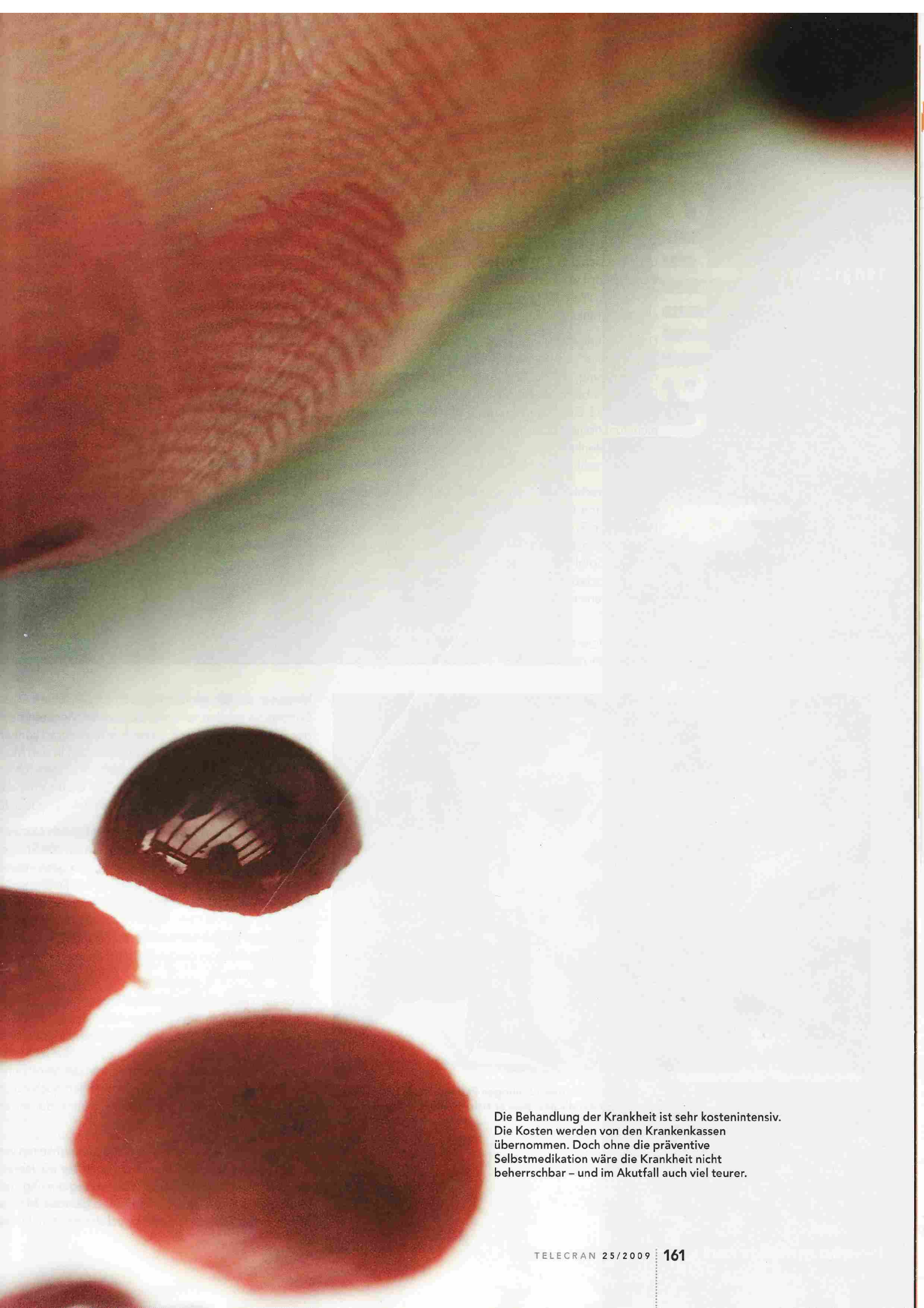


Die so genannte „Hämophilie“, die Bluterkrankheit, ist eine angeborene, erblich bedingte Blutgerinnungsstörung. Dank der Fortschritte in der Medizin führen die Betroffenen heutzutage ein relativ normales Leben, wenn auch mit einigen Einschränkungen.

Fotos: Tom Wagner

Hämophilie

Krankes Blut



Die Behandlung der Krankheit ist sehr kostenintensiv. Die Kosten werden von den Krankenkassen übernommen. Doch ohne die präventive Selbstmedikation wäre die Krankheit nicht beherrschbar – und im Akutfall auch viel teurer.

