


September | 2023

HÄMOVISION

LEBEN MIT HÄMOPHILIE



Endlich im Blick:
Frauen mit
Blutgerinnungs-
störungen

INFOS UND NEUIGKEITEN | [Termine, Umfragen und News](#)

ERFAHRUNGSBERICHTE | [Insgesamt fünf Frauen teilen ihre Erlebnisse](#)

VON-WILLEBRAND-SYNDROM | [Weltweit unterdiagnostiziert](#)

APOTHEKE & HÄMOPHILIE

EINE LEBENSWICHTIGE VERBINDUNG

Wir als Ihre Apotheke vor Ort sind Ihr Ansprechpartner für zuverlässige, sichere und hochwertige Arzneimittelversorgung. Bei uns sind Sie rundum bestens versorgt – persönlich, im Urlaub und in Notfällen. Vertrauen Sie auf unsere Erfahrung und unser Engagement für Ihre Gesundheit und Lebensqualität.



Einfache Bestellung: digital, telefonisch oder persönlich.



Enge Zusammenarbeit mit Ärzt:innen sowie Hämophiliezentren.



E-Rezept einlösen. Ganz einfach und bequem.



Chargenübermittlung an Ihren Arzt oder Ihre Ärztin.



Durchgehende Temperaturüberwachung Ihrer Arzneimittel.



Fachkompetente Beratung durch ständige Fort- und Weiterbildungen unserer Mitarbeiter.



Zuverlässige kostenlose Lieferung zu Ihrer Wunschzeit/-ort in ganz Deutschland



Direkte Abrechnung mit privaten Krankenkassen und längere Zahlungsziele.



ADLER APOTHEKE

ROSTOCK

Apothekerin Antje Urban e.Kfr. · Leonhardstraße 1 (Ecke Barnstorfer Weg)
18057 Rostock · TEL. 03 81 / 2 00 22 00 · FAX 03 81 / 2 00 23 50
info@adlerapotheke-rostock.de
www.adlerapotheke-rostock.de

IHRE PERSÖNLICHEN ANSPRECHPARTNERINNEN:

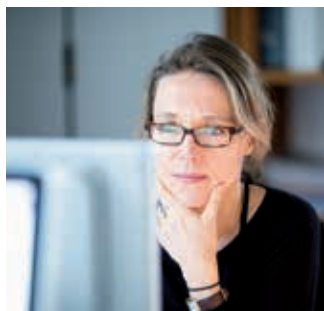


Frau Preuß



Frau Bibow

EDITORIAL



Liebe Leserin, lieber Leser!

Die Hämophilie ist eine reine Männerkrankheit. Wirklich? In dieser Ausgabe der Hämovision geht es fast ausschließlich um Frauen. Warum?

Weil die Frauen – was das Thema Blutgerinnungsstörungen betrifft – bisher viel zu wenig beachtet worden sind.

Zwar ist eine schwere Hämophilie bei Frauen sehr selten, doch auch Frauen leiden an Blutgerinnungsstörungen, und viele von ihnen sehen sich mit einer Fülle unterschiedlicher Probleme konfrontiert: Angefangen bei schweren Regelblutungen und Eisenmangel über das belastende Wissen, Konduktorin zu sein, bis hin zu langen Odysseen aufgrund einer nicht erkannten Gerinnungsstörung.

Für diese Ausgabe der Hämovision habe ich mit vielen unterschiedlichen Frauen gesprochen. Mit Konduktorinnen, Frauen mit Hämophilie und von-Willebrand-Syndrom, mit Müttern, Töchtern und Ärztinnen.

Dafür, dass wir in dieser Hämovision eine Vielzahl persönlicher Erfahrungen und Erlebnisse abdrucken dürfen, bin ich sehr dankbar und hoffe, dass dieses Heft mit dazu beitragen kann, dass Diagnosen schneller gestellt werden und Leidenswege sich verkürzen.

Ihre

Tanja Fuchs | Chefredakteurin Hämovision

INHALT

- 4 INFOS & NEUIGKEITEN**
Wissenswertes, Termine und der Verband der Opfer des Blutskandals – VOB e.V.
- 8 TITELTHEMA**
Blutgerinnungsstörungen bei Frauen
Ihre Symptome bleiben viel zu häufig unerkannt
- 18 Erfahrungsberichte**
Vom Kinderwunsch bis zum Kampf mit der Monatsblutung: Drei Frauen berichten, wie die Gerinnungsstörung ihr Leben geprägt hat
- 26 VORGESTELLT**
IGH – Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.:
Arbeit und Projekte der Interessenvertretung
- 28 DAS VON-WILLEBRAND-SYNDROM**
Im Zweifelsfall immer testen
Interview mit PD Dr. Susan Halimeh
- 36 VORGESTELLT**
Die Deutsche Hämophiliegesellschaft – DHG:
Arbeit und Projekte der Interessenvertretung
- 38 GASTBEITRAG**
Von-Willebrand-Syndrom und Hepatitis C
Weil sie unter den Geburten ihrer Töchter Blutplasma benötigte, infizierte sich Lisas Mutter mit Hepatitis C

WIR FREUEN UNS ÜBER IHRE POST

Sie wissen etwas über interessante Seminare oder Informationsveranstaltungen zum Thema Hämophilie oder haben einen guten Buchtipp? Oder möchten Sie uns einfach Feedback geben? Schreiben Sie uns:

Florian Schmitz Kommunikation | Redaktion HÄMOVISION
Wichmannstrasse 4 / Haus 12, 22607 Hamburg

Oder schicken Sie uns eine E-Mail: tanja.fuchs@fskom.de

IMPRESSUM

Verlag: Florian Schmitz Kommunikation GmbH
Wichmannstraße 4/Hs. 12, 22607 Hamburg | www.fskom.de

Herausgeber: Florian Schmitz (V.i.S.d.P.)

Redaktion: Tanja Fuchs, Verena Fischer, Kristina Michaelis

Wissenschaftliche Beraterin: Dr. Katharina Holstein

E-Mail Redaktion: tanja.fuchs@fskom.de

Layout + Grafikdesign: Peter Schumacher

Litho/Druck: Druck + Medienkontor

Copyright Titel „Hämovision“: Paula Schmitz

Infos und Neuigkeiten

Aufklärungskampagne:

Hepatitis C geht alle an

Nach dem Motto des diesjährigen Welt-Hepatitis-Tages „Ich warte nicht. Ich handle!“ initiiert der Verband der Opfer des Blutskandals e.V. (VOB) eine bundesweite Aufklärungskampagne. Die Botschaft: Jeder kann unwissentlich mit HCV infiziert sein. Der Blick müsse von den Risikogruppen auf die breitere Bevölkerung ausgeweitet werden. Aktuell sind in Deutschland ca. 189.000 Menschen mit HCV infiziert; geschätzte Dunkelziffer: 250.000. Berücksichtigt man Menschen mit von-Willebrand Syndrom, rechnet der VOB mit der doppelten Anzahl. Die Infektion verläuft jahrelang asymptomatisch und kann unbehandelt zu Leberzirrhose und Leberkrebs führen. Ein HCV-Test gehört zum Gesundheits-Checkup ab 35 und kann kostenlos im Gesundheitsamt durchgeführt werden.



Wieder verfügbar:

Nasenspray gegen leichte Blutungsereignisse

Vor einigen Jahren wurde Desmopressin (Handelsname Minrin) zurückgerufen, da es bei der Lagerung zu Volumenverlusten gekommen war und eine Gefährdung der Patienten nicht ganz ausgeschlossen werden konnte. Einige Betroffene mit von-Willebrand-Syndrom Typ 1 sowie leichteren Formen der Hämophilie A und Thrombozytendysfunktionen konnten bis dato nur gelegentlich darauf zurückgreifen. Leichte Blutungsereignisse, z.B. während eines Zahnarztbesuchs, mitunter aber auch die monatliche Regelblutung sowie kleinere Stürze lassen sich damit gut in den Griff bekommen. Das Originalprodukt ist weiterhin nicht verfügbar, aber dank des Einsatzes einer spezialisierten Apotheke ist das Spray erhältlich und kann – nach ärztlicher Beratung zur Anwendung – über das Hämophiliezentrum rezeptiert werden.

(vgl. www.igh.info/aktuelles)

Aufruf zur Studienteilnahme:

Umfrage zum vWS

Mit dem Ziel, ein tieferes Verständnis dafür zu gewinnen, wie es ist, mit dem vWS zu leben, ist das klinische Forschungsunternehmen Parexel auf der Suche nach Menschen mit vWS, die an einer Studie/Umfrage teilnehmen. Die Erhebung wird von einem pharmazeutischen Unternehmen gesponsert und ist von der Ethikkommission genehmigt. Es geht um persönliche Erfahrungen und Erwartungen hinsichtlich der Behandlung, darum, medizinische Therapien zu verbessern und noch zielgerichteter auf die Bedürfnisse Betroffener einzugehen. Die Umfrage kann in 20 bis 30 Minuten bequem online erledigt werden, sollte nach Möglichkeit aber ohne Unterbrechungen erfolgen. Teilnehmer erhalten eine angemessene Aufwandsentschädigung. Persönliche Daten werden ausschließlich für diese Forschung verwendet und nicht an Dritte weitergegeben. Hier geht's zur Teilnahme:

<https://vwd-research-survey.com>

Save the Date!

Die IGH – Interessengemeinschaft Hämophiler e.V. – weist auf zwei Termine 2024 hin:



Update Hämophilie/vWD („post-EAHAD“) in Frankfurt/Main
09. bis 10. Februar 2024

Neues vom Jahreskongress der European Association for Haemophilia and Allied Disorders (EAHAD). Es erwarten Sie aktuelle News und Infos rund um die Hämophilie/vWD sowie Zeit für Austausch. Weitere Infos gibt es demnächst hier: www.igh.info/update



Bodensee-Dreiländertreffen #4 (D, A und CH)



07. – 09. Juni 2024

Mit Teilnehmern aus Deutschland, Österreich und der Schweiz im (barrierefreien) Feriendorf Langenargen



Fragen, Infos und Vormerkungen bitte an Siegmund Wunderlich, siegmund.wunderlich@web.de, Tel. 07305 - 7906, oder an die IGH: mail@igh.info

Umfrage:

Befragung Gentherapie

Diese Umfrage soll dazu beitragen, maßgeschneiderte Informations- und Aufklärungsmaßnahmen zur Gentherapie zu entwickeln und das Verständnis der Entscheidungsfaktoren zu verbessern. Kurzbeschreibung:

<https://kurzelinks.de/jge6>

Hier geht's zur Teilnahme:

www.surveymonkey.de/r/GR7XSM7

myHaemophilie.org

ALLES RUND UM DEINE HÄMOPHILIE

Individuelle Informationen für jeden Lebensabschnitt
zum Umgang mit der Erkrankung im Alltag



Werde Teil einer großen Community und lass dich
von anderen Hämophilie-Patient*innen inspirieren
www.myhaemophilie.org



EXW/DE/HG/0191

VORGESTELLT

Verband der Opfer des Blutskandals – VOB e.V.

Die etwas andere Betroffenenvertretung

Seit seiner Gründung im Jahr 2017 ist der VOB Anlaufstelle für Menschen, die während der 1980er/90er Jahre durch Blut, Serum oder Blutprodukte mit HI- und/oder HC-Viren infiziert wurden. Die jahrzehntelangen Infektionen und ihre Folgen, die Folgen der Behandlungen und das Leben mit stigmatisierten Krankheiten prägen das Leben der meisten Mitglieder und ihrer Angehörigen, die ebenfalls im VOB herzlich willkommen sind.

Der Verein arbeitet bundesweit mit ehrenamtlichen Mitwirkenden und mit einer angestellten Mitarbeiterin in der Geschäftsstelle. Drei wesentliche Merkmale zeichnen den VOB aus:

1. Hilfe zur Selbsthilfe

Der VOB bietet in wöchentlichen Treffen und bei einem monatlichen Kaffeeklatsch einen geschützten, barrierearmen und niedrigschwelligen Rahmen zum persönlichen Austausch mit Gleichgesinnten. Da die Mitglieder über ganz Deutschland verteilt sind, finden die Treffen per Videokonferenz statt. Gäste melden sich bitte unter <https://www.nochleben.de/veranstaltungen/> an.

Mindestens einmal im Jahr gibt es ein großes gemeinsames Präsenztreffen zu einem Thema der Selbsthilfe.

2. Lobbyarbeit in eigener Sache

Die VOBler wollen nicht länger Opfer sein, sondern ihr Geschick aktiv mitbestimmen. Die Menschen, die unter den Folgen kontaminierter Blutprodukte leiden, brauchen schnell bessere Lebensbedingungen. Deswegen arbeitet der VOB aktiv mit politischen Entscheidungsträgern und -trägerinnen zusammen.



VOB-Mitglieder und Politiker: Cornelia Michel, Lynn Sziklai, Michael Diederich, MdB Kordula Schulz-Asche (Bündnis 90/Die Grünen), Jürgen Möller-Nehring, MdB Linda Heitmann (Bündnis 90/Die Grünen), Andreas Bemeleit, Eva Kaynak, Lars Kuhfuss.

Wesentliches Ziel ist eine zweite Gesetzesnovelle des HIVHG (HIV-Hilfegesetz).

Zur besseren medizinischen und sozialen Versorgung der Geschädigten soll ein Kompetenznetzwerk aufgebaut werden. Hierbei kann der VOB auf den Erfahrungen der Contergan-Geschädigten aufbauen.

3. Kampagnen

Die Aufklärung über die erheblichen Gefahren durch unentdeckte Hepatitis C-Infektionen und der Kampf für eine gerechte Entschädigung dieser Menschen sind der dritte wichtige Pfeiler. Um diese Ziele zu erreichen, setzt der VOB e.V. auch auf kreative Kampagnen – mehr dazu unter dem Stichwort **Daisy-Safe-Kampagne**.

Kontakt:

Geschäftsstelle VOB e.V.,

Staffelprankelweg 5,
69469 Weinheim

Telefon: +49 178 1023846

E-Mail: info@nochleben.de

Homepage: www.nochleben.de

Telefonische Sprechzeiten:

Dienstag, 10-12 Uhr, Donnerstag
14-16 Uhr und nach Vereinbarung.



Mehr Informationen

Details zu unseren aktuellen Projekten, auch mit Hinweisen zu Veranstaltungen, laufenden Kampagnen und politischen Gesprächsterminen:

www.nochleben.de/aktuelles

Hintergrundinformationen zum Blutskandal mit einer umfassenden Zusammenstellung historischer Fakten, Videos und Medienberichten über 40 Jahre Kampf ums Überleben:

www.nochleben.de/historisches

Ausgewählte authentische Biografien und Episoden aus dem Leben der Betroffenen:

www.nochleben.de/leben

WE SEE AN ACTIVE LIFE IN EVERY LIFE

Unsere Medikamente
aus Plasma ermöglichen
Patienten, ihr Leben
zu leben.

BLUTGERINNUNGSSTÖRUNGEN BEI FRAUEN



Blutgerinnungsstörungen bei Frauen?

Häufiger, als man denkt. Und häufig nicht erkannt.

Hämophilie, so die vorherrschende Auffassung, betrifft nur Männer. Zwar ist bekannt, dass es die Mütter sind, die den Faktormangel vererben, aber die Symptome wurden über Jahrzehnte hinweg nur bei Männern beachtet, diagnostiziert und behandelt. Zeit für einen Blick auf die **weibliche Seite** der Blutgerinnungsstörungen: Konduktorinnen, Frauen mit von-Willebrand-Syndrom und Frauen mit Hämophilie.

