Blutungssymptome wie betroffene Männer hast – aber das muss nicht der Fall sein (siehe Seite 10).



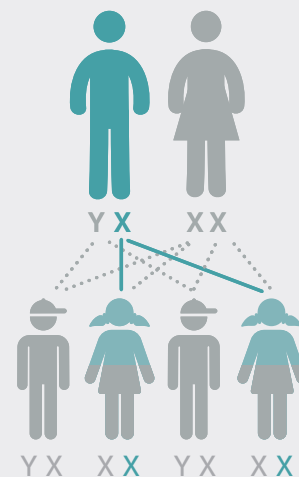
So wird Hämophilie vererbt

Die Vererbung der Hämophilie ist ein sehr komplexes Thema. Fangen wir also von vorne an: Bei Menschen, die mit einer Hämophilie zur Welt kommen, liegt ein Fehler der Erbinformationen vor. Träger der Erbinformationen sind die Gene. Träger der Gene wiederum sind die Chromosomen.

Es gibt zwei sogenannte Geschlechtschromosomen – das X- und das Y-Chromosom. Das (genetisch) weibliche Geschlecht ist durch zwei X-Chromosomen gekennzeichnet; das (genetisch) männliche Geschlecht durch ein X- und ein Y-Chromosom. Die Gene für die Gerinnungsfaktoren der Hämophilie liegen auf dem X-Chromosom.

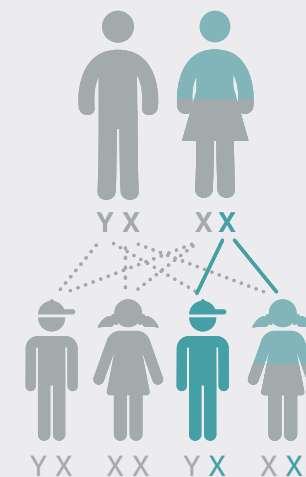
Da Frauen zwei X-Chromosomen haben, können sie normalerweise ein defektes Gen auf dem einen Chromosom durch ein intaktes Gen auf dem anderen ausgleichen. Bei Männern, die nur ein X-Chromosom haben, ist dieser Ausgleich nicht möglich. Daher sind hauptsächlich Männer von Hämophilie betroffen.

Vor diesem Hintergrund ergeben sich verschiedene Kombinationen für eine mögliche Vererbung.



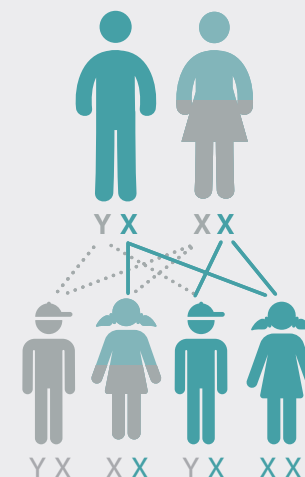
Ein Vater mit Hämophilie und eine gesunde Mutter ...

werden gesunde Söhne haben, da diese zwingenderweise das Y-Chromosom des Vaters erhalten. Die Töchter werden hingegen ausnahmslos Trägerinnen der Hämophilie (Konduktorinnen) sein, da sie vom Vater das betroffene X-Chromosom erhalten.



Ein gesunder Vater und eine Konduktorin als Mutter ...

werden mit 50%iger Wahrscheinlichkeit Söhne mit Hämophilie bzw. mit 50%iger Wahrscheinlichkeit Töchter, die Konduktorinnen sind, bekommen.



Ein Vater mit Hämophilie und eine Konduktorin als Mutter ...

werden mit 50%iger Wahrscheinlichkeit Söhne mit Hämophilie haben. Alle Töchter werden mindestens Konduktorinnen sein; 50 % der Töchter werden sogar das Vollbild einer Hämophilie haben.*

*Die gezeigten Wahrscheinlichkeiten gelten nur, wenn beide Elternteile dieselbe Art von Hämophilie haben – zum Beispiel beide Hämophilie A oder beide Hämophilie B.



Die Wahrscheinlichkeit, Konduktorin zu sein

Nicht jedes Mädchen bzw. jede Frau findet für sich sofort eine Erklärung dafür, warum sie Konduktorin der Hämophilie ist.

