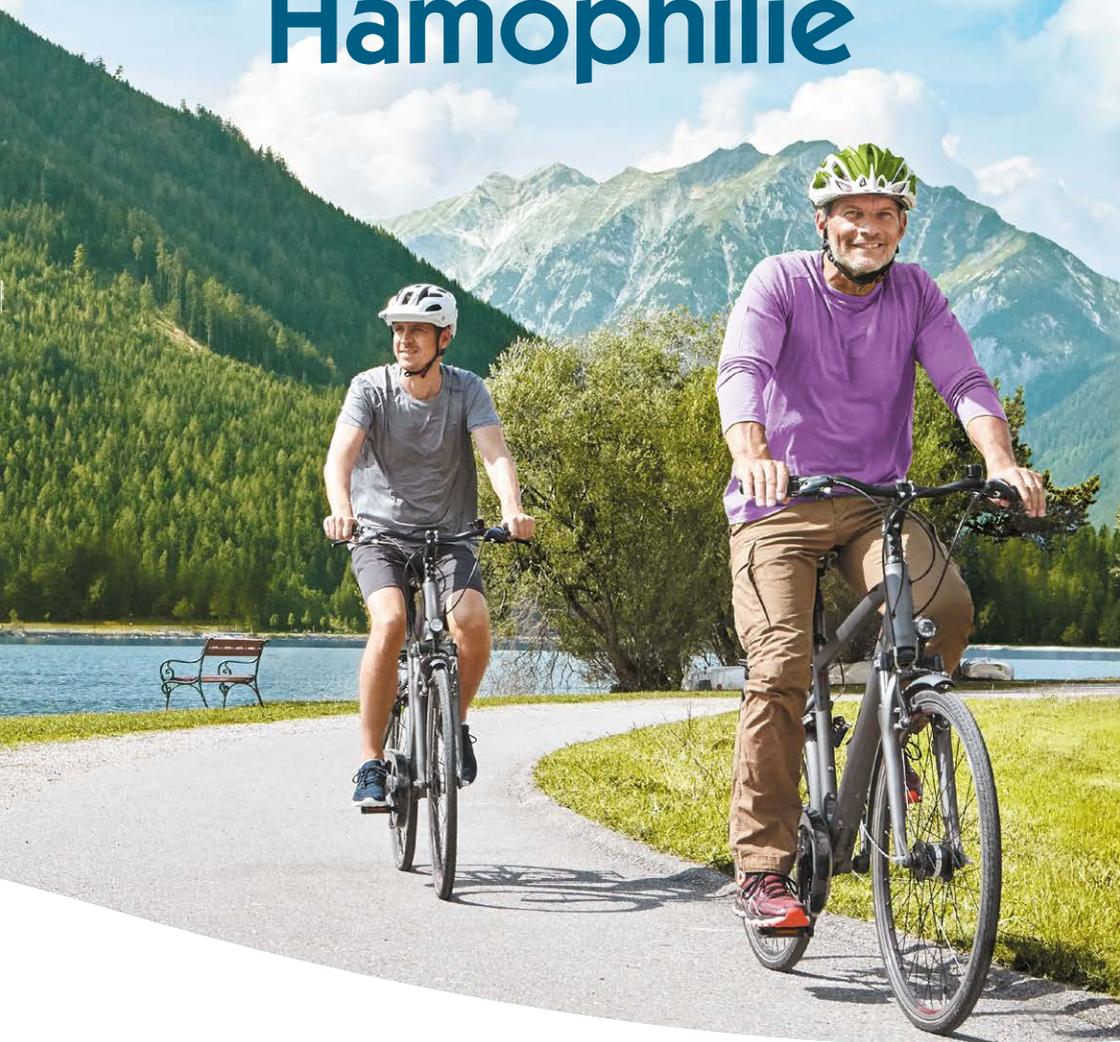


Leben mit milder oder moderater **Hämophilie**



Informationsbroschüre für Patienten und Angehörige



Obwohl Hämophilie ein lebenslanger Begleiter ist, lässt sie sich durchaus in ein normales, aktives Leben integrieren.