Text von **Tanja Fuchs**

„Immer wieder nicht endendes Nasenbluten und ständig blaue Flecken, die mitunter ungewöhnlich groß waren und lange nicht verschwanden“... Und dann – meist irgendwann zwischen 11 und 14 – das leidige Thema Menstruation und die Fragen: „Was ist normal? Was ist viel? Wie ist es bei anderen? Und warum bei mir so stark, so lange und so schmerzhaft?“ Die Geschichten, die Konduktorinnen und Frauen mit von-Willebrand-Syndrom aus ihrer Kindheit und Jugend und teilweise auch aus den Jahrzehnten danach erzählen, ähneln sich. Auch von häufigen Fehlzeiten in der Schule, von Eisenmangel und Erschöpfung berichten viele Frauen, bei denen irgendwann im Lauf ihres Lebens eine Blutungsneigung festgestellt wird. Nicht selten erst nach Jahren oder Jahrzehnten eines Leidensweges, der, wenn auch nicht ganz verhindert, zumindest ein ganzes Stück erträglicher hätte sein können. Weil die genannten Anzeichen der Erkrankung sowohl von Angehörigen wie auch Ärzten oft nicht ernst genommen werden, dauert es viel zu lange, bis die Diagnose endlich gestellt wird. Noch immer gibt

es zu viele Beispiele von Frauen, bei denen erst im fortgeschrittenen Alter eine Ursache für die Symptome benannt wird.

Selbst bei Müttern, die ein Kind mit Hämophilie haben, werden Symptome oft als harmlos abgetan und über lange Zeiträume nicht ernst genommen. Dasselbe gilt für Frauen, deren Vater oder Bruder von Hämophilie betroffen ist oder in deren Familie jemand am von-Willebrand-Syndrom erkrankt ist.

Viele Frauen haben einen langen Leidensweg hinter sich

So sehr sich die Symptome der Mädchen und Frauen ähneln, so unterschiedlich können ihre weiteren Erfahrungen sein. Es gibt:

- Frauen, die mit Hämophilie in der Familie groß wurden und wissen, dass das Risiko, einen Sohn mit Hämophilie zur Welt zu bringen, ebenso hoch ist, wie eine

BLUTGERINNUNGSSTÖRUNGEN BEI FRAUEN

Tochter zu bekommen, die Konduktorin ist. **Wie gehen sie mit diesem Wissen um?**

- Mütter, die noch nie etwas von Hämophilie gehört haben und irgendwann – oft nach einer Odyssee – mit der Hämophilie-Diagnose ihres Sohnes konfrontiert werden. **Was geht in ihnen vor?**
- Konduktorinnen, die sich ein Kind wünschen, von ihren Partnern aufgrund ihrer genetischen Voraussetzungen aber verlassen werden, sobald das Thema Familienplanung konkret wird. **Wie fühlt sich das an?**
- Frauen, die bis zu ihrer Diagnose stark symptomatisch sind und bereits in ihrer Kindheit und Jugend so viele Blutungsereignisse hatten, dass sie sich bewusst gegen eigene Kinder entscheiden und manchmal eine Uterus-Entfernung als letzte Möglichkeit sehen, sich

von den die Lebensqualität enorm einschränkenden Monatsblutungen zu befreien. **Wie erleben sie den Weg dorthin?**

- Mütter, die ständig ein schlechtes Gewissen haben und sich schuldig fühlen, weil sie ihrem Kind eine Blutgerinnungsstörung vererbt haben. **Wie gehen sie damit um?**
- Eltern, die sich – bis endlich eine Diagnose steht – dem Verdacht der Kindesmisshandlung gegenübersehen. Eine Belastung auch für die Beziehung, die mitunter noch lange nachhallen kann.

Im Live-Talk „KnotenimKopf“ vom 14. Juni 2023 findet dieses Thema Beachtung. Eine Aufzeichnung steht auf YOUTUBE zur Verfügung: <https://tinyurl.com/pwuedvey>

Das **Wochenende für Konduktorinnen und Frauen mit Blutungsstörungen**, das Anfang Juni stattfand, richtete sich gezielt an Frauen. „Wir wollten hier bewusst alle Frauen ansprechen, also sowohl die Konduktorinnen als auch jene mit einem von-Willebrand-Syndrom“, so Susanne Zech, DHG-Vertrauensmitglied der Region Baden-Württemberg, die die Veranstaltung, gemeinsam mit Björn Drebing, Regional- und Jugendvertreter Hessen, in einem Tagungshaus in Wiesbaden-Naurod organisiert hatte. Zwei Tage lang ging es ausschließlich um die Befindlichkeiten von Frauen: die Psyche, den Körper, die eigenen Stärken, Probleme und mögliche Lösungen, aber auch um neue Erkenntnisse aus Medizin und Forschung, um mentale und auch physische Kraft, etwa durch spezielles Beckenbodentraining, sowie nicht zuletzt um Gemeinsamkeit und den wertvollen Austausch untereinander.

20 Frauen und zwei Männer waren dabei – der eine ist Referent, der andere ist Organisator und vor Ort, weil seine Tochter Konduktorin ist. Auch ein Redaktionsmitglied der Hämovision durfte dabei sein, denn wo sonst könnte man besser einfangen, was Frauen mit Blutgerinnungsstörungen bewegt: Welchen Problemen sehen sie sich gegenüber, welche Hürden haben sie gemeistert, mit welchen Themen sind sie tagtäglich beschäftigt und welche Geschichten haben sie geprägt? Einige der persönlichen Erfahrungsberichte sind ab Seite 18 und 32 zu lesen.

Ein ganz besonderer Austausch, eine ganz besondere Stimmung. Am späten Freitagnachmittag trudeln die ersten Teilnehmerinnen ein und beziehen ihre Zimmer. Beim

Abendessen dann das erste vorsichtige Kennenlernen unter den direkten Tischnachbarn, danach geht es zum gemeinsamen Singen. Rund zwei Stunden nimmt sich die Stimm- und Gesangstrainerin Jutta Glaser Zeit und so wie es im Programm steht, trifft es auch ein: „Singen macht glücklich, Singen setzt Endorphine, Serotonin, Dopamin und Adrenalin frei und verbessert damit unseren Gefühlszustand.“ Spätestens nach dieser Session sind alle locker und in der richtigen Stimmung, um noch auf einen „Absacker“ in der Bar zusammenzukommen.

Am nächsten Morgen sollen die Teilnehmenden sich – angeleitet von NLP-Master-Coach Brigitte Dilkrath – auf ihre Stärken besinnen, sich mit persönlichen Zielen beschäftigen und in Gruppen Wege erarbeiten, diese zu erreichen. Danach bleibt wieder Zeit für Austausch untereinander, bis der Sozialpädagoge und systemische

Therapeut Kevin Koldewey die Situation von Geschwisterkindern in den Mittelpunkt rückt. Auf großes Interesse stoßen die aktuellen Erkenntnisse, die Dr. Carmen Escuriola-Ettingshausen vorstellt. Sie erläutert, wie wichtig es ist, dass Frauen mit Blutgerinnungsstörungen auf sich aufmerksam machen und sowohl angemessene Diagnostik als ggf. auch Behandlung erfolgt.

Die Hämostaseologin nimmt sich viel Zeit und beantwortet geduldig alle Fragen. Auch als es längst Zeit fürs Abendessen ist, hört sie einzelnen Teilnehmerinnen zu, wechselt persönliche Worte mit ihr bekannten Patientinnen und steht auch für Nachfragen seitens der Hämovision zur Verfügung.



»Der Fokus liegt meist nur auf dem Kind«



Dr. Carmen Escuriola-Ettingshausen, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, Leiterin des Hämophilie-Zentrums Rhein Main GmbH

Dr. Carmen Escuriola-Ettingshausen zufolge ist es längst überfällig, das Augenmerk endlich auch auf die Frauen zu richten: „Wenn der Sohn Hämophilie hat, sollte die Mutter auch automatisch untersucht werden. Hierzu gehört natürlich die Gerinnungsanamnese. Ich verstehe nicht, warum nicht automatisch im Gerinnungszentrum auch mal gefragt wird, wie es eigentlich der Mutter geht?“ Das Thema Konduktorin werde sehr oft einfach außer Acht gelassen, sagt die Leiterin des Hämophilie-Zentrums Rhein Main GmbH (HZRM). „Der Fokus liegt so sehr auf dem hämophilen Kind – und da gibt es ja schon genug zu beachten –, dass die meisten Mütter sich komplett zurücknehmen.“ Aber auch für Ärzte im Gerinnungszentrum spielten sie leider häufig nur eine untergeordnete Rolle und das müsse sich dringend ändern, fordert sie. „In nur etwa 42 Prozent der Gerinnungszentren findet eine interdisziplinäre und auch pränatale Diagnostik statt“, bemängelt Carmen Escuriola-Ettingshausen.

„In der Regel ist eine Mutter, die auch Konduktorin ist, ja mehrmals jährlich mit ihrem Sohn im Gerinnungszentrum. Bei diesen Terminen sollte – in regelmäßigen Abständen – auch bei der Mutter eine Kontrolluntersuchung und eine aktuelle Blutungsanamnese, ggf. auch eine Überprüfung des Gelenkstatus erfolgen.“ Schließlich, so Dr. Escuriola-Ettingshausen, komme es bei immerhin acht Prozent der Konduktorinnen zu Gelenkblutungen.

Trendwende

Inzwischen weiß man, dass es auch Frauen mit Hämophilie gibt, und das ist Dr. Escuriola zufolge eine echte Trendwende: Die Erkenntnis, dass es die Diagnose **„Konduktorin + weibliche Hämophilie“** gibt. „Endlich beginnt ein Umdenken, das auch in der **neuen ISTH-Nomenklatur** (s. Kasten Seite 12) Ausdruck findet: Jede Frau, die eine Faktoraktivität von unter 40 Prozent hat,

ist hämophil. Dadurch, dass die ISTH (International Society on Thrombosis and Haemostasis) die Einteilung für Frauen analog zu den Männern angepasst hat, erfolgt nun endlich eine richtige Bewertung.“ Man spreche jetzt nicht mehr nur von der Konduktorin, sondern – je nach Restaktivität – auch von Frauen mit Hämophilie. „Es entspricht einfach nicht der Realität, dass der Mann die Diagnose Hämophilie erhält und die Frau ist immer nur eine Konduktorin“, betont Escuriola-Ettingshausen. Nicht alle Konduktorinnen seien symptomatisch, aber jene, die Symptome haben, sollten im eigenen Interesse und zur Vermeidung unerwünschter Folgen unbedingt Kontrolluntersuchungen wahrnehmen. Dasselbe gelte auch für Frauen mit einem diagnostizierten von-Willebrand-Syndrom (vWS) (siehe auch Seite 28 ff.).

Mütter haben oft nur ihr Kind im Blick. Insbesondere wenn beim Kind eine chronische Erkrankung vorliegt, stellen viele Frauen ihre eigenen Bedürfnisse und ihre Gesundheit hinten an.



BLUTGERINNUNGSSTÖRUNGEN BEI FRAUEN



Um eine Blutgerinnungsstörung sicher auszuschließen bzw. zu diagnostizieren, ist Spezialdiagnostik erforderlich.

Faktoraktivität unterliegt Schwankungen

Bei Verdacht auf eine gestörte Blutgerinnung sollte immer ein Hämophiliezentrum aufgesucht werden. Das ist vor allem deshalb von Bedeutung, **weil es viele Umstände gibt, die die Faktoraktivität beeinflussen**: Ein häufiges Problem bei der Diagnostik von Faktormangel ist die Tatsache, dass die Faktoraktivität unter bestimmten Bedingungen steigt und ein gemessener Wert dann nicht aussagekräftig ist. Dies ist in **Stresssituationen, bei Infekten, Entzündungen und auch während der Schwangerschaft** der Fall. Wird eine Frau in der Schwangerschaft getestet, kann das Ergebnis verfälscht sein, da die Restaktivität angestiegen ist. „Das muss man unbedingt wissen“, sagt Carmen Escuriola-Ettingshausen.

Wie wird eine Blutgerinnungsstörung diagnostiziert?

Nachdem mögliche, Einfluss nehmende Situationen ausgeschlossen sind, können verschiedene Testungen erfolgen. Hier geht es insbesondere um Gerinnungsuntersuchungen, die für Hämophilie A, Hämophilie B und das von-Willebrand-Syndrom relevant sind: Über den **PTT (Partielle Thromboplastinzeit, aPPT)** wird das so genannte endogene System, überprüft. Der Normwert liegt bei 30–40 Sekunden. Mit der PTT als Screening-Test lässt sich eine Hämophilie zwar grundsätzlich erfassen, abhängig vom PTT-Reagenz schlagen einige Tests jedoch erst bei ziemlich niedrigen Werten – z.B. FVIII < 20% – an. Das vWS wird meist gar nicht erfasst. Aus diesem Grund kann man mit diesen Tests eine Blutgerinnungsstörung

INFO

Eine neue Nomenklatur für Hämophilieträger zur Definition von Hämophilie bei Frauen und Mädchen: Mitteilung des SSC des ISTH

Hämophilie A und B ziehen aufgrund der X-chromosomalen Vererbung vor allem bei Männern klinische Aufmerksamkeit auf sich, es besteht vielfach die vor-eingenommene Annahme, weibliche Träger seien asymptomatisch. Dieser weitverbreiteten Fehleinschätzung wird durch immer mehr Belege widersprochen, die übereinstimmend über eine erhöhte Blutungsneigung bei Hämophilietägern (hemophilia carrier /HC) berichten, darunter auch solche mit Faktor-VIII/IX-Spiegeln im Normbereich. Damit Diagnose, klinische Versorgung und Forschung nicht weiter behindert werden, wurde eine neue Nomenklatur definiert, die auf einem offenen iterativen Prozess basiert, an dem Hämophilie-Experten, Patienten und die Gemeinschaft der International Society on Thrombosis and Haemostasis (ISTH) beteiligt sind. Die resultierende Nomenklatur berücksichtigt die persönliche Blutungsanamnese und den FVIII/IX-Ausgangswert im Plasma. Unterschieden fünf klinisch relevante HC-Kategorien: Frauen/Mädchen mit leichter, mittelschwerer oder schwerer Hämophilie (FVIII/IX >0,05 und <0,40 IU/ml, 0,01-0,05 IU/ml bzw. <0,01 IU/ml), symptomatische und asymptomatische HC (FVIII/IX ≥0,40 IU/ml mit bzw. ohne Blutungsphänotyp). Diese neue Nomenklatur zielt darauf ab, Diagnose und Management zu verbessern und einheitliche Terminologien für die klinische Forschung anzuwenden.

Quelle: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/jth.15397>

nicht ausschließen und bei klinischem Verdacht auf eine Blutgerinnungsstörung sollte auf jeden Fall weitere **Spezialdiagnostik** erfolgen.

Der nicht selten zum Einsatz kommende **Quick-Test** ist ein Suchtest auf Gerinnungsstörungen. Er misst die Dauer bis zum Einsetzen der Gerinnung, und gibt sie bezogen auf eine Standardzeit in Prozent an. Der Quick-Wert ist stark laborabhängig und häufigere, relevante Gerinnungsstörungen wie vWS und Hämophilie werden damit nicht sicher erfasst. Durch die Messung der Thrombinzeit (TZ, Plasma-thrombinzeit, PTZ) lässt sich Fibrinogenmangel feststellen (Fibrinogen ist ein Eiweiß, das eine zentrale Rolle bei der Blutgerinnung spielt). Weiterführende Untersuchungen einschließlich einer molekulargenetischen Diagnostik sollten das Vorliegen einer Blutgerinnungsstörung bestätigen.

(vgl.: <https://kurzelinks.de/iqbl>.)

LEIDENSCHAFT FÜR PATIENTEN MIT HÄMOPHILIE

Seit über 100 Jahren arbeitet Grifols daran, die Gesundheit und das Wohlergehen von Menschen weltweit zu verbessern.

Unser Antrieb ist die Leidenschaft, Patienten durch die Entwicklung neuer Plasmatherapien und neuer Methoden zur Plasmagewinnung und -herstellung zu behandeln.

