

Hämophilie:

Die Rolle der Konduktorin und ihre Auswirkung auf die Psyche

Vorwissenschaftliche Arbeit verfasst von

Katharina Hartl

Klasse 8.A

Betreuer: Dr. Michel Mareschal

Jänner 2020

BG/BRG Purkersdorf

3002 Purkersdorf, Herrengasse 4

Abstract

Ziel dieser vorliegenden vorwissenschaftlichen Arbeit ist es, die Rolle einer Konduktorin der Hämophilie und die Auswirkung auf deren Psyche aufzuzeigen.

Der erste Teil beschäftigt sich im Allgemeinen mit der Blutgerinnungsstörung Hämophilie, um einen Überblick über die sogenannte Bluterkrankheit zu verschaffen. Sowohl Geschichte, Therapie als auch die Vererbung der Hämophilie sind ein Thema. Außerdem wird die Bedeutung des Konduktorinnenstatus erläutert, sowie mit welchen medizinischen Problemen dieser verbunden ist, nachdem gerade dieser Aspekt von Außenstehenden zumeist unterschätzt wird.

Im zweiten Teil dieser Arbeit geht es um die Überträgerin selbst und um ihre Einstellung gegenüber der Hämophilie. Es werden die psychischen Belastungen und Herausforderungen in verschiedenen Entwicklungsphasen ihres betroffenen Kindes beschrieben.

Des Weiteren werden die Ergebnisse eines eigens erstellten Fragebogens, welchen 16 österreichische Konduktorinnen ausgefüllt haben, im empirischen Teil der Arbeit analysiert und dargestellt.

Das Hauptresultat meiner Recherche hat ergeben, dass betroffene Frauen zwar teilweise unter Schuldgefühlen leiden, diese jedoch kaum psychische Auswirkungen auf ihren Alltag haben.

Vorwort

Die Hämophilie begleitet mich bereits seit meiner Geburt, da mein Vater, Dr. Hubert K. Hartl, Hämophilie A hatte und ich somit selbst Konduktorin¹ dieser Blutgerinnungsstörung bin. Daher setze ich mich schon mein ganzes Leben lang mit diesem Thema auseinander und werde dies wohl auch in Zukunft machen. Aufgrund der regelmäßigen Teilnahme an verschiedensten Projekten und Events der Österreichischen Hämophilie Gesellschaft, der einzigen Patientenorganisation und medizinischen Fachgesellschaft in Österreich, stehe ich in gutem Kontakt zu Blutern. Da ich also selbst von der Gerinnungsstörung betroffen bin und somit mein Interesse an der Hämophilie sehr groß ist, habe ich mich dafür entschieden, dass meine vorwissenschaftliche Arbeit von diesem Themengebiet handeln soll.

Nachdem ich vor einigen Jahren erfahren habe, dass ich die Hämophilie nicht nur übertrage, sondern selbst auch eine verringerte Blutgerinnung habe, wollte ich mich näher mit dieser Thematik beschäftigen. Auf das Thema *Hämophilie: Die Rolle der Konduktorin und ihre Auswirkung auf die Psyche* bin ich durch einen familiären Diskussionspunkt, in dem es um das Leugnen eine Konduktorin zu sein geht, gekommen.

Es ist wichtig zu erwähnen, dass nicht alle Konduktorinnen vor der Geburt ihres Kindes wissen, dass sie Überträgerinnen von Hämophilie sind. Oft erfahren sie es im Laufe der ersten Monate, nachdem sie Hämatome auf dem Körper ihres Sohnes entdecken.

Einen großen Dank möchte ich an die 16 Mütter und besonders an Beate Lumesberger aussprechen, da sie sich mir anvertraut haben und es mir somit ermöglicht haben, den empirischen Teil meiner vorwissenschaftlichen Arbeit zu verfassen. Ebenfalls möchte ich mich herzlich bei der ÖHG, Thomas Schindl und Marion Bräuer für die Hilfe bei der Recherche bedanken.

Ebenfalls möchte ich erwähnen, dass mein Wissen durch die langjährige Auseinandersetzung mit der Hämophilie bereits fortgeschritten ist und ich daher Teile meiner Arbeit, ohne mich dabei durchgehend auf wissenschaftliche Primärquellen bezogen

¹ Überträgerin eines Gens, das bei einem Nachkommen zum Auftreten einer bestimmten Krankheit führt

zu haben, geschrieben habe. Auch durch Gespräche mit betroffenen Müttern, im Zuge der Mütterwochenenden der ÖHG², habe ich mein Wissen erweitert, welches ich in meiner Arbeit zum Ausdruck gebracht habe.

Gablitz, am 7. Jänner 2020

Katharina Hartl

² Österreichischen Hämophilie Gesellschaft

Inhaltsverzeichnis

| | | |
|----------|--|-----------|
| 1 | EINLEITUNG | 6 |
| 2 | HÄMOPHILIE | 7 |
| 2.1 | DIE DEFINITION DES BEGRIFFS „HÄMOPHILIE“ | 7 |
| 2.1.1 | <i>Die Geschichte der Hämophilie</i> | 8 |
| 2.1.2 | <i>Die Krankheit der Könige</i> | 9 |
| 2.1.3 | <i>Die Therapie bei Hämophilie</i> | 10 |
| 2.2 | DIE DEFINITION DES BEGRIFFS „KONDUKTORIN“ BEZOGEN AUF DIE HÄMOPHILIE ... | 11 |
| 2.3 | DIE VERERBUNG DER KRANKHEIT | 12 |
| 2.4 | MÖGLICHER AUFTRITT MEDIZINISCHER PROBLEME BEI KONDUKTORINNEN | 13 |
| 3 | MUTTER EINES HÄMOPHILEN KINDES | 16 |
| 3.1 | DER KINDERWUNSCH, DIE SCHWANGERSCHAFT UND DIE GEBURT | 16 |
| 3.2 | DIE ABNABELUNG VON DEN ELTERN | 17 |
| 3.3 | DER UMGANG MIT DER DIAGNOSE | 20 |
| 3.4 | DIE PSYCHISCHE BELASTUNG | 21 |
| 4 | EMPIRISCHER TEIL | 23 |
| 5 | FAZIT | 28 |
| | LITERATURVERZEICHNIS | 29 |
| | ABBILDUNGSVERZEICHNIS | 30 |
| | ANHANG | 31 |
| | INTERVIEW..... | 31 |
| | FRAGEBOGEN | 36 |

1 Einleitung

Da die Erbkrankheit Hämophilie eine seltene Krankheit ist, wurde auch die psychische Auswirkung der Diagnose in der Medizin bis jetzt noch nicht übermäßig erforscht. Aufgrund der daher eingeschränkten Literatur, bezüglich der Psyche einer Konduktorin, ist der größte Teil meiner vorwissenschaftlichen Arbeit von mir erarbeitet worden.

In dem von mir erstellten Fragebogen, welchen 16 betroffenen Frauen im Zuge eines Mütterwochenendes der Österreichischen Hämophiliegesellschaft (ÖHG) beantwortet haben, wird ein Einblick gegeben, wie diese von ihrer Erbanlage erfahren haben und wie sie psychisch damit umgingen. In einem Interview mit der Konduktorin Beate L. wird ein umfassender Einblick in die Gefühlswelt einer Überträgerin gegeben. Außerdem habe ich im April 2018 und April 2019 an den Mütterwochenenden teilgenommen, um mich intensiv mit dem Thema dieser Arbeit zu beschäftigen.

Aber was genau ist die Hämophilie und eine Konduktorin der Hämophilie? Kann diese auch unter der Blutgerinnungsstörung leiden und falls ja, in welchem Ausmaß können medizinische Probleme auftreten? Wie wird die Krankheit vererbt und wie sieht das Leben einer Konduktorin aus, wenn sie ein Kind mit der Diagnose Hämophilie zur Welt bringt? In dieser vorwissenschaftlichen Arbeit wird in Folge auf diese Fragen eingegangen.

2 Hämophilie

2.1 Die Definition des Begriffs „Hämophilie“

Die Hämophilie, auch Bluterkrankheit genannt, ist eine angeborene, lebenslang bestehende, geschlechtsgebundene (X-chromosomal) rezessiv vererbte Blutgerinnungsstörung. Personen mit Hämophilie haben eine Verminderung des Faktors VIII³ (Hämophilie A) oder des Faktors IX⁴ (Hämophilie B) aufgrund eines Defekts eines einzigen Proteins in der Gerinnungskaskade. Rund 940 Österreicher sind derzeit von dieser Erbkrankheit betroffen.

