



LIBERATE
LIFE



Hämophilie verstehen

Die wichtigsten Fakten auf den Punkt gebracht

 **sobi**
rare strength



Inhalt

Worum geht es?	4
Was ist Hämophilie?	5
Was sind die Ursachen?	6
Wie wird Hämophilie vererbt?	8
Welche Schweregrade und Symptome treten auf?	10
Wie wird Hämophilie behandelt?	14
Warum ist Gelenkschutz so wichtig?	22



worum geht es?

Auch als Betroffener oder Angehöriger hat man manchmal noch offene Fragen. Hier findest du alle Informationen, die du brauchst.

Vielleicht ist es dir gar nicht bewusst, weil du es nicht anders kennst, aber **im Vergleich zu früher hast du mit Hämophilie heutzutage die Möglichkeit, ein nahezu unbeschwertes Leben zu führen.** Zu verdanken haben wir das den Entwicklungen

der Medizin, über die du hier auch informiert wirst. Aber alles der Reihe nach. Zunächst beschäftigen wir uns damit, was sich hinter dem Begriff Hämophilie verbirgt. Denn das ist auch die Voraussetzung dafür, souverän mit der Erkrankung umzugehen.



was ist Hämophilie?

Eine sehr wichtige Frage, die nicht in einem Satz zu beantworten ist. Ein paar grundlegende Informationen findest du hier.

Hämophilie ist eine **seltene Erbkrankheit, bei der die Blutgerinnung gestört ist.** Grund dafür ist ein **Mangel an bestimmten Gerinnungsfaktoren**, die bei gesunden Menschen für die Blutgerinnung sorgen. Aus diesem Grund wird Hämophilie häufig auch als **Bluterkrankheit** bezeichnet.

Die gestörte Blutgerinnung äußert sich in einer **starken Blutungsneigung, z.B. in einer verlangsamten Wundheilung bei Verletzungen.** Das heißt, Wunden schließen sich nur langsam oder gar nicht, da das Blut unzureichend gerinnt. Es kann auch zu inneren Blutungen (z. B. Gelenkeblutungen) kommen, aber dazu später mehr.

Zwei von vielen Blutgerinnungsstörungen sind die Hämophilie A und B. Keine dieser Formen ist bislang heilbar. Wo die Ursachen liegen und welche Ansätze **moderne Behandlungsmethoden** haben, erfährst du im Folgenden.



was sind **die Ursachen?**

Die Beantwortung dieser Frage ist elementar. Denn nur mit einem Verständnis der Ursachen lassen sich die Symptome effektiv behandeln.

Hämophilie hat ihre **Ursachen in den Genen. Die Gene sind die Träger unserer Erbinformationen.** Ein Defekt kann hier zu gestörten Abläufen wichtiger Körperfunktionen führen. Im Falle der Hämophilie führt ein genetischer Fehler zu einem **gestörten Ablauf der sogenannten Gerinnungskaskade.**

Die Gerinnungskaskade ist eine **Reaktionsabfolge verschiedener Stoffe im Blut** mit dem Ziel, eine vorhandene Wunde möglichst schnell zu schließen. Dies wird durch die Bildung

eines Thrombus, also eines „Klumpens“ aus Proteinen und Blutzellen, erreicht. Wichtig für die Bildung dieses Thrombus ist, dass alle Stoffe der Gerinnungskaskade richtig miteinander reagieren.

Das kannst du dir wie einen Dominoeffekt vorstellen: Ein Stein wirft den jeweils nächsten um, bis das Ziel erreicht ist. Fehlt ein Stein – oder in unserem Fall ein Gerinnungsfaktor – wird der Ablauf unterbrochen.

Bei Menschen mit **Hämophilie A** kommt **der Faktor VIII** in nicht ausreichender Menge vor und bei Menschen mit **Hämophilie B** **der Faktor IX**. Aus diesem Grund ist bei ihnen der Ablauf der Gerinnungskaskade unterbrochen, was zu einer gestörten Blutgerinnung führt.