Es ist sogar so, dass bei vielen Frauen erst spät erkannt wird, dass sie diese Eigenschaft in sich tragen. Im Durchschnitt sind diese Frauen bereits 30 Jahre alt, und im Rahmen einer Schwangerschaft oder Geburt wurde ein Test durchgeführt, der die genetische Veränderung nachwies.

Möchtest du herausfinden, welche Voraussetzungen dazu geführt haben können, dass du Konduktorin bist?

Vorweg: Eine sichere Diagnose kann nur durch eine genetische Analyse gestellt werden!

Konduktorin ist eine Frau **sehr sicher**, wenn sie:

- Tochter eines hämophilen Vaters ist,
- Mutter von zwei oder mehr hämophilen Söhnen ist,
- Mutter eines hämophilen Sohnes ist und mindestens ein weiteres Familienmitglied* Hämophilie hat oder Konduktorin ist.

Konduktorin ist eine Frau **möglicherweise**, wenn sie:

- Tochter einer Konduktorin ist,
- Mutter eines hämophilen Sohnes ist, aber kein weiteres Familienmitglied* Hämophilie hat oder Konduktorin ist,
- Schwester, Mutter, Großmutter mütterlicherseits, Tante, Nichte oder Cousine einer Konduktorin ist.

* Bruder, Großvater mütterlicherseits, Onkel, Nefte oder Cousin, Mutter, Schwester, Großmutter mütterlicherseits, Tante, Nichte oder Cousine.



„In meiner Familie litt mein Vater (und einer seiner Brüder) an einer mittelschweren Hämophilie A. Ich ahnte also, dass ich Konduktorin bin. 1992 entschieden mein Mann und ich, dass wir Kinder möchten. Um Gewissheit zu haben, vereinbarten wir einen Gesprächstermin bei meiner Ärztin. Der anschließende Test zeigte auf, dass ich Konduktorin bin und die Faktor-VIII-Aktivität in meinem Blut 70 % beträgt.“



Konduktorinnen können auch Hämophilie-Symptome haben

Die meisten Konduktorinnen haben in ihrem alltäglichen Leben keine nennenswerten Probleme mit ihrer Blutgerinnung. Bei einem Teil von ihnen kann es jedoch zu Symptomen, d. h. einer verstärkten Blutungsneigung, kommen.

Die Stärke der Blutungen ist dabei in der Regel von der Höhe des Faktorspiegels im Blut abhängig. Es ist daher wichtig, die Faktoraktivität durch deinen Arzt bestimmen zu lassen.

Ob du eine verstärkte Blutungsneigung hast, kannst du erkennen:

- Wenn du dich stößt, bekommst du schnell „blaue Flecken“.
- Vielleicht hast du häufig langanhaltendes Nasenbluten.
- Deine Monatsblutungen dauern länger als sieben Tage und sind stark.
- Bei Verletzungen können Blutungen nicht schnell gestoppt werden.
- Nach einer Operation oder einem zahnärztlichen Eingriff kann es zu stärkeren Blutungen kommen.
- Während und nach einer Entbindung können starke Blutungen auftreten.



© Jevtic-istockphoto.com



Gut zu wissen

Auch für dich gibt es wirksame Möglichkeiten, diesen Blutungen vorzubeugen oder damit umzugehen.



Blutungen vorbeugen oder behandeln

Das Wichtigste vorweg: Die meisten Konduktorinnen oder Frauen mit Blutungsneigung brauchen keine dauerhafte vorbeugende Behandlung.

Solltest du eine verstärkte Blutungsneigung haben, reicht es oft, diese gezielt in bestimmten Situationen, wie beispielsweise vor einem operativen Eingriff, zu behandeln.

Starke Blutungen, wie sie während der Menstruation oder bei einer Geburt auftreten können, erfordern allerdings besondere Aufmerksamkeit sowie eine darauf abgestimmte Behandlung.