Der Defekt äußert sich durch Blutungen in Gelenken, der Muskulatur, in Weichteilen sowie in inneren Organen. Diese chronische Erkrankung kann bei ungenügender Behandlung zu frühzeitigen Arthrosen, Schmerzen, irreversiblen Gelenkschäden, lebensbedrohlichen Blutungen sowie zu einer Gehbehinderung, Immobilisierung und Invalidität führen.

Seine Faktor-Restaktivität⁵ kann man durch eine Blutabnahme bestimmen lassen. Bei Menschen ohne Hämophilie liegt diese zwischen 50% und 100%. Die Symptomatik ist abhängig von der Faktor VIII oder Faktor IX Aktivität. Daher unterscheidet man bei beiden Formen in vier Schweregrade, die genetisch festgelegt sind:

- Schwere Hämophilie: 0% - 1% Restaktivität
- Mittelschwere Hämophilie: 1% - 5% Restaktivität
- Leichte Hämophilie: 5% - 15% Restaktivität
- Sub-Hämophilie: 15% - 50% Restaktivität

Die so genannte Restaktivität wird durch das Ausmaß der Verminderung des betroffenen Gerinnungsfaktors bestimmt. Sie gibt indirekt an, wie stark das Ausmaß zur Blutungsneigung ist.

³ Blutgerinnungsfaktor

⁴ Blutgerinnungsfaktor

⁵ an der Blutgerinnung beteiligter Eiweißstoff

Bei der schweren bis mittelschweren Hämophilie können sogenannte Spontanblutungen, Blutungen ohne erkennbare äußere Ursachen, ohne traumatische Einwirkung auftreten. Diese Form der Krankheit äußert sich oft erstmals mit dem Mobilitätsbeginn von Säuglingen, wenn das Kind zu krabbeln beginnt. Subkutane Hämatome und Gelenksblutungen, vor allem im Hüftgelenk oder der Oberschenkelmuskulatur, sind oft die ersten Hinweise für diese besondere Form der Gerinnungsstörung.

Bei der leichten Form sowie bei der Sub-Hämophilie sind Spontanblutungen eher selten. Respektive Verletzungen sowie chirurgische und zahnheilkundliche Eingriffe stellen die Hauptmanifestation dar. Oft wird diese Form der Erkrankung erst im Erwachsenenalter diagnostiziert.

Fast ausschließlich Männer sind von der Hämophilie betroffen. In seltenen Fällen können auch Frauen von der schweren Form der Hämophilie betroffen sein, wenn das gesunde X-Chromosom inaktiv ist. Frauen fungieren daher meist als Überträgerinnen des Gendefektes (Konduktorinnen). Häufig haben Konduktorinnen Sub-Hämophilie, mit verstärkter Menstruation und dem Risiko von Nachblutungen bei großen Operationen. Erfreulich ist die beginnende Aufmerksamkeit und die Organisation von Frauen mit Gerinnungsstörungen um Aufmerksamkeit sowie Unterstützung im Umgang mit der Erkrankung zu bekommen.

(vgl. Hartl/Pabinger-Fasching, 2000, S. 6)

2.1.1 Die Geschichte der Hämophilie

Hämophilie ist eine erstmals im 2. Jahrhundert nach Christus dokumentarisch festgehaltene Erbkrankheit. In allen Teilen der Welt und allen Zeitepochen hat es diese mit gleichbleibender Häufigkeit von 1:10.000 bei der männlichen Bevölkerung gegeben. Erstmalige Berichte traten in Babylon Mitte des 5. Jahrhunderts auf.

Im Jahr 1828 nannte ein Arzt, Dr. Friedrich Hopff aus Würzburg, nachdem die Vererbbarkeit bereits gezeigt werden konnte, die Erkrankung Hämophilie. Obwohl man die Hämophilie schon am Anfang des 19. Jahrhunderts mit Blutgerinnungsstörungen in Verbindung brachte,

konnte dies erst gegen Ende des 19. Jahrhunderts, durch bereits existierende Tests zur Blutgerinnungsdauer, bewiesen werden. Robert Feissly, Internist aus Lausanne, postulierte erstmals 1924, dass der Grund für Hämophilie ein plasmatischer Defekt ist. Die Wissenschaftler Patek und Frederick Winslow Taylor stellten 1937 fest, dass durch die Zugabe einer aus normalem Plasma gewonnenen Globulin Fraktion die Gerinnungsneigung von Menschen mit Hämophilie beseitigt werden kann. Mit dieser Entdeckung wurde das Fehlen eines Gerinnungsfaktors im Blut von Hämophilen bewiesen.

(vgl. Rachinger, 2000, S. 3)

2.1.2 Die Krankheit der Könige

Wie bereits erwähnt, war die Hämophilie im 19. Jahrhundert kein Mysterium mehr. In einigen europäischen Fürsten- und Königshäusern grassierte die Krankheit in den letzten 200 Jahren, weshalb die Erkrankung als „königliche Krankheit“ bezeichnet wurde. Zahlreiche Nachforschungen haben mittlerweile ergeben, dass es sich bei der „königlichen Krankheit“ um Hämophilie B gehandelt hat.

Ein klassisches Beispiel dafür ist der Stammbaum der englischen Königsfamilie. Königin Victoria von England (1819 - 1901) war Konduktorin der Hämophilie und gab diese an einige ihrer Nachkommen weiter.

Ein weiteres bekanntes Beispiel ist der Zarensohn Alexej (1904 - 1918). 1915 nahm sein Vater den Elfjährigen Knaben zu einer Frontbesichtigung mit. Bei der Eisenbahnfahrt stieß der Bub bei der Abfahrt mit dem Gesicht gegen die Fensterscheibe. Dieser leichte Zusammenstoß entwickelte sich zu einer lebensgefährlichen Blutung, die sich durch starkes Nasenbluten äußerte. Die Blutung konnte von einer Schar Ärzten nicht gestoppt werden.

Genealogen stellten fest, dass alle Bluter der europäischen Fürsten und Königshäuser eine gemeinsame Ahnin haben, nämlich Königin Viktoria von Großbritannien (1819 – 1901). Man sagt sogar, dass sie die Fürstengeschlechter halb Europas „verpestet“ hätte.

In ihrem Erbgut befand sich erstmals eine Anlage für die Hämophilie, welche sie drei ihrer neun Kindern vererbte. Zwei davon waren ihre Töchter: Prinzessin Alice und Prinzessin Beatrice. Durch sie kam die Bluterkrankheit weiter in die Herrscherhäuser Spaniens, Hessens, Russlands und Preußen.

(vgl. <https://www.haemophilie.org/haemophilie/diagnose/geschichte-der-haemophilie>)

2.1.3 Die Therapie bei Hämophilie

Als Basis der Hämophilie-Therapie gilt das Gerinnungsfaktor⁶-Konzentrat. Dank jahrzehntelanger Erfahrung ist bekannt, dass durch die Zufuhr des verminderten oder fehlenden Gerinnungsfaktors die Störung im Ablauf der Gerinnung behoben werden kann. Dies gilt allerdings nur, sofern keine weiteren Gerinnungsstörungen vorliegen und die Konzentration des Faktors nach der Verabreichung im Blut im Normalbereich liegt.

Derzeit sind sowohl für Hämophilie A als auch für Hämophilie B Konzentrate verfügbar, die die zur Behandlung notwendigen Gerinnungsfaktoren enthalten. Durch diese Therapie kann eine schwere Erkrankung für eine gewisse Zeitspanne (einige Stunden bis Tage), in der der Blutgerinnungsfaktor angehoben ist, völlig behoben werden. Dabei gibt es normalerweise keine akuten Nebenwirkungen, da bei Menschen ohne Hämophilie die Gerinnungsfaktoren üblicherweise vorhanden sind. Nur in seltenen Fällen kommt es zur Abstoßung des Faktors im Blut.

Bei den Konzentraten unterscheidet man zwischen Gerinnungsfaktorkonzentraten, die aus menschlichem Blutplasma hergestellt werden und gentechnisch entwickelten Gerinnungsfaktorkonzentraten. Bei dem genetisch hergestellten Konzentrat wird der Blutgerinnungsfaktor durch gezüchtete, von Tieren abstammenden Zellen erzeugt. Ein wichtiger Schritt bei der Herstellung ist, den Gerinnungsfaktor zu reinigen um eventuelle schädliche Substanzen und Krankheitserreger wie Viren entfernen zu können.