Funktionierende Gerinnungskaskade



Unterbrochene Gerinnungskaskade

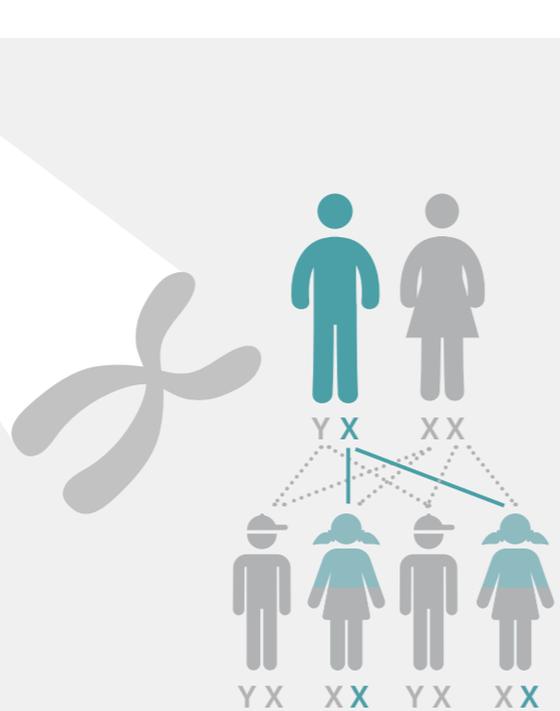




wie wird Hämophilie vererbt?

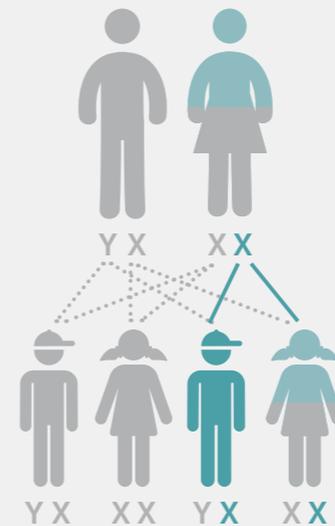
Fangen wir von vorne an: Bei Menschen, die mit einer Hämophilie zur Welt kommen, liegt ein Fehler der Erbinformationen vor. Träger der Erbinformationen sind die Gene. Träger der Gene wiederum sind die Chromosomen. Es gibt 2 sogenannte Geschlechtschromosomen – das **X- und das Y-Chromosom**. Männer besitzen jeweils ein X- und ein Y-Chromosom, Frauen hingegen 2 X-Chromosome.

Die Gene für die Gerinnungsfaktoren liegen immer auf dem sogenannten X-Chromosom. Da Frauen zwei X-Chromosomen haben, können sie normalerweise ein defektes Gen auf dem einen 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 ...

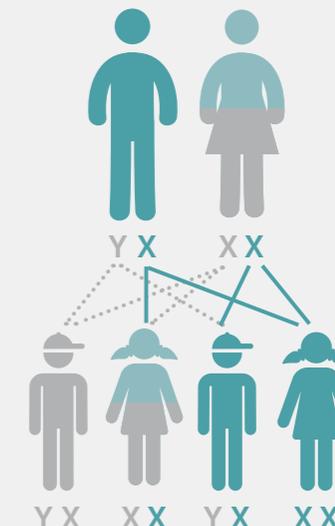
werden gesunde Söhne haben, da diese zwingenderweise das Y-Chromosom des Vaters erhalten. Die Töchter werden hingegen ausnahmslos Überträgerinnen, sogenannte Konduktorinnen sein, da sie vom Vater das betroffene X-Chromosom erhalten.



Ein gesunder Vater und eine Konduktorin als Mutter ...

werden mit 50%iger Wahrscheinlichkeit einen Sohn mit Hämophilie bzw. eine Tochter, die Konduktorin ist, haben.

hämophil gesund Konduktorin



Ein hämphiler Vater und eine Konduktorin als Mutter ...

werden mit 50%iger Wahrscheinlichkeit einen Sohn mit Hämophilie haben. Außerdem werden alle Töchter Konduktorinnen sein. Vielleicht kommt es sogar zum sehr seltenen Fall, dass eine Tochter eine Hämophilie mit Blutungsneigung aufweist.