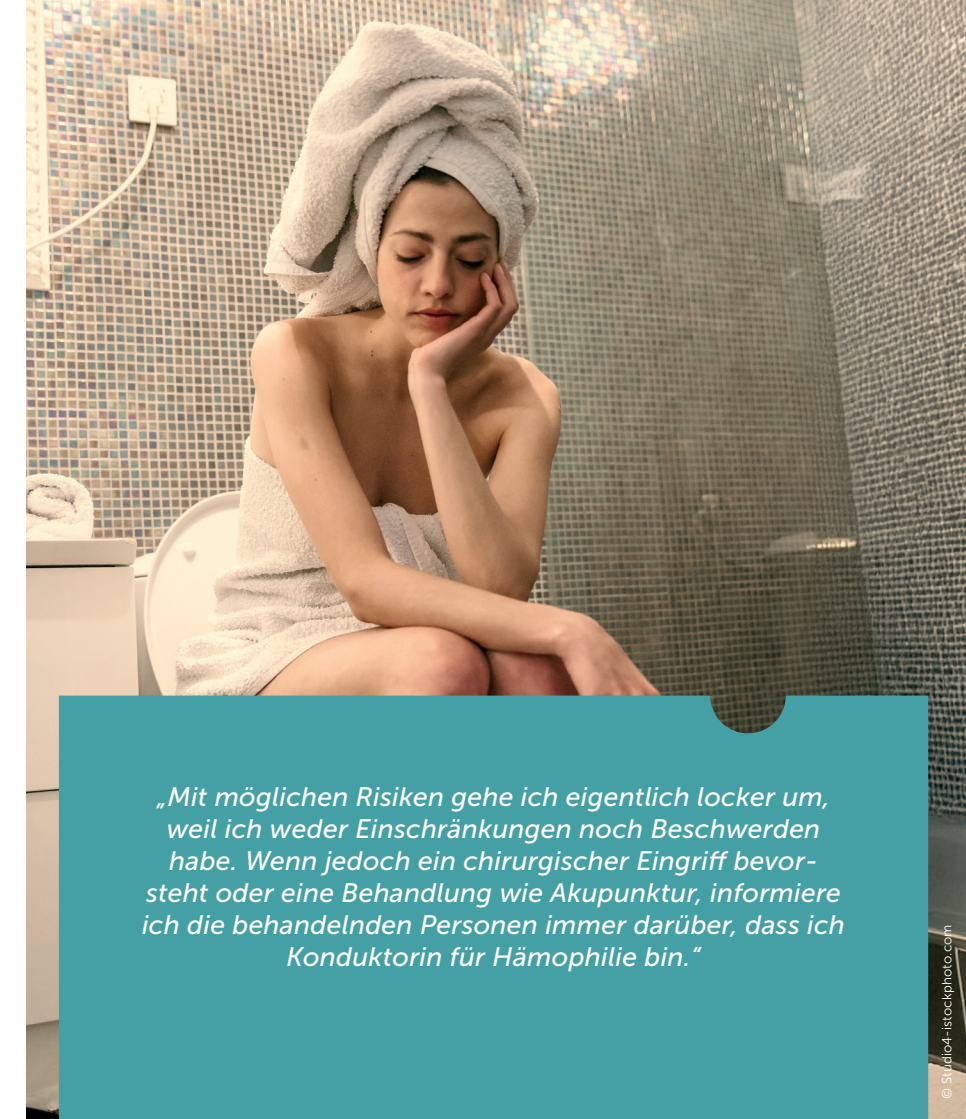
Menstruationsblutungen

Wenn du unter verstärkten Menstruationsblutungen leidest, ist die Behandlung, wenn überhaupt notwendig, ähnlich wie bei anderen Frauen auch.

Dafür stehen medikamentöse Maßnahmen zur Verfügung, mit denen die Stärke der Blutungen beeinflusst werden kann. Diese sind entweder hormonell (z. B. „Antibaby-Pille“ oder Hormonspirale) oder nichthormonell und werden individuell angepasst.

Nichthormonell wirken:

- **Tranexamsäure**, ein Arzneimittel, das den schnellen Abbau von Blutgerinnseln verhindert und damit hilft, Blutungen zu stoppen.
- **Desmopressin**, das hilft, die Konzentration des Faktor VIII zu erhöhen und kann damit ebenfalls starke Blutungen verringern.
- Die Gabe eines **Faktorpräparats**: Wenn andere Therapien nicht ausreichen oder du unter besonders schweren Blutungsproblemen leidest, können spezialisierte Behandlungen wie die Gabe von einem Faktorpräparat notwendig sein. Vorher wird durch spezielle Bluttests festgestellt, welche Form der Hämophilie du hast und wie stark der Mangel des bestimmten Gerinnungsfaktors im Blut ist. Ansprechpartner ist hier dein Hämophiliezentrum oder dein behandelnder Arzt.