⁶ Maßstab für die Wirksamkeit des Blutgerinnungsfaktors, gibt an wie viel Präparat in einem bestimmten Zeitraum umgesetzt wird

Es gibt derzeit zwei Arten der Therapie: die prophylaktische⁷ Therapie und die Therapie bei Bedarf. Beide der genannten Therapien kann man als sogenannte „Heimtherapie“ bei sich zu Hause durchführen.

Durch regelmäßige Zufuhr des Gerinnungsfaktors sollte bei der prophylaktischen Therapie eine bestehende Konzentration im Blutplasma nicht unterschritten werden. Das heißt, dass die Patienten im Durchschnitt 3-Mal wöchentlich ein Faktor-Präparat intravenös⁸ infundieren⁹, dessen Dosis mit dem Behandlungszentrum abgestimmt wurde. So können Patienten Spontanblutungen so gut wie komplett ausschließen. Etwa 90% aller Patienten wählen die Form der Heimbehandlung.

Bei der Behandlung bei Bedarf wird der Gerinnungsfaktor tatsächlich erst im Falle einer Blutung verabreicht. Jedoch müssen bei der Dosierung das Körpergewicht und die Art der Verletzung beachtet werden.

(vgl. Pabinger-Fasching/Eichinger/Kyrle, 2000, S. 25-30f.)

2.2 Die Definition des Begriffs „Konduktorin“ bezogen auf die Hämophilie

Eine Konduktorin ist eine Überträgerin oder Anlageträgerin einer Erbanlage, die eine bestimmte Eigenschaft mit sich trägt. In der Regel ist bei Frauen die Hämophilie nur auf einem der zwei X-Chromosomen lokalisiert. Das bedeutet, dass sie noch ein weiteres, „gesundes“ X-Chromosom haben und die Erkrankung bei ihnen nicht oder nur in einer sehr abgeschwächten Form auftritt. Daher übertragen die Frauen die Hämophilie, ohne selbst daran zu erkranken.

Ein Hinweis, Konduktorin der Hämophilie zu sein ist, wenn der Vater, ein Sohn oder Angehörige der Verwandtschaft mütterlicherseits an Hämophilie erkrankt ist.

⁷ vorbeugend

⁸ in eine Vene hinein

⁹ einführen

Eine Konduktorinnen ist eine:

- Tochter einer Person mit Hämophilie
- Mutter eines hämophilen Sohnes und wenn in der Familie mindestens eine weitere Person Hämophilie hat/ in der Familie mindestens eine weitere Konduktorin bekannt ist
- Mutter von mehreren Kindern mit Hämophilie

Da sich die Krankheit in den meisten Fällen nicht durch Symptome bei den Überträgerinnen bemerkbar macht, wissen einige Frauen vor der positiven Diagnose ihres erkrankten Kindes meist gar nicht, dass sie ihm diese Anlage übertagen haben.

2.3 Die Vererbung der Krankheit

In der Hämophilie wird die Krankheit über das Geschlechtschromosom, das X-Chromosom vererbt. Da Männer jeweils ein X- und ein Y-Chromosom haben und Frauen zwei X-Chromosome, besteht bei der Schwangerschaft einer Konduktorin das Risiko zu 50% einen Sohn mit der Gerinnungsstörung zu bekommen.

Bei der Geburt einer Tochter besteht ebenfalls die Möglichkeit, dass diese zu 50% Konduktorin der Krankheit ist. Dadurch, dass Frauen aber zwei X-Chromosomen haben, ist die Hämophilie in der Regel nur auf einem lokalisiert und die Krankheit tritt nicht oder in einer nur sehr abgeschwächten Form auf. In seltenen Fällen, wenn das gesunde X-Chromosom inaktiv ist, kann auch eine Frau schwere Bluterin sein.

Zur Veranschaulichung habe ich diese Grafik gewählt:

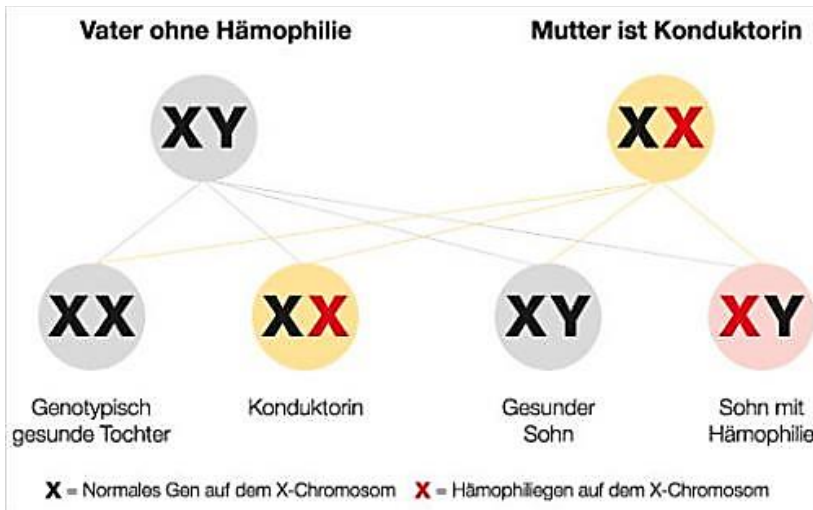


Abbildung 1: Vererbungsschema der Hämophilie

(vgl. <https://shg.ch/de/haemophilie/vererbung>)

2.4 Möglicher Auftritt medizinischer Probleme bei Konduktorinnen

Als Trägerin der Hämophilie kann diese einen erheblichen Einfluss auf die Gesundheit und das Leben haben. Laut Lehrbüchern sind Konduktorinnen gesund, jedoch zeigen Erfahrungen, dass diese Aussage nur beschränkt richtig ist.

Übermäßige oder langanhaltende Menstruationsblutungen können besonders schwierig für junge Mädchen sein, die sich möglicherweise von Familie und Freunden isolieren. Auch das Versäumen von der Schule oder sozialen Ereignissen aufgrund von Schmerzen, Unannehmlichkeiten oder der Angst, die Kleidung zu beschmutzen, ist häufig der Fall. Zudem sind sich viele Trägerinnen nicht bewusst, dass ihre Symptome abnormal sind und sie suchen keinen ärztlichen Rat auf. Selbst wenn sie es tun, sind die Betreuer über Blutungsstörungen nicht immer gut informiert und die richtige Diagnose ist schwer zu bekommen. Mädchen und Frauen mit Blutgerinnungsstörungen werden generell erst viel später diagnostiziert als männliche Betroffene. Dies kann das Selbstbewusstsein, ihren Bildungsweg und auch die Gesundheit eines jungen Mädchens negativ beeinflussen.

Schwere und langanhaltende Menstruationsblutungen, die zu Schmerzen führen, können auch Probleme für bereits berufstätige Frauen verursachen. Frauen müssen teilweise für einen längeren Zeitraum, manchmal sogar einen ganzen Monat, wegen starker Blutungen eine Auszeit von der Arbeit nehmen, was ihre Berufswahl oder ihren beruflichen Erfolg beeinflussen könnte.

(vgl. World Federation of Hemophilia, 2012, S. 18f)

Dr. Cornelia Wermes hat eine Befragung mit über 300 Konduktorinnen durchgeführt mit dem Ergebnis, dass über 70% der befragten Frauen bereits selbst Blutungskomplikationen erlebt haben.

Dabei handelt es sich um folgende Blutungen:

- verstärkte und verlängerte Menstruationsblutungen
- Blutungen während oder nach der Geburt
- Neigung zu blauen Flecken
- häufiges Nasenbluten
- Nachblutungen nach Operationen und Zahnextraktionen
- ein Bruchteil der befragten Frauen hatten bereits Gelenksblutungen

Betroffene Frauen mit ausgeprägter Blutungsneigung tendieren zu einer Blutarmut, auch Eisenanämie genannt. Belastende Müdigkeit und Schlappeheit sind häufige Begleiterscheinungen. Da dies von Ärzten und der Umgebung nicht immer allzu ernst genommen wird, tritt bei betroffenen Konduktorinnen zusätzlich ein Gefühl von Verunsicherung auf.

Vor allem vor folgenden Ereignissen sollten Konduktorinnen ihre Gerinnungswerte in einem Hämophilie Zentrum oder einer Gerinnungsambulanz überprüfen lassen:

- Operation
- Schwangerschaft

Jedoch gibt es auch viele Konduktorinnen, die in ihrer Lebensweise in keiner Weise eingeschränkt sind. Daher ist man als Konduktorin nicht zwangsläufig auch „Bluterin“, kann es aber sein.