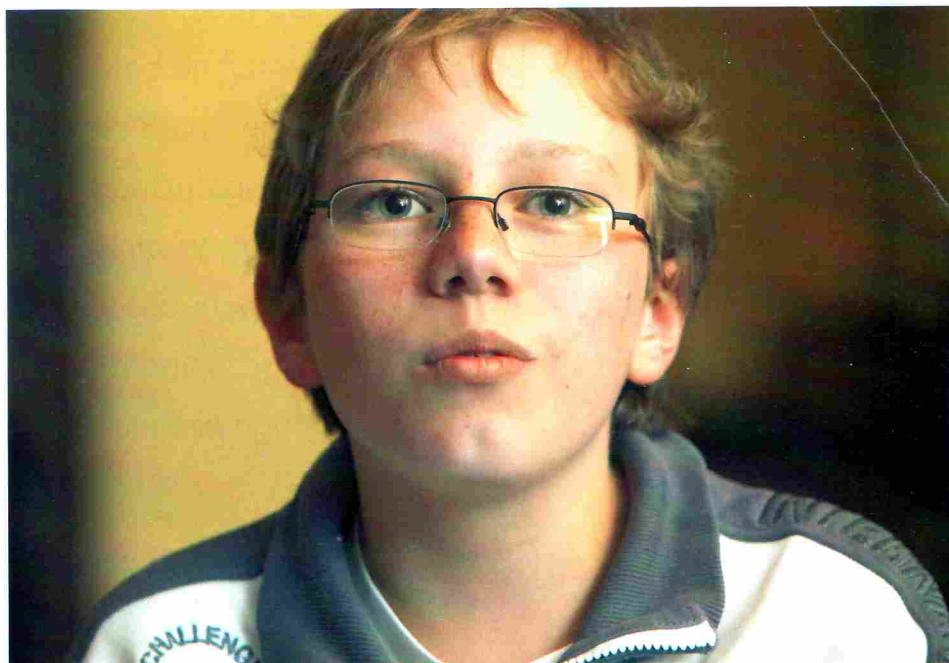
MARTINA FOLSCHIED
martina.folscheid@telecran.lu

Für ein Foto kann ich doch nicht einfach ein Fläschchen verbrauchen.“ Loïc reagiert ablehnend, als er gebeten wird, für ein Foto zu posieren und zu zeigen, wie er sich eine Injektion verabreicht. Erst als er hört, dass er nur so tun soll als ob, ist er beruhigt und lässt sich umstimmen. Der Junge mit dem blonden Wuschelkopf weiß um den hohen therapeutischen und finanziellen Wert des Gerinnungsmedikamentes, mit dem er seine Krankheit behandelt.

Der 13-Jährige ist Bluter, er leidet an der so genannten „Hämophilie“, einer angeborenen, erblichen Blutgerinnungsstörung, von der fast ausschließlich das männliche Geschlecht betroffen ist. Sie entsteht dann, wenn einer der rund 13 Gerinnungsfaktoren des Blutes entweder nicht funktioniert oder gänzlich fehlt. Blutungen können in den Gelenken, in den Muskeln oder in den inneren Organen, schlimmstenfalls im Gehirn, auftreten.

Es gibt verschiedene Formen der Erkrankung. Am häufigsten kommt die Hämophilie A vor, gefolgt von der Hämophilie B. Bei ersterer ist der Blutgerinnungsfaktor VIII betroffen, bei letzterer der Faktor IX. „Es ist wie ein Domino-Spiel“, erklärt Jean Claude Faber, Präsident der „Association luxembourgeoise des hémophiles“ (ALH). „Wenn nur ein Stein fehlt, fällt die ganze Kaskade nicht um.“

Selbst kleinere Wunden verschließen sich nicht oder nur sehr langsam von selbst. Und kleinere Verletzungen



Für den 13-jährigen Patienten Loïc ist es etwas Selbstverständliches, dass er sich regelmäßig Konzentrate injizieren muss.

können zu starken, großflächigen Blutungen führen. Diese Symptome werden schon in den ersten Monaten nach der Geburt sehr deutlich. Je nach Schweregrad können auch ohne Verletzung spontane Blutungen in den Muskeln oder Gelenken auftreten. Besonders letztere führen zu großen Schmerzen und können bei unzureichender Behandlung dazu führen, dass das Gelenk verkrüppelt.

