

Frauen und Blutgerinnungsstörungen

Fokus auf Überträgerinnen und Bluterinnen

Auch Frauen können von Blutgerinnungsstörungen betroffen sein. Welche Auswirkungen kann das haben? Was bedeutet der Begriff Überträgerin? Und ist die Hämophilie nicht ausschließlich männlich? // Marion Bräuer

Um die oben genannten Fragen beantworten zu können, gibt es hier einen ganz kurzen Exkurs zu den wichtigsten Begriffsdefinitionen. Hämophilie bezeichnet streng genommen einen Faktor-VIII- (Hämophilie A) oder Faktor-IX-Mangel (Hämophilie B) sowie die erworbene Hämophilie, bei der der Körper selbst Antikörper gegen den eigenen Faktor VIII entwickelt. Andere Gerinnungsstörungen laufen unter „sonstige Blutgerinnungsstörungen“, wie zum Beispiel ein Mangel an Faktor I, II, V, VII, X, XI und XIII, das von-Willebrand-Jürgens-Syndrom (mit den III unterschiedlichen Typen), oder andere Blutplättchen-Störungen (Thrombozytopathien) wie zum Beispiel die Glanzmann-Thrombasthenie. Es gibt also neben der klassischen Hämophilie auch noch weitere vererbte Erkrankungen, die die Blutgerinnung negativ beeinflussen. Wenn man sich dessen bewusst ist, wird klar: Auch Frauen können davon betroffen sein.

Für wen ist das interessant? Meiner persönlichen Ansicht nach für uns alle: Jeder, der in diesem Bereich betroffen ist, hat vielleicht eine Mutter, Schwester, Frau oder Tochter, die ebenfalls betroffen oder involviert ist. Und nur wer gut informiert ist, kann sich gut für sich und andere einsetzen.

Weibliche Hämophile – gibt's die wirklich?

Männer sind Bluter, Frauen sind Überträgerinnen. So weit das landläufige Bild, das hier hinterfragt werden soll. Ich möchte dies in möglichst einfacher Form versuchen.

Beim typischen Erbgang der Hämophilie (A & B) geben Betroffene das defekte Gen (X-Chromosom) an ihre Töchter weiter. Diese so genannten Überträgerinnen vererben mit 50 %iger Wahrscheinlichkeit das Gen an ihre Söhne und Töchter weiter. Was kann man daraus ableiten?

- Auch Männer „übertragen“ also das betroffene Gen, und zwar zu 100 % an ihre Töchter. Sie sind also ebenfalls „Überträger“.
- Bekommen eine „Überträgerin“ und ein „Hämophiler“ eine Tochter, besteht die Chance, dass diese beide betroffenen Gene erbt und somit schwere Hämophilie hat.
- Und dann gibt es noch die Möglichkeit, dass bei der Vererbung auf die Tochter das gesunde X-Chromosom inaktiv ist und sie somit schwere Hämophilie hat.

Dazu kommt, dass auch so genannte Überträgerinnen durch ihren niedrigen Faktorspiegel Auswirkungen zu spüren bekommen, was erst langsam Beachtung findet. Überträgerinnen können somit ebenfalls Hämophilie – meist in milder Form, selten auch in schwerer Ausprägung – haben.

Weiters gibt es noch die erwähnten sonstigen Blutgerinnungserkrankungen, welche zwar seltener auftreten, dafür aber geschlechterunabhängig (die Vererbung geschieht dabei anders als bei Hämophilie A & B). Warum ist es wichtig, darüber zu schreiben und zu reden? Frauen und Mädchen erhalten statistisch betrachtet viel später und seltener eine Diagnose. Nur was anerkannt und beachtet wird, kann auch behandelt werden!

Welche Auswirkungen treten auf?