3 Mutter eines Hämophilen Kindes

3.1 Der Kinderwunsch, die Schwangerschaft und die Geburt

Spätestens bei dem Wunsch ein Kind zu bekommen, ist es wichtig seinen Partner offen und ehrlich über die Bluterkrankheit Hämophilie aufzuklären. Oft ist es schwierig für Konduktorinnen zuzugeben, dass sie diejenigen sind, die die Erbkrankheit übertragen und brauchen teilweise mehrere Jahre, um ihrem Partner dies anzuvertrauen. Jede Frau geht jedoch anders damit um. Die einen erzählen jedem einzelnen Partner von dem Gendefekt, andere wollen auf den richtigen Moment warten.

Wichtig bei der Planung einer Schwangerschaft, wenn man Konduktorin der Hämophilie ist, ist es seine Blutgerinnungswerte vorab in einem Hämophiliezentrum oder einer Gerinnungsambulanz überprüfen zu lassen. Da sich der Gerinnungsfaktor der Frau im Laufe der Schwangerschaft und Geburt deutlich verändert, ist eine Gerinnungsanalyse im Verlauf der Schwangerschaft nicht mehr aussagekräftig. Sollten daher Blutungen während der Schwangerschaft auftreten, ist es wichtig die exakten Gerinnungswerte zu kennen, um eine adäquate Behandlung erhalten zu können. Für schwangere Konduktorinnen ist es ebenfalls wichtig in einer Klinik zu entbinden, die Erfahrung mit Gerinnungsstörungen hat, oder an ein Hämophiliezentrum angeschlossen ist.

Es besteht bereits die Möglichkeit durch eine Fruchtwasseruntersuchung schon vor der Geburt des Kindes zu erfahren, ob das Ungeborene Hämophilie hat oder nicht. Jedoch bringt diese Untersuchung Risiken mit sich, weshalb sich viele Frauen dagegen entscheiden. Mithilfe einer Ultraschalluntersuchung hat man die Möglichkeit zumindest das Geschlecht in Erfahrung zu bringen und sich im Falle eines Sohnes bereits in einem Hämophiliezentrum beraten zu lassen.

Für die Geburt ist eine interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen GynäkologInnen, Hebammen, GerinnungsspezialistInnen und KinderärztInnen Voraussetzung, um Risiken bei der Geburt minimieren zu können. Während und nach einer spontanen Geburt kann es bei Konduktorinnen zu einer verstärkten Blutungsneigung kommen. Im Falle eines

Kaiserschnittes besteht das Risiko von Wundheilungsstörungen. Es ist wichtig, die Gerinnungsmedikamente bereits im Kreissaal und später auch auf der Entbindungsstation in Vorrat zu haben.

Grundsätzlich können Kinder mit Hämophilie normal entbunden werden. Jedoch sollte sicherheitshalber, für den Fall einer Verletzung, genügend Gerinnungsfaktor für das Neugeborene vorhanden sein. Nach der Entbindung ist es wichtig das Kind genau zu untersuchen, am besten von einem Kinderarzt, der mit der Hämophilie bereits vertraut ist. Um auch innere Verletzungen ausschließen zu können muss eine Ultraschall-Untersuchung der inneren Organe und des Gehirns erfolgen. Durch eine Nabelschnurblutprobe kann die Diagnose Hämophilie schlussendlich eindeutig bestätigt werden. Man kann davon ausgehen, dass das Neugeborene auch bei der Diagnose Hämophilie durch den spontanen Geburtsakt geschützt ist und keine Blutungen auftreten. Somit wird die Therapie mit dem Faktorkonzentrat erst zu einem späteren Zeitpunkt nötig.

(vgl. <https://www.myhaemophilie.org/leben/kleinkinder/konduktorin>)

3.2 Die Abnabelung von den Eltern

Den Wunsch seinen Kindern ein unabhängiges, erfülltes, selbstbewusstes Leben zu ermöglichen haben alle Eltern. Die Hämophilie kann, muss jedoch nicht, einen enormen Einfluss auf die Erziehung eines betroffenen Kindes haben und die Familiendynamik beeinflussen. Bereits ein neugeborenes Kind kann Eltern überfordern. Zudem fühlen sich Eltern eines hämophilen Kindes, die das erste Mal in Kontakt mit der Blutgerinnungsstörung treten, oftmals der Herausforderung, ein betroffenes Kind zu umsorgen, nicht gewachsen. Gerade in der Anfangsphase können Eltern noch nicht richtig einschätzen, wie sie in verschiedensten Situationen handeln sollen. Es besteht die Möglichkeit, dass diese Sorge um das körperliche Wohlbefinden des Sohnes zu einer Überbehütung führt. Die übersteigerte Sorge kann bis zur Isolierung des Kindes führen, da ihm Entscheidungen abgenommen werden oder der natürliche Bewegungsdrang unterdrückt wird. Dies führt oft zur Unselbständigkeit und zu vermindertem Selbstwertgefühl, die Bewegungserfahrung

fehlt und das Kind wird unsicher. Daher ist es wichtig von klein auf mit einem besonderen Auge sein Kind zu begleiten, ihm vielseitige Bewegungserfahrungen zu ermöglichen und es in seiner Entwicklung bestmöglich zu unterstützen. Je natürlicher und selbstverständlicher der Umgang der Eltern mit der Faktorgabe und der prophylaktischen Gabe der Präparate ist, umso selbstverständlicher wird dies für das Kleinkind. Ein weiteres Ziel ist es, das Kind zu stärken und ihm das Selbstvertrauen zu geben, sich beginnend ab dem Volksschulalter eigenständig zu spritzen. Damit werden die Kinder und heranwachsenden Jugendlichen selbständiger und können unabhängiger in ihren Aktivitäten werden. Denn mit der Eigenverantwortung für die Prophylaxe werden Auseinandersetzungen und Machtkämpfe mit den Eltern vermindert.

Es ist auch wichtig, dass Babysitter, Schulen, Kindergärten etc. über die Erkrankung Bescheid wissen, um im Notfall richtig reagieren zu können.

Die ersten Lebensjahre:

Kinder begeben sich ab dem 3. Monat aus der unbeweglichen Rückenlage in die Bauchlage, ab dem 6. Monat auf „allen vier Füßen“ und ab zirka 12 Monaten erkunden sie ihre Umgebung auf zwei Beinen. Dieser Bewegungsdrang führt bei betroffenen Kindern zu einem erhöhten Verletzungsrisiko. Wichtig ist es bei Auffälligkeiten, Hämatomen an Muskeln oder Gelenken, sowie bei Bewegungsauffälligkeiten sofort einen Arzt/Ärztin aufzusuchen, damit Folgeschäden verringert und vermieden werden.

Diese Phase der Entwicklung ist oftmals die schwierigste für Eltern. Sie müssen lernen wie sich eine Blutung bei ihrem Kind äußert, wann es notwendig wird ins Hämophiliezentrum zu fahren, wann es nur ein normaler entwicklungsbedingter Wachstumsschmerz und wann eine Gelenksblutung vorhanden ist. Zu diesem Zeitpunkt lernen Eltern das selbstständige verabreichen der Prophylaxe und sie müssen sich regelmäßigen Arztbesuchen unterziehen, was das Familienleben anfangs komplett auf den Kopf stellen kann.

Die Kindergarten- und Schulzeit:

Im Alter von sechs bis zehn Jahren, beginnen die Kinder sich für ihre Krankheit zu interessieren. Durch vereinfachte Erklärungen ist es auch für diese verständlich, dass in

ihrem Blut ein Stoff fehlt, der lebensnotwendig ist. Zudem ist es in diesem Lebensabschnitt besonders wichtig den Kindern immer wieder zu verdeutlichen, dass es für sein Wohlbefinden äußerst wichtig ist, die Prophylaxe zu spritzen.

Nicht nur der Betroffene, sondern auch seine Mitschüler und Mitschülerinnen zeigen Interesse an der Krankheit. Durch Referate und Aufklärungsmaterial können die Mitschüler für diese Erkrankung und den Umgang damit sensibilisiert werden. Das stärkt die Gruppendynamik und beugt Vorurteilen vor. Besonders wichtig ist es, für den Notfall das Präparat in Kombination mit einer Spritzbox parat zu haben, falls die Rettung gerufen werden muss.

