

**Ratgeber für  
Konduktorinnen  
der Hämophilie**





## Vorwort

Liebe Leserin, liebe Interessierte!

Bei Ihnen wurde gerade die Diagnose „Konduktorin“ gestellt, und Sie möchten wissen, was das für Sie bedeutet? In Ihrer Familie ist ein hämophiler Patient und Sie fragen sich, ob Sie selbst oder Ihre Nachkommen auch betroffen sein könnten? Diese und andere Fragen werden uns häufig in unserer Konduktorinnensprechstunde gestellt. Mit Hilfe dieses Ratgebers möchten wir versuchen, Ihre ersten Fragen zu beantworten. Darüber hinaus haben Sie die Möglichkeit sich umgehend beraten zu lassen. Adressen finden Sie am Ende dieser Broschüre.

Dies ist der erste Patientenratgeber für Konduktorinnen. Über Ihre Anregungen und Kritik freuen wir uns sehr.

Ich verbleibe mit freundlichen Grüßen

Dr. Cornelia Wermes

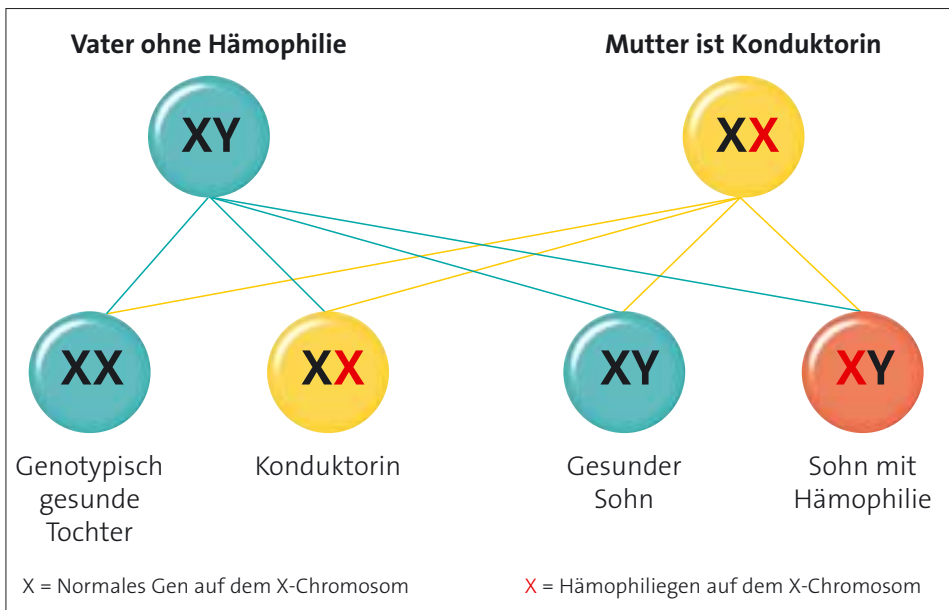
## Was ist Hämophilie?

Die Hämophilie ist eine angeborene, erbliche Blutgerinnungsstörung, bei der ein Gerinnungsfaktor zu niedrig ist oder komplett fehlt. Bei der Hämophilie A handelt es sich hierbei um den Faktor VIII (8), bei der Hämophilie B um den Faktor IX (9). Die Erkrankung ist unterschiedlich schwer ausgeprägt. Bei der schweren Form haben die Patienten eine ausgeprägte Blutungsneigung. Schon nach leichten Verletzungen oder auch spontan kann es zu Blutungen, meist Gelenk- oder Weichteilblutungen kommen. Bei der milden Form hingegen werden die Blutungen in der Regel durch Verletzungen oder Operationen ausgelöst. Auch kleinere Eingriffe, wie „Zähne ziehen“ gehören hierzu. Der Ausdruck „mild“ darf nicht darüber hinweg täuschen, dass diese Blutungen unter Umständen auch lebensbedrohlich verlaufen können, wenn die Patienten nicht adäquat therapiert werden.

Der Schweregrad der Erkrankung ist durch den zugrunde liegenden Gendefekt festgelegt. Somit ist die Schwere der Hämophilie innerhalb einer Familie gleichbleibend. D.h., wenn Ihr Vater eine schwere Hämophilie hat, dann wird Ihr Sohn, vorausgesetzt, er ist an einer Hämophilie erkrankt, ebenfalls eine schwere Form haben. Die Schwere der Erkrankung ändert sich auch bei dem einzelnen Patienten in der Regel nicht. D.h., bei einem Kind, das mit einer schweren Hämophilie auf die Welt kommt, ist nicht damit zu rechnen, dass es irgendwann nur noch eine milde Form haben wird. Eine Ausnahme bildet eine sehr seltene Unterform der Hämophilie B.