„Mit möglichen Risiken gehe ich eigentlich locker um, weil ich weder Einschränkungen noch Beschwerden habe. Wenn jedoch ein chirurgischer Eingriff bevorsteht oder eine Behandlung wie Akupunktur, informiere ich die behandelnden Personen immer darüber, dass ich Konduktorin für Hämophilie bin.“



Seelische Herausforderungen – Möglichkeiten der Unterstützung

Trägerin der Hämophilie zu sein, kann in jedem Mädchen und jeder Frau unterschiedliche Gefühle, Gedanken oder sogar seelische Belastungen auslösen.

Wie du damit umgehst – ob es dich stark belastet oder wenig beeinflusst – hängt von vielen Faktoren ab. Zum Beispiel davon:

- in welchem Alter und in welcher Lebenssituation du gerade bist,
- ob du gerade erst die Diagnose erhalten hast oder schon länger weißt, dass du Konduktorin bist,
- ob du die Information vielleicht von deiner Mutter erfahren hast, die ebenfalls Konduktorin ist,
- ob du dir – im Wissen, Konduktorin zu sein – ein Kind wünschst.

Egal, in welcher dieser Situationen du dich befindest: Die hiermit verbundenen seelischen Herausforderungen können die unterschiedlichsten Fragestellungen betreffen. Manchmal reichen diese von kleineren Sorgen um die eigene gesundheitliche Versorgung bis hin zu belastenden Schuldgefühlen bei Kinderwunsch oder Ängsten rund um Schwangerschaft und Geburt.

Im Folgenden haben wir einige Themen zusammengestellt, die dich möglicherweise beschäftigen und nennen Anlaufstellen, die dir weiterhelfen können.

Wenn du darüber hinaus weitere Fragen zu deiner persönlichen Situation oder zur Hämophilie selbst hast, findest du Antworten über die auf Seite 26 aufgeführten Adressen. Bitte wende dich immer auch an deinen Arzt oder ein Hämophiliezentrum in deiner Nähe.



Du wünschst dir ein Kind?

Wenn du darüber nachdenkst, was dein Kinderwunsch für dich und dein Kind oder auch deine Partnerschaft bedeuten kann, könnte dir eine spezielle Beratung helfen. So bieten viele Hämophiliezentren nicht nur medizinische, sondern auch psychologische Unterstützung an. Auch das Gespräch mit anderen Frauen, die sich in einer ähnlichen Situation befinden, kann deine Gedanken oder Sorgen in andere Bahnen lenken.

Den Kontakt zu anderen Betroffenen kannst du beispielsweise über die **Interessengemeinschaft Hämophiler (IGH)** oder die **Deutsche Hämophiliegesellschaft (DHG)** bekommen. Beide organisieren regelmäßige Treffen für Konduktorinnen und Frauen mit Blutgerinnungsstörungen.

Termine und Info :

 **IGH** Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.



IGH



DEUTSCHE HÄMOPHILIEGESELLSCHAFT
zur Bekämpfung von Blutungs-
krankheiten e. V.



DHG



„Ich bin glücklicherweise ein positiv denkender Mensch und hatte wohl auch deshalb nie Angst davor, Konduktorin zu sein. Auf mein Leben und die Familienplanung hatte diese Tatsache kaum Auswirkungen. Ich wusste, dass es mittlerweile sehr gute Behandlungsmöglichkeiten der Hämophilie, wie FVIII-Präparate, gibt und ich mich auf die Unterstützung der Hämophiliezentren verlassen kann.“

Du empfindest Schuldgefühle, weil du deinem Kind die Hämophilie vererben kannst bzw. vererbt hast?

Ängste und Schuldgefühle begleiten vermutlich jede bewusste Entscheidung für ein Kind, das eine Erkrankung von einem Elternteil erben könnte – das gilt für Frauen ebenso wie für Männer mit Hämophilie. Ist es doch der Wunsch jeder Mutter und jedes Vaters, dass sein Kind vollkommen gesund zur Welt kommt und ein Leben ohne Einschränkungen führen kann.