Die Teenagerzeit:

In der Entwicklungsphase zum Teenager nabelt sich das Kind allmählich von seinen Eltern ab. Besonders bei Teenagern, die eine Krankheit haben und in ihren Kindesjahren ein „überbehütetes Muttersöhnchen“ waren, besteht das Risiko, dass sie zu einem Einzelgänger werden. Um dies zu verhindern sind Jugend-Camps essenziell. Denn aufgrund der Seltenheit der Hämophilie ist es schwer Kontakt zu Mitbetroffenen aufzubauen. In den Camps lernen die Jugendlichen andere Betroffene kennen, den Betroffenen wird die Angst vor der Selbstinjektion genommen, wodurch sich ein normaler Umgang mit der Erkrankung entwickelt und ihr Selbstbewusstsein gestärkt wird.

Mit der Pubertät kommen viele heranwachsende Männer in eine Phase der Rebellion, in der sie oftmals das Spritzen verweigern. In diesem Fall ist es umso wichtiger den Betroffenen von erfahrenen Betroffenen aufklären zu lassen und sie auf die vermeidbaren Folgeschäden aufmerksam zu machen.

Ab einem individuellen Alter, ungefähr ab zehn bis vierzehn Jahren, ist das Kind ein sogenannter „aktiver Mitspieler“ beim Bewältigen der Hämophilie. Vom selbstständigen Spritzen der Prophylaxe bis hin zum eigenständigen Bestellen des Präparates, kann der Junge die prophylaktische Therapie ab dem 14. Lebensjahr sogar ablehnen. Durch die Selbstbehandlung des Teenagers wird er ein Stück unabhängiger und lebt ein relativ „normales“ Leben.

Ab dem Moment, in dem der Jugendliche mit der Selbstbehandlung, dem Mischen des Faktorkonzentrats, der Dosierung, der Selbstinjektion, der Entsorgung der Spritze und der Dokumentation der Behandlung vertraut ist, hat er sich in Bezug auf seine Krankheitsversorgung von seinen Eltern abgenabelt.

3.3 Der Umgang mit der Diagnose

Oft wird von Menschen das Wort „Krankheit“ als etwas Negatives aufgefasst und sie beginnen eine betroffene Person wie etwas Zerbrechliches zu behandeln. Die Konduktorin präferiert daher zu sagen, dass ihr Kind an einer Erkrankung leidet oder mit leichten Einschränkungen leben muss. Die Familie und die Umgebung werden trotzdem ersucht auf diese Rücksicht zu nehmen, da es am Anfang sehr schwierig sein kann, mit der Hämophilie warm zu werden. Viele Ärzte kennen sich nicht richtig mit der Hämophilie aus und die Erkrankung wird oftmals schlimmer dargestellt, als sie tatsächlich ist. Doch nach anfänglichen Schwierigkeiten, wenn man mit der Gerinnungsstörung vertraut ist und das Stechen im Griff hat, wird es von Tag zu Tag einfacher mit der Hämophilie umzugehen.

Zu den Anfangsschwierigkeiten gehört jedoch nicht nur das Spritzen des Faktors, sondern auch das Verarbeiten der Diagnose. Denn zu wissen, dass man dem eigenen Kind eine Erkrankung vererbt hat, kann Betroffene in einen großen Schock versetzen. Besonders wenn man noch nie von der Blutgerinnungsstörung gehört hat. Zudem wird auch gesagt, dass es schlimmer ist, die Familie und das Umfeld zu trösten und aufzuklären, als selbst zu lernen mit der Diagnose umzugehen. Der Aufklärungsbedarf ist insofern wichtig, da viele Menschen den Begriff „Bluter“ kennen, jedoch nicht wissen, dass der Glaube, dass Betroffene schon bei einem kleinen Schnitt in den Finger verbluten, falsch ist.

Auch wenn der Interviewten keine direkten Vorwürfe gemacht wurden, da sie ihrem Sohn die Hämophilie übertragen hat, tätigten manche Verwandten rücksichtslose Aussagen. Angehörige legten der Konduktorin auch ihr Leid offen, indem sie von ihren schlaflosen Nächten erzählten, aufgrund der Sorge um das betroffene Kind, was für die Betroffene unverständlich waren. Denn besonders die Konduktorin durchlebt in diesem

Lebensabschnitt eine schwere Zeit, in der ihr durch Unterstützung des Umfeldes ein paar Sorgen genommen werden könnten.

3.4 Die psychische Belastung

Viele Trägerinnen der Hämophilie, wie auch andere Frauen, die eine genetische Erkrankung übertragen, erfahren Schuldgefühle. Sie haben das Gefühl haben, dass sie keine Kinder haben sollten, da die Möglichkeit besteht, eine Blutgerinnungsstörung weiterzugeben oder eine Tochter zu bekommen, die sich im Laufe ihres Lebens dieselbe Frage stellen muss.

Zudem besteht oft die Angst keinen Partner zu finden der das Risiko akzeptiert, eventuell einen Sohn mit Hämophilie oder eine Tochter mit derselben Erbanlage zu bekommen. Denn Männer oder ihre Familien sind oft voreingenommen, was es bedeutet ein Kind mit Hämophilie auf die Welt zu bringen.

(vgl. World Federation of Hemophilia, 2012, S. 18f)

Konduktorinnen der Hämophilie, die sich ihres Gendeffekts bewusst sind, leben mit dem Wissen, mit einer fünfzig prozentigen Wahrscheinlichkeit einen Sohn mit Hämophilie zur Welt zu bringen.

Laut einer Studie der *National Society of Counselors* denken Frauen, dass sie auf diese Herausforderung gut vorbereitet sind, sie jedoch mehr Traurigkeit erfahren, als sie es erwartet hätten. Daher sollte der Familie, Patientenorganisationen, Genberater/Genberaterinnen und der Konduktorin selbst bewusst sein, dass sich die Erfahrungen der Überträgerinnen im Laufe ihres Lebens verändern. Betroffene Frauen würden daher von genetischer Beratung in verschiedenen Lebensabschnitten profitieren.

Manche Konduktorinnen wissen nicht einmal ihren Trägerstatus¹⁰ und wollen diesen auch nicht erfahren. Gründe für die Verhüllung sind, dass es emotional schmerzhaft und schwierig ist, mit seinem Kind über das genetische Risiko zu reden. Auch Schuldgefühle können eine Rolle spielen, da man schließlich selbst das Gen vererbt hat. Überträgerinnen,

¹⁰ Blutgerinnungsstatus der Konduktorin

die bereits ein betroffenes Kind haben, sind eher davon betroffen, Selbstbeschuldigung und Schuld zu erfahren und den Wunsch nach weiteren Kindern, im Vergleich zu Trägerinnen ohne betroffene Kinder, aufzugeben. Mehrere Studien über Konduktorinnen haben bereits die Entscheidung bezüglich des Fortpflanzungsverhaltens und Einstellungen gegenüber der Pränataldiagnostik¹¹ untersucht und herausgefunden, dass die Angst, die Mutation an ein Kind weiterzugeben, dazu führt, dass sich viele Frauen bewusst gegen Kinder entscheiden. Die pränatale Diagnostik dient sowohl der Entscheidung über die Abtreibung eines betroffenen Fötus als auch zur psychologischen Vorbereitung auf ein Kind mit Hämophilie. In einer finnischen Studie mit 167 weiblichen Verwandten ersten Grades von Betroffenen hat man herausgefunden, dass nur 16% die Schwangerschaft abbrechen würden, wenn der Fötus betroffen wäre. Die langfristigen, psychologischen Auswirkungen einer pränatalen Diagnostik scheinen nicht negativ zu sein.

Einige Frauen haben Schuldgefühle und machen sich Vorwürfe, dass sie ihrem Sohn die Blutgerinnungsstörung vererbt haben. Eine befragte Konduktorin ist sich sogar sicher, dass jeder Mensch, der Schuld an der Krankheit eines anderen Menschen hat, mit Schuldgefühlen zu kämpfen hat. Andere Frauen, die nie größere Probleme mit ihrem Sohn gehabt haben, erklären, dass sie sich nicht schuldig fühlen und es für sie einfach so ist.

(vgl. National Society of Genetic Counselors, 2017)

¹¹ vorgeburtliche Diagnostik

4 Empirischer Teil

Im Zuge des ÖHG-Mütterworkshops, an dem ich mit großer Freude teilnehmen durfte, habe ich 16 Konduktorinnen einen von mir erstellten Fragebogen geben dürfen und auf folgende Fragen diese Antworten bekommen.