## Wie wird die Erkrankung vererbt?

Die Hämophilie wird über das Geschlechtschromosom, das X-Chromosom vererbt. Männer haben ein X- und ein Y-Chromosom. Wenn das X-Chromosom die Hämophilie aufweist, tritt die Erkrankung in Erscheinung. Daher handelt es sich bei der klassischen Hämophilie um eine Erkrankung der Jungen und Männer. Frauen hingegen haben zwei X-Chromosomen. Bei den Frauen ist die Hämophilie in der Regel nur auf einem dieser X-Chromosomen lokalisiert. Dadurch, dass Frauen noch ein weiteres, gesundes X-Chromosom haben, tritt die Erkrankung bei ihnen nicht oder nur in abgeschwächter Form auf. Die Frauen übertragen die Erkrankung also, ohne selbst zu erkranken und werden daher als Überträgerinnen (Konduktorinnen; lateinisch: *conducere*=übertragen, überleiten) bezeichnet. Ein Beispiel für die Vererbung finden Sie in folgendem Schema.



Vererbungsschema der Hämophilie

Als vereinfachte Grundregel gilt:

**Sie sind sicher Konduktorin,**

- ✓ wenn Ihr Vater an Hämophilie erkrankt ist,
- ✓ wenn Ihr Sohn *und* ein weiterer Angehöriger aus der mütterlichen Verwandtschaft an Hämophilie erkrankt ist,
- ✓ wenn zwei oder mehrere Ihrer Söhne eine Hämophilie haben.

**Sie sind möglicherweise Konduktorin,**

- ✓ wenn Ihr Sohn eine Hämophilie hat,
- ✓ wenn Ihr Bruder eine Hämophilie hat,
- ✓ wenn andere Verwandte aus der mütterlichen Linie an Hämophilie leiden.

**Sie sind nicht Konduktorin,**

- ✓ wenn Verwandte aus der Verwandtschaft Ihres Vaters Hämophilie haben, Ihr Vater selbst aber gesund ist.

In diesen Fällen ist aber darauf hinzuweisen, dass milde Formen der Hämophilie bei den Betroffenen selbst manchmal nicht bekannt sind. Fragen Sie Ihren Vater nach Blutungszeichen! (Nasenbluten, Nachblutungen nach Schnittverletzungen z.B. beim Rasieren, unklare Gelenkschwellungen, Nachblutungen nach Zahnbehandlungen oder Operationen). Gegebenenfalls sollte sich Ihr Vater noch einmal untersuchen lassen.

## *Ich bin Konduktorin. Wie groß ist das Risiko, dass mein Kind an Hämophilie erkrankt?*

Wenn Sie einen Jungen erwarten, wird er mit 50%iger Wahrscheinlichkeit an Hämophilie erkranken. Wenn Sie ein Mädchen bekommen, wird sie zu 50% Konduktorin sein. Insgesamt liegt das Risiko, dass Sie ein Kind mit Hämophilie bekommen, bei 25%, d.h. aber im Umkehrschluss, dass 75% Ihrer Kinder keine Hämophilie haben werden.



## *Kann ich als Konduktorin auch bluten?*

Laut Lehrbuch sind Konduktorinnen gesund. Unsere Erfahrungen zeigen allerdings, dass dies nur eingeschränkt stimmt. Daher habe ich eine Befragung von über 300 Konduktorinnen durchgeführt. Hier zeigte sich, dass über 70% der Frauen über Blutungskomplikationen bei sich selbst berichten. Hierbei handelt es sich vor allem um:

- ✓ verstärkte und verlängerte Menstruationsblutungen,
- ✓ Blutungen unter oder nach der Geburt,
- ✓ Neigung zu blauen Flecken,
- ✓ Nasenbluten oder
- ✓ Nachblutungen nach Operationen und Zahnextraktionen.

Gelenkblutungen, wie wir sie klassischerweise bei Patienten mit Hämophilie sehen, wurden seltener beobachtet. Die zum Teil ausgeprägte Blutungsneigung führt oft zu einer Blutarmut (Anämie). Die begleitende Müdigkeit und

Schlappheit wird von den Frauen teilweise als sehr belastend empfunden. Auch die Tatsache, dass sich die Frauen mit ihren Blutungen von den Ärzten und ihrer Umgebung nicht ernst genommen fühlen, führt zu einer großen Verunsicherung vieler Konduktorinnen. Bei den Konduktorinnen mit Blutungszeichen kommt die Hämophilie somit doch in milder Form zur Ausprägung, was nicht weiter verwunderlich ist, da ja eines der X-Chromosomen defekt ist. Häufig haben diese Frauen auch selbst erniedrigte Werte für den Faktor VIII bzw. den Faktor IX, ähnlich einer milden Hämophilie.