Nachdem die Bandbreite an Störungen, Formen und Schweregraden groß ist, sind auch die **Auswirkungen sehr unterschiedlich und individuell**. Trotzdem kann man sagen, dass Frauen neben den allgemeinen Auswirkungen wie Muskel- und Gelenksblutungen, Zahnfleisch- und Nasenbluten, etc., zusätzlich stärker von Unterleibsproblemen wie zum Beispiel eingebluteten Zysten betroffen sein können. Ich erspare euch die Details, ihr könnt euch vermutlich vorstellen, dass hier eine Reihe an Problemen auftreten kann, von denen Männer glücklicherweise aufgrund ihrer Anatomie verschont bleiben. Dazu kommt eine starke und teilweise extrem lange **Regelblutung**, die besonders bei den Blutplättchenstörungen manchmal nur durch Hormone in den Griff zu bekommen ist. Mit dem erhöhten Blutverlust während der Periode geht meist auch Eisenmangel einher, der – unbehandelt – ebenfalls Auswirkungen auf die Gesundheit hat.

Während der **Schwangerschaft** – und hier sind wir neben der Regel beim zweiten großen Punkt, der ausschließlich Frauen betrifft – kann es zu verschiedenen blutungsbedingten Komplikationen kommen. Diese können sowohl am Anfang und während der Schwangerschaft als auch während und nach der Geburt auftreten. All diese Punkte haben neben der körperlichen auch eine psychische Komponente, die nicht außer Acht gelassen werden sollte.

Diese **psychische Komponente** kann auch dazu führen, dass Frauen sich schuldig fühlen, weil sie ihrem hämophilen Sohn ein „defektes“ Gen übertragen haben. Gleiches kann natürlich auch bei Vätern in Bezug auf ihre Töchter auftreten. Allerdings sind die direkten Auswirkungen bei den Töchtern (Überträgerinnen) oft weniger schwerwiegend, und treten erst in der Generation der Enkelsöhne vollends zutage. Daher sehen Frauen sich häufig in der alleinigen Verantwortung. Und sie bedenken deshalb vielleicht nicht, dass auch sie selbst betroffen sind und sich neben ihrem Kind/ihren Kindern auch gut um sich selbst kümmern sollten. Auch dieser Bereich ist groß und wichtig, die ÖHG hat eigens das Mütterwochenende ins Leben gerufen, um hier Austausch und Unterstützung zu bieten.

Was tut sich in dem Bereich?

- Das European Hemophilia Consortium (EHC) hat seit diesem Jahr ein eigenes Frauenkomitee eingerichtet, um den Belangen von Frauen mehr Aufmerksamkeit zu widmen. Für Mai 2019 ein Kongress mit Fokus auf Frauen geplant.




Die Ziele sind klar: Aufklären und Vernetzen, um die Lage aller Betroffenen zu verbessern!

Dieser Artikel wurde uns von Marion Bräuer, Mitglied der Österreichischen Hämophilie-Gesellschaft (ÖHG), zur Verfügung gestellt.

Momentan gibt es einen einfachen Fragbogen, mit dem auf die Risiken für Frauen hingewiesen wird. Wenn mindestens zwei Kästchen angekreuzt werden, sollte Beratung bei einem Facharzt für Hämatologie oder im Hämophilie-Zentrum gesucht werden um eine mögliche Diagnose abzuklären.

EHC möchte Frauen stärker unterstützen

DIAGNOSIS QUIZ WOMEN & BLEEDING DISORDERS

<input type="checkbox"/>  Long-lasting bleeds (after a cut, a surgery ...)	<input type="checkbox"/>  Long-lasting and heavy nose bleeds (+10 min)	<input type="checkbox"/>  Long-lasting bleeds of the gums or after a tooth extraction
<input type="checkbox"/>  Family history of bleeding disorders	<input type="checkbox"/>  Heavy and/or long-lasting (+ 7 days) menstrual bleeds	<input type="checkbox"/>  Frequent and/or large bruises
<input type="checkbox"/>  Post-partum bleed	<input type="checkbox"/>  Lack of iron, anemia	<input type="checkbox"/>  Need of a transfusion