Anfangs möchte ich mich bei allen Müttern bedanken, die meinen Fragebogen so offen beantwortet haben. Ohne ihnen hätte dieser Teil meiner Arbeit nicht entstehen können.

1. Wie kamst du mit der Diagnose „Konduktorin der Hämophilie“ zurecht? Was waren deine ersten Gedanken:

Häufig wurde auf diese Frage mit dem Satz „Warum ich?“ oder „Warum mein Kind?“ geantwortet.

Der Großteil der Frauen wusste vor der Geburt ihres Sohnes nichts von der Erkrankung Hämophilie, da ihnen die Anlage für die Blutgerinnungsstörung nicht von einem Elternteil übertragen worden war, sondern das X-Chromosom eine Spontanmutation durchlaufen hat. Daher war die Diagnose für sie anfangs ein großer Schock verbunden mit dem Zweifel, wie man die Situation mit einem chronisch kranken Kind meistern könnte. Auch Schuldgefühle waren bei ihnen ein Thema, da sie schließlich diejenigen sind, die ihren Kindern die Hämophilie vererbt haben.

Die Frauen, die bereits seit ihrer Kindheit wussten, dass sie Konduktorin sind, gaben an, gelassener mit der Situation umgegangen zu sein. Denn oft ist es so, dass ihr Vater oder ein naher Verwandter Hämophilie hat. Die Frauen waren so bereits mit der Krankheit vertraut. Eine von ihnen antwortet: „Es ist so und es ist nicht änderbar“.

Manchen Konduktorinnen ging es anfangs allerdings nicht so gut mit der Diagnose: „Als ich erfuhr, dass mein Sohn Hämophilie hat, habe ich mich gefühlt, als ob mich ein Zug überfährt.“

Auch wie der Partner auf die Erbkrankheit reagieren würde, beschäftigte einige Frauen. Schließlich ist, obwohl man sie schon sehr gut behandeln kann, Hämophilie eine nicht zu unterschätzende Blutgerinnungsstörung.

2. Wie und wann hast du erfahren, dass du Konduktorin bist? (14)

Wie in der vorigen Frage schon erwähnt, ist ein Teil der Betroffenen mit dem Wissen aufgewachsen, dass sie wahrscheinlich Konduktorinnen der Hämophilie sind. Diese haben es einerseits durch Familienmitglieder erfahren und die Diagnose wurde durch eine gentechnische Untersuchung festgestellt.

Erstaunlicherweise wussten jedoch rund zwei Drittel der befragten Mütter nichts von ihrer Erbanlage. Erst nach der Geburt ihrer Kinder und der Diagnose Hämophilie, haben sie sich testen lassen und erfahren, dass sie Überträgerinnen sind.

3. Hat der Gedanke ein hämophiles Kind bekommen zu können deinen Kinderwunsch beeinträchtigt? Warum?

Der Großteil, wie in der vorigen Frage schon vorweggenommen, wussten bis zur Entbindung nichts von ihrem Schicksal. Daher konnten sie diesbezüglich keine Entscheidung bei ihrem ersten Kind treffen. Jedoch gaben die meisten an, dass auch wenn sie es gewusst hätten, es kein Ausschlusskriterium gewesen wäre.

Zwei von 16 Frauen entschieden sich, aufgrund der Diagnose ihres ersten Kindes, kein zweites zu bekommen.

Auf Grund der kontinuierlichen Forschung und Entwicklung der Präparate entscheiden sich immer weniger Frauen ihren Wunsch nach Kindern aufzugeben.

4. Hattest du Angst, dass die Schwangerschaft riskanter als andere wird?

Keine einzige der befragten Frauen hat diese Frage mit „Ja“ beantwortet. Es gab für keine von ihnen einen Beleg, dass für Konduktorinnen ein erhöhtes Risiko bei Schwangerschaften besteht. Das könnte daran liegen, dass sie bis zu diesem Zeitpunkt noch keine Komplikationen mit ihrer Blutgerinnung hatten, denn wie man weiß, sind auch Konduktorinnen in einem gewissen Maß anfälliger für Blutungen als

andere Frauen. Lediglich zwei Frauen belastete der Gedanke, dass dem Säugling bei der Entbindung etwas passieren könnte.

5. Wie hast du dich als „Mutter mit Spezialaufgabe“ gefühlt?

„Mutter mit Spezialaufgabe“, das Motto der Frauen. Auch wenn die meisten von ihnen anfangs ängstlich waren und sich mit ihrer neuen Aufgabe überfordert gefühlt haben, sagen alle, dass sie sich durch Kontakt und Hilfe von anderen Müttern gestärkt und nun auch sicherer fühlen. Einige haben auch zur viel Unterstützung deren Familie und Umgebung viel Kraft und Halt bekommen. Laut eigenen Angaben sei dies auch das Wichtigste, die Krankheit zu akzeptieren. „Ich bin froh unsere Kinder zu haben, Hämophilie ist zwar eine schwere Krankheit, aber man kann heute sehr gut damit leben“.

Auch durch die regelmäßigen Krankenhausbesuche empfanden einige Mütter die Blutgerinnungsstörung als immer weniger belastend. Denn durch das ständige Beobachten von Kindern in Rollstühlen und anderen lebensbedrohlichen Erkrankungen ließ das Schicksal ihres eigenen weniger schlimm erscheinen.

Ein kleiner Teil hat sich trotz der neuen Herausforderung von Anfang an stark gefühlt. Jedoch gibt es auch seltene Fälle, in denen die Mütter anfangs sehr traurig und in sich gekehrt waren, weil sie die Fakten anfangs nicht verstehen wollten oder konnten.

Schlussendlich kann jede von sich behaupten, dass sie an ihrer besonderen Aufgabe gewachsen und stärker geworden ist.

6. Hast du dich speziell auf die Erziehung deines Kindes vorbereitet? Wie?

Über die Erziehung haben sich die wenigsten im Voraus Gedanken gemacht. Sie wollten und wollen immer noch ihr Kind genau wie jedes andere behandeln und ganz „normal“ erziehen. Als es soweit war, haben sich die Frauen über das Spritzen erkundigt und in Erfahrung gebracht, in welchen Situationen es heikel werden könnte. Doch im Großen und Ganzen wollten sie ihrem Kind eine möglichst normale

Kindheit ermöglichen. Das Wichtigste dabei ist, offen mit der Krankheit umzugehen, dem Kind den nötigen Freiraum zu gewähren und es in möglichst allem zu unterstützen.

Einige Frauen haben sich jedoch schon vor der Geburt über die Behandlungsmethoden und den Umgang mit der Krankheit informiert. Durch Gespräche mit Ärzten und Ärztinnen, anderen Müttern oder durch das Lesen von Büchern haben sie die für sich nötigen Informationen über die Hämophilie bekommen.

7. Hattest du Zweifel an dir selbst, dass du es nicht schaffen könntest/kannst? In welchen Situationen?

Zirka jede zweite Mutter hatte schon einmal Zweifel an sich selbst. Überwiegend verzweifelten sie beim Spritzen der Prophylaxe, da sie Angst hatten dies nicht zu meistern zu können oder, dass sie darauf vergessen könnten und ihr Sohn dadurch größere Hämatome bekommt.

Wie bereits in Frage 5 erwähnt, äußerte sich bei manchen der Zweifel eher in Traurigkeit. Wenige Frauen gaben an, aufgrund des Schockes sehr in sich gekehrt gewesen zu sein.

Nur wenige folgen von Anfang an der Devise: „Wir schaffen das“. Einen großen Beitrag dazu leistet oftmals der Partner und die eigene Familie, die den Müttern den Rücken stärken.

8. In wie fern ist dir der Austausch mit betroffenen Müttern wichtig?

In diesem Punkt sind sich alle Betroffenen einig: Sie brauchen einander und der Kontakt zu anderen Müttern ist ihnen sehr wichtig. Alle Mütter haben bereits ähnliche Erfahrungen gemacht, deshalb sind sie sehr dankbar dafür, sich Frauen, die dasselbe durchleben, öffnen zu können und sich gegenseitig zu haben. Untereinander helfen sie sich Probleme zu lösen, mit verschiedenen Situationen

umzugehen und beim Bekämpfen jeglicher Ängste. „Für Mütter mit Spezialaufgabe ist ein gutes Netzwerk mit Gleichgesinnten sehr wichtig.“

Eine Frau gab sogar an, dass sie erst durch den Austausch mit den anderen Müttern mit der Hämophilie zurechtkommen konnte.

