Takeda

PATIENTEN SERVICE

# Hämophilie verstehen

Informationen für Menschen mit Hämophilie
und ihre Angehörigen

# Vorwort

Liebe Leserin, lieber Leser,

vielleicht ist Ihnen der Begriff „Hämophilie“ schon von Familienmitgliedern vertraut, möglicherweise ist er aber auch neu für Sie. Es ist natürlich, dass Sie in dieser Situation viele Fragen haben.

Ihr behandelndes Hämophilie-Zentrum ist Ihre erste Anlaufstelle für Fragen und Informationen.

Darüber hinaus kann Ihnen diese Broschüre helfen, sich in der neuen Lebenssituation zurechtzufinden. Sie gibt einen Überblick zur Hämophilie und zeigt Behandlungsmöglichkeiten und praktische Tipps für den Alltag.

Alles Gute wünscht Ihnen
das Team vom Takeda Patientenservice

# Inhalt

Was ist Hämophilie? ..... 5

Wie funktioniert die Blutgerinnung? ..... 6

Wie erkrankt man an Hämophilie? ..... 8

Wie kann man Hämophilie behandeln? ..... 11

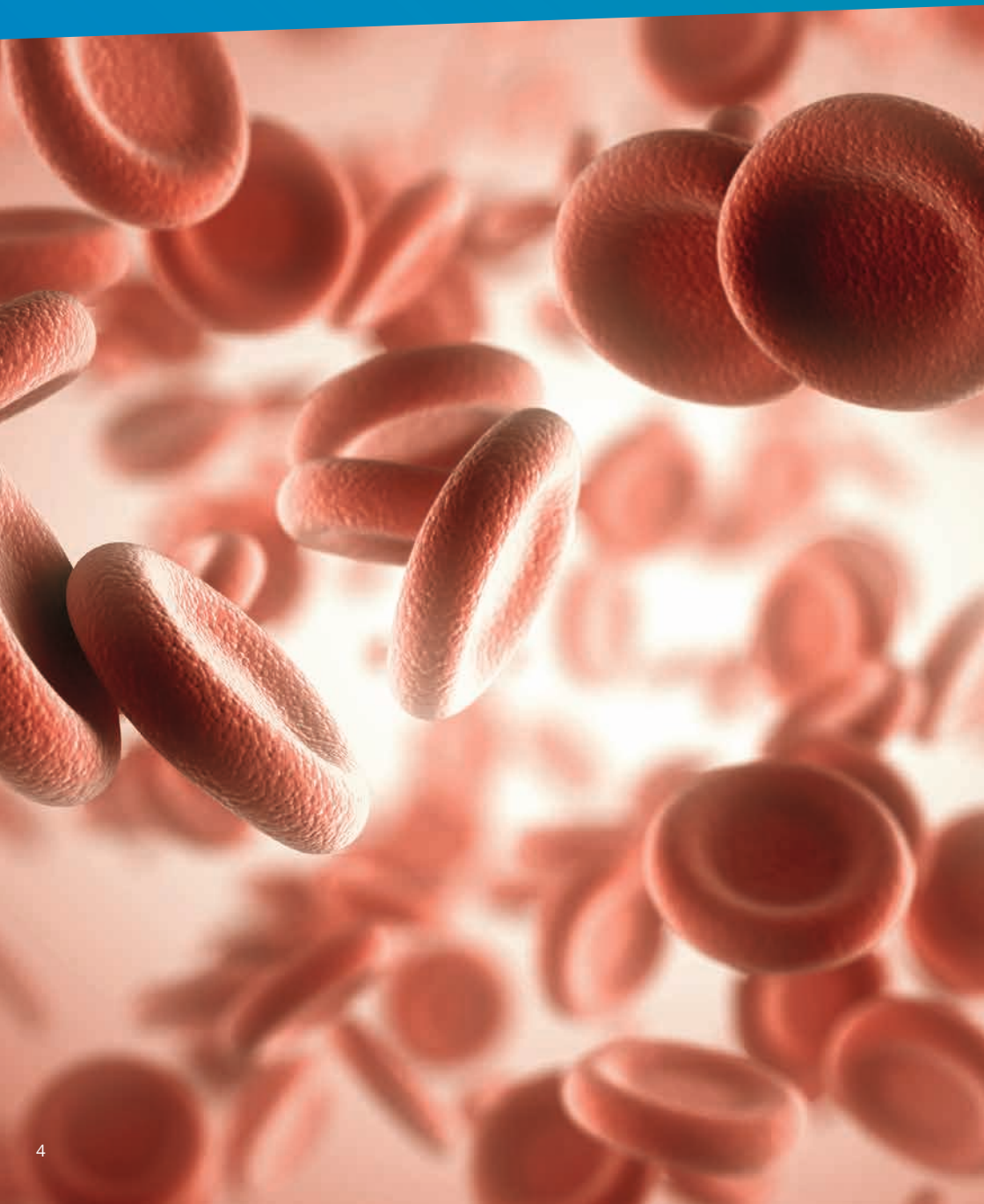
Wie erkennt man eine Muskel- oder Gelenkblutung? ..... 12

