

	Universitätsklinikum des Saarlandes	Seite 1 von 3
FB-CT-CC-003-02	Patienten-Informationsblatt Hämophile und Gerinnungsstörungen	gültig ab: 15.11.2019

Hämophilie: wenn das Blut nicht richtig gerinnt

Hämophilie wird auch als Bluterkrankheit bezeichnet. Wenn sich Menschen mit Hämophilie verletzen, bluten sie länger als gesunde Menschen mit normaler Blutgerinnung.

Die Ursache dafür ist meist erblich bedingt. Im Blut der Betroffenen ist ein bestimmter Blutgerinnungsfaktor entweder in zu geringer Menge vorhanden oder funktioniert nicht richtig. Die Folge: Das Blut kann nicht richtig gerinnen.

Verschiedene Formen der Hämophilie

Man unterscheidet zwischen zwei Formen der Hämophilie, die fast ausschließlich bei Männern auftreten:

1. Bei der Hämophilie A ist zu wenig oder kein Blutgerinnungsfaktor 8 vorhanden.
2. Bei der Hämophilie B gilt das Gleiche für den Blutgerinnungsfaktor 9.

Die häufigste Form der Hämophilie ist mit 80 % der Fälle die Hämophilie A.

Hämophilie A und Hämophilie B

Welche Funktion hat der Blutgerinnungsfaktor 8?

Bei gesunden Menschen zirkulieren Faktor 8 und andere Gerinnungsfaktoren im Blut. Kommt es zu einer Verletzung, arbeiten die Faktoren zusammen. Das Ziel ist, die Blutung zu stoppen. Vereinfacht dargestellt läuft diese komplexe Reaktion so ab:

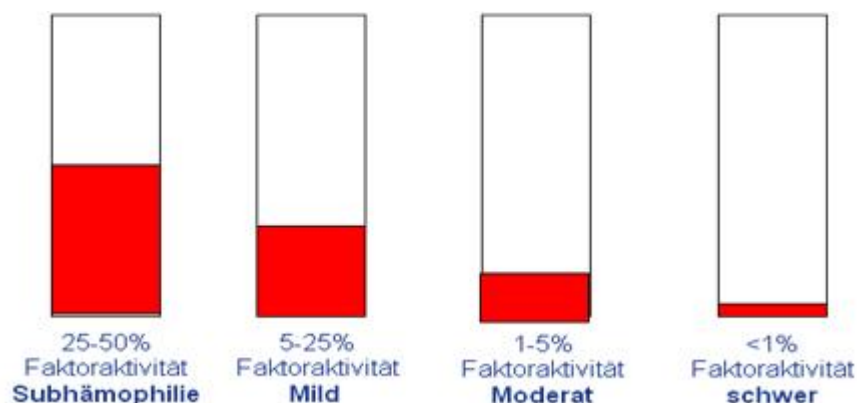
- Der Faktor 8 hilft dem Faktor 9 und beschleunigt die Aktivierung der Gerinnung.


Hämophilie B

Bei Hämophilie B fehlt der Gerinnungsfaktor 9. In der Vergangenheit kam die Hämophilie B gehäuft im englischen Königshaus sowie in der russischen Zarenfamilie vor. Deshalb wird sie auch die „Krankheit der Könige“ genannt.

Schweregrade der Hämophilie

Bemessungsgrundlage: 100% Blutgerinnungsfaktor-Aktivität (Normalwert 80-120%)



	Universitätsklinikum des Saarlandes	Seite 2 von 3
FB-CT-CC-003-02	Patienten-Informationsblatt Hämophile und Gerinnungsstörungen	gültig ab: 15.11.2019

So wird die Hämophilie vererbt

Die Hämophilie A und B sind genetische Erkrankungen. Das bedeutet: Sie werden über die Erbsubstanz auf den Chromosomen von einem Elternteil an das Kind weitergegeben.

Für die Herstellung von Faktor 8 und Faktor 9 ist jeweils ein exakt definierter Bereich im Erbgut wichtig, ein so genanntes Gen. Ist dieses Gen fehlerhaft, so kann der Körper nicht in ausreichender Menge funktionsfähigen Faktor herstellen – es liegt eine Hämophilie vor.