Weitere Informationen über Grifols auf www.grifols.com



GRIFOLS

BLUTGERINNUNGSSTÖRUNGEN BEI FRAUEN

Die Studienlage ändert sich

Waren Studien, in denen auch Frauen mit Blutgerinnungsstörungen berücksichtigt wurden, bislang eher die Ausnahme, ändert sich dies gerade. In der **Cinderella-Studie** etwa geht es ausschließlich um die **Sicht von Frauen mit Blutungsstörungen**. Mit dem Ziel, die gelebten Erfahrungen von Frauen mit einer diagnostizierten Blutgerinnungsstörung zu erforschen und das Verständnis ihrer unerfüllten Bedürfnisse zu verbessern, hatte das in London ansässige Forschungsunternehmen Haemnet Hämophilie-Trägerinnen (WHC) sowie Frauen mit einer diagnostizierten Blutungsstörung (WBD) und Frauen mit Immunthrombozytopenie (WITP) eingeladen, an einer Online-Umfrage sowie auch an Einzelinterviews teilzunehmen.

Insgesamt zweihundertachtzig Frauen nahmen teil. Die am häufigsten berichteten Symptome waren starke Monatsblutungen (81 %) und Blutergüsse (81 %). Im Vergleich zur Gesamtgruppe nahmen sich mehr Frauen mit von-Willebrand-Syndrom aufgrund von Symptomen Auszeiten von der Arbeit oder Schule und hatten die Symptome häufiger mit medizinischem Fachpersonal besprochen oder einen Gynäkologen aufgesucht. Bei den Hämophilie-Trägerinnen war die Wahrscheinlichkeit, auf eine Blutgerinnungsstörung untersucht oder zu einem Spezialisten geschickt worden zu sein, am geringsten. Zu den besprochenen Themen gehörten Schwierigkeiten bei der Diagnosestellung, mangelndes Bewusstsein und schlechte Kommunikation von Angehörigen der Gesundheitsberufe, Stress und Ängste, Bewältigungsstrategien und Unterstützungsquellen.

(Khair K, Pollard D, Steadman L, Jenner K, Chaplin S. The views of women with bleeding disorders: Results from the Cinderella study. Haemophilia. 2022 Mar;28(2):316-325. doi: 10.1111/hae.14514. Epub 2022 Feb 13. PMID: 35152515. / <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35152515/#full-view-affiliation-1>)

Risiko Osteoporose

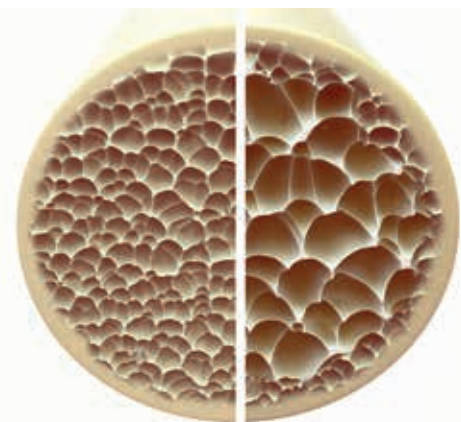
Auch geringfügige Blutungsereignisse können langfristig zu Einschränkungen führen. Abgesehen von der Beeinträchtigung der Lebensqualität durch Nasenbluten oder starke Regelblutungen sowie damit einhergehenden Mangelerscheinungen, ziehen auch Gelenkeblutungen bei einzelnen Patientinnen manchmal unerwünschte Folgen nach sich. „Wer Schmerzen an oder Probleme mit den Gelenken hat, wird sich weniger bewegen und Bewegungsmangel führt zu einem Abbau des Knochens“, sagt Dr. Escuriola und spricht damit das Thema Osteoporose an: „Bei Frauen ist das häufig auch hormonell bedingt, grundsätzlich aber geht jede Immobilisation – mit

und ohne Hämophilie – mit einem höheren Risiko für Osteoporose einher. Deshalb ist es wichtig, immer wieder schnell in die Bewegung zu kommen.“

Es braucht mehr spezialisierte Gynäkologen

Ein großes Problem ist, Dr. Carmen Escuriola-Ettingshausen zufolge, der Mangel an spezialisierten Gynäkologen. „Menstruationsblutungen, Schwangerschaft und Geburt im Zusammenhang mit Blutgerinnungsstörungen – alles Themen, die im Bereich der Gynäkologie angesiedelt sind, aber häufig leider nicht angemessen beachtet werden. Das muss sich unbedingt ändern.“

Hierher gehört auch die Frage: „**Kaiserschnitt? Ja oder nein?**“, die Dr. Sonja Alesci folgendermaßen beantwortet: „Es gibt hier keine klaren Empfehlungen. Auch in den Leitlinien wird nicht explizit zu Kaiserschnitt oder Spontangeburt geraten. Aber natürlich sollte man hier auf Nummer sicher gehen“, rät die Internistin und Hämostaseologin, die ihren Tätigkeitsschwerpunkt in der Betreuung von Patientinnen mit angeborener oder erworbener Blutungsneigung hat. „Sollte sich während der Entbindung abzeichnen, dass es kompliziert werden könnte, dann ist es ratsam, nicht zu lange abzuwarten, um evtl. erst im letzten Augenblick einen Kaiserschnitt einzuleiten.“ Was unbedingt vermieden werden sollte, sei der Einsatz einer Zange oder Saugglocke, da dies für ein hämophiles Kind natürlich Risiken birgt. Eine Geburt im Geburtshaus, sagt die Expertin, sei aus ihrer Sicht nicht möglich und auch nicht empfehlenswert, auch von einer Hausgeburt ist dringend abzuraten. „Wie gesagt: Eine normale Geburt ist möglich, aber man sollte gut auf alles vorbereitet sein.“

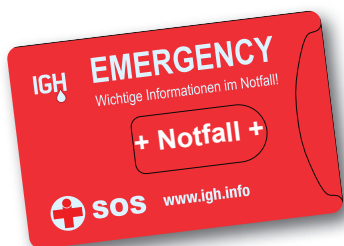


Links: gesunder Knochen, rechts: Knochen mit Osteoporose. Bei Osteoporose wird im ganzen Skelett Knochensubstanz abgebaut. Dadurch verändert sich die Struktur der Knochen: Sie werden porös, instabil und laufen Gefahr, bei geringer Belastung oder sogar ohne erkennbare Ursache zu brechen.



BLUTGERINNUNGSSTÖRUNGEN BEI FRAUEN

Was kann man tun – Therapieansätze



Mitunter machen Frauen die Erfahrung, dass Ärzte und/oder Sanitäter ihnen im Notfall nicht glauben, dass eine Gerinnungsstörung vorliegt. Auch aus diesem Grund ist es überaus wichtig, dass auch Frauen einen Notfallausweis bei sich tragen. Sowohl Konduktorinnen, die zu Blutungen neigen als auch Frauen mit vWS.

Die Datenlage ist dünn

Da Konduktorinnen in der Vergangenheit weder in Studien noch in Registern erfasst worden seien, fehle es bisher noch an Daten, sagte Dr. Carmen Escuriola-Ettingshausen auf der DHG-Veranstaltung in Wiesbaden. Was die Studien betreffe, ändere sich das allmählich, „im deutschen Hämophileregister (DHR) aber, sind die milden Formen der Hämophilie bislang nur unzureichend erfasst.“ In Umfragen sollen nun erste Daten zum Thema gesammelt werden.

Anonyme Umfrage

Um die Versorgung von Konduktorinnen zu verbessern, sollen – in einer anonymen Umfrage – aktuelle Probleme, Bedürfnisse und die klinische Blutungsneigung erfasst und damit mehr Aufmerksamkeit auf die Erkrankung gelenkt werden. Hierzu bittet das Team rund um Dr. Sonja Alesci aus dem MVZ Gerinnungszentrum Hochtaunus Konduktorinnen darum, über den untenstehenden QR-Code die Umfrage auszufüllen. Um eine Kontrollgruppe als Vergleich zu erhalten, wird darum gebeten, die Umfrage auch an gesunde Freundinnen weiterzuleiten. Das Ausfüllen dauert ca. 10-15 Minuten. Für eine rege Teilnahme bedanken sich Dr. Alesci und das ganze Team.

Teilnahme für
Konduktorin:



Teilnahme für
Freundinnen:



Für Frauen mit Blutungsneigung stehen verschiedene Behandlungsoptionen zur Verfügung: Methode erster Wahl (sog. Erstlinientherapie) ist die Tranexamsäure (TXA). TXA hemmt die Fibrinolyse und sorgt somit für eine stärkere Blutgerinnung. Reicht dies nicht aus, kommt – als Zweitlinientherapie für Hämophilie A und das von-Willebrand-Syndrom – Desmopressin zum Einsatz. Dieser Wirkstoff, der in Form von Nasenspray verabreicht wird, fördert die Freisetzung des von-Willebrand-Faktors und somit die Blutgerinnung. Bei Hämophilie B ist Desmopressin nicht wirksam.

Zum Einsatz können auch Hormontherapien, wie beispielsweise die Antibabypille, kommen. Dies sollte individuell mit den Patientinnen besprochen werden; Dr. Halimeh empfiehlt eine Hormontherapie frühestens zwei Jahre nach der Menarche. Für die Frauen, die keine weiteren Hormonpräparate nutzen und nicht gerade stillen, gibt es der Hämostaseologin zufolge auch die Möglichkeit, eine pflanzliche Therapie mit Mönchspfeffer (Vitex Agnus Castus - VAC) anzubieten. Ein chirurgischer Eingriff wie die sogenannte Endometriumablation, bei der die Gebärmutter Schleimhaut verödet wird, sollte, wenn überhaupt, erst in Betracht gezogen werden, wenn alle andere Optionen ausgeschöpft sind.

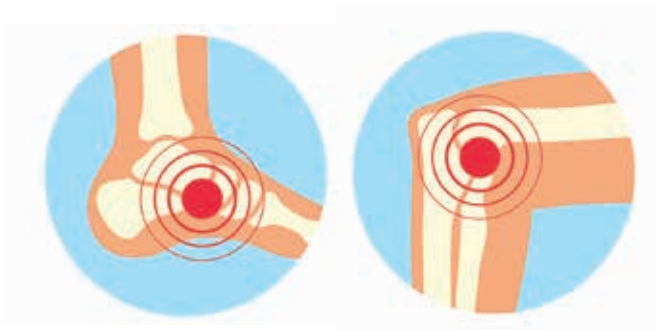
(Quelle: Susan Halimeh: „Blutgerinnungsstörungen bei Frauen werden selten und oft erst spät diagnostiziert“, Forum Sanitas – Das informative Magazin, 3. Ausgabe 2019. / www.cslbehring.de/news/2019/das-von-willebrand-syndrom)



Patientinnen mit HMB (Heavy Menstrual Bleeding) sollten grundsätzlich auf Eisenmangel untersucht werden. Liegt ein Mangel vor, sollten Eisenpräparate verordnet werden.

Mehr zu Desmopressin, zur Wirksamkeit beim von-Willebrand-Syndrom sowie zum Einsatz von Hormonen und Mönchspfeffer bei Frauen mit starken Monatsblutungen ist im Interview mit Dr. Susan Halimeh auf Seite 33 zu lesen.

BLUTGERINNUNGSSTÖRUNGEN BEI FRAUEN



Auch der Gelenkstatus sollte bei symptomatischen Frauen regelmäßig überprüft werden, denn es kann auch bei Frauen zu Gelenkeinblutungen und Gelenkschäden kommen.

Die wichtigsten Forderungen:

- Es muss mehr Aufmerksamkeit auf das Thema gelenkt werden.
- Es braucht Fortbildungen für Ärzte
 - insbesondere die Gynäkologen müssen mit ins Boot geholt werden
 - aber auch die Haus- und Kinderärzte sollten sich auskennen
 - frauenspezifische Hämostase muss in den Vordergrund gerückt werden
 - es muss adäquate Diagnostik erfolgen, am besten in einem Gerinnungszentrum. Auch bei einem ersten Verdacht und nicht erst wenn es um Schwangerschaft und Geburt geht.
- Ist die Mutter Konduktorin oder hat der Vater Hämophilie, sollte auch bei Töchtern frühzeitig Diagnostik stattfinden:
 - ist das Kind Konduktorin? Wie ist die Faktoraktivität?
 - Verändert sich diese evtl. mit der Zeit?
- Zudem sollte darauf geachtet werden:
 - Hat das Mädchen möglicherweise Probleme mit Nasenbluten und/oder blauen Flecken?
 - Mit Beginn der Menstruation sollten Mädchen, die über starke Blutungen klagen, ernstgenommen werden.
- Um die Blutmenge selbst einschätzen zu können, empfiehlt sich die Nutzung der App my FlowScore (siehe unten und Seite 35).
- Um unnötiges Leid und Fehlzeiten in der Schule zu vermeiden, sind ggf. weitere medikamentöse Maßnahmen erforderlich.
- Einen Notfall-Ausweis, der auf die Gerinnungsstörung hinweist, sollten Mädchen und Frauen (Konduktorinnen und Frauen mit vWS) immer bei sich tragen.

Weiterführende Infos und Links:

Das **PedNet-Haemophilia-Register** ist eine Datenbank mit Beobachtungsdaten von Kindern mit Hämophilie A und B. Ziel des Registers ist es, vollständige Kohorten aller neu diagnostizierten Patienten einzuschließen, die ab dem 1. Januar 2000 mit angeborener Hämophilie A und B mit Gerinnungsfaktor VIII/IX-Werten $\leq 0,25$ IU/dl geboren wurden und in einem der 34 teilnehmenden Zentren in 19 Ländern behandelt werden. In diesem Register werden auch Mädchen erfasst:

www.Pednet.eu

Erklärvideos (in englischer Sprache) zu Frauen und Mädchen mit Blutgerinnungsstörungen findet man hier:

<https://tinyurl.com/3s6dukdy>

Podcast rund um Blutgerinnungsstörungen:

<https://halimeh-habermann.com>

Myflow Score App:

Apple App Store:

Google Play Store:

<https://kurzelinks.de/z19p>

<https://kurzelinks.de/2b20>

Und das DHG-Wochenende in Wiesbaden-Naurod?

Das Treffen für Frauen mit Blutgerinnungsstörungen ging an einem Sonntagmittag bei bestem Wetter zu Ende und wurde von allen Teilnehmenden als überaus gelungen bewertet. Die Stimmung war gut, es wurde viel gesprochen, zugehört und gelacht, man tauschte Erfahrungen und Telefonnummern aus, nahm neue Erkenntnisse mit und alle freuen sich auf ein nächstes Mal. Der Termin steht bereits: **3. - 5. Mai 2024 in Landau. Mehr Infos:** www.dhg.de

Beeindruckt und dankbar – ein persönliches Fazit

„Was mich als externe Teilnehmerin besonders beeindruckt hat, ist das Gefühl von Gemeinschaft, welches hier an den zweieinhalb Tagen zu spüren war, ebenso wie die Resilienz, mit der jede Einzelne schwierige Lebenssituationen und Krisen immer wieder gemeistert hat oder gerade meistert. Die Erlebnisse und Erfahrungen, die viele hier miteinander und auch mit mir, als Redakteurin der Hämovision geteilt haben, sind alle besonders und verdienen es alle erzählt zu werden. Leider ist das aus Platzgründen nicht möglich und leider können auch jene, die auf den nachfolgenden Seiten erzählt werden, nicht in voller Länge erscheinen.“
(Tanja Fuchs)

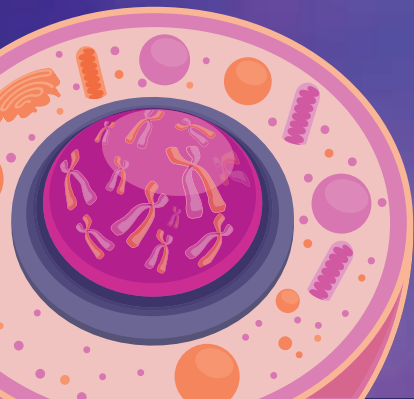
Anders lernen. Anders beteiligt werden. HaemDifferently.

HaemDifferently möchte einen offenen und transparenten Austausch über das Thema Gentherapieforschung mit Ihnen führen.