Was tun bei ...? ..... 14

Allgemeine Informationen zur Injektion von Faktorpräparaten ..... 18

Was Sie sonst noch wissen sollten ..... 20

Weiterführende Informationen ..... 22



# Was ist Hämophilie?

Hämophilie (auch Bluterkrankheit genannt) ist eine **Blutgerinnungs-störung.** Das bedeutet, dass es bei Betroffenen länger dauert, bis eine Wunde aufhört zu bluten oder dass Blutungen spontan auftreten.

Die Hämophilie tritt in verschiedenen Formen auf. Es wird zwischen den beiden Hauptformen **Hämophilie A und Hämophilie B** sowie den **Schweregraden** unterschieden.

Die Gerinnungsfaktoren der Blutgerinnung werden durch Anfügen einer römischen Zahl benannt. Bei der Hämophilie haben Betroffene einen Mangel an **Faktor VIII (8)** oder **Faktor IX (9).** Man spricht von **Hämophilie A (Faktor-VIII-Mangel)** und **Hämophilie B (Faktor-IX-Mangel).** Hämophilie A kommt am häufigsten vor und betrifft etwa einen von 5.000 männlichen Neugeborenen. Hämophilie B ist seltener und betrifft einen von 25.000 bis 30.000 Menschen – fast immer Männer. Somit kommt Hämophilie A fünf- bis sechsmal häufiger als Hämophilie B vor.

Die Aktivität (Menge) des Gerinnungsfaktors bei gesunden Menschen wird als 100 % definiert. Gerinnungsfaktoren von Menschen mit Hämophilie haben eine geringere Aktivität. Die Höhe dieser Restaktivität bestimmt den Schweregrad der Hämophilie:

| Restaktivität des Gerinnungsfaktors (in Prozent) | Schweregrad der Hämophilie |
|---|---|
| 5–40 % | Leicht/mild |
| 1 bis <5 % | Mittelschwer/moderat |
| <1 % | Schwer |

# Wie funktioniert die Blutgerinnung?

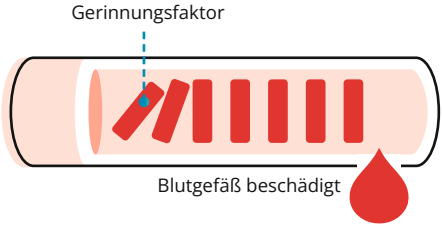
Die Blutgerinnung ist ein Schutzmechanismus des Körpers, der vor inneren und äußeren Verletzungen schützt. Wenn ein Blutgefäß verletzt wird und Blut aus einer Wunde austritt, muss das Leck möglichst schnell geschlossen werden.

**Dabei hilft ein komplizierter und mehrstufiger Prozess, der sich Blutgerinnung nennt.**

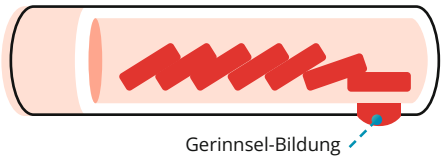
Eine Blutgerinnung darf nur am Ort der Verletzung stattfinden. Darum läuft die Blutgerinnung in kontrollierten Schritten ab. Dabei aktivieren Gerinnungsfaktoren einander – man nennt dies die **Gerinnungskaskade.**

Der Prozess wird oft mit Hilfe von fallenden Dominosteinen beschrieben.