Für wen ist diese Broschüre gedacht?

Diese Broschüre ist für Familien gedacht, die sich über milde oder moderate (= mittelschwere) Hämophilie informieren möchten.

Hinweis: Am Ende der Broschüre findet sich ein Kapitel, welches sich an Hämophilie-Trägerinnen mit einem erhöhten Blutungsrisiko richtet.

Was ist Hämophilie?

Hämophilie (Hämo = Blut / Philie = Lehre/Liebe) ist eine Blutgerinnungsstörung. Umgangssprachlich wird sie auch Bluterkrankheit genannt. Das Blut eines Menschen mit Hämophilie gerinnt weniger schnell als das Blut eines Menschen ohne Hämophilie.¹

In der Schweiz gibt es rund 750 Menschen mit Hämophilie.²

Welche Formen der Hämophilie gibt es?

Die meisten Menschen haben entweder Hämophilie A oder Hämophilie B.

- ▶ Bei Hämophilie A ist die Menge an Faktor 8 (Faktor VIII geschrieben) zu niedrig. Hämophilie A kommt am häufigsten vor und betrifft ein Neugeborenes auf etwa 10'000.¹
- ▶ Bei Hämophilie B die Menge an Faktor 9 (Faktor IX geschrieben) im Blut zu tief. Hämophilie B ist seltener und betrifft ein Neugeborenes auf etwa 50'000.¹

Welche Schweregrade gibt es?

Der Schweregrad einer Hämophilie ist davon abhängig, wie viel vom entsprechenden Gerinnungsfaktor im Blut vorhanden ist.⁴

Stärke der Hämophilie	Prozent der normalen Gerinnungsfaktor-Restaktivität*
leicht	> 5%
mittelschwer	1–5%
schwer	<1%

Die Menge (Aktivität) an Gerinnungsfaktoren bei gesunden Menschen wird als 100% definiert. Die Restmenge (Restaktivität) gibt an, wie gross im Verhältnis dazu die Menge (Aktivität) des entsprechenden Faktors ist.

Der Schweregrad der Hämophilie verändert sich im Laufe des Lebens eines Menschen nicht.¹ Der Grund dafür ist, dass im Bauplan jedes einzelnen Menschen festgelegt ist, wieviel Gerinnungsfaktor produziert wird. Dieser festgelegte Bauplan bleibt ein ganzes Leben lang gleich.

Wie funktioniert die Blutgerinnung?

Bei einer Verletzung beginnt der Körper von selbst mit der Blutgerinnung. Mit Hilfe dieser Blutgerinnung bildet sich eine Kruste, die die Blutung stoppt und die Wunde schützt. Unter der Kruste bildet der Körper neues Gewebe. So heilt die Verletzung ab.

Weil der Gerinnungsprozess sehr kompliziert ist, wird er in Büchern oft mit Hilfe von Bildern, z. B. fallenden Dominosteinen, beschrieben.³

Die Gerinnungsfaktoren werden aktiviert, sobald eine Verletzung da ist.



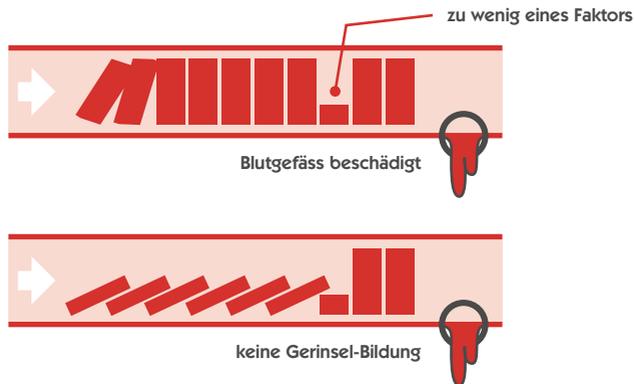
Ein Faktor aktiviert den Nächsten, bis eine Kruste gebildet ist.