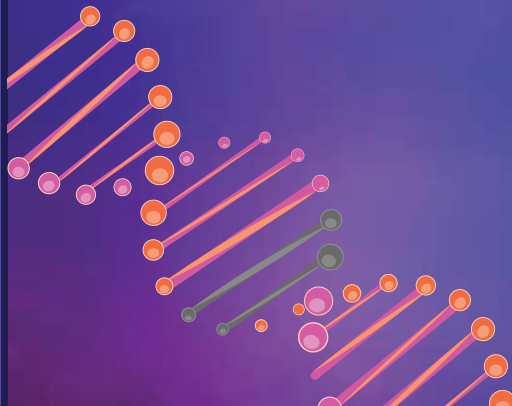
Sprechen Sie uns an oder informieren Sie sich auf:
www.haemdifferently.eu



WAS IST
EIN GEN?



WODURCH WERDEN
GENETISCHE
ERKRANKUNGEN
VERURSACHT?



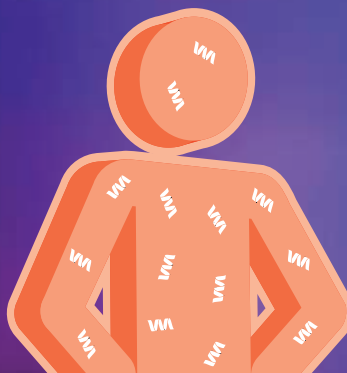
WAS IST
GENTHERAPIE?



WIE
FUNKTIONIERT
GENTHERAPIE?



WAS SIND DIE
ZIELE DER
GENTHERAPIE-
FORSCHUNG?



WAS SIND DIE
RISIKEN DER
GENTHERAPIE?



ERFAHRUNGSBERICHTE

»Erleichternd ist es, endlich zu wissen, was los ist«

Was bewegt Frauen mit Blutgerinnungsstörungen? Mit welchen Problemen werden sie konfrontiert, welche Hürden müssen sie meistern und welche Geschichten haben sie geprägt? Drei Frauen – drei Geschichten.

»Sie sind ja nur Konduktorin. Sonst haben Sie nichts.«



Ruth-Susanne Hansen ist Konduktorin, hat milde Hämophilie A und ist mit einem hämophilen Bruder aufgewachsen. Sie hat zwei Söhne, einer hat schwere Hämophilie A.

Ruth-Susanne Hansen weiß von klein auf, was es mit einer Blutgerinnungsstörung auf sich hat. Ihr älterer Bruder hat schwere Hämophilie A, sie kennt die Problematik und in den 80er Jahren sieht diese gänzlich anders aus als heute. „Man dachte lange Zeit, es handle sich um eine Spontanmutation, weil vor der Diagnose meines Bruders kein einziger anderer Fall bekannt geworden war“, erzählt die 41-Jährige. „Ich hatte ebenfalls ständig ungewöhnlich stark und lange Nasenbluten, vor allem wenn ich aufgeregt war.“

Es kam nicht selten vor, dass ich, z.B. vor einer wichtigen Klassenarbeit, ganze Schulstunden auf dem Klo verbrachte, weil es einfach nicht aufhörte zu bluten.“ Auch blaue Flecken habe sie häufig gehabt, aber alles, was sie immer zu hören bekam, war: „Du hast ja nichts. Nur Dein Bruder!“

»Mit einer Konduktorin wollte mein erster Mann keine Kinder«

Im Alter von 24 denkt Ruth-Susanne über eigene Kinder nach, mit 25 heiratet sie ihren damaligen Freund. „Als der Kinderwunsch konkreter wurde, drängte ich darauf, eine genetische Untersuchung machen zu lassen, was damals nicht ganz einfach war.“ Für den Test müssen ihr Bruder, ihre Schwester und sie selbst zeitgleich zur Blutabnahme, alle Blutproben müssen an ein Spezial-Labor in Hamburg geschickt werden. „Wir haben damals weit auseinander gewohnt, uns aber gut abgestimmt und am Ende wussten wir, dass wir alle drei betroffen sind. Die Spontanmutation musste demzufolge mindestens schon bei meiner Mutter erfolgt sein. Ich hatte eine Restaktivität von 38 Prozent, also das, was man heute als milde Hämophilie bezeichnen würde. Aber im humangenetischen Beratungsgespräch hieß es seinerzeit weiterhin: ‚Sie haben nichts, nur im Falle eines Kinderwunsches, ist es problematisch.‘ Außerdem fügte der beratende Hämostaseologe

BLUTGERINNUNGSSTÖRUNGEN BEI FRAUEN

noch hinzu: ‚Und Sie müssen wissen, dass die Wahrscheinlichkeit, einen behinderten Sohn zur Welt zu bringen, bei 50 Prozent liegt.‘ Das saß! Vor allem bei meinem damaligen Mann. Er hat während des Beratungsgesprächs nicht einmal danach gefragt, wie die Hämophilie behandelt wird oder wie lebenswert das Leben damit ist. Ihn interessierte nur, welche Chancen es gibt, durch Pränatal-Diagnostik die Eizellen auszusortieren, um gesunde Kinder zu bekommen.“ Von dem Zeitpunkt an, als sie nicht mehr verhütet habe, sei er auf Distanz gegangen, „und irgendwann haben sich unsere Wege getrennt“, erzählt Ruth-Susanne. Viel später erst habe er ihr sagen können, dass er mit dem Risiko, ein Kind mit Behinderung zu bekommen, nicht hätte leben können.

Und er blieb nicht der einzige Mann, der so dachte.

„Ich habe immer mit offenen Karten gespielt und kommuniziert, dass die Wahrscheinlichkeit besteht, die Hämophilie zu vererben. Aber theoretisch ist ja jede Geburt lebensgefährlich und es kann noch zu ganz anderen Einschränkungen kommen...“

Zwei Wunschkinder und ein stolzer Papa

Ruth-Susanne muss noch ein bisschen warten, bis sie den richtigen Mann trifft. Auch ihr jetziger Mann und Vater ihrer zwei Söhne ist besorgt, als es um die Familienplanung geht, aber die genetische Besonderheit auf dem einen X-Chromosom seiner Frau ist kein Grund, sich von ihr zu trennen oder den Kinderwunsch in Frage zu stellen. Ihr erster Sohn kommt 2015 auf natürlichem Wege und ohne Gerinnungsstörungen zur Welt.

Zwei Jahre später freuen sich die Hansens auf ihr zweites Kind. Auch diesmal ist es eine Spontangeburt, auch diesmal ist es ein Junge. Nur ist diesmal der Gerinnungstest nicht in Ordnung. „Unser Jüngster hat eine schwere Hämophilie A, genau wie mein Bruder.“

So erleichtert Ruth-Susannes Mann nach der ersten Geburt war, so geschockt ist er nach der Diagnose bei seinem zweiten Sohn. „Er ist 14 Tage lang in einer Art Schockstarre gewesen und war zu nichts zu gebrauchen.“ Dabei hätte die junge Mutter mit einem Säugling und einem Zweijährigen jede Unterstützung gebrauchen können. „Aber es war schwer für uns beide. Mein Mann kann kein Blut sehen und hatte zunächst arge Kreislaufprobleme beim Üben der Injektion. Ich selbst hatte eine Spritzenphobie, und als unser damaliger Kinderhämostaseologe mir ein 50er Pack Butterflies in die Hand drückte und uns riet, an uns selbst zu üben, schien die Hürde groß. Am Ende war es aber ein guter Rat, ich habe mir Kochsalzlösung injiziert und

hatte das irgendwann gut raus, und auch mein Mann hat es am Ende hinbekommen.

Er wollte es für seinen Sohn können, hat es geschafft und ich bin stolz auf ihn.“ Außerdem, erzählt Ruth-Susanne, habe ihr Mann auch mal gesagt, wie sehr er sich über die entstandenen Freundschaften mit vielen DHG-Mitgliedern freut.

Die DHG-Mitgliedschaft war die beste Idee

In die Deutsche Hämophilie Gesellschaft sind die Hansens direkt nach der Geburt ihres zweiten Kindes eingetreten und längst engagiert sich Ruth-Susanne ehrenamtlich. Zweimal jährlich organisiert sie ein Online-Seminar „Diagnose Gerinnungserkrankung –



Auch Beziehungen können durch das Thema Blutgerinnungsstörung belastet sein. Für manche Männer ist die Erkenntnis, dass ihre Frau Kodaktorin ist, ein Trennungsgrund.

BLUTGERINNUNGSSTÖRUNGEN BEI FRAUEN



Schmerzhafte und starke Regelblutungen: Für viele Konduktorinnen ist das Monat für für Monat aufs Neue ein Problem. Dabei gibt es Möglichkeiten, die Symptome zu lindern.

was nun?“ Darin teilt sie auch ihre Erfahrungen als Mutter und wichtig ist ihr, „gerade beim Einstieg in die Prophylaxe, dem Kind zu vermitteln, „dass der Piekts guttut.“ Es sei ganz wichtig, das Kind nicht mit Gewalt zu fixieren und ihm Angst zu machen. Ihr Kinderhämostaseologe sei grundsätzlich spielerisch herangegangen, habe Kind und Mutter beruhigt. „Wenn das Kind versteht, dass der Piekts etwas Gutes bedeutet, und sich alle freuen, wenn es wieder geschafft ist, dann schafft man eine Grundlage fürs ganze Leben.“

»Die ersten drei Tage war ich nicht alltagstauglich«

Auf die Frage nach ihren eigenen Symptomen antwortet Ruth-Susanne, sie habe viel gelitten. „Meine Regelblutung war heftig, schmerzhaft und dauerte acht Tage. Die ersten 3 Tage war es so schlimm, dass ich eigentlich nicht alltagstauglich war.“ Sie sei dennoch zur Arbeit gegangen, musste bei Besprechungen aber nach 45 Minuten den Raum verlassen, damit es nicht peinlich werden würde. Mehr als einmal sei sie vor Schmerzen kollabiert und ins Krankenhaus gebracht worden. Meist mit Verdacht auf Blinddarm, „aber ich habe immer gesagt, ich kenne das, das ist jeden Monat so.“ Auch Eisen- und Folsäuremangel, Müdigkeit und Haarausfall machen ihr zu schaffen.

„Ich fühlte mich oft völlig erledigt und war depressiv.“ Besuche bei zahlreichen verschiedenen Gynäkologen bringen keine Lösung. Man habe alle möglichen Hormonpräparate ausprobiert, aber am Ende sei dadurch alles nur noch schlimmer geworden. Auch der Verdacht auf Endometriose kommt auf, wird nach einer Bauchspiegelung zwar ausgeschlossen, dafür folgen Ausschabungen, weil sich der Frauenärztin zufolge „einiges in der Gebärmutter angesammelt habe“.

„Das hätte ich mir alles ersparen können, wenn ich gewusst hätte, dass das mit dem Konduktorinnen-Status zusammenhängt. Aber die Aussage blieb immer dieselbe: Sie sind ja nur Konduktorin, Sie selbst haben ja nichts. Nur wenn es darum geht, Kinder zu bekommen, müssen Sie vorsichtig sein.“

Endlich geht es um Frauen mit Blutungsneigung

„Im Frühjahr 2021 hatte Susanne Zech, mit der ich befreundet bin, ein DHG-Online-Seminar mit Dr. Susan Halimeh organisiert. Thema: Frauen mit Blutungsneigungen – Was ist eigentlich normal?“

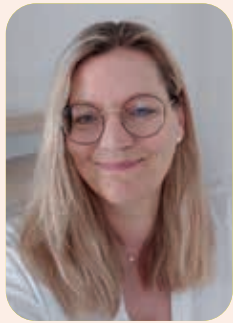
Es sei eben oft ein Tabu-Thema, sagt die 41-Jährige. „Die meisten unterhalten sich nicht mit Freundinnen darüber, wie viele Tampons sie so am Tag brauchen. Und so denken viele: Das ist normal und gehört zum Frausein dazu, so zu leiden. Dr. Halimeh hat dann erklärt, dass nur 80 Milliliter Blut normal seien und von der App berichtet, in der sich der sogenannte PBAC-Score ermitteln lässt. Meiner lag bei 480! Auf einmal war für mich auch klar, warum ich immerzu so schlapp war und starken Eisenmangel hatte.“

Nach diesem Seminar und der Erkenntnis, dass ihre Blutung alles andere als normal ist, lässt sich Ruth-Susanne Hansen einen Termin im Heidelberger Hämphilie-Zentrum geben, wo sie auch mit ihrem Sohn hinget. „Ich habe gesagt, ich brauche etwas für mich. Nach der Blutabnahme stellte sich heraus, dass nicht nur der Faktor VIII, sondern auch der Faktor VII bei mir erniedrigt ist. Jetzt habe ich Tabletten mit Tranexamsäure, die ich immer an den ersten drei Tagen meiner Regelblutung einnehme. Das brachte bereits eine deutliche Verbesserung. Mein PBAC sank von 480 auf 200!“ Zusätzlich nimmt Ruth-Susanne Tabletten mit Mönchspfeffer ein – „Agnus Castus“ – das regelt den weiblichen Hormonhaushalt und damit habe sie es jetzt auf einen PBC Score von 90 geschafft. „Es ist unglaublich, wieviel mehr Energie ich plötzlich habe. Außerdem ist meine Menstruation endlich schmerzfrei und dauert jetzt nur noch drei Tage, in denen ich mich wieder aus dem Haus traue. Das ist wirklich ein Segen!“

BLUTGERINNUNGSSTÖRUNGEN BEI FRAUEN

»Da ist unsere Welt erstmal
zusammengebrochen...«

Für **Betty** kam die Hämophilie ihres ersten Kindes völlig unerwartet. Der Weg bis zur Diagnose ist die reinste Odyssee und bringt Belastungen mit sich, die bis heute nachhallen...



Frühjahr 2004, Betty und ihr Mann freuen sich auf das erste Wunschkind, und auch nachdem ihre Gynäkologin sie (wenig einfühlsam) zur Risikoschwangeren erklärt, weil die Form ihrer Gebärmutter nicht der Norm entspricht, bleiben die werdenden Eltern zuversichtlich. Neun Wochen vor dem errechneten Termin setzen erste Wehen ein, sieben Wochen zu früh kommt ihr Sohn zur Welt. Er liegt verkeht herum, die Geburt ist kompliziert und das Neugeborene muss zunächst im Krankenhaus bleiben. „Am 17. Dezember habe ich entbunden und am 23.12. wurde ich ohne Kind entlassen. Einen Tag vor Weihnachten und mit einer unfassbar schlechten Milchpumpe. Das hatte ich mir wirklich anders vorgestellt“, erinnert sich

Sein Neugeborenes im Krankenhaus lassen zu müssen, ist für Mütter schmerzhaft und sehr belastend.



Betty. Mehrmals täglich fährt sie ins Krankenhaus, um bei ihrem Kind zu sein. Anfang Januar darf sie ihren Sohn endlich mit nach Hause nehmen. „Und dann habe ich ein halbes Jahr gebraucht, bis ich im Lot und nicht mehr ständig in Sorge war.“

Den ersten Geburtstag feiern sie unbeschwert mit der ganzen Familie. „Mein Sohn hatte sich beim Hochziehen am Stuhl mit den Zähnchen auf die Zunge gebissen, es blutete ein wenig, als ich ihn zum Mittagsschlaf hinlegte“, erzählt Betty. „Als ich ihn wieder hochnahm, sah er aus, als hätte er Schokolade gegessen, rund um den Mund war überall eingetrocknetes Blut.“

Die Kinderärztin empfiehlt, dem Kind etwas Kühles zum Lutschen zu geben, doch auch am nächsten Tag sind Blutstropfen im Bett.

In der Kinderarztpraxis rät man der besorgten Mutter nun doch ins Krankenhaus in die Chirurgie zu fahren und erwähnt die Option, zu einem späteren Zeitpunkt noch einen Gerinnungstest zu machen. „Können Sie den nicht jetzt gleich machen?“, habe sie gefragt, und weil sie darauf drängt, nimmt die Ärztin Blut ab.