Es gibt aber auch eine ganze Reihe von Frauen, die bei sich selbst *keine* Blutungszeichen beobachten und auch Operationen problemlos überstanden haben. Konduktorin zu sein heißt also nicht zwangsläufig auch „Bluterin“ zu sein!

## Muss ich als Konduktorin bei Operationen behandelt werden?

Diese Frage kann nicht pauschal mit „ja“ oder „nein“ beantwortet werden. Wenn Sie Konduktorin sind, oder glauben Konduktorin zu sein, sollten Sie sich unbedingt vor einem operativen Eingriff in einer Gerinnungsambulanz oder einem Hämophiliezentrum untersuchen lassen. Dies ist umso wichtiger, wenn Sie bei sich selbst schon Anzeichen für eine Neigung zu Blutungen beobachtet haben. Bei dieser Untersuchung sollte nicht nur die klassische Konduktorinendiagnostik, sondern immer eine komplette Gerinnungsanalyse durchgeführt werden, da Sie ja möglicherweise auch noch zusätzlich eine andere Gerinnungsstörung, wie z.B. das relativ häufig vorkommende von Willebrand-Syndrom haben können. Dieses führt ebenfalls zu den oben beschriebenen Symptomen. Für Ihre behandelnden Ärzte ist dies sehr wichtig zu wissen, um Sie im Falle von Blutungen richtig behandeln zu können. Im Einzelfall muss dann mit dem Facharzt für Gerinnungsstörungen, dem Hämostaseologen, entschieden werden, ob überhaupt und wenn ja, mit welchen Medikamenten Sie im Rahmen der Operation behandelt werden müssen.



## *Spielt der Konduktorinnenstatus bei mir als Seniorin noch eine Rolle?*

Wenn Sie Konduktorin sind, oder glauben Konduktorin zu sein, sollten auch Sie sich unbedingt vor einem operativen Eingriff in einer Gerinnungsambulanz oder einem Hämophiliezentrum untersuchen lassen. Gerade ältere Frauen haben gelegentlich wieder eine stärkere Blutungsneigung. Auch wenn frühere Eingriffe komplikationslos verlaufen sind, können besonders in diesem Lebensabschnitt Blutungen auftreten. Gerade jetzt werden auch häufiger operative Eingriffe, wie z.B. Gallenblasenoperationen, Bandscheibenchirurgie, Gynäkologische Eingriffe, Zähne ziehen lassen, Zahn-Implantate, usw. erforderlich. Auch bei Ihnen sollte nicht nur die klassische Konduktorinnendiagnostik, sondern immer eine komplette Gerinnungsanalyse durchgeführt werden.

Wenn Sie die Hämophilie an Ihre Kinder oder Enkelkinder weitervererbt haben, ist es auch für Sie wichtig, sich mit der Krankheit weiter zu beschäftigen, da erfahrungsgemäß die emotionale Bindung gerade an die Enkelkinder sehr groß ist. Die Hämophilie hat durch moderne Behandlungsverfahren sicher einen großen Teil Ihres Schreckens verloren. Schwerste, nicht behandelbare Blutungen, wie Sie diese früher bei Ihrem Sohn oder Ihrem Bruder erlebt haben, treten heutzutage in der Regel in der Stärke nicht mehr auf, wenn die Erkrankung bekannt ist. Diese Blutungen lassen sich inzwischen gut durch die Gabe von Faktorenkonzentraten stillen. Auch die Sicherheit der Faktorpräparate erlaubt den Patienten heute ein nahezu normales Leben mit der Erkrankung.

## *Ich bin Konduktorin und plane eine Schwangerschaft. Was sollte ich beachten?*

Bereits vor einer Schwangerschaft sollten Sie Ihre Gerinnungswerte in einem Hämophiliezentrum oder einer Gerinnungsambulanz überprüfen lassen. Falls bisher noch nicht erfolgt, sollte, wie oben beschrieben, eine komplette Gerinnungsanalyse durchgeführt werden. Da es während einer Schwangerschaft zu einer deutlichen Veränderung Ihrer Gerinnung kommt, ist eine optimale Beurteilung Ihrer Werte im Verlauf der Schwangerschaft nicht mehr möglich.

Wenn es während der Schwangerschaft zu Blutungsproblemen kommt, sollten Sie sich sowohl an Ihren Frauenarzt als auch an Ihr Hämophiliezentrum wenden.