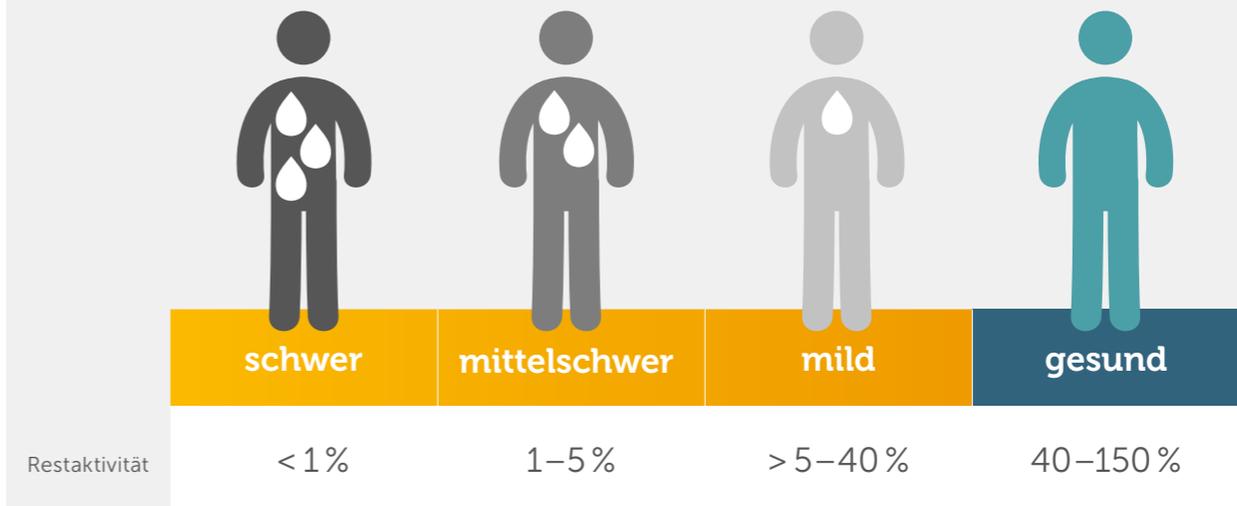
welche **Schweregrade** und **Symptome** treten auf?

Hämophilie kann in verschiedene Schweregrade eingeteilt werden. Je nach Schweregrad können sich die Symptome unterscheiden.

Die Schweregrade der Hämophilie stehen im Zusammenhang mit der Nachweisbarkeit des jeweiligen Faktors. Man spricht dabei von **Faktoraktivität** oder **Faktorspiegel**. Dabei gilt: **Je weniger Gerinnungsfaktor sich im Blut befindet, desto**

schwerer ist die jeweilige Ausprägung der Hämophilie. Die Faktoraktivität wird als Prozentteil des Normalwertes eines gesunden Menschen angegeben – der sogenannten **Restaktivität**.

Folgende Unterteilung ist auf dieser Basis möglich:



Die **Symptome** sind je nach Schweregrad von unterschiedlicher Art und Intensität. Nachfolgend findest du eine Einteilung. Diese ist nicht

in Stein gemeißelt — **jeder Mensch ist individuell und genauso kann eine Hämophilie auch unterschiedliche Auswirkungen haben.**

schwer 🩸🩸	mittelschwer 🩸	mild 🩸
<ul style="list-style-type: none"> • Restaktivität < 1% • Öfters innere und schmerzhaft Blutungen • Spontan auftretende Blutungen • Gelenkblutungen und -schädigungen  • Zeigt sich bereits im Säuglings- oder Kleinkindalter anhand blauer Flecken (Hämatome) 	<ul style="list-style-type: none"> • Restaktivität 1–5% • Blutungen treten ab und an in Folge einer Operation oder Verletzung auf und halten lange an • Nur selten spontane Blutungen 	<ul style="list-style-type: none"> • Restaktivität > 5–40 % • Im Alltag kaum Beschwerden • Fällt häufig erst nach Operationen auf, da die Blutung länger anhält als gewöhnlich





wie wird Hämophilie behandelt?

Obwohl Hämophilie nicht heilbar ist, sorgen moderne Behandlungsoptionen dafür, dass du ein nahezu unbeschwertes Leben führen kannst.