Im Krankenhaus stehen verschiedene Ärzte um Mutter und Kind und beratschlagen eher ratlos, ob und wie man die vermeintliche Wunde im Mund nähen oder schweißen könne oder solle. „Einer der Ärzte hat mir dann geraten, mein Mutter-Bauchgefühl entscheiden zu lassen. Und das sagte mir eindeutig: Keine OP!“ Allmählich lässt die Blutung nach, das erste Weihnachtsfest mit Kind ist schön und die sorgenvollen Gedanken ebbten langsam ab.

Ein großes schwarzes Loch

Am 4. Januar klingelt Bettys Handy. Eine Mitarbeiterin der Kinderarztpraxis sagt: „Sie müssen sofort kommen!“ Den Grund will man ihr am Telefon nicht nennen. Erst nachdem sie energisch nach der Ärztin verlangt, erfährt die junge Mutter, was los ist: „Ihr Sohn hat schwere Hämophilie A, Sie müssen sich umgehend in der Uniklinik vorstellen.“ Weil es bereits später Nachmittag und die Uniklinik gute zweieinhalb Stunden entfernt ist, beschließen die Eltern, sich am frühen Morgen des nächsten Tages auf den Weg zu machen. „Ich hatte eine Höllennacht hinter mir und natürlich stundenlang im Internet zum Thema Hämophilie gegoogelt.“

Auf die Höllennacht folgt ein Höllentag. In der Uniklinik bittet man die Familie in einen winzigen Raum, wo sie von einer amerikanisch sprechenden Human-genetikerin mit russischem Akzent und ein paar Studenten begrüßt werden. „Sie haben zu fünft meinen brüllenden Sohn runtergepresst und versucht, ihm

BLUTGERINNUNGSSTÖRUNGEN BEI FRAUEN

Blut abzunehmen. Keinen Tropfen hat er von sich gegeben.“ Die Eltern sind bereits jetzt nervlich am Rande ihrer Kräfte. Mit der Aufforderung, dem Kind Apfelschorle zu geben und der Aussage, man sehe sich in einer Stunde wieder, lässt man sie alleine. „Und dann kam eine Ärztin rein und stellte uns einen Mitarbeiter vom Sanitätshaus vor: ‘Der nimmt jetzt mal den Kopfumfang von ihrem Sohn für den Epilepsiehelm und gleich kommt die Sozialarbeiterin und bringt Ihnen den Antrag auf Schwerbehinderung.’ PENG! Das saß: Mein Kind hat eine ernste Krankheit, braucht einen Helm und ist schwerbehindert. Also wenn man von einem großen schwarzen Loch spricht, das sich auftut und in das man sich selbst stürzen sieht – das war genau das, was mein Mann und ich fühlten: Wir sanken bis auf den Grund, schauten hoch und dachten: Okay, das war es, das Leben ist vorbei. Unser erstes und einziges Kind ist schwer krank und schwerbehindert. Und, wie um noch einen drauf zu setzen, brachte man uns noch einen Stapel Bücher – ganz oben lag eines mit dem Titel „Ich bin der Martin“ – darin zu sehen waren Bilder von deformierten Gelenken.

Dann ist die Diagnose gesichert: Schwere Hämophilie A und die ahnungslosen Eltern sollen entscheiden, ob sie das human oder das genetisch hergestellte Präparat wollen. „Die Ärztin durfte uns nichts empfehlen, erst als ich sie fragte, was sie denn wählen würde, wenn es sich um ihr Kind handelte, gab sie nach.“ Mit drei Paketen humanem Faktorpräparat – nur für den Notfall – wird die Familie nach Hause geschickt. „In

Die anhaltende Ungewissheit und ständige Sorge um das eigene Kind zehren an den Kräften. Auch stets auf Abruf zu sein und wieder und wieder seinem Umfeld erklären zu müssen, was es mit Hämophilie auf sich hat – all das kann sehr erschöpfend sein.



den meisten anderen Ambulanzen hätte Paul sofort Prophylaxe erhalten, da er mit über einem Jahr bereits sehr mobil war“, sagt Betty. „Aber das wusste ich erst später, nachdem wir die Gerinnungsambulanz gewechselt hatten.“

Viele Fragezeichen, große Sorgen

Wie geht es jetzt weiter? Wird mein Kind sterben, wenn es den Helm nicht trägt? Kann es ein normales Leben führen? „Es war furchtbar! Niemand in unserer Familie hatte jemals von Hämophilie gehört. Und so wurde ich von allen Seiten mit Ängsten und Fragen konfrontiert, dabei musste ich mich erstmal selbst zurechtfinden. Dann folgte die Dauerprophylaxe und weil es in der Kinderarztpraxis mit dem Spritzen nicht klappte, mussten wir etwa einmal in der Woche in die 20 km entfernte Klinik fahren. Unsere Welt war völlig zusammengebrochen!“

Wie machen es die anderen?

„Das Beste, was wir tun konnten, war die Anmeldung bei der DHG. Zum einen haben wir, durch den Kontakt mit anderen Eltern, festgestellt, dass es in anderen Gerinnungsambulanzen besser läuft, zum anderen konnten wir nach dem ersten Familientreffen und dem folgenden Spritz-Wochenende endlich wieder Hoffnung schöpfen. Wir sahen, dass die Kinder ohne Helm herumtobten und fanden endlich beruhigende Antworten auf viele Fragen. Später durfte Paul mit zum Edersee-Wochenende für Kinder und Jugendliche, da wurde das Spritzen perfektioniert. Es ist eine gute Betreuung vor Ort, die Kinder haben Spaß und wir Eltern konnten mit der Zeit beruhigt loslassen.“

Offener Umgang in schwierigen Zeiten

Betty und ihr Mann gehen überall offen mit der Hämophilie ihres Sohnes um. Im örtlichen Kindergarten stoßen sie auf Hilfsbereitschaft, an den Tagen, an denen Paul keine Prophylaxe erhält, ist eine Integrationshilfe vom DRK vor Ort. „Damit einer von uns jederzeit schnell da sein konnte, haben wir beide unsere Arbeitszeit reduziert“, berichtet Betty. Es sei eine schwierige Zeit gewesen und finanziell manchmal eng, aber es war sichergestellt, dass mein Mann oder ich sofort hätten losfahren können.

Ihr wollt wirklich noch ein zweites Kind?

Auf Unverständnis stoßen die Eltern, als sie sich für ein zweites Kind entscheiden. „Mein Mann und ich

BLUTGERINNUNGSSTÖRUNGEN BEI FRAUEN

sind beide mit Geschwistern groß geworden und wollten kein Einzelkind.

Es gab Bekannte, die mich fragten, ob ich mit dem Wissen, Konduktorin zu sein, nicht verantwortungslos handele. Schließlich belasteten die teuren Medikamente ja auch das Gesundheitssystem. Das ist hart. Auf einen zweiten Sohn mit Hämophilie waren wir eingestellt. Aber als man mir den Mutterpass überreichte, wurde mir dennoch kurz mulmig: Was, wenn es keine Hämophilie, sondern etwas anderes ist? Ich hatte plötzlich Bedenken und auch Ängste. Ich war so erschöpft nach dieser Zeit. Die Unsicherheit in der Zeit der Diagnose, die Schwierigkeiten mit dem Spritzen, die ganze Fahrerei. Immer in Alarmbereitschaft zu sein, das schlaucht.“ Als sie ihre Tochter aber dann im Arm gehalten habe, sei sie sehr glücklich gewesen, sagt Betty.

Ein lebhaftes Kind

Weil die ganze Familie stets offen mit der Hämophilie umgeht und Freunde, Mitschüler und Lehrer aktiv mit einbezieht, sind auch die meisten Klassenreisen kein Problem. Unfälle hat es dennoch reichlich gegeben: Paul ist ein lebhaftes Kind, seine Unfallstatistik beeindruckend: „Unser Sohn ist andauernd gestürzt. Oft aufs Gesicht.“ Zwei ausgeschlagene Zähne, ein gebrochener Oberkiefer, eine gebrochene Elle, eine Nasengerüstfraktur. Es gab vier Platzwunden, dreimal geklebt, einmal genäht.

Inzwischen ist Paul 18 und hat gerade Abitur gemacht. Er spielt Tennis, geht ins Fitnessstudio und hat viele Freunde. Betty wirkt entspannt, während sie das erzählt und fügt hinzu: „Er soll alles machen, was er möchte und ein ganz normales Leben führen.“

Und die Mutter?

„Weil es keinen einzigen bekannten Fall von Hämophilie in unserer Familie gab, vermuteten wir eine Spontanmutation“, sagt sie. Doch der Gentest, den Betty und später auch ihre Schwester kurz nach Pauls Genanalyse machen lassen, räumt jeden Zweifel aus: „Wir sind beide Konduktorinnen. Weil es dann offensichtlich war, dass meine Mutter auch Konduktorin sein musste, war sie bestürzt.“ Sie habe immer wieder den Gedanken gehabt, was gewesen wäre, wenn Betty und ihre Schwester in den frühen siebziger Jahren als Jungen zur Welt gekommen wären. Heute kämpft Betty selbst mit einer seltenen schweren Erkrankung und ist sicher, dass sie nur krank geworden ist, weil sie an der Last der Päckchen seelisch sehr schwer getragen hat.

»Es macht einen gewaltigen Unterschied, ob man ein fremdes Kind spritzt oder sein eigenes!«



Angela Becker hatte eine Spontanmutation. Nachdem bei ihrem Sohn im Alter von sieben Monaten Hämophilie A diagnostiziert wird, lässt sie ihre eigene Blutgerinnung testen

Angela Becker hatte ihr Medizinstudium gerade hinter sich und befand sich in der Facharztausbildung, als ihr erstes Kind zur Welt kam. Weil ihr Sohn vom Stich in die Ferse (für die üblichen Stoffwechselltests) nachblutete, wurde die Gerinnung getestet, die aber für diesen Lebensstadium normal war. „Trotzdem war ich alarmiert“, erinnert sie sich. Als sie bei ihrem drei Monate alten Kind Daumenabdrücke am Oberkörper entdeckt, erschrickt sie, und als noch einen Monat später am Arm und Rippenbogen dicke Hämatome sichtbar werden, geht sie zum Kinderarzt. „Es sind die Stellen, über die sich Tobias beim Robben gezogen hat, erklärt die Mutter auch dem Arzt, der unter vielsagenden Blicken konstatiert, dass das Kind sich da ja offenbar sehr wehgetan hätte. „Ich war einigermaßen entsetzt und habe entgegnet, dass mein Sohn sich weder selbst noch irgendjemand anderes ihm wehgetan hätte.“ Erst 4 Monate später erfolgt endlich eine Gerinnungsdiagnose. Es ist 1992, es gibt noch kein Internet und Angela Becker ist zwar angehende Ärztin, aber „ich hatte keine Ahnung, was zu tun ist und fühlte mich erstmal hilflos.“

Ein Kollege weiß, dass es in Bonn eine große Gerinnungsambulanz gibt, und Frau Becker erhält relativ schnell einen Termin. „Das Zentrum in Bonn war das erste, das die Heimselbstbehandlung durchführte und in dem man auch bei den Kindern früh mit einer Prophylaxe begann, während in den meisten Zentren noch die Bedarfsbehandlung die Regel war.“ Das Spritzen habe ganz gut geklappt, sagt Angela Becker, „nur zweimal mussten wir in die Klinik, weil es nicht gelingen wollte. Für Tobias gehörte es irgendwann zum Alltag.“

BLUTGERINNUNGSSTÖRUNGEN BEI FRAUEN



» Als ich meinen Kindern erzählte, sie hätten heute, mithilfe der Präimplantationsdiagnostik, die Möglichkeit, vorher zu schauen, ob das Kind von einer Gerinnungsstörung betroffen ist, haben mich beide verständnislos gefragt: „Warum sollten wir das wollen?!“«

Da habt ihr ja Glück, dass ihr Ärzte seid

Mehr als einmal habe sie zu hören bekommen, dass sie ja Glück hätten, weil sie beide Ärzte seien. „Anfangs habe ich mich darüber geärgert, denn ich würde sagen, es ist wesentlich erschreckender. Ich hatte sofort Bilder von Blutergelenken im Kopf. Langfristig und technisch gesehen war es aber schon einfacher. Auch deshalb, weil ich ein praktisches Jahr in der Kinderheilkunde hinter mir hatte. Aber es macht einen gewaltigen Unterschied, ob man ein fremdes Kind spritzt oder sein eigenes und zunächst bin ich jedem an die Gurgel gegangen, der so abwiegelnd sagte: Ist ja nicht so schlimm, Du bist ja Ärztin.“ Die Beckers gehen überall offen mit der Hämophilie um und haben das Glück, ihren Sohn im Kindergarten des Krankenhauses unterzubringen, in dem Thomas Becker als Internist tätig ist.

Angela Becker hingegen hat ihren Berufswunsch „Internistin“ nicht weiterverfolgt. „Ich bin dann in die nahegelegene Rehaklinik und später in die Betriebs-

medizin gewechselt. Für uns war es wichtig, dass einer von uns immer schnell vor Ort sein kann. In der Kita und später auch in der Schule.“

Bei mir ist es eine Spontanmutation

Angela Becker selbst ist von einer Spontanmutation betroffen, sie habe das testen lassen, nachdem die Hämophilie-Diagnose bei ihrem Sohn gesichert war. „Meine Gerinnung ist nicht optimal und muss bei Operationen mit Faktorpräparaten abgedeckt werden. Wenn eine professionelle Zahnreinigung ansteht, nutze ich Desmopressin-Nasenspray, das funktioniert ganz gut.“ Vor größeren Eingriffen würde sie vorab nach Bonn ins Gerinnungszentrum fahren. Dort werde dann die aktuelle Gerinnung überprüft, die sich mit zunehmendem Alter auch verändere. „Und ich erhalte ein Schreiben, mit dem ich mich dann für die OP vorstelle. Bisher hatte ich immer Glück, dass die Kollegen verstanden haben, worum es geht, aber ich habe auch davon gehört, dass Ärzte sagen: ‚Ach wir machen einfach eine besonders gute Blutstillung‘ und sich wundern, wenn das nicht ausreicht.“

Das zweite Kind war eine bewusste Entscheidung

Die Beckers haben 5 Jahre nach Tobias eine Tochter bekommen. Sie ist auch Konduktorin, hat aber deutlich bessere Werte als ihre Mutter. „Ein zweites Kind zu bekommen, war eine bewusste Entscheidung und ich bin sehr dankbar, dass meine Tochter mich dafür nicht verflucht. Denn wie jede andere Mutter kämpfe ich mit Schuldgefühlen. Aber wenn man damit aufgewachsen ist, ist die Sicht darauf eine ganz andere. Als ich meinen Kindern erzählte, sie hätten heute, mithilfe der Präimplantationsdiagnostik, die Möglichkeit, vorher zu schauen, ob das Kind von einer Gerinnungsstörung betroffen ist, haben mich beide verständnislos gefragt: Warum sollten wir das wollen?!“

Direkt nach der Hämophilie-Diagnose ihres Sohnes treten die Beckers in die IGH ein. „Als ich auf dem ersten Treffen mit anderen Familien die vielen Kinder unterschiedlichen Alters herumrennen sah, war das wirklich sehr beruhigend! Einer Patientenorganisation beizutreten ist unbedingt zu empfehlen. Man lernt andere Eltern kennen, kann sich austauschen, findet Antworten auf zahlreiche Fragen. Es gibt auch eine WhatsApp-Gruppe und irgendjemand ist immer online und kann spontan unterstützen. Zudem werden jährlich zahlreiche Treffen, Freizeiten und Seminare organisiert. Für Kinder und Jugendliche, für junge Erwachsene, für Eltern und auch für Konduktorinnen.