## Blutgerinnung bei Menschen **ohne** Hämophilie

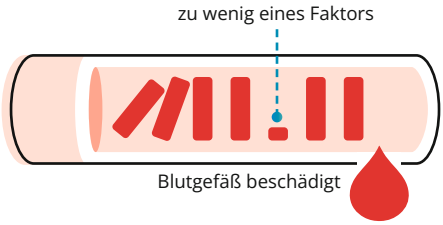



Bei einer Verletzung werden Gerinnungsfaktoren aktiviert.




Ein Gerinnungsfaktor aktiviert den nächsten, bis sich ein Gerinnsel bildet. Die **Blutung wird gestoppt.**

## Blutgerinnung bei Menschen **mit** Hämophilie




Bei Hämophilie-Betroffenen ist ein Gerinnungsfaktor, sprich ein Dominostein, gar nicht oder nur in kleinster Menge vorhanden. Dadurch wird der Ablauf der **Blutgerinnung unterbrochen.**

Es fallen nicht alle Dominosteine um, weshalb es bei Betroffenen länger dauert, bis eine Wunde aufhört zu bluten.

# Wie erkrankt man an Hämophilie?

Bei der Hämophilie handelt es sich um eine **angeborene Erkrankung,** die in den meisten Fällen von den Eltern an die Kinder vererbt wird.

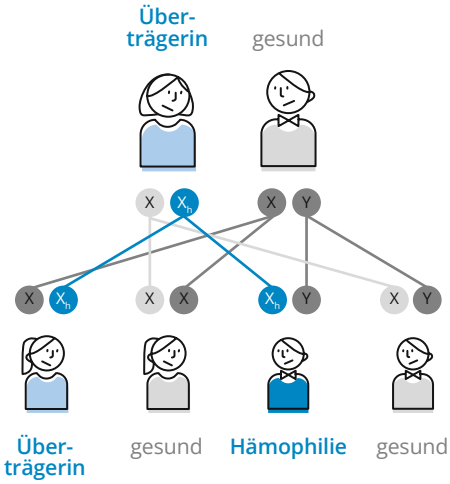
## Wie funktioniert die Vererbung der Hämophilie?

Jede Zelle des Körpers enthält Erbinformationen, die auf sogenannten Chromosomen gespeichert sind. Zwei dieser Chromosomen sind für die Geschlechtsbestimmung verantwortlich: Das X- und das Y-Chromosom. Frauen besitzen zwei X-Chromosomen, Männer ein X- und ein Y-Chromosom. **Töchter** bekommen **von ihrer Mutter und von ihrem Vater jeweils ein X-Chromosom. Söhne** bekommen von **der Mutter ein X-, vom Vater ein Y-Chromosom.**

Die I**nformationen für die Bildung der Gerinnungsfaktoren** VIII und IX liegen auf dem **X-Chromosom.** Ein Fehler (auch Mutation genannt) auf einem X-Chromosom kann bei **Frauen durch das zweite X-Chromosom ausgeglichen** werden. Sie erkranken nicht oder haben nur sehr milde Symptome, können aber **Überträgerinnen** der Krankheit (Konduktorinnen) sein. Da **Männer nur ein X-Chromosom** besitzen, kann der Fehler nicht ausgeglichen werden, so dass bei diesen die Hämophilie in Erscheinung tritt.

### Königliche Krankheit

Im 19. und frühen 20. Jahrhundert wurde die Hämophilie als „königliche Krankheit" bekannt. Königin Victoria von England (1819–1901) hatte sie an einige ihrer Nachkommen weitergegeben. Ihr Sohn Prinz Leopold starb mit 31 Jahren an den Folgen einer Kopfverletzung. Durch zwei ihrer fünf Töchter, Alice und Beatrice, breitete sich die Erbkrankheit über mehrere Generationen auch im spanischen, preußischen und russischen Königshaus aus.