Was ist bei Hämophilie anders?

Gehen wir zurück zum Beispiel von Seite 5: verletzen wir uns, läuft das «Dominospiel» im Körper ab.³

Weil im Blut von Menschen mit Hämophilie zu wenig des benötigten Faktors vorhanden ist, fallen nicht alle Dominosteine um. Der Schweregrad der Hämophilie und das Ausmass der Verletzung beeinflussen die Dauer der Blutung.



Bei leichter und mittelschwerer Hämophilie gerinnt das Blut wie bei gesunden Menschen – jedoch dauert der Prozess länger. Es kann sein, dass die Kruste zu schwach ist, wieder aufbricht und es erneut zu Blutungen kommt.

Wie bekommt man Hämophilie?

Die Hämophilie ist eine Erbkrankheit.

- ▶ In 70% aller Fälle sind Familien seit Generationen davon betroffen.⁵
- ▶ In 30% aller Fälle kommt es zu neuen Erkrankungen (spontane Mutation).⁵

Jeder menschliche Körper besteht aus vielen winzigen Zellen. In jeder Zelle gibt es 23 Chromosomenpaare, also 46 Chromosomen. Die Bausteine der Chromosomen sind sogenannte Gene. Gene bestimmen viele Dinge, die uns zu einzigartigen Menschen machen. Sie bestimmen z.B. unsere Augen- und Haarfarbe, wie gross wir werden und vieles mehr. Die Gene sind also sozusagen unser «Bauplan».

Die Hälfte der 46 Chromosomen erben wir von unserer Mutter, die andere Hälfte von unserem Vater. Das ist auch der Grund, warum wir beispielsweise die blauen Augen unserer Mutter und die braunen Haare unseres Vaters erben können.

Von den 23 Chromosomenpaaren haben 22 Paare jeweils zwei gleiche Hälften. 1 Paar ist anders. Dieses spezielle Chromosomenpaar entscheidet unter anderem über unser Geschlecht. Die beiden Chromosomen, welche diese Paar bilden, werden X-Chromosom und Y-Chromosom genannt.

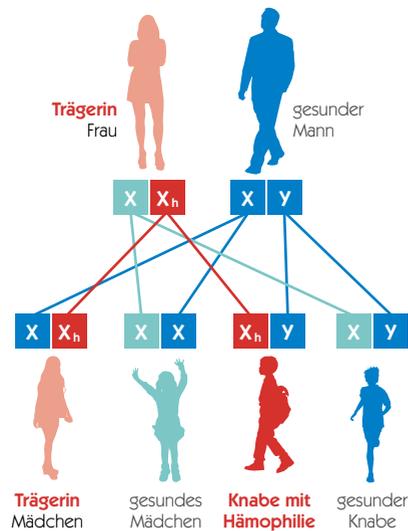
- ▶ Männer haben ein X- und ein Y-Chromosom.
- ▶ Frauen haben zwei X-Chromosome.

Der Bauplan für Faktor VIII und IX ist auf dem X-Chromosom festgelegt. Wenn ein Mann den Bauplan für Hämophilie auf seinem X-Chromosom trägt bedeutet das, dass er Hämophilie hat.

Bei Frauen ist das anders. Sie haben zwei X-Chromosome: Wenn eine Frau auf einem ihrer X-Chromosomen den Bauplan für Hämophilie trägt und auf dem zweiten X-Chromosom den gesunden Bauplan, ist sie Trägerin (Konduktorin) der Hämophilie. Sie leidet selber aber nicht an Hämophilie, weil das gesunde X-Chromosom die Blutgerinnung kontrollieren kann. Hämophilie bei Frauen ist sehr selten. Nur wenn beide Eltern der Frau ein hämophiles X-Chromosom haben besteht die Möglichkeit die Hämophilie zu erben. Diese Kombination ist jedoch sehr selten.