Bleiben Sie **Bestimmer!**



Ihr Infoportal zur
individuellen Hämophilietherapie
www.haemophilie-therapie.de

Mit www.haemophilie-therapie.de wird Ihr Weg
zur individuellen Therapie noch einfacher:

- + Informationen von **Expert:innen**
- + Verzeichnis der **Hämophiliezentren**
in Deutschland
- + Downloads, Videos, **Antworten** auf
häufige Fragen



www.haemophilie-therapie.de



Jetzt auch auf Facebook:
www.facebook.com/haemophilietherapie

octapharma

VORGESTELLT

Die Interessengemeinschaft Hämophiler – IGH

Die Interessengemeinschaft Hämophiler e.V. ist ein bundesweit agierender, unabhängiger Verband mit kurzen Wegen, flacher Hierarchie und stets aktuellen News. Seit 30 Jahren setzt sich die IGH für die Interessen und Bedürfnisse von Menschen mit Hämophilie, „von-Willebrand-Syndrom“ und anderen angeborenen Gerinnungsstörungen aktiv ein. Modern und digital agierend, bietet der gemeinnützige Verein ein breit aufgestelltes Online-Angebot und freut sich über eine zunehmend wachsende Mitgliederzahl. Engagierte Menschen, die etwas bewegen wollen. Mit dem Ziel, die Lebenssituation Hämophiler zu erhalten und zu verbessern und auch von HIV/HCV betroffene Familien und Hinterbliebene des „Bluterskandals“ der 80er Jahre zu betreuen und zu beraten.

»Wir gehen mit der Zeit und sind unseren Mitgliedern nicht nur eine Stütze im Gerinnungsalltag, sondern greifen auch digitale Ideen & Projekte auf.«

Hier finden Sie uns: www.igh.info/inhalte/ueber-uns/ansprechpartner/

Die IGH – „Interessengemeinschaft Hämophiler e.V.“

- 1992 gegründet
- Vertretung der Interessen von Betroffenen & Angehörigen
- Bundesweit tätig
- Wir möchten Patienten zum Mitwirken aktivieren
- Mitgliedschaft und Mitarbeit in wichtigen Entscheidungsgremien (DHR, Stiftungsrat HIV, AK-Blut, Patientenvertreter im G-BA)
- Ehrenamtlich tätige Fachkräfte & hauptamtliche Mitarbeiter
- Unsere aktuellen Projekte und Verlinkungen: <https://linktr.ee/IGH.info>



Kontakt:

Remmingsheimer Str. 3
72108 Rottenburg/Neckar
www.igh.info | mail@igh.info
[www.linktr.ee/IGH.info](https://linktr.ee/IGH.info)



Engagement und Termine der IGH: Von und für Menschen mit Hämophilie

Um Menschen mit Hämophilie und deren Familien zusammenzubringen, organisiert die IGH regelmäßig **Veranstaltungen, Treffen und Ferienerlebnisse**. So z.B. die 2-wöchige **Erlebnisfreizeit am Werbellinsee** für Kinder und Jugendliche, das **Familien-Begegnungswochenende** auf dem Jugendhof Finkenberg in **Blankenheim**, das **Treffen der älteren/erwachsenen Hämophilen (50+)**, **Spritzkurse** oder das **Update Hämophilie/vWD**. Es gibt es 2x jährlich **Selbsthilfe-Begegnungen** in Sachsen-Anhalt, die **Berliner Schiedsrichtergruppe** u.v.m. Immer im Vordergrund: Austausch und Vernetzung!

Termine 2023

20.10. - 22.10.2023: Generation 50+ & ältere und erwachsene Hämophile/vWD in Bonn (inkl. „Wasserfitness“ und aktive Anleitung im Kraft-Fitnessraum mit IBS-MED). Außerdem: Plasma & Gentherapie – viele Wege führen nach Rom!

5.11.23 Bewegungs- und Sprizentag, Sportpark Rottenburg

Termine 2024

09.02. - 10.02.2024: 2. Update Hämophilie/vWD („post-EAHAD“) in FFM

16.03.2024: Mitgliederversammlung in Bonn

07.06. - 09.06.2024: Bodensee-Dreiländertreffen (D, A und CH) in Langenargen

<https://kurzelinks.de/IGH-Termine>

AUS DEN VERBÄNDEN

Bundesweite Bewegungs- und Therapiemöglichkeit für Hämophilie- und vWS/vWD-Betroffene & Co.

Die IGH bietet ihren Mitgliedern die Möglichkeit, an den Bewegungs- und Therapiestunden der Deutschen Rheuma-Liga teilzunehmen. Die Kosten der Mitgliedschaft für das Jahr 2023 übernimmt die IGH. Weitere Infos unter:

www.igh.info/aktiv

Neuaufgabe des HAEM-O-MAT – Finde deine Sportart

Diese internetbasierte Entscheidungshilfe, mit der man in jedem Alter innerhalb von 5 Minuten zur geeigneten Sportart findet, wurde mit dem Team um Prof. Hilberg neu aufgestellt und erweitert. Einfach reinschauen:

www.haem-o-mat.de

NEU und in der Pipeline:

Das Buddy-Programm – Aus eigenem Erlebnis besser verstehen...

Das Buddy-Programm verbindet Menschen mit Gerinnungsstörungen bzw. deren Angehörige mit Ansprechpartnern, die in einer ähnlichen Lebenssituation leben bzw. gelebt haben und bietet Unterstützung durch persönlichen Austausch. Mehr zum Buddy-Programm findet Ihr in der Broschüre, die über den QR-Code zur Verfügung steht.



Weitere Themen und Broschüren sind in Arbeit und demnächst verfügbar:

- Faktorsersatztherapie
- Gentherapie
- Hämophilie & Sexualität

Außerdem auf der Website der IGH:

Videos zu Neuentwicklungen und alle Web-Seminare mit der IGH sind auf unserem YouTube-Kanal verfügbar und informieren umfassend über die bestehenden und zu erwartenden Therapien: www.youtube.com/user/ighev

Datenbank zu Hämophilie-Zentren

Hier werden neben den unter der GTH zertifizierten Gerinnungszentren auch weitere Behandlungsmöglichkeiten und Praxen aufgeführt, um im Notfall Anlaufstellen finden zu können: www.ogy.de/zentrum

Praktisch und hilfreich:

Rettungs- / Notfalldose | www.igh.info/notfall

Diese SOS Patientendose* sollte sichtbar an einer ausreichend gekennzeichneten Stelle platziert werden, damit sie schnell von Ersthelfern, Rettungskräften, Lehrern und Angehörigen gefunden



wird. In die Dose gehört auch eine Kopie des aktuellen Medikamentenplanes und Notfallausweises, der mit unserem **Notfall-Ausweis-Generator** ausgedruckt werden kann. www.igh.info/notfall



NEU: Kleiner Aufkleber mit großer Wirkung für den Personalausweis, Führerschein oder die Gesundheitskarte.

*Lieferung nur an IGH-Mitglieder



Gesichter der IGH

Die IGH hat einen vollbesetzten „jungen“ Vorstand und Verwaltungsrat (Aufsichtsrat). Einige davon möchten wir hier vorstellen:

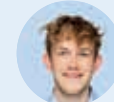
Tobias Becker

Vorsitzender der IGH, *Digitales, Hämophilie & Sport, Internationale Beziehungen*



Lukas Leihberg

stellv. IGH-Vorsitzender, *Hämophilie & Sport, Innovationen, junge Erwachsene & Jugendliche, Internationales*



Christian Schepperle

Geschäftsführer / Schriftführer im Vorstand, *Bundesgeschäftsstelle, Seniors*



Benjamin Seliger

Arzt, Beisitzer im Vorstand, *medizinische Fragen, Mid-Ager*



Stephanie Brandt

Beisitzerin im Vorstand, *Fußball-Schiedsrichtergruppe Berlin, Konduktorinnen*



Lisa Maurer

Beisitzerin im Vorstand, *Konduktorinnen, vWS, medizinische Fragen*



Sylvia Pfensig

Verwaltungsrat, *wissenschaftliche Unterstützung, Kleinkinder & Hämophilie*



Dr. med. Thomas Becker

Arzt, Beisitzer im Verwaltungsrat, *medizinische Fragen, Arbeitsmedizin*



Benjamin Wolf

Verwaltungsrat, *Austausch und Infos, Mid-Ager*



Tanja Zaiser

Verwaltungsrat, *Selbsthilfegruppe „Hämophilie Südwest/Baden-Württemberg“, Tipps & Tricks bei Gerinnungsstörungen*



VON-WILLEBRAND-SYNDROM

Das von-Willebrand-Syndrom:
Gar nicht so selten und häufig
unterdiagnostiziert

vWF



Der Von-Willebrand-Faktor (VWF) ist das größte Eiweiß (Protein) im Körper des Menschen. Er entsteht durch die wiederholte Zusammenlagerung von jeweils zwei identischen Bausteinen (Dimere). Dadurch entstehen sehr große Moleküle mit bis zu 20 Untereinheiten (Multimere).
(www.info-von-willebrand.de)

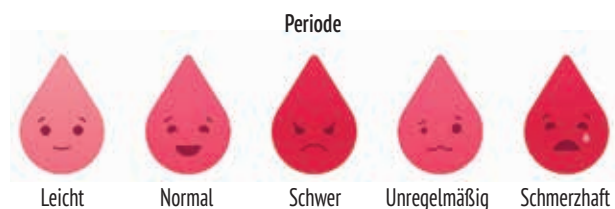
VON-WILLEBRAND-SYNDROM

Das von-Willebrand-Syndrom (vWS) ist die **häufigste genetisch bedingte Blutgerinnungsstörung**. Verursacht wird sie durch eine zu geringe Konzentration oder die fehlerhafte Ausbildung, sowie – in seltenen Fällen – das vollständige Fehlen des von-Willebrand-Faktors (vWF).

Text von **Tanja Fuchs**

Rund 800.000 Menschen leiden in Deutschland an einem vWS. Während Frauen und Männer etwa gleich häufig betroffen sind, können Intensität und Ausprägung sehr verschieden sein. Dabei sind es vor allem Frauen, die die Symptome aushalten müssen, was sich insbesondere in schmerzhaften und lang andauernden Regelblutungen (länger als 1 Woche) mit großem Blutverlust äußert. Der hierfür verwendete Begriff „Heavy Menstrual Bleeding“ (HMB) wird definiert als: „übermäßiger Menstruations-

blutverlust, der die körperliche, soziale, emotionale und/oder materielle Lebensqualität einer Frau beeinträchtigt“. HMB liegt vor, wenn der Blutverlust bei 80ml und mehr je Zyklus liegt. (vgl. www.cslbehring.de/news/2019/das-von-willebrand-syndrom)



WISSEN

Unter dem Begriff **Hämostase** werden sämtliche Prozesse, die für die Beendigung einer Blutung verantwortlich sind, zusammengefasst.

Thromben entstehen, wenn das Blut gerinnt und die Blutplättchen einen Pfropf (Thrombus) bilden. Blutgerinnsel in Venen oder Arterien stören damit den Blutstrom und sind Auslöser von Thrombosen.

Bei der **Fibrinolyse** wird Fibrin enzymatisch gespalten. Damit das Blut ungehindert fließen, auf Veränderung der Zusammensetzung sowie Verletzungen der Gefäßwand reagieren kann, benötigt es ein Gleichgewicht zwischen Fibrinolyse (macht das Blut flüssiger) und Gerinnung (macht das Blut dicker).

Das Problem: Die ersten Anzeichen der Erkrankung werden häufig als harmlos abgetan. Dazu gehören häufiges Nasenbluten, Neigung zu blauen Flecken (Hämatome) und Wundheilungsstörungen. Selbst die bereits genannten, starken und langanhaltenden Blutungen werden vielfach nicht ernstgenommen. Noch immer führt die Fehl- und Unterversorgung dazu, dass Frauen unnötig leiden oder radikale Eingriffe wie eine Gebärmutterentfernung oder die Verödung der Gebärmuttererschleimhaut in Erwägung ziehen.

Auch ein möglicher Eisenmangel, der oft mit Erschöpfung einhergeht, häufige Fehlzeiten in der Schule oder im Job sowie erhebliche Einschränkungen in der Lebensqualität gehören dazu. Dabei ist es heute möglich, auch mit einem schweren vWS ein langes und gutes Leben zu führen; vorausgesetzt, es gibt eine rechtzeitige Diagnose gefolgt von einem frühzeitigen Therapiebeginn.

VON-WILLEBRAND-SYNDROM

INTERVIEW



PD Dr. Susan Halimeh, Fachärztin für Transfusionsmedizin, Hämostaseologie, Kinder- und Jugendmedizin am Gerinnungszentrum Rhein-Ruhr

Im Zweifelsfall sollte die Aktivität der Gerinnungsfaktoren und des von-Willebrand-Faktors getestet werden.«

Frau Dr. Halimeh, es heißt, das von-Willebrand-Syndrom sei häufig unterdiagnostiziert, woran liegt das?

Es ist grundsätzlich unterdiagnostiziert. Nicht nur in Deutschland. Ein Grund dafür ist, dass viele Ärzte das von-Willebrand-Syndrom überhaupt nicht in Betracht ziehen. Ein anderer Grund ist, dass die Diagnose nicht leicht zu stellen ist und die Ergebnisse mitunter verfälscht werden. Der von-Willebrand-Faktor ist ein Akute-Phase-Protein, das heißt, dass er sich je nach Situation zum Zeitpunkt der Blutabnahme im Normbereich befinden kann, obwohl er sonst unterhalb dieses Bereichs liegt. Beeinflusst wird der vWF – neben Stress und Infektionen – auch vom weiblichen Zyklus: Je nachdem, wo man sich gerade befindet (kurz nach oder kurz vor der Regelblutung oder rund um den Eisprung) wird das Testergebnis unterschiedlich ausfallen.

Lässt sich überhaupt eine sichere Diagnose stellen?

Um sicherzugehen und Schwankungen zu umgehen, muss man den von-Willebrand-Faktor mindestens dreimal im Abstand von einigen Monaten testen.

Das klingt aufwändig. Beahlt die Krankenkasse eine solche Untersuchung?

Bei einem Verdacht, ja!

Kann der Hausarzt das machen?

Der Hausarzt sollte bei Verdacht seine Patientinnen und Patienten an ein Gerinnungszentrum überweisen.

Nun gibt es ja unterschiedliche Varianten – von einem teilweisen Mangel bei Typ 1, bis zu einem vollständigen Mangel bei Typ 3. Welche Folgen hat ein vollständiger Mangel?

Die Problematik ist, dass der von-Willebrand-Faktor den Faktor VIII am Leben erhält. Ohne vWF kann Faktor VIII nicht überleben und zerfällt. Dadurch entstehen dann die gleichen Probleme wie bei einer Hämophilie. Die Patienten haben dann hämophilie-spezifische und willebrandspezifische Symptome.

Wie behandelt man einen vollständigen Mangel? Auch mit Faktorpräparaten?

Ja, nur dass der reine Faktor VIII nichts bringen würde, da er ohne den von-Willebrand-Faktor zerfällt. Die Patienten erhalten ein Kombipräparat mit Faktor VIII und von-Willebrand-Faktor.

Wie wird das von-Willebrand-Syndrom vererbt?

Das vWS wird autosomal übertragen, also nicht auf einem geschlechtsspezifischen Chromosom, sondern auf dem Chromosom 12. Es ist also eine ganz andere Vererbungsmodalität und kann, anders als bei der Hämophilie, auch vom Vater vererbt werden.

Viele Frauen mit starken Regelblutungen werden nicht ernst genommen und hören von ihren Gynäkologen häufig, dass es eben unterschiedlich starke Blutungen gibt. In der Folge denken die Frauen, dass ihre ungewöhnlich heftigen Blutungen normal sind. Sie haben eine App mit entwickelt, über die Frauen genau das feststellen können.

Ja, die Myflowscore-App unterstützt Frauen dabei, einzuschätzen, ob Stärke und Dauer der Regelblutung „normal“ sind. Nachdem die Frauen die von der App erfragten Infos eingetragen haben, berechnet die App einen Score. Überschreitet dieser Score den Wert 100, wird empfohlen, sich an einen Facharzt zu wenden.

VON-WILLEBRAND-SYNDROM

Nicht selten verschreiben Gynäkologen die Antibabypille oder eine Hormonspirale, um eine Abschwächung der Monatsblutung zu erreichen. Was halten Sie davon?

