

Diagnose Hämophilie: Was Eltern jetzt wissen sollten

Priv.-Doz.ⁱⁿ Dr.ⁱⁿ med. univ. Katharina Thom, Kinderfachärztin für Gerinnungserkrankungen und Kardiologin, erklärt, was sie Eltern im Erstgespräch mit auf den Weg gibt, wenn ein Kind die Diagnose der seltenen Erkrankung Hämophilie erhält.



FOTO: ZVG

Wie bauen Sie ein Erstgespräch auf, wer sollte neben den Eltern am Tisch sitzen und welche Informationen sind essenziell?

Die Neudiagnose „Hämophilie“ belastet Eltern besonders, wenn die Erkrankung in der Familie nicht bekannt war und ihr Kind mit einer akuten Blutung zunächst versorgt werden muss. Bei einer Gerinnungsstörung als Ursache für die Blutung sind dann ausführliche Aufklärungsgespräche erforderlich. Die Hämophilie ist eine seltene Gerinnungsstörung, die fast nur Jungs betrifft und bei der Gerinnungsfaktoren im Blut fehlen: Faktor VIII bei der Hämophilie A oder Faktor IX bei der Hämophilie B. Die A-Form ist häufiger mit einem von 5.000 männlichen Neugeborenen als die B-Form mit einem von 25.000 männlichen Neugeborenen.

In den ersten Gesprächen nach Diagnosestellung wird erläutert, dass ein solcher Faktormangel meist angeboren ist. Die resultierende Blutungsneigung ist abhängig vom Schweregrad der Hämophilie. Normalerweise haben wir über 60 % Faktor VIII oder IX im Blut. Bei der Hämophilie wird unterschieden zwischen leichter Hämophilie (Faktor VIII oder IX unter fünf Prozent), mittelschwerer (eigener Restfaktor zwei bis fünf Prozent) oder schwerer (weniger als ein Prozent Faktor) Form. Der individuelle Blutungsphänotyp kann jedoch variieren. Während Patienten mit schwerer Hämophilie häufig spontane Blutungen entwickeln, treten bei leichteren Formen Blutungen meist nach Verletzungen oder Operationen auf. Patienten mit einer schweren Hämophilie haben ein höheres Risiko für Blutungen in Gelenke,

Muskeln und Weichteile, aber auch Schleimhautblutungen. Am häufigsten ist eine gesteigerte Hämatomneigung (blaue Flecken), die oft auch zur Abklärung führt.

Die Erkrankung verläuft zwar chronisch, ist aber sehr gut therapierbar. Die klassische Behandlung der Hämophilie erfolgt durch den Ersatz des fehlenden Gerinnungsfaktors über die Vene. Bei leichter oder mittelschwerer Hämophilie wird der Faktor nur bei Bedarf, beispielsweise zum Stillen einer Blutung und vor einer OP, gegeben. Bei der schweren Hämophilie ist eine Prophylaxe nötig – über die Vene oder mit neuen Non-Faktor-Therapien subkutan (unter die Haut). Das Ziel der Prophylaxe ist vor allem, Gelenkblutungen und chronische Gelenkschäden zu verhindern sowie schwere innere Blutungen, einschließlich seltener, aber potenziell lebensbedrohlicher Hirnblutungen, zu vermeiden.

Nach Erstdiagnose einer Gerinnungsstörung wie der Hämophilie sehen wir die Familien und gegebenenfalls weitere Bezugspersonen zu einem zeitnahen weiteren Gespräch in der Kindergerinnungsambulanz. Hierbei wird auch erläutert, wie die Eltern in Blutungssituationen, wie unklaren Schwellungen von Gelenken oder Muskeln, reagieren sollten und an wen sie sich wenden können für eine rasche und fachkundige Behandlung.

Seltene Erkrankungen wie Hämophilie werden oft erst spät erkannt. Wie schätzen Sie die Sensibilisierung der Erstversorgenden in Österreich ein?

Ich erwarte bei einer seltenen Erkrankung nicht, dass sich alle

damit auskennen. Die Praxis zeigt jedoch, dass viele Kinderärztinnen und -ärzte ein gutes Bewusstsein für eine gesteigerte Blutungsneigung haben und entsprechende Tests veranlassen beziehungsweise Patient:innen an uns überweisen. Verzögerungen bei der Diagnosestellung entstehen am häufigsten in Situation, wo die Hämophilie in der Familie nicht bekannt war.

Wie ist Österreich im Bereich Hämophilie aufgestellt – sowohl in Bezug auf die Zahl der Spezialist:innen als auch auf die interdisziplinäre Betreuung?

Die interdisziplinäre Betreuung von Patienten mit Hämophilie und anderen Gerinnungsstörungen ist hierzulande gut. Gerade in Spitälern stehen Teams bereit, die Expertisen aus Pflege, Physiotherapie, Gerinnungserkrankungen und auch Psychotherapie vereinen.

Wir Gerinnungsexpert:innen sind landesweit gut vernetzt und haben erst kürzlich unsere gemeinsame „Leitlinie zur Hämophiliebehandlung in Österreich“¹ aktualisiert.

Auch die Österreichische Hämophilie Gesellschaft (ÖHG) ist sehr aktiv: Sie verbindet alle Behandelnden und Betroffenen und bietet Raum für Information, Austausch und Beratung. Hervorheben möchte ich an dieser Stelle das „Sommercamp“² – ein seit mehr als 50 Jahren jährlich stattfindendes Camp für Kinder und Jugendliche mit Blutgerinnungsstörungen, das mein Kollege Ao. Univ.-Prof. Dr. med. univ. Christoph Male-Dressler, DGKP Eva Wissmann und ich persönlich betreuen. ■

Priv.-Doz.ⁱⁿ Dr.ⁱⁿ med. univ. Katharina Thom
Oberärztin Abteilung für Pädiatrische Kardiologie/Kinderherzzentrum Wien und Gerinnungsambulanz für Kinder und Jugendliche, Spezialistin für Pädiatrische Kardiologie und Gerinnungsstörungen, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Medizinische Universität Wien

¹ https://bluter.at/wp/wp-content/uploads/2021/10/haemophilie_leitlinien.pdf

² <https://bluter.at/wp/arbeitsschwerpunkte-projekte>