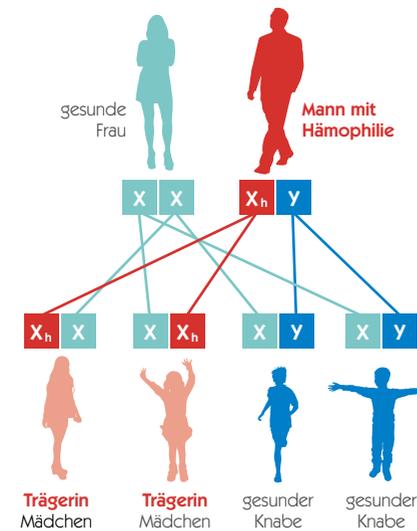


Wie wird Hämophilie vererbt?



Was geschieht, wenn eine Hämophilie-Trägerin Kinder bekommt:⁵

Die Mutter hat ein hämophiles X-Chromosom und ist Trägerin (Konduktorin). Der Vater ist gesund. Mit 50-prozentiger Wahrscheinlichkeit werden die Töchter Trägerinnen sein. Die Söhne werden mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% die Hämophilie erben.



Was geschieht, wenn ein Mann mit Hämophilie Kinder bekommt:⁵

Der Vater hat Hämophilie, die Mutter ist keine Trägerin. Die Töchter werden grundsätzlich zu Trägerinnen, weil sie immer das hämophile X-Chromosom vom Vater bekommen. Die Söhne werden die Hämophilie nicht erben, weil sie vom Vater das nicht betroffene Y-Chromosom bekommen.



Wie wird die milde/mittelschwere Hämophilie behandelt?

Menschen mit milder oder mittelschwerer Hämophilie haben oft ausreichend Gerinnungsfaktoren im Blut, damit Verletzungen im Alltag normal heilen. Es braucht einfach etwas länger, bis eine Wunde abgeheilt ist.

Das bedeutet, dass möglicherweise nur nach ernsthaften Unfällen oder vor Operationen eine Behandlung nötig ist. Tatsächlich erfahren manche Menschen in solchen Fällen überhaupt erst von ihrer Hämophilie.⁶

Welche Behandlung ist im Falle einer Blutung angesagt?

Es gibt verschiedene Behandlungsmöglichkeiten bei einer Blutung. Welche der Behandlungsmöglichkeiten für Sie in Frage kommt, erfahren Sie in Ihrem Hämophilie Zentrum.

Tranexamsäure

Der Wirkstoff Tranexamsäure wird vor allem bei Schleimhautblutungen eingesetzt. Am häufigsten sind dies Mund- und Nasenblutungen und Zahnbehandlungen. Der Wirkstoff wird als Antifibrinolytikum bezeichnet und kann in Tablettenform oder als Brausetablette verabreicht werden.⁶

Faktor-Konzentrate

Faktor-Konzentrate werden bei grösseren Blutungen oder bei Operationen verabreicht. Bei Gelenk- oder Muskelblutungen ist ebenfalls eine Verabreichung von Faktor-Konzentrat notwendig.⁶ Faktor-Konzentrat wird immer intravenös (= in die Vene), verabreicht. Im Falle einer Blutung kontaktieren Sie bitte immer Ihr Hämophilie-Zentrum.

Manchmal sind auch Menschen mit mittelschwerer Hämophilie wiederholt von Gelenk- und Muskelblutungen betroffen. So kann es sein, dass sich Ihr Behandlungsteam für eine regelmässige Verabreichung (Prophylaxe) des Faktor-Konzentrats entscheidet. Ziel der Prophylaxe ist, Blutungen zu vermeiden. Damit sollen die Gelenke langfristig schmerzfrei und in guter Funktion bleiben.⁶