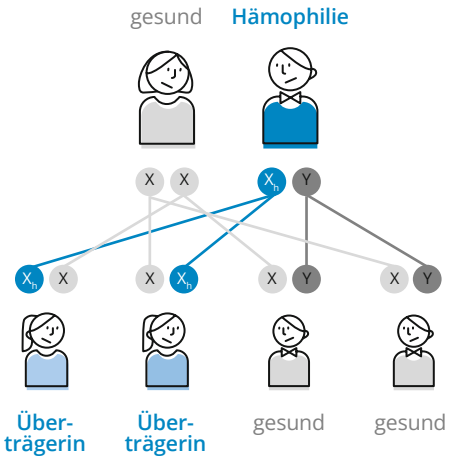

### Ausgangssituation: Die Mutter ist Überträgerin, der Vater ist gesund

Die Mutter hat ein defektes X-Chromosom ($X_h$) und ist somit Überträgerin (Konduktorin).

Sowohl Töchter als auch Söhne bekommen **ein** X-Chromosom von der Mutter. Mit **50 % Wahrscheinlichkeit** ist dies das **defekte X-Chromosom.**

**Wenn sie es bekommen,** hätten die **Töchter** neben dem defekten auch noch ein intaktes X-Chromosom und wären somit ebenfalls **Überträgerinnen.**

**Wenn die Söhne es bekommen, erkranken sie an Hämophilie,** da sie kein weiteres (intaktes) X-Chromosom haben, mit dem sie den Defekt ausgleichen könnten.




### Ausgangssituation: Die Mutter ist gesund, der Vater hat Hämophilie

Die Mutter hat zwei intakte X-Chromosomen. Das X-Chromosom des Vaters ist defekt ($X_h$), er ist somit an Hämophilie erkrankt.

Da die **Töchter** sowohl vom Vater als auch von der Mutter **jeweils ein X-Chromosom** bekommen, erhalten sie folglich vom Vater das defekte X-Chromosom und werden zu **Überträgerinnen.**

Die **Söhne** bekommen vom Vater ein **Y-Chromosom,** von der Mutter ein X-Chromosom und sind somit **gesund.**

# Wie kann man Hämophilie behandeln?

Es stehen **verschiedene Therapiemöglichkeiten** zur Verfügung. Diese können entweder bei Bedarf („on demand“) oder vorsorglich („Prophylaxe“) eingesetzt werden. Ziel der Behandlung soll sein, dass der Patient seine Therapie eigenverantwortlich durchführt, um im Alltag unabhängig zu sein.

**Die Therapiemöglichkeiten bespricht Ihr Behandlungsteam im Hämophilie-Zentrum detailliert mit Ihnen.**

Dabei wird **gemeinsam entschieden,** was die passende Therapie ist, insbesondere im Hinblick auf:

+ Art der Behandlung
+ Frequenz der Injektionen
+ Medikamentenwahl

# Wie erkennt man eine Muskel- oder Gelenkblutung?

Neben äußerlich sichtbaren Blutungen gibt es auch innere Blutungen, wie Muskel- oder Gelenkblutungen. Diese können auch spontan, das heißt ohne erkennbare Ursache, auftreten.

Es ist wichtig, diese Blutungen frühzeitig zu erkennen und zu behandeln.

**Anzeichen für Blutungen können sein:**

## Bei Kleinkindern

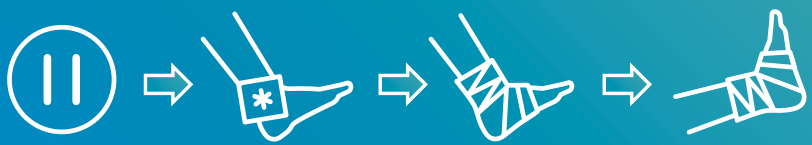
+ Vermeidet das Kind bestimmte Bewegungen?
+ Hinkt das Kind?
+ Schont das Kind ein Körperteil oder Gelenk bewusst oder unbewusst?

## Bei Jugendlichen/Erwachsenen

+ Gibt es Schmerzen im Sprung-, Knie-, Hüft-, Hand-, Ellbogen- oder Schultergelenk beim Belasten und/oder Bewegen?
+ Kribbelt es oder wird es warm im schmerzenden Gelenk?