Daher die wichtigste Info zuerst: Heute kann ein Kind mit Hämophilie ein aktives und selbstbestimmtes Leben führen. Auf dein bzw. euer Kind wartet kein Leben voller Einschränkungen! Schlüssel hierzu sind unter anderem gute und sichere Behandlungsmöglichkeiten und hochwertige Medikamente.

Gespräche mit anderen Frauen oder Eltern eines Kindes mit Hämophilie könnten dir hier vermutlich auch helfen, deine vielen Gedanken mit einer möglichen Realität abzugleichen.

Falls du für dich oder euch eine psychologische Beratung wünschst, kannst du hier Therapeuten in deiner Nähe finden:

Psychotherapie- Informationsdienst (PID)

Tel: 030 209166330

www.psychotherapiesuche.de



Pro Psychotherapie e. V.

Tel.: 089 72997536

www.therapie.de



„Es tat mir schon leid, dass ich meinem Sohn die Hämophilie vererbt habe. Aber andererseits wusste ich, dass es meinem Sohn möglich sein wird, ein ziemlich normales Leben zu führen. Klar, die Hämophilie ist ein zentrales Thema, und ich war bestimmt vorsichtiger und aufmerksamer mit Leandro als mit seinem Bruder. Wir wollten Leandro so «normal» wie möglich aufwachsen lassen, was uns auch ganz gut gelang.“



Du bist schwanger und machst dir Sorgen, wie die Schwangerschaft verlaufen wird?

Sobald du eine Schwangerschaft feststellst: Sprich mit deinem Gynäkologen und informiere ihn (falls du das nicht schon getan hast) darüber, dass du Konduktorin bist. Er wird dann Kontakt zu einem Hämophiliezentrum suchen, um für dich die optimale Betreuung während der Schwangerschaft und Geburt garantieren zu können.

Die meisten Betroffenen erleben ganz normale Schwangerschaften ohne Blutungskomplikationen.

Bei der Hämophilie A steigen während einer Schwangerschaft die Faktor-VIII-Werte sogar an, wodurch das Risiko für Blutungen gesenkt wird. Bei einer Hämophilie B verändern sich die

Faktor-IX-Werte jedoch nicht. Wichtig ist, dass du deine Werte vor allem im letzten Drittel der Schwangerschaft testen lässt. Wenn diese dann niedrig sind, können die notwendigen vorbeugenden Maßnahmen eingeleitet werden.

Sicherheit gibt dir auch, wenn du im Vorfeld eine Geburtsklinik findest, die Erfahrung in der Entbindung von Frauen mit Blutgerinnungsstörungen hat.

Beginne am besten früh genug mit der Suche und informiere dich bei deinem Hämophiliezentrum nach passenden Geburtskliniken.

Informiere dich in deiner Geburtsklinik über die Möglichkeit einer vorgeburtlichen Diagnostik, bei der die Hämophilie sicher festgestellt oder ausgeschlossen werden kann.

Du machst dir Gedanken über mögliche Blutungskomplikationen während der Geburt?