Ich finde es grundsätzlich schwierig, wenn Ärzte den Frauen sagen, wie ihre Regelblutung reguliert werden soll und dass dies dann häufig darin mündet, die Art der Verhütung vorzuschreiben. Mädchen oder auch jungen Frauen, die nicht zu verhüten brauchen oder dies nicht wollen, die Pille zu verschreiben, finde ich grenzwertig. Über Alternativen wird ja gar nicht gesprochen. Ich bin kein Gegner der Pille, aber man sollte doch ausdiskutieren, was es möglicherweise bedeuten könnte, wenn eine Frau eben nicht hormonell verhüten möchte.

Von-Willebrand-Syndrom



- **Namensgeber** war Professor Erik Adolf von Willebrand, der 1926 diese Störung der Blutgerinnung als Erkrankung erkannte.
- **Gebildet** wird der vWF sowohl im Knochenmark als auch in den Innenwänden der Blutgefäße. Er erfüllt zwei wichtige Funktionen der Hämostase*:
1. beim Wundverschluss nach Verletzungen als Brücke zwischen den Blutplättchen und der verletzten Gefäßwand und 2. als Trägerprotein für den Blutgerinnungsfaktor VIII und damit unterstützend bei der Bildung von Thromben**.
- Bekannt sind 7 Formen des vWS:
 - Typ 1: Teilweise quantitativer Mangel an vWF
 - Typ 2: Qualitative Mängel des vWF. Typ 2 wird unterteilt in vier Unterformen (A,B,M,N), bei denen der vWF die Funktionsweise des vWF beeinträchtigt ist
 - Typ 3: nahezu vollständiger Mangel an vWF
- **Behandelt** wird das vWS Typ 1 mit:
 - a) Tranexamsäure (TXA), diese hemmt die Fibrinolyse*** und sorgt so für eine stärkere Blutgerinnung. Reicht TXA therapeutisch nicht aus, kann b) Desmopressin zum Einsatz kommen. Der Wirkstoff fördert die Freisetzung des vWF und so die Blutgerinnung. Desmopressin wirkt nicht bei vWS-Typ 2a, 2b und 3. Ist der von-Willebrand-Faktor fehlerhaft ausgebildet (verschiedene Varianten des Typ 2) oder fehlt er völlig (Typ 3), erhalten Patienten ein Präparat mit von-Willebrand-Faktor sowie Faktor VIII.

App "Myflow Score"

Um Frauen bei der Einschätzung der Stärke und Dauer ihrer Regelblutung zu unterstützen, hat Dr. Halimeh zusammen mit CSL Behring die kostenlose App "Myflow Score" entwickelt. Die App basiert auf wissenschaftlich überprüften Methoden, mit denen Frauen die Stärke und die Dauer ihrer Regelblutungen selbst bewerten können. Wenn alle Daten eingetragen werden, berechnet die App einen Score. Überschreitet dieser Score den Wert 100, wird Frauen empfohlen, sich an einen Facharzt zu wenden. Die App steht kostenlos im Google Play- und Apple-App-Store zur Verfügung

(siehe S. 16).



Welche Alternativen gibt es?

Es gibt die Möglichkeit, Tranexamsäure zu verschreiben oder aber das pflanzliche Präparat Agnus Castus.

Können das auch Jugendliche nehmen?

Ja, auf jeden Fall. Es wurde ursprünglich für die Wechseljahre auf den Markt gebracht, daher ziehen es viele gar nicht in Betracht. Aber es ist rein pflanzlich und es gibt keine Kontraindikationen.

Und das Nasenspray?

Das Nasenspray ist eine gute Sache, wenn die Patientinnen gut aufgeklärt sind und damit umgehen können. Man muss ein bisschen aufpassen. Es ist geruchslos und ich hatte bereits zwei junge Mädchen, die zu viel gesprüht und dadurch einen Krampfanfall hatten.

Man muss wissen, dass man nur einmal sprühen darf und sich auch daran halten nicht zu viel zu trinken, da man sonst eine Hyponatriämie – also zu niedrige Natriumspiegel – provoziert. Die Folgen sind nicht zu unterschätzen. Ich finde das Nasenspray daher für junge Mädchen nicht so sinnvoll und gebe es lieber älteren Patientinnen, die gut verstanden haben, wie es einzunehmen ist.

Sie planen eine Aktion für Mädchen mit starken Monatsblutungen, was hat es damit auf sich?

Ich plane an Schulen zu gehen, um Mädchen mit starker Monatsblutung zu beraten. Wenn ein Mädchen auch beim dritten Mal eine sehr starke Blutung hat, dann rate ich dringend dazu, einmal zu testen, wie es um die Aktivität der Gerinnungsfaktoren und des von-Willebrand-Faktors steht. Die Aktion ist zunächst in NRW geplant.

Weiterführende Links und Infos:

<https://tinyurl.com/yynnptffj>

www.vonwillebrand.de

<https://tinyurl.com/ymu4d7v2>

ERFAHRUNGSBERICHTE

Eine frühere Diagnose hätte vieles erleichtert

Zwei Frauen mit von-Willebrand-Syndrom Typ 1. Beide erhielten ihre Diagnose jenseites der 30. Beide hätten sich viel Leid ersparen können, wenn die Diagnose früher erfolgt wäre.

»Et kütt wie et kütt!«



Die Diagnose „von-Willebrand-Syndrom“ kommt viel zu spät, wirft **Ines** aber nicht mehr aus der Bahn.

Ines hat sich beim Frauen-Wochenende der DHG in Wiesbaden (siehe Seite 10) angemeldet, weil sie vom von-Willebrand-Syndrom betroffen ist: „Mit 13 hat das Elend angefangen“, so beschreibt sie es, „meine Regelblutung war von Anfang an sehr stark und mir war von Anfang an klar, dass das nicht normal sein konnte.“ Mehr als einmal musste ihre Mutter sie aufgrund von Kreislaufproblemen von der Schule abholen. Neben der starken Menstruation hat Ines wiederholt Nasenbluten und immer wieder blaue Flecken, die nur langsam wieder verschwinden. „Das sah teilweise schlimm aus... heute hätte man wahrscheinlich – mit Verdacht auf Kindeswohlgefährdung – längst das Jugendamt in Alarmbereitschaft versetzt.“

»Kein Uterus – keine Regelblutung?!«

Ines ist mehrfach bei ihrem Gynäkologen, aber die klassischen Gerinnungstests wie „Quick“, PTZ und PTT fördern immerzu normale Werte zutage. „Irgendwann“, sagt die Kölnerin, „hatte ich genug. Ich saß vor meinem Frauenarzt, den ich schon viele Jahre kannte und teilte ihm mit, dass ich meinen Uterus entfernen lassen wolle. Kein Uterus – keine Regelblutung, so dachte ich.“

Ines ist Mitte 30 und ihr Gynäkologe lehnt ihren Wunsch entschieden ab. Sie wisse doch gar nicht, ob sie nicht vielleicht doch irgendwann mal einen Kinderwunsch hätte, argumentiert er, für einen solchen Eingriff sei sie viel zu jung. „Ich weiß noch genau, dass ich ihn wortwörtlich am Kragen gepackt habe und mit einigem Nachdruck sagte: „Sie können sich überhaupt nicht vorstellen, was ich durchmache. Meine Regelblutung dauert über eine Woche und ich muss nachts bis zu 18 Mal aufstehen! Achtzehn Mal!“

Der Arzt ist sichtlich beeindruckt, bittet seine Patientin aber, wenigstens noch eine Nacht darüber zu schlafen.

»Vom Leben angefasst, aber nicht überwältigt«

Der Wunsch nach einer eigenen Familie, sagt Ines, sei bei ihr nie da gewesen. „Das hängt mit meiner eigenen und sehr persönlichen Familiengeschichte

VON-WILLEBRAND-SYNDROM



Rheinische Frohnatur als Resilienzfaktor. Ines mit ihrem „kleinen großen“ Bruder an dessen Geburtstag; sie kümmert sich um ihn und ist ehrenamtlich seine rechtliche Betreuerin.

zusammen. Die Familie als Keimzelle und Quell des Glücks war für mich einfach kein Thema.“

Aus verschiedenen Gründen ist ein Termin für den Eingriff erst einige Monate später möglich. Zuvor haben Ines und ihr Mann noch Urlaub gebucht und nehmen diesen auch wahr.

Mit ihrem Mann, mit dem sie zu diesem Zeitpunkt bereits 10 Jahre zusammen ist, verbindet sie eine besondere Geschichte: „Wir haben uns mit Mitte 20 kennengelernt und mit Anfang 30 geheiratet“, erzählt die Kölnerin, deren Worte stets von einer positiven Leichtigkeit begleitet werden.

Ein Jahr nach der Hochzeit kommt ihr Mann bei einem Verkehrsunfall beinahe ums Leben. „Er überquerte mit dem Rad eine Straße und wurde von einem Auto erfasst. Es war eindeutig die Schuld des Autofahrers, der Fahrerflucht beging und nie gefunden wurde.“



Ines' Mann liegt neun Tage im Koma. Mit schweren Verletzungen und schwersten Hirnblutungen. Er überlebt, trägt durch die Hirnverletzungen aber Folgen davon: „Ich beschreibe es immer so, dass er seitdem ‚empathiebefreit‘ ist“, sagt Ines und schmunzelt. Auch seinen Geruchssinn habe er verloren, was hart sei, da er gerne koche. „Was er aber nicht verloren hat, ist sein Humor“, sagt Ines, die oft und gerne lacht, und sich freut, dass ihr Mann es auch nach fast 30 Jahren Ehe schafft, sie so richtig zum Lachen zu bringen.

Zurück zum von-Willebrand-Syndrom:

Ines' Zyklus ist lang und unregelmäßig. Als sie aus dem Urlaub zurück sind, wacht sie morgens auf und weiß: Ich bin schwanger. „Es stimmte – und das Ding war: ich freute mich“, erinnert sie sich. Innerhalb kurzer Zeit verliert sie das Kind wieder. Doch mit dem Schicksal zu hadern, ist nicht ihre Sache. „Es sollte so sein“, sagt sie heute. „Und im Rückblick bin ich sogar dankbar, denn ich wusste zu diesem Zeitpunkt ja noch nichts vom von-Willebrand-Syndrom und wäre möglicherweise unter der Geburt oder kurz danach gestorben.“ Zudem, so die 60-Jährige, habe die Absage des Termins zur Uterusentfernung überhaupt erst zu einer genaueren Diagnostik geführt: Mehrere Stunden verbringt sie im Labor, es erfolgen verschiedene Tests und mehrere Blutabnahmen und am Ende gibt es endlich eine Diagnose: von-Willebrand-Syndrom Typ 1. „Da war ich 37 Jahre alt und hatte seit 24 Jahren meine Regelblutung.“

Mit ihrem Gynäkologen beschließt sie anstelle der Uterusentfernung, die Gebärmutter Schleimhaut veröden zu lassen – ein deutlich schonender Eingriff und durchaus wirksam: „Ich hatte zwar noch immer starke Regelblutungen, aber es war nicht vergleichbar mit der Zeit davor.“ 40 Jahre nach ihrer ersten Regelblutung kommt Ines in die Wechseljahre. „Und das ging bei mir wirklich schnell. Nach 11 Monaten war ich durch damit und kann nur sagen: Meine Lebensqualität hat sich definitiv verbessert.“

Gerüstet für den Notfall und sehr engagiert

Inzwischen erhält Ines eine Bedarfsmedikation: „Ich habe immer Desmopressin-Nasenspray in meiner

Wenn nach den Wechseljahren die monatliche Regel ausbleibt, verbessert sich bei vielen Frauen mit vWS die Lebensqualität.

VON-WILLEBRAND-SYNDROM

Tasche. Das ist ein Segen! Und ich trage überall SOS-Zeichen mit mir herum“, lacht sie und zeigt auf ein Armband, eine Kette und einen Anhänger an ihrer Tasche. „Tatsächlich ist es aber so, dass noch immer kaum jemand etwas mit den Buchstaben vWD darauf anfangen kann.“ Mit dem von-Willebrand-Syndrom Typ 1 dürfe sie Blut spenden und tue das auch. Immer wieder blicke sie in fragende Gesichter, wenn sie sage, „ich brauche bitte später einen Druckverband, ich habe das von-Willebrand-Syndrom.“ Selbst von medizinischen Fachkräften, die seit Jahren mit Blutabnehmen beschäftigt sind, höre sie dann Sätze wie: „Was ist das? Hab' ich noch nie gehört!“ „Das ist für mich unfassbar.“

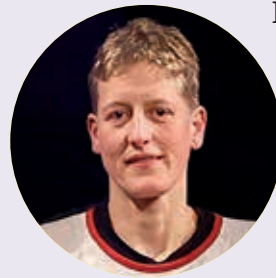
„Ich bin nicht übermäßig vorsichtig“, sagt Ines, „aber ich achte auf mich.“ Dreimal wöchentlich geht sie zur Aqua-Gymnastik, macht Yoga im Tuch (Aerial-Yoga) und fährt oft mit dem Rad. Mit viel Engagement ist die Rheinländerin in drei Selbsthilfegruppen aktiv: Seit 12 Jahren leitet sie die Gruppe für „Verwaiste Geschwister“. Bei „AMeH – Angehörige von Menschen mit erworbenen Hirnschäden“, teilt sie sich die Leitung mit einem weiteren Mitglied und die dritte Gruppe, „Erwachsene Geschwister von Menschen mit Behinderung“ besucht sie regelmäßig. „Darüber hinaus“, sagt sie lachend, „tanze ich auf drei weiteren Hochzeiten: Ich bin Mitglied der DHG, der IGH und der Deutschen Bluthilfe.“

Auf einer Veranstaltung für Frauen mit Blutgerinnungsstörungen sei sie zum ersten Mal, sagt sie und ergänzt: „Es ist bestimmt nicht das letzte Mal.“ Auch sie ist begeistert von der Gemeinschaft, dem Austausch und der guten Stimmung an diesem Wochenende in Wiesbaden (siehe Seite 10).

Das Leben nehmen, wie es kommt

Neben dem von-Willebrand-Syndrom hat Ines noch einen zweiten Gendefekt, der genau in die gegensätzliche Richtung geht: eine Thrombophilie, also die Neigung zu Blutgerinnseln. „Mein Vater ist an einer Hirnblutung gestorben, es gibt also bestimmte Dinge, mit denen ich vorsichtig sein sollte. Alles, was zu viel Druck auf die Gefäße ausübt, ist ungünstig.“ Das könne auch mal ein Gläschen Alkohol zu viel oder intensives Lachen sein... für eine Rheinländerin aber etwas, was irgendwie dazu gehört. „Ich bin überzeugt davon, dass es gerade mein rheinischer Frohsinn ist, der mir immer wieder auf die Füße geholfen hat.“ Gepaart mit der Gabe, die Dinge zu nehmen, wie sie kommen: „Et kütt wie et kütt“ – wie man in Köln so schön sagt.

»Die Frage ist, ob ich ohne Training überhaupt noch stehend unterwegs wäre.«



Extremsport mit von-Willebrand Syndrom, Hüft-Dysplasie und Bein-Parese? Sportliche Herausforderungen sind einfach **Tina Deekens Ding!**

Sportlich war Tina Deeken schon immer. Trotz angeborener Hüft-Dysplasie ist sie seit der ersten Klasse regelmäßig beim Schwimmtraining und spielt später Tennis auf Wettkampfniveau. Bis sie an der Hüfte operiert wird. Sie verliert viel Blut und benötigt mehr Blutkonserven als üblich, „auf die Idee, dass mit meiner Blutgerinnung etwas nicht stimmen könnte, kam damals aber niemand“, erzählt sie. Unter der OP wird ein Nerv beschädigt, der sich nie wieder regeneriert, in der Folge lebt Tina heute mit einer Lähmung im Bein. Im Nachhinein weiß man, dass wahrscheinlich auch die durch das vWS bedingten Hämatome den Nerv länger als nötig eingequetscht haben.