**Falls eine oder mehrere Fragen mit „Ja“ beantwortet werden, könnte es sich um eine Gelenk- oder Muskelblutung handeln.** Bei diesem Verdacht sollten Sie Rücksprache mit Ihrem Arzt / Ihrer Ärztin oder Ihrem Hämophilie-Zentrum halten.

**Die so genannte PECH-Regel fasst die möglichen Maßnahmen im Falle von Blutungen zusammen.**



**P**AUSE **E**IS **C**OMPRESSION **H**OCHLAGERN

1. Pausieren und betroffenes Körperteil ruhig stellen
2. Mit Eis oder einem Kühl-Pad kühlen
3. Druck- bzw. Kompressionsverband anlegen
4. Verletztes Körperteil hochlagern

# Was tun bei …?

**Achtung: Falls die Blutung durch die hier genannten Maßnahmen nicht gestoppt werden kann, kontaktieren Sie bitte umgehend Ihr Hämophilie-Zentrum. Die jeweilige Faktordosierung entnehmen Sie bitte dem Notfallblatt, das Ihnen Ihr Hämophilie-Zentrum ausgestellt hat.**

## Gelenk- oder Muskelblutung

+ Sobald als möglich Faktor VIII oder IX intravenös verabreichen.
+ Einen Eisbeutel (z. B. Cold-Pack) in ein Tuch packen und auf das Gelenk oder den Muskel legen.
+ Das betroffene Gelenk ruhig stellen und hochlagern.
+ Bei schweren Blutungen und andauernden Schmerzen unbedingt das Hämophilie-Zentrum kontaktieren.

## Hämatom (blauer Fleck, Bluterguss, Prellung)

+ Einen Eisbeutel (z. B. Cold-Pack) in ein Tuch verpackt auf die betroffene Stelle legen und ca. 10 Minuten komprimieren.
+ Die Größe des Hämatoms mit einem Stift auf der Haut einzeichnen, um festzustellen, ob sich die Blutung vergrößert: Falls der Bluterguss größer wird, Faktor VIII oder IX spritzen und das Hämophilie-Zentrum anrufen.
+ Gefährliche Zonen: Hämatom im Gesicht, vor allem um die Augen und im Mund, Hals, Achselhöhle, Innenseite des Unterarms, Gesäßbacke, Leistenbeuge, Kniebeuge und Unterschenkel.

## Kopfverletzung

+ Bei schwerer Kopfverletzung sofort Faktor VIII oder IX applizieren und sofort den Rettungsdienst rufen.
+ Achtung: Schwere Kopfverletzungen verlangen eine stationäre Aufnahme in der Klinik.
+ Anzeichen einer Gehirnblutung sind: Kopfschmerzen, Änderung des Verhaltens, vor allem durch Benommenheit, Erbrechen, Sehstörungen und Bewusstseinsverlust.
+ Kontaktieren Sie zusätzlich Ihr Hämophilie-Zentrum.

## Kleine oberflächliche Wunden und Schnittverletzungen

+ Desinfektion, 10 Minuten mit einer sterilen Kompresse komprimieren, dann einen Verband anlegen.
+ Tiefe Wunde: Verabreichung von Faktor VIII oder IX und einen Arzt kontaktieren.
+ Wenn die Blutung nicht stoppt, kontaktieren Sie bitte Ihr Hämophilie-Zentrum.

Tragen Sie Ihren Hämophilie-Ausweis, den Sie von Ihrem Hämophilie-Zentrum bekommen haben, immer bei sich, um auch in Notfällen gut versorgt zu sein.

## Nasenbluten (Epistaxis)

+ Hinsetzen und den Kopf nach vorne beugen.
+ Kühlung des Nackens und Zudrücken der Nasenflügel für 5 Minuten.
+ Einen Eisbeutel auf Stirn und Nacken bzw. Hals legen.
+ Bei anhaltendem oder wiederholtem Nasenbluten besprechen Sie bitte die weitere Therapie mit Ihrem Hämophilie-Zentrum.