9. Gibt dir dein Kind Schuld daran, dass es von Hämophilie betroffen ist?

Laut der befragten Mütter war das noch nie ein Thema bei ihnen. Einige Kinder sind noch zu jung, sodass sich die Mütter darüber noch keine Gedanken machen. Doch auch die Frauen, die bereits einen älteren Sohn haben, meinten, dass ihnen nie ein Schuldvorwurf gemacht worden ist.

10. Beeinträchtigt Hämophilie euer Familienleben?

Für die befragten Müttern stellt die Hämophilie keinen allzu großen, bis gar keinen Störfaktor im Familienleben dar. „Ich würde eher beeinträchtigen sage, mit den Jahren wird's immer besser“, damit gemeint ist das regelmäßige Verabreichen der Spritzen und der Arztbesuche.

Das Planen von Urlauben, kann Betroffene jedoch herausfordern. Die Frage wieviel man von dem Präparat mitnimmt hängt davon ab, wohin man fährt und wo das nächste Hämophilie-Zentrum ist.

5 Fazit

Diese vorliegende vorwissenschaftliche Arbeit gibt einen Einblick in die Rolle der Konduktorin der Hämophilie und mit welcher psychischen Auswirkung sie bei einer positiven Diagnose ihres Kindes eventuell zu rechnen hat. Durch den persönlichen Kontakt mit betroffenen Frauen, intensiver Recherche und umfangreicher Auseinandersetzung mit dem Thema bin ich zu dem Entschluss gekommen, dass Betroffene Frauen unter einer psychischen Auswirkung leiden können, dies aber nicht zwingend der Fall ist.

Meine Recherche hat ergeben, dass eine Konduktorin anfangs immer sehr mit der Diagnose kämpft. Durch eine gute Aufklärung, Kontakt zu anderen betroffenen Müttern und offenem Umgang mit der Erkrankung wächst sie jedoch von Tag zu Tag in ihre Rolle. Sowohl ein guter Rückhalt als auch ein starker Zusammenhalt in der Familie und im sozialen Umfeld sind ebenfalls sehr wichtig.

Selbstverständlich wird die Konklusion dieser Arbeit nicht auf jede einzelne Konduktorin zutreffen. Doch aufgrund der vielen persönlichen und tiefgehenden Gespräche über Erfahrungen, die Frauen im Laufe ihres Lebens gemacht haben und den Einblick in ihre Gefühlswelt, bin ich zu dieser Schlussfolgerung gekommen.

Zudem wird in dieser Arbeit aufgezeigt, dass Konduktorinnen auch unter einer Blutgerinnungsstörung leiden können. Sowohl bei Operationen als auch bei einer Schwangerschaft sollte sie daher bekannt geben Konduktorin der Hämophilie zu sein, um eventuelle Problemsituationen vorbeugen zu können. Auch alltägliche Beschwerden wie starke Menstruationsblutungen, Hämatome und Nasenbluten können bei betroffenen Frauen unangenehm und verstärkt auftreten.

Literaturverzeichnis

Printmedium:

Eichinger, Sabine; Hartl, Hubert; Kyrle, Paul; Pabinger-Fasching, Ingrid; Rachinger, Markus: Hämophilie. Die Antwort. In: Sammelband. ÖHG und Wyeth-Genetics Institute. Hämophilie. Erste Auflage. Eggendorf: Eschig Verlag, 2000

Internetquellen:

National Society of Genetic Counselors: "It was a lot Thougher than I Thought It would be". A Qualitative Study on the Changing Nature of Being a Hemophilia Carrier. Online: 26. Mai 2017. Als Download: Lippe_et_al_2017-Journal_of_Genetic_Counseling.pdf [letzter Zugriff: 20.12.2019]

Shire Deutschland GmbH: Geschichte der Hämophilie. Krankheit der Könige. URL: <https://www.haemophilie.org/haemophilie/diagnose/geschichte-der-haemophilie> [letzter Zugriff: 15.10.2019]

Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft: Wie wird Hämophilie übertragen? Die Vererbung der Hämophilie. 2018. URL: <https://shg.ch/de/haemophilie/vererbung> [letzter Zugriff: 16.10.2019]

Shire Deutschland GmbH: Die Mutter als Konduktorin. Wenn Du das Hämophilie-Gen in Dir trägst. URL: <https://www.myhaemophilie.org/leben/kleinkinder/konduktorin> [letzter Zugriff: 12.11.2019]

World Federation of Hemophilia: "Carriers and Women with Hemophilia". Online 2012. Als Download: <https://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1471.pdf> [letzter Zugriff: 03.01.2020]

Abbildungsverzeichnis

Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft: Vererbungsschema der Hämophilie. 2018. URL: <https://shg.ch/de/haemophilie/vererbung> [letzter Zugriff: 16.10.2019]

Anhang

Interview

Im Zuge meiner Arbeit habe ich eine österreichische Konduktorin, Beate Lumesberger, interviewt. Beate hat einen zehn jährigen Sohn, der das Hämophilie-Gen von ihr geerbt hat. Dieses Interview ermöglicht einen guten Einblick in das Leben einer Konduktorin.

Seit wann wissen Sie, dass Sie Konduktorin sind und wie haben Sie es erfahren?

Beate: Ich weiß es seit 2011, durch den Niklas. Der Niklas ist 2010 auf die Welt gekommen und mit einem guten Jahr, also im April 2011 haben wir die Diagnose gekriegt, dass der Niklas schwere Hämophilie A hat und in Folge dessen wurde ich getestet, ob das von mir ist oder es eine Spontangeschichte ist. Also weiß ich es jetzt sei 9 Jahren.

Wie haben Sie sich gefühlt, als Sie erfahren haben, dass Sie Konduktorin sind?

Beate: Das war ziemlich eine harte Zeit, weil wir haben das eben erfahren und vorher kriegst du die Diagnose, dass dein Kind, so wie du am Anfang glaubst, schwer krank ist und die Ärzte heben das ja auch nicht von Anfang an so gut vermittelt, dass das ja eigentlich gar nicht so schlimm ist. Im ersten Moment denkst du, dass dein Kind tot krank ist quasi und dann verdaust du mal die erste Diagnose und dann kriegst du 14 Tage später die Diagnose, dass dein Kind wegen dir tot krank ist. Das war dann schon ziemlich heftig. Noch dazu war ich damals in der 7. Woche schwanger, mit der Anja. Da war das dann auch so bisschen das Thema, dass wir die nächste Schwangerschaft überdenken müssen, wo ich dann gesagt hab, ich bin schon schwanger. Inzwischen schaut das alles schon ganz anders aus. Aber am Anfang war das schon sehr schwierig damit umzugehen, dass das eigentlich auch noch du bist, die diesen Gendeffekt weitergibt.

Gibt es in Ihrer Familie jemanden mit Hämophilie?

Beate: Nein, gar nicht. Ich bin spontan, es ist meine ganze Familie getestet worden. Wir sind eine sehr große Familie mit 8 Kindern, der Papa leben nicht mehr und ja. Sind alle im AKH getestet worden und nein nur ich.

Was ist Ihre persönliche Definition von Hämophilie?

Beate: Phu, definiere Hämophilie. Also ich sehe die Hämophilie jetzt nicht wie eine Erkrankung, ich sehe sie vielleicht ein bisschen wie eine Einschränkung. Aber nach Anfangsschwierigkeiten, wenn man das Stechen dann im Griff hat ist es eigentlich für den Niklas, der jetzt neun ist, gehört das zur Routine, dass er halt jeden zweiten Tag einen Stich macht. Aber auf Grund der guten Versorgung geht es uns gut, aber natürlich ist es eine blöde Diagnose. Lassen wir die Kirche im Dorf.

Haben Sie danach bewusst entschieden, keine Kinder mehr zu bekommen?

Beate: Ja. Aber wäre ich zehn Jahre jünger gewesen, hätte ich es wahrscheinlich nicht gemacht, aber ich war bei der Anja dann 35. Ich wollte immer zwei Kinder, der Steffan hat immer sogar an drei gedacht, aber ich habe mich dann schon sehr bewusst unterbinden lassen. Aber auch aufgrund meines Alters. Jetzt würde ich es überhaupt nicht mehr so sehen. Ich würde niemanden empfehlen deswegen kein Kind zu bekommen. Aber am Anfang war das schon ein Schock.

Hätten Sie sich gegen Kinder entschieden, wenn Sie Ihre Diagnose gekannt hätten?