Mit Hilfe der Fruchtwasseruntersuchung kann in der Schwangerschaft festgestellt werden, ob das ungeborene Kind eine Hämophilie hat. Wenn Sie eine Fruchtwasseruntersuchung planen, sollten Sie dies so früh wie möglich mit Ihrem Frauenarzt besprechen. Bereits **vor** der Schwangerschaft sollte in diesen Fällen der genaue genetische Defekt, der in Ihrer Familie vorkommt, bekannt sein, da Sie andernfalls wertvolle Zeit vor einem geplanten Schwangerschaftsabbruch verlieren.



## Wie bereite ich mich auf eine Geburt vor?

Wenn bei Ihnen eine Fruchtwasseruntersuchung durchgeführt wurde, ist bereits bekannt, ob Ihr Kind eine Hämophilie haben wird oder nicht. Falls diese Untersuchung nicht durchgeführt wurde, empfehlen wir, vor der Geburt mit Hilfe einer Ultraschalluntersuchung das Geschlecht des Kindes zu bestimmen. Beide Untersuchungen sind aber nicht erforderlich, wenn Sie dies nicht wünschen.

Zunächst sollten Sie sich an Ihr Hämophiliezentrum wenden. Dort werden Sie umfassend beraten. Gemeinsam sollten Sie sich für eine geeignete Geburtsklinik entscheiden. Diese Klinik sollte durch das Hämophiliezentrum und durch Sie selbst möglichst schon 2–3 Monate vor dem errechneten Geburtstermin über die anstehende Entbindung informiert werden. Hierzu eignen sich spezielle Risikosprechstunden der Geburtskliniken.

### Vorbereitungen für Sie als Konduktorin:

Bei Ihnen als Konduktorin kann es unter und nach der Geburt möglicherweise zu Blutungen und Wundheilungsstörungen kommen. Insbesondere nach Kaiserschnitten besteht ein erhöhtes Risiko für Störungen der Wundheilung. Diese Art der Entbindung ist für Sie also nicht unbedingt vorteilhaft. Die Frauenärzte müssen hierüber informiert und die erforderlichen Medikamente im Kreissaal und später auf der Entbindungsstation verfügbar sein. Wann und in welchem Umfang bei Ihnen eine Therapie mit Gerinnungsfaktor oder bei Hämophilie A mit DDAVP (Minirin®) erforderlich ist, muss im Einzelfall von einem erfahrenen Hämostaseologen entschieden werden.

### Vorbereitungen für Ihr Kind:

Generell gilt, dass auch ein Kind mit Hämophilie normal entbunden werden kann, sofern keine Komplikationen zu erwarten sind. Im Falle einer Beckenendlage, bei sehr großem Kind und/oder engem Becken der Mutter müssen bei der Geburt immer wieder eine Zange oder eine Saugglocke eingesetzt werden. Dabei ist das Verletzungsrisiko des Kindes erhöht. In diesen Fällen ist die Geburt per Kaiserschnitt vorzuziehen. Auf jeden Fall sollte ausreichend Gerinnungsfaktor (kleine Packungsgrößen) für das Kind im Kreissaal bzw. im Neugeborenenzimmer vorrätig sein.

Nach der Geburt sollte das Kind sorgfältig von einem erfahrenen Kinderarzt untersucht werden. Daher ist eine Entbindung in einer Geburtsklinik mit angeschlossener Kinderabteilung (Perinatologisches Zentrum) empfehlenswert. Bei einem Kind mit Hämophilie bzw. einem Jungen, bei dem die Hämophilie nicht ausgeschlossen ist, erfolgen dann auch Ultraschall-Untersuchungen des Gehirns und der inneren Bauchorgane. Die Diagnose Hämophilie kann im Nabelschnurblut gestellt bzw. bestätigt werden.

Wenn das Kind gesund ist oder trotz Hämophilie keine Blutungen hat, ist auch eine Therapie mit Faktor *nicht* erforderlich. Das Kind sollte unbedingt bei der Mutter bleiben. Nur im Falle von Blutungskomplikationen oder anderer Störungen ist eine Verlegung in die Kinderklinik gerechtfertigt.

## *Haben Konduktorinnen auch noch andere Probleme?*

Die Diagnose „Konduktorin“ zu sein, einen „genetischen Defekt“ zu haben, ist für viele Frauen zunächst schockierend. Häufig entwickeln sich Ängste und Schuldgefühle. Innerfamiliäre Konflikte mit dem Partner oder der Familie können auftreten. Die Verarbeitung dieser Diagnose hängt häufig davon ab, wie eine Frau diese Diagnose erfahren hat, wie offen sie damit in ihrem sozialen Umfeld umgehen kann, ob sie Unterstützung durch ihre Familie und ihren Partner erfährt und welche Erfahrungen sie mit der Hämophilie gemacht hat. Hier ist eine individuelle Betreuung und Beratung der Konduktorin und der Familie mit dem hämophilen Kind empfehlenswert.