## Blutungen im Mund (Zunge, Lippen, Backeninnenseite, Zahnfleisch)

+ Eiswürfel lutschen und flüssige oder pürierte Nahrung während einiger Tage essen.
+ Bei anhaltenden oder wiederholten Blutungen besprechen Sie bitte die weitere Therapie mit Ihrem Hämophilie-Zentrum.
+ Gefährliche Zone: Zungenblutungen.

## Ausfall der Milchzähne

+ Flüssige oder pürierte Nahrung während einiger Tage geben.
+ Bei anhaltenden oder wiederholten Blutungen besprechen Sie bitte die weitere Therapie mit Ihrem Hämophilie-Zentrum.

## Zahnextraktion/Zahnarzt-Eingriff

+ Bitte besprechen Sie die weitere Therapie mit Ihrem Hämophilie-Zentrum.

## Blut im Urin

+ Bitte sofort einen Arzt / eine Ärztin aufsuchen (selbst wenn Sie keine Schmerzen haben).
+ Bettruhe und viel Trinken.
+ Faktor VIII oder IX nur injizieren, wenn die Blutung sehr stark ist oder länger andauert. In diesem Fall das Hämophilie-Zentrum kontaktieren.

## Blut im Erbrochenen oder im Stuhl (schwarz oder rot)

+ Bitte rufen Sie sofort den Rettungsdienst und verabreichen sich ebenfalls sofort das Faktorpräparat.

# Allgemeine Informationen zur Injektion von Faktorpräparaten

## Beachten Sie bitte folgendes bei der Injektion

+ Verabreichen Sie das Präparat sofort nach dem Auflösen bei Raumtemperatur (15–25°).
+ Beachten Sie das Verfalldatum.
+ Mischen Sie das Faktorpräparat niemals mit anderen Arzneimitteln.
+ Dokumentieren Sie unklare Reaktionen.
+ Melden Sie Probleme bei der Verabreichung an Ihr Hämophilie-Zentrum.
+ Dokumentieren Sie Ihre Behandlungen im Substitutionstagebuch. Ein richtig geführtes Substitutionstagebuch ist notwendig, da Ihr behandelnder Arzt / Ihre behandelnde Ärztin nur so einen Überblick über den Verlauf der Therapie erlangt und die Selbsttherapie im häuslichen Umfeld verantworten kann.

## 1. Venenpflege vor der Injektion

+ Wählen Sie – wenn möglich – bei jeder Injektion eine andere Vene.
+ Wenn nötig, wärmen Sie die Arme mit einem Heizkissen oder in warmem Wasser auf.

## 2. Vorbereitung

+ Achten Sie auf eine saubere Arbeitsfläche.
+ Waschen und desinfizieren Sie Ihre Hände.
+ Stellen Sie den Behälter zur Entsorgung von Spritzen/Nadeln bereit.
+ Stellen Sie Tupfer zum Desinfizieren und zum Abdecken bereit.
+ Lösen Sie das Faktorpräparat auf und legen es bereit.

## 3. Spritzen

+ Suchen Sie eine geeignete Vene.
+ Lagern Sie Ihren Arm bzw. Ihre Hand auf ein Kissen.
+ Legen Sie den Stauschlauch an.
+ Öffnen und schließen Sie Ihre Hand einige Male.

Wählen Sie eine Einstichstelle und desinfizieren Sie diese.

Halten Sie die Nadel in Richtung des Venenverlaufs und stechen Sie in einem Winkel von ca. 20 Grad ein.

Lösen Sie den Stauschlauch.

Lassen Sie das Blut bis zum Ende des Infusionsschlauches zurückfließen.

Setzen Sie die Spritze mit Faktorpräparat an und injizieren Sie es langsam.

Applizieren Sie am Schluss evtl. sehr vorsichtig etwas Luft von der Spritze in den Injektionsschlauch, damit alle Flüssigkeit in die Vene gelangt. Es darf aber auf keinen Fall Luft in die Vene gelangen!

Ziehen Sie die Nadel heraus und entsorgen Sie sie. Decken Sie im im Anschluss sofort die Einstichstelle mit Tupfern ab, auf die Sie mindestens 2 min drücken.

