

Das von Willebrand Syndrom ist etwas Besonderes.



Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft
Association Suisse des Hémophiles
Società Svizzera Emofilia

www.shg.ch



Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft
Association Suisse des Hémophiles
Società Svizzera Emofilia

von Willebrand Syndrom

Was ist das?

Das von Willebrand Syndrom (vW-Syndrom) ist die häufigste Blutgerinnungsstörung:

- **1 % der Bevölkerung** ist betroffen, wobei sich die Krankheit unterschiedlich stark ausprägt. Dies ist sehr viel im Vergleich zur Hämophilie, wo auf 10'000 Menschen nur ein Patient betroffen ist.
- Nach wie vor ist **das vW-Syndrom in der Öffentlichkeit praktisch unbekannt**, da ein Grossteil der Betroffenen meist nur leichte Symptome aufweist.
- Das vW-Syndrom ist eine **chronische, vererbare Krankheit**.
 - Betroffene werden ein Leben lang davon begleitet.
 - Eine Heilung ist leider nicht möglich.
 - Mit den heute verfügbaren **Therapien** können Betroffene ein **fast uneingeschränktes Leben** führen.



von Willebrand Syndrom

Hintergründe

Der **von Willebrand Faktor (vWF)** ist das Bindeglied zwischen der Gefäßwand der Venen und der Blutplättchen und schützt andere wichtige Gerinnungsfaktoren (Gerinnungsfaktor VIII) vor zu schnellem Abbau.

- Der vWF wird freigesetzt, sobald sich eine Blutgefäßwand verletzt.
- Patienten mit vW-Syndrom haben einen Mangel und/oder einen nicht funktionierenden vWF.

Die verschiedenen Typen des vW-Syndroms:

Typ 1

- Verminderte Produktion von normal funktionierendem vWF.
- Betrifft ca. **70%** der Patienten mit vW-Syndrom.

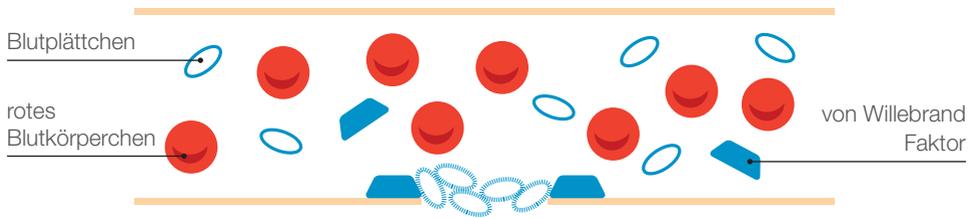
Typ 2

- Störungen der Funktion des vWF.
- Betrifft ca. **30%** der Patienten mit vW-Syndrom.

Typ 3

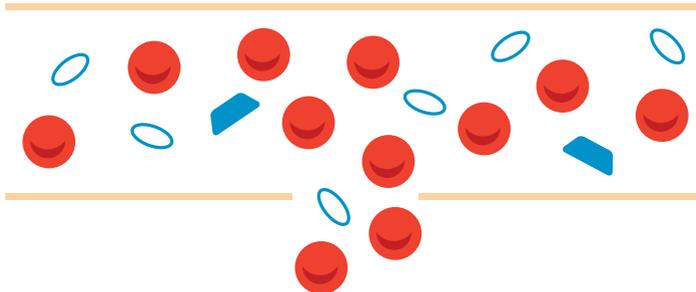
- Beinahe vollständiges Fehlen des vWF.
- Betrifft ca. **1%** der Patienten mit vW-Syndrom.

Gesundes Blutgefäßes



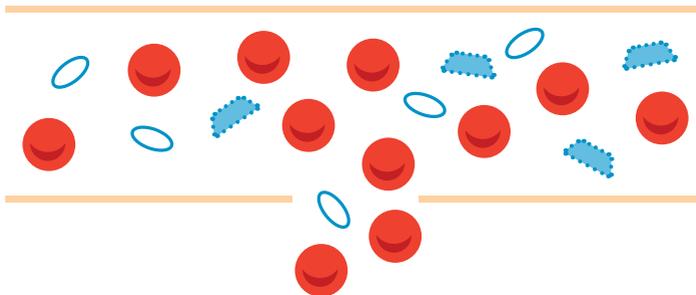
Bei einer Beschädigung des Blutgefäßes bewirkt der vorhandene vWF den Verschluss durch ein Blutgerinnsel.