## *Wir haben eine Tochter, die möglicherweise Konduktorin ist.*

### *Wann sollten wir sie untersuchen lassen?*

Diese Frage wird aktuell kontrovers diskutiert.

Einige Ärzte empfehlen eine Untersuchung des Mädchens mit Beginn der Fortpflanzungsfähigkeit und zu einem Zeitpunkt, wenn sie selbst mitentscheiden kann, ob sie untersucht werden möchte. Dies ist häufig zu Beginn der Pubertät. Unserer Meinung nach ist aber gerade dieser Zeitpunkt ungünstig, da Jugendliche besonders jetzt viele andere Probleme haben und die Diagnose, Konduktorin zu sein, zu zusätzlichen Konflikten führt.

In Anbetracht der Tatsache, dass Konduktorinnen selbst Blutungen aufweisen können, denken wir, dass eine Diagnostik vor einem operativen Eingriff und dann gegebenenfalls auch schon im Kleinkindesalter notwendig ist.



## Leben mit einem hämophilen Kind

In der heutigen Zeit ist das Leben mit einem hämophilen Kind mit deutlich weniger Einschränkungen verbunden als in der Vergangenheit. Selbst bei der schweren Hämophilie sehen wir nur noch selten Blutungen, da die Kinder und Jugendlichen eine vorbeugende Therapie (Prophylaxe) mit dem Gerinnungsfaktor erhalten. Obwohl das Medikament intravenös gespritzt werden muss und es sich viele Eltern anfangs kaum vorstellen können, erlernen fast alle Mütter und Väter innerhalb kürzester Zeit das Spritzen und können somit die Therapie selbst schon bei sehr kleinen Kindern zu Hause als Heimselbstbehandlung durchführen. Dies ermöglicht es den Familien, trotz der schweren Erkrankung des Kindes, ein nahezu normales Leben zu führen. Auch eine Berufstätigkeit der Mutter und Urlaubsreisen sind häufig problemlos zu managen.

Die Kinder können den Regelkindergarten und später eine normale Schule besuchen. In der Kindergartenzeit ist es manchmal vorteilhafter, wenn das Kind einen Integrationsplatz erhält, da dann die Betreuung des Kindes intensiver ist und somit das Verletzungsrisiko vermindert werden kann. Informationen hierzu erhalten Sie bei Ihrem örtlichen Gesundheitsamt.



Im Grundschulalter wird die Faktorgabe, d.h. das Spritzen, in der Regel von den Kindern selbst übernommen. Klassenfahrten können dann auch ohne Eltern und Ärzte stattfinden. Selbst sportliche Aktivitäten sind möglich.

Durch die frühzeitige Einbindung der Jungen in ihre Therapie und die Übernahme von Verantwortung erreichen wir bei den kleinen Patienten die rasche Akzeptanz ihrer Erkrankung.

Die Patienten haben durch die moderne Therapie mit Faktorenkonzentraten eine sehr gute Lebensqualität und die Lebenserwartung der jetzt geborenen Kinder ist normal.



## Wo finde ich Hilfe ?

Beratung finden Sie in jedem Hämophiliezentrum.  
In einigen Zentren wird eine spezielle Konduktorinnensprechstunde angeboten. Zusätzlich können Sie sich in einem Human-genetischen Institut beraten lassen.

Weitere Informationen erhalten Sie bei:

### **Deutsche Hämophiliegesellschaft (DHG)**

Neumann-Reichardt-Str. 34, 22041 Hamburg  
Tel.: 040 6722970, Fax: 040 6724944  
E-Mail: [dhg@dhg.de](mailto:dhg@dhg.de), [www.dhg.de](http://www.dhg.de)

### **Interessengemeinschaft Hämophiler (IGH)**

Ermekeilstr. 38, 53113 Bonn  
Tel.: 0228 4298955  
E-Mail: [mail@igh.info](mailto:mail@igh.info), [www.igh.info](http://www.igh.info)

sowie im Internet unter:

[www.haemophilieportal.de](http://www.haemophilieportal.de)  
[www.konduktorinnen.de](http://www.konduktorinnen.de).

Dr. Cornelia Wermes  
Hämophiliezentrum der Medizinischen Hochschule Hannover  
in Zusammenarbeit mit der  
Biotest AG Dreieich