# Was Sie sonst noch wissen sollten

## Starke Tage

Auch Trägerinnen des Hämophilie-Gens (Konduktorinnen) können mit Problemen konfrontiert sein, wie zum Beispiel einer sehr starken oder langen Periode („Menorrhagie“). Eine Menorrhagie liegt dann vor, wenn Ihre Periode länger als 7 Tage anhält und Sie in dieser Zeit mehr als 80 ml Blut verlieren. Betroffene Frauen sind häufig müde und leiden an Blutarmut. Wenden Sie sich für weitere Informationen und Behandlungsmöglichkeiten an Ihr Hämophilie-Zentrum und informieren Sie Ihren Gynäkologen / Ihre Gynäkologin.

## Zahnarzt

Informieren Sie Ihren Zahnarzt / Ihre Zahnärztin vor dem Besuch über Ihre Blutungsneigung, damit er/sie sich auf mögliche Blutungen vorbereiten kann. Besprechen Sie den geplanten Arztbesuch auch mit Ihrem Hämophilie-Zentrum.

## Operationen

Informieren Sie Ihren Arzt / Ihre Ärztin bei bevorstehenden Operationen über Ihre Blutgerinnungsstörung mit der Bitte, Kontakt zu Ihrem Hämophilie-Zentrum aufzunehmen. Besprechen Sie die Operation auch mit Ihrem Hämophilie-Zentrum.

## Impfungen

Besprechen Sie anstehende Impfungen mit Ihrem Hämophilie-Zentrum. Die impfende Person muss über die Hämophilie aufgeklärt sein.

## Sport

Grundsätzlich können Sie fast alle Sportarten ausüben.
Am besten besprechen Sie Ihre sportlichen Pläne mit Ihrem Hämophilie-Zentrum.

## Reisen

Bei geplanten Reisen ist es hilfreich, das nächstgelegene zertifizierte Hämophilie-Zentrum im europäischen Ausland zu kennen. Weitere Infos dazu finden Sie unter:

www.passion-haemostaseologie.de/leben/reisen-und-urlaub

# Weitere Informationen

## Broschüren und Servicematerialien

Sie möchten sich umfassend informieren?
Weitere Broschüren und andere Servicematerialien finden Sie auf den Serviceseiten von **www.passion-haemostaseologie.de.**
Unter anderem:

+ Broschüre „Gesunde Ernährung für Kinder mit Hämophilie“
+ Broschüre „Hämophilie – FAQ“
+ Broschüre „Das Von-Willebrand-Syndrom“
+ Broschüre „Schmerzen bei Hämophilie (Erwachsene)“
+ Broschüre „Schmerzen bei Hämophilie (Kinder und Jugendliche)“
+ Broschüre „Gesunde Gelenke bei Hämophilie“
+ Broschüre „Hämophilie im Alter“
+ Broschüre „Konduktorinnen“
+ Broschüre „Hämophilie und Reisen“
+ Substitutionstagebuch
+ Karte „Venentraining“
+ Notfallausweis
+ Zollbescheinigung

## Organisationen

### Deutsche Hämophiliegesellschaft zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e. V. (DHG)

Die DHG ist eine bundesweite Interessengemeinschaft für Menschen mit einer angeborenen oder erworbenen Blutungskrankheit sowie für deren Angehörige.

**dhg.de**

### Interessengemeinschaft Hämophiler e. V. (IGH)

Der IGH ist ein Patientenverband, der sich für Menschen mit Hämophilie und anderen angeborenen Blutungskrankheiten einsetzt und Rat und Unterstützung bietet.

**igh.info**

## Wichtiger Hinweis

Diese Broschüre kann und soll keine ärztliche Beratung ersetzen und erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Sie ist daher als Basisinformation zu verstehen. Bitte besprechen Sie Ihre individuelle Situation immer mit Ihrem behandelnden Arzt / Ihrer behandelnden Ärztin.

Diese Broschüre wurde Ihnen überreicht von:

Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG
Potsdamer Str. 125 • 10783 Berlin
www.takeda.de

© 2024 Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG. Alle Rechte vorbehalten.
Takeda und sind eingetragene Marken der Takeda Pharmaceutical Company Limited.

EXA/DE/HEM/0023__1107103208__05.2024