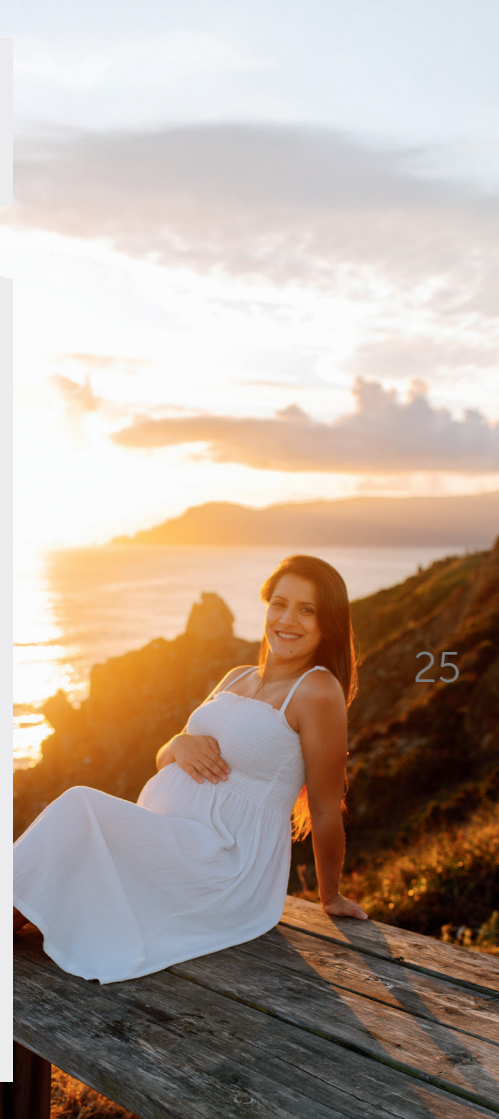
Wenn du die Entbindung in der Klinik von einem Geburtshilfe-Team durchführen lässt, das von Spezialisten für Gerinnungsstörungen und Neonatologie unterstützt wird, können eventuell auftretende Blutungskomplikation rechtzeitig und fachgerecht behandelt werden.

Du möchtest am liebsten vaginal entbinden?

Tatsächlich ist es so, dass bei den meisten betroffenen Frauen eine normale vaginale Geburt sicher möglich ist. Allerdings ist nie exakt vorherzusagen, wie die Geburt deines Kindes genau verlaufen wird.

Eine spontane vaginale Geburt werden die Geburtshelfer nicht garantieren können. Dein Arzt wird daher mit dir auch über die möglichen Risiken einer vaginalen Geburt im Vergleich zu einem geplanten Kaiserschnitt sprechen. Wenn erwartet wird, dass dein Baby von Hämophilie betroffen ist oder möglicherweise betroffen sein könnte, kann ein geplanter Kaiserschnitt eine sinnvolle Option sein.

Falls du dich für eine vaginale Geburt entscheiden solltest, wird auf Eingriffe wie den Einsatz von Zangen oder eine Saugglocke verzichtet werden müssen, da diese das Risiko von Blutungen im Kopf des Babys erhöhen können.





Adressen, Infos, Hilfe

Man kann es nicht oft genug wiederholen:
Du bist in deiner Situation nicht allein.

Diese Broschüre stellt nur einen Bruchteil des vorhandenen
Unterstützungsangebots dar. Im Folgenden findest
du weitere Hilfs-, Kontakt- und Informationsangebote.

 **IGH** Interessengemeinschaft
Hämophiler e.V.

 (07472) 226 48
 mail@igh.info
 www.igh.info

 **DEUTSCHE HÄMOPHILIEGESELLSCHAFT**
zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e.V.

 (040) 672 297 0
 dhg@dhg.de
 www.dhg.de

Hämophilie 2000 e. V.

 0160 3353608
 vorstand@
haemophilie-2000.de
 www.haemophilie-
2000.de

**Bluter Betreuung
Bayern e. V.**

 info@bluter-
betreuung-bayern.org
 www.bluter-
betreuung-bayern.org

Deutsche Bluthilfe e. V.

 Kontaktformular auf Website
 www.deutschebluthilfe.com

**World Federation
of Hemophilia**

 wfh@wfh.org
 www.wfh.org

● werde Teil unserer **Community!**

Keine Mythen und Vorurteile mehr, denn hier hat jeder die Chance, seine Geschichte mit Hämophilie zu teilen. Dich interessieren Reisen, Sport, Beruf, Familie und mehr? Dann bist du hier genau richtig! **Auf Liberate Life erfährst du genau das, was dich interessiert.** Jetzt mehr erfahren:



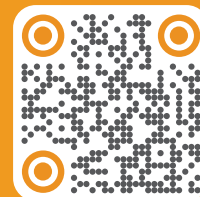
[liberatelife.de/
community](https://liberatelife.de/community)



 facebook



 Instagram



Weitere Informationen zu Sobi und unseren Services findest du unter **sobi-deutschland.de**.

135-HAE-D(ID)-0425-V01

Swedish Orphan Biovitrum GmbH
Fraunhoferstraße 9a
82152 Martinsried • Deutschland

 **sobi**
rare **strength**