Desmopressin

Desmopressin, auch bekannt als DDAVP, lässt sich nur bei Menschen mit milder oder mittelschwerer Hämophilie A einsetzen. Im Körper (genauer gesagt in den Endothelzellen) gibt es einen von-Willebrand-Faktor Speicher. Der von-Willebrand-Faktor trägt und schützt Faktor VIII. Desmopressin sorgt dafür, dass die Endothelzellen den gespeicherten von-Willebrand-Faktor frei geben. Der von-Willebrand-Faktor schützt und stabilisiert nun Faktor VIII. So kann die Menge an Faktor VIII im Blut erhöht werden. Desmopressin kann intravenös, unter die Haut (subkutan) oder als Nasenspray verabreicht werden.⁶

Wie erkenne ich Blutungen und wie soll ich mich verhalten?

Menschen mit milder oder mittelschwerer Hämophilie sind für gewöhnlich nicht von spontanen Blutungen betroffen. Gerade deswegen ist es aber wichtig zu wissen, wie man Blutungen erkennt.

Muskel- und Gelenkblutungen

► Kleinkind:

- Weint ein Kind ohne ersichtlichen Grund (nicht, weil es hungrig oder durstig ist, die Windel gewechselt braucht oder in den Arm genommen werden möchte)?
- Vermeidet es bestimmte Bewegungen? Hinkt es?
- Schont das Kind einen Arm oder ein Bein?

► Jugendliche/Erwachsene:

- Schmerzt Sprung-, Knie- oder Hüftgelenk beim Belasten oder Bewegen?
- Schmerzt Hand-, Ellbogen- oder Schultergelenk beim Bewegen?
- Kribbelt es oder wird es warm im schmerzenden Gelenk?⁶

Wenn Sie etwas Ungewöhnliches beobachten und es mit Hämophilie in Verbindung bringen, kontaktieren Sie Ihr Hämophilie-Zentrum. Es ist immer besser sich Rat einzuholen, als ein mögliches Problem unbehandelt zu lassen.

«Blaue Flecken», Hämatome und kleinere Unfälle

Sobald Ihr Kind anfängt zu krabbeln und sich hochzuziehen, sind «blaue Flecke» (Hämatome) unvermeidbar. Oft sind sie für Kinder mit Hämophilie nicht schmerzhafter als für andere Kinder. Lassen Sie sich von «blauen Flecken» deshalb



nicht extrem beunruhigen, aber beobachten Sie diese. Eine Ausnahme bilden Hämatome am Kopf, im Nacken, am Hals, oder in der Leiste. Wenn hier ein Hämatom in den ersten Stunden stets grösser wird, sollten Sie sich umgehend mit Ihrem Hämophilie-Zentrum in Verbindung setzen.

Kopf- und Bauchverletzungen, mit oder ohne sichtbare Zeichen, sollten immer vom Hämophilie-Zentrum kontrolliert werden.

Geben Sie dem behandelnden Arzt und in Ihrem Hämophilie-Zentrum Bescheid, wenn eine Operation (auch kleine Eingriffe wie Zahn ziehen) bevorsteht.

Zahnwechsel

Wenn Kinder ihre Milchzähne verlieren, kann es zu Blutungen kommen. Holen Sie sich Rat in Ihrem Hämophilie-Zentrum, wenn die Blutung anhält oder wiederkehrend aufhört und wieder anfängt. Meist genügt eine Behandlung mit Tranexamsäure über mehrere Tage.

Was kann Hämophilie für Sie bedeuten...?

Wenn Ihr Kind an Hämophilie leidet, fühlen Sie wahrscheinlich sehr mit Ihrem Kind mit und es tut Ihnen leid. Vielleicht fühlen Sie sich als Trägerin des Hämophilie-Gens sogar schuldig. All dies sind legitime und völlig normale Reaktionen und Empfindungen. Es ist jedoch wichtig, dass Sie als Eltern lernen die Hämophilie Ihres Kindes zu akzeptieren. Gespräche mit Ihrem Behandlungs-Team oder mit anderen Eltern können dabei eine Hilfe sein.