Warum haben Männer Hämophilie – und Frauen nicht?

Das Gen für Faktor 8 und für Faktor 9 liegt auf dem X-Chromosom. Frauen haben zwei X-Chromosomen (XX) und damit jeweils zwei Gene für Faktor 8 und 9. Ist eines davon defekt, entsteht trotzdem keine Hämophilie: Das Gen auf dem zweiten X-Chromosom gleicht den Defekt meist aus.

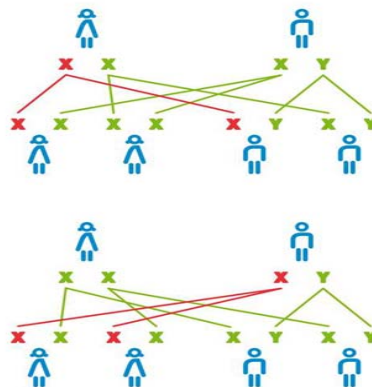
Die betroffene Frau kann die Krankheit aber an ihre Nachkommen weitergeben. Sie wird als Trägerin oder Konduktorin bezeichnet. Auch Konduktorinnen können unter Blutungsproblemen leiden, z. B. unter längeren und stärkeren Regelblutungen oder einer Neigung zu blauen Flecken.

Männer haben dagegen ein X- und ein Y-Chromosom (XY), sie haben also nur ein Gen für Faktor 8 und Faktor 9. Wenn dieses fehlerhaft ist, entsteht eine Hämophilie A oder B.

XX oder XY: Der kleine, große Unterschied

Hämophilie A ist selten: Etwa einer von 5.000 Männern ist betroffen. Die Hämophilie B ist noch seltener (einer von 10.000 Männern). Hämophile Männer geben die Krankheit nicht an ihre Söhne weiter, denn die Söhne erhalten nur das Y-Chromosom vom Vater.

Ihre Töchter hingegen erben das betroffene X-Chromosom vom Vater und können die Hämophilie auf ihre eigenen Kinder übertragen. Das Schema auf dieser Seite verdeutlicht die möglichen Vererbungswege.



	Universitätsklinikum des Saarlandes	Seite 3 von 3
FB-CT-CC-003-02	Patienten-Informationsblatt Hämophile und Gerinnungsstörungen	gültig ab: 15.11.2019

Hämophilie ohne Vorgeschichte

In etwa einem Drittel der Fälle gibt es keine bekannten Hämophiliefälle in der Familie. Hier sind spontane Mutationen die Ursache für die Erkrankung. Diese treten vor oder kurz nach der Zeugung auf.

von Willebrand- Syndrom

Von der Hämophilie abzugrenzen ist dabei das sogenannte von Willebrand-Syndrom als weitaus häufigstes angeborenes Blutungsleiden. Aufgrund seines Erbganges sind gleichermaßen männliche und weibliche Patienten betroffen. Die Häufigkeit liegt bei 1:100 bis 1:200 in der Bevölkerung, wobei aber klinische schwere Ausprägungen mit 1:1000 seltener auftreten. Die Blutungsneigung manifestiert sich mehrheitlich in Form von Haut- und Schleimhautblutungen oder verstärkten Nachblutungen bei operativen Eingriffen. Die Diagnose der Erkrankung erfolgt durch spezielle Laboruntersuchungen.

Nur in seltenen Fällen müssen zur Behandlung von Willebrand-Faktor-haltige Faktor 8-Konzentrate verabreicht werden.

Weitere Gerinnungsstörungen

Weitere seltene angeborene Gerinnungsstörungen sind zum Beispiel der Faktor 7-Mangel und der Faktor 5-Mangel (Parahämophilie). Es gibt aber noch weitere Gerinnungsstörungen, die in unserem Zentrum behandelt werden.

Durch eine gezielte Labordiagnostik lassen sich alle Einzelfaktoren-Mangelerkrankungen abklären. Weiterhin können seltene Formen der angeborenen Störungen im System der Blutplättchen (Thrombozyten) diagnostiziert werden.

Alle diese Gerinnungsstörungen werden in unserem Zentrum mittels aktuellster Therapieverfahren behandelt.