Beate: Darüber lässt es sich im Nachhinein leicht reden. Ich glaub, wenn ich gewisse Zeit gehabt hätte, es verdauen zu können, beziehungsweise einen Vater gehabt hätte, der Hämophilie hat und ich das mitbekommen hätte [...] wäre es kein Problem gewesen. Wenn der Niklas jetzt eine Tochter bekommt in 20 Jahren, bekommt die mit, dass er sich spritzt.

Ich glaub nicht, dass seine Tochter da Angst haben müsste es ihrem Partner zu sagen oder Kinder zu bekommen, weil die bekommt das ja als nix schlechtes mit. Ich glaube, wenn ich es mit 20, 25 erfahren hätte und ich auf dem Wissensstand von jetzt wäre, würde ich zu 100% Kinder bekommen. Die Frage ist halt, ob man den Wissensstand hat. Also das ist kein Thema keine Kinder zu bekommen. Man sieht das ja bei den Konduktorinnen, die damit aufgewachsen sind, haben die meisten Kinder und ich glaub, dass die gar kein Problem damit haben.

Hatten Sie ein schlechtes Gewissen, dass Sie Ihrem Sohn Hämophilie übertragen haben?

Beate: Ahm ja. Ich weiß noch, irgendwie nach gefühlten Jahren, es waren maximal Monate, weiß ich noch, dass ich zu meinem Mann gesagt hab, ob er schon einmal darüber nachgedacht hat, dass er mit einer anderen Frau ein gesundes Kind bekommen hätte können. Damals war seine Reaktion total empört, wie ich so etwas denken kann. Das war sehr beruhigen, denn da habe ich gemerkt, der denkt wirklich keine Sekunde daran, aber es war oft schon so, dass man denkt: „Die Schiegereltern denken sich auch, oh nein, die überträgt Hämophilie A. Hätte er sich nicht eine gesunde Frau suchen können?“ Also ich habe schon sehr damit gehadert, aber jetzt ist alles weg. Ich kann nur sagen, Aufklärung ist das Wichtigste. An dem fehlt es einfach, wie ich schon gesagt habe, die Ärzte klären dich nicht auf. Ich bin seit neun Jahren Konduktorin, es gibt keinen Ausweis oder irgendwas. Ich war Krampfadern operieren und ich sag denen, dass ich Konduktorin von schwerer Hämophilie A bin und irgendwie wird das unterschätzt. Das ist irgendwie so ein Widerspruch. Auf der einen Seite ist es so: „Achtung, du darfst nicht mehr operieren, bevor du nicht in einem Hämophilie-Zentrum warst.“ und auf der anderen Seite wird es nicht beachtet. Die wollten mir dann so einen Faktor spritzen und haben dann schon in St. Pölten mit der Hämophilie-Ambulanz Kontakt aufgenommen und sie haben sich auf irgendwas anderes geeinigt. [...]

Wie ist Ihre Familie und Ihr Umfeld damit umgegangen, dass Sie Konduktorin von Hämophilie sind?

Beate: Es war ganz witzig, weil es hat ein Arzt zu uns gesagt, dass das Schlimmste in den nächsten Wochen sein wird, unser Umfeld und die Familie zu trösten. Also im ersten Moment habe ich nichts damit anfangen können, aber es war wirklich so. Wir haben das mitgeteilt, niemand hat so wirklich gewusst, was das ist. Jeder weiß, was ein Bluter ist, aber jeder glaubt, dass das heißt, dass man sich schneidet und verblutet. Du hast extrem viel Aufklärungsbedarf, wenn das noch nicht in der Familie war. Wir haben auch anfangs im Kindergarten Schwierigkeiten gehabt, im Nachhinein minimalst, aber damals war das trotzdem schon zu viel. Wie sich das dann eingespielt hat und die im Kindergarten gemerkt haben, dass er eigentlich alles mitmachen kann und es super funktioniert, war irgendwie so ein Moment [...] ab dem es Berg auf gegangen ist.

Hat Ihnen irgendjemand Vorwürfe aufgrund der Situation gemacht?

Beate: Nein. Aber das warn immer wieder diese Aussagen in der Familie: „Du weißt ja gar nicht wie es uns jetzt damit geht, seitdem wir von dieser Diagnose wissen. Wir können überhaupt nicht schlafen.“, es war immer irgendwie so, wo du halt sagst, erzähl das doch irgendwem anderen, aber nicht mir. Das war wirklich wie der Doktor Stangl, glaub ich, gesagt hat, dass mit dem, dass es das Schlimmste sein wird, die Familie zu beruhigen. Das war schon sehr mühsam immer wieder. Ich habe mir das schon sehr zu Herzen genommen. Mein Mann hat immer nur gesagt, dass ich das ignorieren soll. Aber ich dachte mir schon immer: „Das gibt’s doch nicht!“ Man erwartet sich jetzt eh nicht die riesen Unterstützung, aber zumindest, dass die sich nicht bei dir ausjammern. Ich habe da schon ein paar Erinnerungen im Kopf, wo man da schon dran gehadert hat und wo man nicht wusste, was die wirklich gedacht haben. Ich weiß nicht, als der Stefan angefangen hat Stich zu machen und ich nicht. Und da wars auch so: „Aha, warum mach das jetzt der Stefan und nicht die Mama?“ Aber ich glaub, dass das niemand so meint, aber dass die Leute batschat sind, damit umzugehen. Sie drücken sich halt einfach batschat aus.

Haben Sie Bedenken, dass Ihr Sohn Ihnen die Schuld geben könnte?

Beate: Also ich habe da viel mit Bluter-Jungs von der ÖHG drüber geredet. Ich habe da so eine Aussage im Kopf, dass das ganz normal ist und in der Pubertät zu 100% so ist. Ich weiß jetzt nicht was mehr weh tut: „Mama ich hasse dich!“, oder „Mama, wegen dir habe ich Hämophilie!“. Das ist normal in der Pubertät. Ich würde das sogar verstehen, weil ich hab von meiner Mutter Krampfadern geerbt und das geht mir voll auf die Nerven. Ich sage es ihr halt nie, weil ich rücksichtsvoll bin, aber ich könnte mir vorstellen, dass wenn wir viel gestritten hätten, ich ihr das vorgehalten hätte. Ich glaub schon, dass das passieren wird. Wenn das mein einziges Problem wird, dann ist das ok. Ich glaub, da gibt's noch viele andere Dinge, die er mir vorwerfen kann, weil egal ob man jetzt ein gesundes oder „eingeschränktes Kind hat, du machst Fehler. Ich glaube schon, dass es kommt, hoffe aber, dass ich es so leicht wegstecke, wie ich es jetzt glaub. Das wird kommen und es ist so.

Fragebogen

Hämophilie die Rolle der Konduktorin und ihre Auswirkung auf die Psyche

*Anfangs will ich euch für die Bereitschaft **danken**, dass ihr mir diese Fragen beantwortet. Der Fragebogen ist anonym und wird ausschließlich für den empirischen Teil meiner Vorwissenschaftlichen Arbeit (VWA) genutzt.*

1. Wie kamst du mit der Diagnose „Konduktorin der Hämophilie“ zurecht? Was waren deine ersten Gedanken?

2. Wie und wann hast du erfahren, dass du Konduktorin bist?

3. Hat der Gedanke ein hämophiles Kind bekommen zu können deinen Kinderwunsch beeinträchtigt? Warum?

Ja
 Nein

4. Hattest du *Angst*, dass die Schwangerschaft riskanter als andere wird?

Ja
 Nein
 Anmerkung:

5. Wie hast du dich als „Mutter mit Spezialaufgabe“ gefühlt?

6. Hast du dich speziell auf die Erziehung deines Kindes vorbereitet? Wie?

7. Hattest du Zweifel an dir selbst, dass du es nicht schaffen könntest/kannst? In welchen Situationen?

8. In wie fern ist dir der Austausch mit betroffenen Müttern wichtig?

9. Gibt dir dein Kind Schuld, dass es von Hämophilie betroffen ist?

10. Wie gehst du damit um?

11. Beeinträchtigt Hämophilie euer Familienleben?

Was ich noch wissen sollte:

Danke

Selbstständigkeitserklärung

Ich erkläre, dass ich diese vorwissenschaftliche Arbeit eigenständig angefertigt und nur die im Literaturverzeichnis angeführten Quellen und Hilfsmittel benutzt habe.

Gablitz, am 14. Jänner 2020

Ort, Datum

Unterschrift