«Kinder sollten Kinder sein dürfen.» Das gilt natürlich auch für ein Kind mit Hämophilie. Es ist wichtig, dass Sie Ihr Kind zum Spielen ermutigen. Denken Sie daran, dass es nicht konstruktiv ist, ärgerlich oder aufgebracht zu reagieren, wenn Ihr Kind sich beim Spielen ein Hämatom oder eine Blutung zuzieht. Orientieren Sie sich an den Ratschlägen Ihres Hämophilie-Zentrums zur Behandlung von Hämatomen und Blutungen.

Es ist wichtig und sinnvoll, dass die ganze Familie gut über Hämophilie Bescheid weiss. In jungen Jahren können Geschwister möglicherweise darauf reagieren, wenn das Geschwisterchen mit Hämophilie mehr Zuwendung von

den Eltern bekommt. Begegnen Sie den Geschwistern mit Verständnis und erklären Sie ihnen, weswegen Eltern ab und zu etwas mehr Zeit für den kleinen/grossen Bruder mit Hämophilie brauchen.

Umsicht und Betreuung zu Hause

Versuchen Sie Ihrem Kleinkind mit Hämophilie zu Hause eine möglichst sichere Umgebung zu bieten, so wie Sie es für andere Kinder auch tun. Behandeln Sie Ihr Kind nicht übervorsichtig, damit das Kind lernt, dem Leben selbstbewusst entgegen zu treten.

Wie andere Eltern auch werden Sie Ihr Kind der Aufsicht Dritter anvertrauen. Erklären Sie der Betreuungsperson wann es einen Grund zur Sorge gibt und wer im Notfall zu kontaktieren ist.

Schule

Stellen Sie sicher, dass das Lehrpersonal aufgeklärt ist. Ein Kind mit Hämophilie sollte in der Schule nicht anders als seine Mitschüler behandelt werden. Wenden Sie sich an Ihr Behandlungs-Team falls Sie Unterstützung bei der Aufklärung der Lehrpersonen benötigen.



Bewegung

Körperliche Aktivität ist wichtig. Durch Sport und Bewegung wird nicht nur der Körper trainiert sondern auch Seele und Geist profitieren. Die Teilnahme an Spiel, Sport und Spass ist somit ein Weg zu körperlicher, seelischer und geistiger Lebensqualität. Dies gilt natürlich für Menschen mit und ohne Hämophilie.

Bewegung und Sport sind bei Hämophilie sogar erst recht wichtig. Ausreichend Bewegung fördert die Entwicklung von starker Muskulatur und stabilen Bändern. Das kann vor Gelenksverletzungen schützen.⁶ Sollte während einer sportlichen Aktivität ein Blutungsereignis auftreten, SOFORT eine Pause einlegen, kühlen, ruhig stellen und Faktor substituieren. Suchen Sie das Gespräch mit dem Behandlungsteam, wenn es um die Suche einer passenden Sportart geht.

**Wenn Sie selbst an Hämophilie leiden:**

Die Diagnose Hämophilie kann ein einschneidendes Erlebnis sein. Hämophilie beeinflusst Ihr Leben, sollte es aber nicht dominieren. Je umfangreicher Sie informiert sind, desto besser werden Sie mit der Krankheit umgehen können. Ihr Hämophilie-Zentrum hilft Ihnen gerne dabei.

Mit welchen allgemeinen gesundheitlichen Herausforderungen muss ich rechnen?

Impfungen

Ihr Kind sollte alle Routine-Impfungen erhalten⁶ und zusätzlich diejenigen, die von Ihrem Zentrum empfohlen werden. Dies gilt auch für Reiseimpfungen.

Stellen Sie sicher, dass die impfende Person über Hämophilie aufgeklärt ist. Sie sollte wissen, worauf beim Impfen speziell geachtet werden muss. Sie sollte sich gegebenenfalls bei Ihrem Hämophilie-Zentrum entsprechend beraten lassen.