Die Behandlung mit Faktorpräparaten ist die **bewährte Behandlungsmethode** bei Hämophilie. Man spricht hierbei auch von einer **Substitutionstherapie**, da der fehlende Gerinnungsfaktor ersetzt wird. Er wird in die Vene injiziert, um den planmäßigen Ablauf der Gerinnungskaskade zu gewährleisten. **Man unterscheidet hier zwischen Dauer- und Bedarfsbehandlung.**

Die Dauerbehandlung (Prophylaxe) hat eine regelmäßige Faktorgabe zur Grundlage. Bei Menschen mit schwerer Hämophilie ist dies nötig, um den Faktorspiegel möglichst auf einem hohen Level zu halten und einen **guten Blutungsschutz** zu gewährleisten. Die Häufigkeit der Gabe, die dazu nötig ist, unterscheidet sich bei Hämophilie A und B.

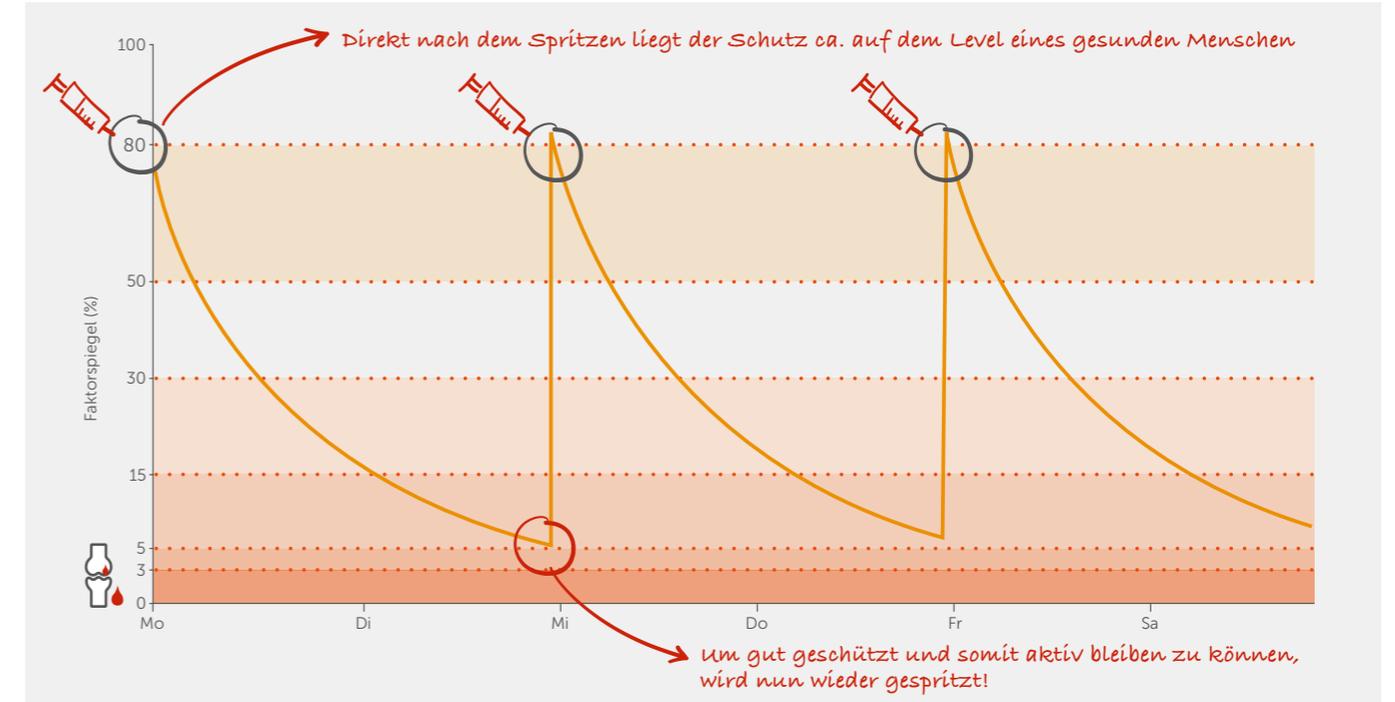
Die Bedarfsbehandlung wurde vor allem früher angewandt, da häufig nicht genügend Faktorkonzentrat für eine Prophylaxe verfügbar war. Heute kann sie allerdings bei einer milden Hämophilie zur Stillung von akuten Blutungen oder vor OPs o. Ä. weiterhin zum Einsatz kommen.