An der Bluterkrankheit leiden hauptsächlich Männer. Der Grund: Die genetische Information für die Blutgerinnung liegt auf dem X-Chromosom, von dem Frauen zwei besitzen. Da somit die Erbinformation für Blutgerinnungsfaktoren zwei Mal vorliegt, kann durch das gesunde Gen am anderen X-Chromosom trotzdem der Blutgerinnungsfaktor hergestellt werden. Die Wahrscheinlichkeit, dass Gendefekte an beiden X-Chromosomen existieren, ist relativ gering.

Doch auch wenn die Krankheit bei Frauen nicht ausbricht, sind sie Überträgerinnen. Hat ein Mann das defekte Gen geerbt, bricht die Krankheit auf jeden Fall aus, denn er hat kein zweites X-Chromosom, um die fehlende Erbinformation auszugleichen. Außer der Vererbung tritt die Bluterkrankheit in manchen Fällen auch durch Spontanmutationen, sprich: zufällige Veränderungen des Erbguts auf.

Glücklicherweise sind die Behandlungsmöglichkeiten von Blutern heutzutage viel besser als noch vor 60 Jahren. Präventiv spritzen sich die Erkrankten regelmäßig den fehlenden Faktor, damit immer eine gewisse Menge davon im Blut vorhanden ist. Es wird also nicht mehr, wie



noch in den 50er-Jahren, bis zum Akutfall abgewartet, sondern im Voraus gehandelt.

„Wir sind die Dinosaurier, die überlebt haben“, sagt Carlo Lecuit lachend. Der 58-Jährige ist einer der etwa 20 bekannten Betroffenen im Großherzogtum, die sich zu der Vereinigung ALH zusammengeschlossen haben.

„Überlebt“ sagt Lecuit deswegen, weil in den 50er-Jahren, als er noch ein Kind war, die Behandlungsmöglichkeiten ebenfalls noch in den Kinderschuhen steckten. Die Behandlung war damals nur mit Frischplasma möglich, das unmittelbar verabreicht werden musste. 1963 gelang es einer amerikanischen Medizinerin, aus menschlichem Plasma das Protein Faktor VIII anzureichern. 1966 kam das erste Faktor-VIII-Medikament auf den Markt.

Anfang der 70er-Jahre gelang der Forschung durch die Herstellung lagerfähiger Hochkonzentrate ein entscheidender Durchbruch. So wurde den Patienten die Möglichkeit einer Selbstmedikation eröffnet. Risiken bestanden aber immer noch. Aufgrund von mangelnden Qualitätskontrollen steckten sich viele Patienten mit Hepatitis und ab den 80er-Jahren mit Aids an. Heutzutage hat sich das geändert. Die Produkte aus menschlichem Plasma sind so gereinigt, dass derartige Risiken fast ganz ausgeschlossen werden können. Außerdem können seit einigen Jahren Medikamente für Bluter auch künstlich in Zellkulturen produziert werden. Dafür werden Hamsterzellen genmanipuliert.

Heutzutage können Bluter ein relativ normales Leben führen: Kinder dürfen spielen und auch am Schulsport teilnehmen. Trotzdem müssen sie und ihre Eltern stets auf der Hut sein.

Gerade Blutungen im Gehirn sind sehr gefährlich.

Der 58-jährige Carlo Lecuit hat durch die Krankheit bereits einiges mitgemacht. Auch der neunjährige Dan (rechts) musste bereits mit Komplikationen kämpfen: In seinem Blut trat ein Hemmkörper auf, eine langwierige Behandlung war die Folge.



„Wenn nur ein Stein fehlt, fällt die ganze Kaskade nicht um.“

ALH-Präsident Jean Claude Faber über das Prinzip der Bluterkrankheit

Auch wenn die Behandlung weit fortgeschritten ist, müssen die Betroffenen im Alltag Acht geben. „Gewisse Sportarten mit hohem Verletzungsrisiko wie Fußball, Boxen oder Marathon dürfen Bluter nicht ausüben“, so ALH-Präsident Faber. Gerade Blutungen im Gehirn sind gefährlich, da die Schädeldecke sich nicht ausdehnt und das Gehirn nach unten ins Rückenmark gedrückt wird.