Medikamente

Einige gängige Medikamente wie Schmerzmittel oder fiebersenkende Mittel können einen Einfluss auf die Blutgerinnung haben.⁶ Nehmen Sie neue Medikamente nur nach Absprache mit Ihrem Behandlungszentrum ein. Dies gilt auch für Mittel auf pflanzlicher Basis. Eine ausführliche Liste «erlaubter/verbotener Medikamente» finden Sie auf der Homepage der Schweizerischen Hämophilie-Gesellschaft (www.shg.ch).

Wo bekomme ich weitere Informationen zum Thema «Hämophilie»?

Deutsch	Französisch
www.shg.ch	www.hemosuisse.ch
www.hemoschweiz.ch	
www.haemophilie.org	

Verweise und Links auf Webseiten Dritter liegen ausserhalb des Verantwortungsbereichs von Takeda. Jegliche Verantwortung für Inhalte besagter Webseiten wird abgelehnt.

Nützliches: Der Notfallausweis

Ein Notfallausweis sollte jederzeit mit Ihnen/Ihrem Kind unterwegs sein. Es gibt verschiedene Notfallausweise. Fragen Sie in Ihrem Hämophilie-Zentrum nach.



Sie sind nicht allein. Ihre Hämophilie bzw. die Hämophilie Ihres Kindes ist nur ein Teil Ihres Lebens. Bleiben Sie mit Ihrem Hämophilie-Zentrum in Kontakt, auch wenn Sie nur selten Hilfe benötigen. Das Hämophilie-Zentrum kann Sie mit hilfreichen Informationen, wertvollen Kontakten und vielen praktischen Tipps unterstützen.



Spezifische Hinweise für Frauen und Mädchen

Viele Trägerinnen des Hämophilie-Gens haben einen niedrigen Gerinnungsfaktor im Blut. Deshalb können Trägerinnen mit ähnlichen Problemen, wie sie bei milder oder mittelschwerer Hämophilie auftreten, konfrontiert sein.⁶

Bei Frauen kann es zu sehr starken Perioden (Menstruationen) führen.⁶ Das Behandlungs-Team im Hämophilie-Zentrum kann eine Behandlung zur Kontrolle starker Blutungen verschreiben.

Während einer Schwangerschaft kommt es selten zu Blutungen, da der Spiegel des Gerinnungsfaktors während dieser Zeit meistens erhöht ist.⁶ Während der Geburt könnte jedoch eine Behandlung erforderlich sein, damit Blutungen kontrolliert oder verhindert werden können. Stellen Sie deshalb sicher, dass Ihr Hämophilie-Zentrum über die Schwangerschaft informiert ist.



Referenzen: **1** World Federation of Hemophilia Website, Frequently asked questions. www.wfh.org. Retrieved November 2018, from www.wfh.org/en/page.aspx?pid=637 **2** Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft Website, Hämophilie – Die Bluterkrankheit. www.shg.ch. Retrieved November 2018, from www.shg.ch/de/haemophilie **3** Seiffert et al. (2005). Concepts in Medical Physiology. P. 145-146. ISBN-13: 978-0781744898 **4** Schulman, S. (2012). Mild Hemophilia revised edition. No. 41. World Federation of Hemophilia. **5** National Organization for Rare Disorders Website. Hemophilia A. www.rarediseases.org. Retrieved November 2018, from www.rarediseases.org/rare-diseases/hemophilia-a/ **6** Srivastava, A. et al. (2013). Guidelines for the management of hemophilia. Haemoph. Off. J. World Fed. Hemoph. 19. 1-47.

Diese Broschüre ist in Zusammenarbeit mit Elsbeth Müller-Kägi, Pflegeexpertin APN Hämophilie am Universitätskinderspital Zürich, entstanden.

Erstellt: April 2019



Shire Switzerland GmbH
Shire is now part of Takeda
Zählerweg 4
CH-6301 Zug, Switzerland