Der Faktorspiegel ist ein wichtiger **Indikator zur Bestimmung deines Schutzlevels**. Das Zuführen von Gerinnungsfaktor hat zur Folge, dass der Faktorspiegel im Blut steigt und das Blutungsrisiko sinkt.

Unmittelbar nach einer Injektion ist der Faktorspiegel – und damit der Blutungsschutz – am höchsten. Dann baut sich das Faktorpräparat immer weiter ab, der Spiegel sinkt und

das Risiko steigt, bis abermals eine Injektion erfolgen muss. Dieser **niedrigste Punkt des Faktorspiegels, der auch den niedrigsten Blutungsschutz bietet, nennt man Talspiegel.**

Das Ganze lässt sich auch ganz einfach in Form einer Kurve darstellen:



Darüber hinaus unterscheidet man die Präparate unter anderem anhand ihrer Herstellung oder Wirkweise im Körper.

Gerinnungsfaktoren aus humanem Blutplasma werden aus dem Blutplasma (dem flüssigen Bestandteil des Blutes) von Spendern hergestellt. Oberstes Gebot ist es hierbei, durch aufwändige Sicherheitsmaßnahmen ein mögliches Infektionsrisiko durch Krankheitserreger wie Viren oder Bakterien zu minimieren. In der Vergangenheit wurden Fälle bekannt, in denen sich Hämophiliepatienten mit HIV oder Hepatitis C infizierten. Moderne Reinigungsverfahren wie Hitzeinaktivierung, Filtration und chemische Verfahren, schließen derlei Infektionen heutzutage jedoch aus.

Rekombinante Gerinnungsfaktoren werden mittels biotechnologischer Verfahren hergestellt. Dabei wird das Erbgut der Zellkulturen verändert, damit diese den betreffenden Gerinnungsfaktor produzieren können.

Halbwertszeitverlängerung bei rekombinanten Gerinnungsfaktoren ist eine moderne Methode, deren Verbleib im Blut zeitlich auszudehnen. Man spricht hier von sogenannten **Faktorpräparaten mit verlängerter Halbwertszeit. Diese können deutlich länger in deinem Körper verbleiben als sogenannte herkömmliche Präparate und bieten auf diese Weise einige Vorteile.** Diese erfährst du auf der nächsten Seite.

Die Halbwertszeit gibt an, in welcher Zeit ein Wirkstoff zur Hälfte vom Körper abgebaut wird. Dies ist bei jedem Menschen unterschiedlich – auch bei gleichem Präparat. Je länger die Halbwertszeit, desto länger verbleibt der Wirkstoff also in deinem Körper, und desto länger schützt er dich.



Die Vorteile verlängerter Halbwertszeit liegen unter anderem in einem effektiveren Blutungs- und Gelenkschutz und damit der Möglichkeit, Aktivitäten flexibler auszuüben. Darüber hinaus besteht die Option, die Anzahl der Spritzen zu reduzieren.

Da die Halbwertszeit den Abbau des Präparates in deinem Körper beeinflusst, kann man u. a. an ihrer Länge bestimmen, wie häufig ein Präparat verabreicht werden muss. Je länger die Halbwertszeit, desto länger bietet dir das Faktorpräparat hohen Schutz und somit auch die Option, seltener zu spritzen.



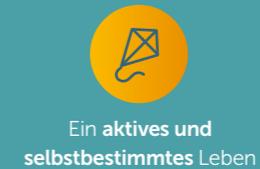
Flexibler Schutz zu jeder Zeit ist ein Anspruch, an dem sich moderne Hämophilietherapien messen lassen müssen. **Aber was bedeutet das genau?** Um immer gut geschützt zu sein, ist es wichtig, die Art deiner Aktivität von der Höhe deines Faktorspiegels abhängig zu machen. Je anstrengender und körperlich belastender die Aktivität, desto höher muss dein Faktorspiegel sein. Das ist aber nicht immer möglich, z. B. wenn ein chirurgischer Eingriff ansteht, **und auch nicht immer praktikabel, z. B. wenn du spontan mit Freunden eine Fahrradtour unternehmen willst.**

Faktorpräparate mit verlängerter Halbwertszeit gehen hier optimal auf deine Bedürfnisse ein. Mit ihnen kannst du deinen Faktorspiegel punktgenau erhöhen, um einen intensiveren Blutungsschutz zu erzielen. **Auf diese Weise ist ein Höchstmaß an Flexibilität und Unabhängigkeit möglich.**



Apropos intensivierter Schutz – wenn du konstant hohe Faktorspiegel, also Schutzlevel, aufweist, minimierst du das Risiko von Gelenkblutungen. Wie wichtig das ist, erfährst du auf S. 22.