Jean Claude Faber war 25 Jahre lang medizinischer Direktor des Bluttransfusions-Zentrums des Roten Kreuzes. Nun reist der Hämatologe für die Weltgesundheitsorganisation in Entwicklungsländer, um dort an nationalen Blutprogrammen mitzuwirken. In seiner Berufslaufbahn arbeitete der Arzt drei Jahre lang, von 1981 bis 1983, im Hämophilie-Zentrum in Bonn, dem weltweit größten Zentrum für die Bluterkrankheit. Dort haben die Mediziner sehr viel Erfahrung mit der Erkrankung, darum sind alle luxemburgischen Patienten auch dort in Behandlung. Mittels komplizierter Testverfahren wird analysiert, welches Konzentrat zu welchem Patienten passt. Denn nicht jedes hilft jedem Erkrankten gleich gut.

Im Hämophilie-Zentrum erhält der Patient Testdosen, und aus anschließenden Laboranalysen werden so lange Produkte ausgegrenzt, bis das passende übrig bleibt. Außerdem ist das Zentrum eine Art Übungszentrale. Eltern müssen vor Ort lernen, ihren neugeborenen Kindern das Konzentrat in die Kopfvene zu spritzen. Ab einem bestimmten Alter lernen die Kinder dann, sich selbst das Medikament zu verabreichen. Mindestens zwei Mal pro Jahr reisen die Betroffenen nach Bonn, um sich Routineuntersuchungen zu unterziehen.

Die Behandlung der Krankheit ist sehr kostenintensiv. Ein Fläschchen mit dem Produkt kostet rund 1000 Euro. Davon benötigen viele Patienten zwei bis drei pro Woche. Die Kosten werden von den Krankenkassen übernommen. Doch ohne die präventive Selbstmedikation wäre die Krankheit nicht beherrschbar – und im Akutfall auch viel teurer. So nämlich könnte die Behandlung bei einem Sturz vom Fahrrad aussehen: Drei mal drei Fläschchen

am Tag, drei Wochen lang, damit sich ein etwas erhöhter Spiegel des Faktors im Blut ergibt.

Es gibt ein Schreckgespenst, vor dem jeder Bluter große Angst hat: der Hemmstoff, der bei 15 bis 25 Prozent der Patienten im Laufe ihres Lebens auftritt. Bei dieser Komplikation erkennt der Körper das Gerinnungsmedikament als etwas Fremdes an und bildet Antikörper, die den injizierten Blutgerinnungsfaktor neutralisieren. Meist entwickelt sich der Hemmkörper innerhalb der 20 ersten Injektionen, ausgelöst durch die Erstbehandlung beziehungsweise durch den Wechsel zu einem neuen Konzentrat.

Eine Therapiemöglichkeit ist das in Bonn entwickelte Immuntoleranzprotokoll. Im Immunsystem gibt es so genannte „immunkompetente“ Zellen, die die Antikörper produzieren. Wenn man diese hochgradig stimuliert, erleiden sie einen „Burnout“ und sterben schließlich ab. Dafür sind allerdings enorme Mengen an Medikamenten notwendig, außerdem ist die Therapie äußerst langwierig. Der neunjährige Dan kann ein Lied davon singen, er hatte

bereits mit einem Hemmkörper zu kämpfen.

Leicht ist es für ihn und Loïc sicher nicht, mit der Gewissheit zu leben, an der Bluterkrankheit zu leiden. Umso bemerkenswerter, wie selbstverständlich beide beispielsweise damit umgehen, dass sie sich regelmäßig das Medikament spritzen müssen. Freilich gibt es dennoch

Situationen, in denen die Kinder besonders aufpassen. Auf der Schlittschuhbahn zum Beispiel, oder in der Schule, wenn Streit entsteht. „Dann ziehe ich mich zurück, das ist mir zu gefährlich“, sagt Loïc. Er und Dan schaffen im Fall von Unwissenheit ihrer Mitschüler gerne Abhilfe und erklären auch schon mal zu Beginn des Schuljahres, was Hämophilie bedeutet und dass die Krankheit nicht ansteckend ist. Durch die Selbstmedikation zu Selbständigkeit erzogen, sind sie daran gewöhnt, ihr Schicksal in Bezug auf ihre Krankheit mit tatkräftiger Unterstützung ihrer Eltern selbst mitzugestalten.

„Wir sind die Dinosaurier, die überlebt haben.“

Carlo Lecuit über die schlechten Behandlungsmöglichkeiten in den 50ern

Weitere Infos auf der Webseite der „Association luxembourgeoise des hémophiles“ (ALH) unter www.alh.lu