„Durch die Fehlbelastung habe ich mein rechtes Knie zusätzlich geschädigt, die Chirurgen waren aber immer zurückhaltend, wenn es um eine OP an Kreuzband und Meniskus ging: Schlechte Wundheilung und Hämatom-Neigung – da wollte dann keiner so richtig rangehen.“ Inzwischen ist Tina Deeken, die als Förderlehrerin an einer Grundschule arbeitet, froh darüber. „Denn als das Thema Knie-OP im Raum stand, wusste ich ja noch nichts von meiner Blutungsneigung. Mit den Orthesen sind das linke Bein und das rechte Knie gut stabilisiert, ich komm' klar“, sagt sie heute.

VON-WILLEBRAND-SYNDROM

Ausdauer und Durchhaltevermögen

Mit dem Tennisspielen ist es nach der OP vorbei. Doch statt zu resignieren beginnt die Jugendliche wieder mit dem Schwimmtraining. Trotz sehr schlechter Blutwerte. „Die Ärzte wunderten sich immer, wie ich mit einem Hb-Wert von 8, 10 km in so guter Zeit schwimmen konnte.“ Die junge Sportlerin erhält Eiseninfusionen, zudem werden eine Reihe von Untersuchungen durchgeführt, um den Ursachen für die schlechten Werte auf den Grund zu gehen. Man vermutet Magen-Darmentzündungen oder auch Dünndarm-Blutungen, aber man findet nichts. „Meine Regelblutung war auch immer ziemlich stark, aber die Gynäkologen sagten nur: Das ist eben individuell verschieden und so dachte ich, dass es normal ist.“

Erst als sie 41 ist, wird endlich das von-Willebrand Syndrom diagnostiziert. „Fünf Jahre ist es her, als meine Orthopädin sagte: „Mensch, du hast doch auch so häufig Hämatome, lass doch mal die die Blutgerinnung untersuchen.“ Seitdem spritzt Tina Deeken zweimal wöchentlich prophylaktisch ein Präparat mit einer Kombination aus Faktor VIII und vWF.

Extremsport auf Wettkampfniveau

Von ihren sportlichen Ambitionen hat die Hannoveranerin sich nie abbringen lassen. „Die Frage ist auch, ob ich ohne das stetige Schwimmtraining überhaupt noch stehend unterwegs wäre. Der Abbauprozess im linken Bein wäre vermutlich schneller vorangeschritten.“

Die vWS-Diagnose, verbunden mit der Prophylaxe, habe sie aber nochmal auf ein höheres Level gebracht, so die 46-Jährige, die inzwischen als Extremsportlerin im Parasport unterwegs ist. Hauptsächlich Freiwasser- und Eisschwimmen. Vor einem Jahr – bei ihrer ersten

Eisschwimm-WM in Polen – hat sie siebenmal Gold gewonnen. Dieses Jahr in Samoëns/Frankreich holte sie sieben Para-Weltmeistertitel. Fünf Para-Weltrekorde ist sie bisher geschwommen und hat inzwischen auch zwei Titel bei der Deutschen Para-Triathlon-Meisterschaft geholt. „Wenn die Prophylaxegabe nicht zufällig auf den Wettkampftag fällt, spritze ich zusätzlich Faktor. So etwa vor einem Triathlon, denn da fahre ich auch Handbike oder Rennrolli und das ist gefährlich.“ Aber auch im Freiwasser sei es wichtig, einen ausreichend hohen Faktorspiegel zu haben, „im Ärmelkanal kann einem durchaus auch mal eine Palette, ein Ast oder auch eine Schranktür entgegenkommen“, sagt sie. Auch beim Eisschwimmen ist sie vorsichtig: „Da man im eisigen Wasser seine Gliedmaßen nicht mehr so gut spürt, steigt das Risiko dafür, irgendwo gegenzustoßen, ohne es zu merken.“ Weil es beim Eisschwimmen anfangs wenig Erfahrungswerte mit Para-Sportlern, geschweige denn Teilnehmern mit Gerinnungsstörungen gab, hat sie anfangs ein bisschen Angst, sich im gelähmten Bein Erfrierungen zu holen oder dass ihr Blutdruck nicht mitmacht. „Inzwischen bin ich aber schon in der vierten Saison dabei, schwimme immer auf Sichtkontakt, es ist immer gutgegangen.“ Nur die Sache mit dem Spritzen sei erklärungsbedürftig, denn wenn Sportler sich regelmäßig etwas spritzen, wirke das erstmal merkwürdig. „Aber tatsächlich ist das von-Willebrand-Syndrom ja gar nicht der Grund für die Teilnahme im Parasport“, sagt Tina Deeken, „es kommt einfach noch obendrauf.“

Als das vWS vor 5 Jahren endlich diagnostiziert war, hätten die Ärzte durchaus Bedenken gehabt, so die Ausnahmesportlerin. „Inzwischen unterstützen sie mich. Man weiß ja, wie wichtig Bewegung ist und meist ist es ja eher so, dass es schwierig ist, die Leute runter vom Sofa zu bekommen.“



Im März 2023 wurde Tina Deeken zur „Behindertensportlerin des Jahres“ 2023 gewählt.

AUS DEN VERBÄNDEN

VORGESTELLT

Die Deutsche Hämophiliegesellschaft – DHG

Die DHG ist die größte bundesweite Interessenvertretung für Menschen mit Hämophilie, von-Willebrand-Syndrom und anderen Blutungskrankheiten.

Information

Die DHG bietet alle wichtigen Informationen rund um die Erkrankung. Mitglieder erhalten regelmäßig unseren Newsletter sowie die zweimal jährlich erscheinenden Hämophilie-Blätter, in denen neben aktuellen Themen aus Forschung, Therapie und Sozialrecht über die Arbeit der DHG berichtet und auf Veranstaltungen hingewiesen wird. Besuchen Sie unsere Homepage unter: www.dhg.de

Beratung

Bei Fragen und Problemen können Sie sich jederzeit an uns wenden. Unsere Regionalvertreter bei Ihnen vor Ort, unser Vorstand, unser Ärztlicher Beirat und die Mitarbeiter in der Geschäftsstelle stehen Ihnen gerne mit Rat und Tat zur Seite.

Gemeinschaft

Wir organisieren in unseren Regionen und auch überregional regelmäßig Veranstaltungen für unsere Mitglieder und die, die es noch werden wollen. Dadurch fördern wir eine starke Gemeinschaft, den Erfahrungsaustausch und die Vernetzung untereinander. Ob Kinderfreizeiten, Aktivitäten für Jugendliche und junge Erwachsene, Spritzkurse, Familienwochenenden, 50+-Veranstaltungen, Konduktorinnen-Treffen oder Seminare für Willebrand-Patienten – für jeden ist etwas dabei. Als Mitglied des European Haemophilia Consortiums (EHC) und der

World Federation of Hemophilia (WFH) ist die DHG auch international bestens vernetzt.



Freizeiten für Kinder und Jugendliche, Familienwochenenden, 50+-Veranstaltungen und vieles mehr: Die DHG bietet ein breites Programm für alle Altersgruppen.

Wir brauchen auch Sie

Nur wenn eine große Zahl von Betroffenen hinter uns steht, können wir die Interessen der Blutungskranken gegenüber Politik, Krankenkassen und Pharmaindustrie glaubwürdig und effektiv vertreten.

Werden Sie Mitglied der DHG!

Auch suchen wir jederzeit neue Mitstreiter, die sich aktiv in die Arbeit der DHG einbringen möchten. Sei es in der Jugendvertretung, in der Regionalarbeit oder im Vorstand – wir freuen uns auf Sie!

Terminkalender der DHG:

Unsere Veranstaltungen sind offen für jeden. Wir freuen uns immer über neue Gesichter!

07.09.2023: Infoabend (online): Achtsamkeitsmeditation für Menschen mit Gerinnungsstörungen

08.09.2023 - 10.09.2023: Familienwochenende Sachsen, Hohnstein

21.09.2023: Start des Online-Kurses Achtsamkeitsmeditation

25.09.2023: Online-Seminar: Schule & Kindergarten mit Gerinnungsstörung

05.10.2023: Online-Seminar: Gerinnungserkrankung – was nun?

05.10.2023: Online-Seminar: Komplementärmedizin bei Gerinnungsstörung

18.10.2023: Online-Seminar: Radiosynoviorthese bei Hämophilie?

20.10. - 22.10.2023: Eltern-Kind-Wochenende Thüringen, Heubach

20.10. - 22.10.2023: Spritzkurs-Wochenende, Mainz

25.11.2023: Einblicke ins Schwimmen mit hämophilen Kindern, Altshausen (Baden-Württemberg)

25.11.2023: Weihnachtsfeier Rheinland-Pfalz / Saarland, Kaiserslautern

01.12. - 03.12.2023: Familien-Wochenende, Eckernförde

09.12.2023: Adventskegeln, Hamburg

04.03.2024: Online-Seminar: Schule & Kindergarten mit Gerinnungsstörung

03.05. - 05.05.2024: Wochenende für Konduktorinnen und Frauen mit Blutungserkrankungen, Elmstein

14.06. - 16.06.2024: Wochenende für Väter und Söhne, Sauldorf

20.07. - 03.08.2024: Ederseefreizeit, Vöhl

27.09. - 29.09.2024: Wochenende für Familien, Althütte

Nähere Infos zu den einzelnen Veranstaltungen finden Sie im Terminkalender unter www.dhg.de/terminkalender oder kontaktieren Sie einfach unsere Geschäftsstelle.

DHG-Bundesgeschäftsstelle

Neumann-Reichardt-Straße 34, 22041 Hamburg
Telefon (0 40) 6 72 29 70 | Telefax (0 40) 6 72 49 44
E-Mail: dhg@dhg.de | www.dhg.de



DEUTSCHE HÄMOPHILIEGESELLSCHAFT
zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e. V.

ONLINE-KURS

Jeden Donnerstag – 6 Wochen lang

Kursstart:

21.09.2023
19.00 Uhr

Mit den Herausforderungen einer chronischen Erkrankung leichter leben lernen



Wir möchten Sie herzlich einladen zu unserem Online-Kurs

Achtsamkeitsmeditation und Selbstmitgefühl kennen lernen



DEUTSCHE HÄMOPHILIEGESELLSCHAFT
zur Bekämpfung von Blutungskrankheiten e. V.

DHG überregional

WIR SUCHEN VERSTÄRKUNG

DU

... triffst gerne spannende Menschen?
... hilfst gerne anderen?
... möchtest immer gut informiert sein?
... hast Spaß am Gestalten?
... möchtest Veranstaltungen organisieren?

... sind ein motiviertes Team!
... unterstützen dich und arbeiten dich ein!
... bieten ein starkes Netzwerk!
... arbeiten vertrauensvoll zusammen!
... stärken die DHG als Patientenorganisation!

WIR

Du fühlst dich angesprochen?
Dann unterstütze uns als Vertrauensmitglied in deiner Region.

Kontakt: susanne.zech@dhg.de

VON-WILLEBRAND-SYNDROM

Oft zu spät erkannt: Von-Willebrand- Syndrom und Hepatitis C



Mehr zum Thema Hepatitis-C ist in der Juni-Ausgabe der Hämovision zu lesen:

<https://tinyurl.com/mpd5nezc>

Bis heute gibt es **keinerlei Erhebung** über die Zahl der Menschen mit Hepatitis C und auch Menschen mit von-Willebrand-Syndrom, die in den 1980er Jahren Blutplasma-Präparate erhielten sind weder überwacht, geschweige denn im HIV-Hilfsgesetz berücksichtigt worden. Lisa und ihre Schwester sind in den 1980er Jahren geboren und weil ihre Mutter am vWS leidet, erhält sie bei beiden Entbindungen Faktorpräparate. Jahrzehnte später wird eine dadurch bedingte Hepatitis-C-Infektion entdeckt.

Gastbeitrag von Lisa Kelm*

Mein Name ist Lisa. Ich bin Tochter einer Betroffenen, die am von-Willebrand-Jürgens-Syndrom litt und am 1. September 2022 an den Folgen einer Hepatitis-C-Infektion verstorben ist, welche dem behandelnden Arzt zufolge auf zwei vermeintlich sichere Blutgerinnungsfaktor-Präparate zurückzuführen ist. Diese Faktor-VIII-Gaben, die meine Mutter nach den Geburten von mir und meiner Schwester in den Jahren 1985 und 1987 erhielt, seien die einzig plausible Erklärung dafür, dass ihre Hepatitis-C-Viruslast so hoch war und sich über die Jahrzehnte eine Leberzirrhose sowie unheilbarer Leberkrebs entwickelt hat.

Diagnostiziert und entdeckt wurde die HC-Infektion jedoch erst im Jahr 2020, also rund 35 Jahre nach der ersten Faktor-Gabe. Trotz des Blutskandals Mitte der 80er Jahre wusste offenbar keiner der behandelnden Ärzte, dass zeitgleich viren-inaktivierte und kontaminierte Faktor-Präparate auf dem Markt waren. Deshalb sah niemand, auch meine Mutter selbst nicht, die Notwendigkeit, einen Hepatitis-C-Test zu machen.

Ende 2019 klagte meine Mutter über unerklärliche Oberbauchschmerzen, im Februar 2020 folgte die Schockdiagnose: Hepatitis C, Leberzirrhose und ausgedehnter Leberkrebs – nicht mehr heilbar. Dazu eine sehr hohe HC-Viruslast.

In diesem schweren Moment bangten wir nicht nur um unsere Mutter, sondern auch um unsere eigene Gesundheit und die unserer Liebsten, denn es war völlig unklar, ob meine Mutter uns, wir unsere Partner oder meine Schwester ihren neugeborenen Sohn angesteckt hatten.

Reiner Zufall

Inzwischen kann ich mit Erleichterung sagen: Meine Mutter hat niemanden angesteckt, aber das war reiner Zufall! Eine Erhebung über die Anzahl von Fällen, die wie meine Mutter keine Hämophilie hatten und daher nicht kontrolliert worden sind, steht bis heute aus. Es ist unklar, wie viele Menschen, ursächlich durch den Blutskandal, mit der jahrzehntelang asymptomatisch verlaufenden Hepatitis C infiziert sind, Leberzirrhosen und Leberkrebs entwickelt und möglicherweise sogar ihre Angehörigen infiziert haben. Auch diese Menschen sind Opfer des Blutskandals der 80er Jahre und es ist mir ein Rätsel, wieso sie im HIV-Hilfsgesetz bisher komplett ignoriert worden sind.

Lisa Kelm (Name von der Redaktion geändert) engagiert sich im Verband der Opfer des Blutskandals e.V. (VOB) und kämpft dafür, die Informationslage rund um das Thema Hepatitis C weiter zu verbessern. Hierfür initiiert der VOB derzeit eine bundesweite Aufklärungskampagne (siehe News-Seite 3).

smart medication Digitale Anwendungen im Gesundheitswesen



Digitale Lösungen & Tools für die Hämophilie

smart medication Gene **NEU**
Intersektorale Versorgung in der Gentherapie

smart medication eDiary
Elektronisches Patiententagebuch

smart medication OneClick
1-Click Prophylaxedokumentation

smart medication PK
Individuelle Berechnung des Faktorlevels

smart medication EmiQoL
Monitoring Schmerz und Lebensqualität

smart medication ScanDoc
Chargendokumentation Apotheken

smart medication Study
Schnittstelle zu klinischen Studien

smart medication DHR
Meldung Deutsches Hämophilie Register

smart medication eConsent
Digitales Vertragsmanagement für Apotheken



smart medication eHealth Solutions GmbH
www.smart-medication.eu

smart medication

LIBERATE
LIFE



ich sage, wo's langgeht.

Nicht meine Hämophilie.



Jetzt mehr erfahren unter
www.liberatelife.de

Moderne Therapieoptionen ermöglichen ...

- gesunde Gelenke
- eine verlässliche und flexible Blutungsprophylaxe
- ein Gefühl der Sicherheit
- Unabhängigkeit von der Erkrankung