Die Vorteile von halbwertszeitverlängerten Präparaten



Deine Therapieoptionen im Überblick

Hämophilie A und B

Plasmapräparate	Rekombinante Faktorpräparate	Rekombinante halbwertszeitverlängerte Faktorpräparate
Faktor wird aus menschlichem Blutplasma gewonnen	Faktor wird biotechnologisch hergestellt	Faktor wird biotechnologisch hergestellt und die Halbwertszeit verlängert
		<p>Kopplung des rekombinanten Faktors VIII oder IX mit einem zweiten, körpereigenen Protein – dem sogenannten Fc-Fragment des humanen Immunglobulins G1 oder dem Transportprotein Albumin.</p> <p>Diese besitzen im Vergleich zum nicht-gekoppelten Gerinnungsfaktor eine deutlich längere Halbwertszeit und sorgen dafür, dass er länger für die Blutgerinnung zur Verfügung steht – man spricht von einem körpereigenen Recyclingmechanismus.</p>



- Intravenöse Injektion
- Faktor wird ersetzt (Substitutionstherapie)
- Flexible Faktorspiegel (Spitzen- und Talspiegel)
 - ▶ Auch bei akuten Blutungen, OPs oder an sportlichen Tagen

Hämophilie A

Antikörpertherapie

Biotechnologisch hergestellter bispezifischer Antikörper



- Subkutane Injektion bei Prophylaxe
- Funktion von Faktor VIII in der Gerinnungskaskade wird nachgeahmt
- Konstante Faktorspiegel
 - ▶ Akute Blutung oder eine OP steht an? Spontan sportlich unterwegs sein? **Substitutionstherapie notwendig!**





warum ist Gelenkschutz so wichtig?

Menschen mit Hämophilie haben ein erhöhtes Risiko für Gelenkblutungen. Diese sollten unbedingt vermieden werden, da sie langfristig die Mobilität und damit auch die Lebensqualität beeinflussen können.

Gelenkblutungen sind bei Hämophilie ein **sehr ernst zu nehmendes Thema**. Die Ursachen hierfür sind Einrisse in der gut durchbluteten Gelenkinnenhaut, die durch Stöße oder Stürze entstehen können. Bei schwerer Hämophilie sind gar keine äußeren Ursachen nötig, die **Blutungen entstehen oftmals spontan**.

Tatsächlich sind Gelenkblutungen die häufigste Blutungsart bei Menschen mit Hämophilie.

Schon eine einzige Gelenkblutung kann in Folge zu Gelenkschäden, erheblichen Schmerzen, Unbeweglichkeit und sogar zu einer Behinderung führen. Um deine Mobilität, deine Flexibilität und deine Unabhängigkeit zu erhalten, ist es also sehr wichtig, **Gelenkblutungen zu vermeiden oder ggf. umgehend zu behandeln!**



Die Symptome einer Gelenkblutung können sich folgendermaßen äußern:

- tastbare Schwellung
- Rötung
- Erwärmung der Haut
- Kribbeln
- Bewegungseinschränkung

Die Erstmaßnahmen bei Gelenkblutungen beinhalten Folgendes:

- umgehend den Arzt informieren
- Stillen der Blutung und sofortige Gabe von Gerinnungsfaktor
- ggf. das Gelenk mit einer Schiene ruhigstellen und kühlen
- Krankengymnastik

● 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:
www.liberatelife.de

Weitere Broschüren zu den Themen,
die dich interessieren, findest du hier:
www.liberatelife.de/service-material



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

120-HAE-D(D)-0420-V01

Swedish Orphan Biovitrum GmbH
Fraunhoferstraße 9a
82152 Martinsried • Deutschland