vW-Syndrom Typ 1 und 3



Es ist zu wenig funktionierendes vWF vorhanden, um die beschädigte Gefäßwand effektiv zu verschliessen.

vW-Syndrom Typ 2



Der vorhandene vWF hat einen Defekt, was die Bildung eines Blutgerinnsels erschwert.

von Willebrand Syndrom

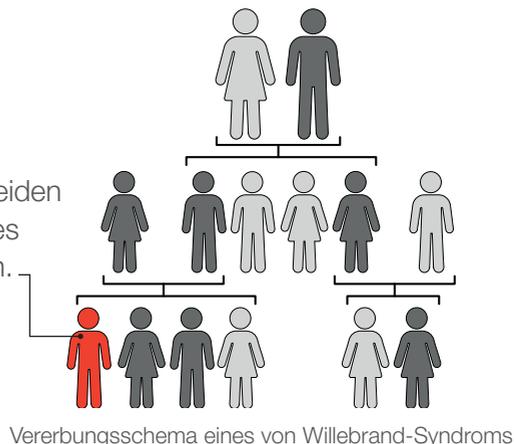
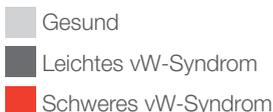
Wer kann daran erkranken?

Das vW-Syndrom ist eine **chronische, vererbare Krankheit**, welche in seltenen Fällen auch durch eine spontane Mutation oder als Begleiterscheinung einer anderen Krankheit auftreten kann.

Männer wie Frauen sind zu gleichen Teilen vom vW-Syndrom betroffen. Im Gegensatz zur Hämophilie, wo in den allermeisten Fällen nur Männer betroffen sind.

- Männer wie Frauen besitzen je 2 Kopien des vW-Faktor-Gens. Bei der Hämophilie ist ein Gen betroffen, von welchem bei Männern nur eine Kopie vorhanden ist.
- Eltern geben jeweils eine Kopie des vW-Faktor-Gens an ihre Kinder weiter: Das heisst, diese haben ein 50 % hohes Risiko, ebenfalls am vW-Syndrom zu erkranken.
- Wie stark sich ein vW-Syndrom bei betroffenen Personen ausprägt, hängt von verschiedenen Faktoren ab: Wie die Art der Vererbung oder nicht genetische Faktoren.

- **25 %** der Nachkommen erkranken schwer am Typ 3 vW-Syndrom, wenn sie von beiden Eltern je eine defekte Kopie des vW-Faktor-Gens geerbt haben.



von Willebrand Syndrom

Diagnose

Das vW-Syndrom ist häufig schwierig zu diagnostizieren:

- Menschen mit Typ 1 oder Typ 2 des vW-Syndroms haben im Alltag oft keine Einschränkungen.
- Problematische Blutungen treten oft erst nach medizinischen Ereignissen auf:
 - Operationen
 - Zahnbehandlungen
 - Verletzungen
 - Geburten
 - Etc.



Wann soll ich mich testen lassen?

- ✓ Bei Vorkommen von **Blutgerinnungsstörungen in der Familie**
- ✓ Bei häufigem und schwerem Auftreten folgender **Symptome**:
 - **Starker Blutfluss** bei kleineren Verletzungen/Schnitten, manchmal mit häufigem Nachbluten
 - Häufige «**blaue Flecken**» (Hämatome) aus alltäglichen Zusammenstößen
 - Häufiges, intensives und lang anhaltendes **Nasenbluten**
 - Häufiges **Zahnfleischbluten**
 - Selten: **Innere Blutungen** in Gelenke und Magen-Darm-Trakt
 - **Frauenspezifische Blutungen** (siehe Seite 10)



- Da es sich beim vW-Syndrom um eine schwer erkennbare Erbkrankheit handelt, lohnt es sich, die Krankheitsgeschichte der engen Verwandten (Eltern, Grosseltern) mit Fokus auf Blutgerinnungsstörungen zusammen zu tragen.
- Sicherheit in der Diagnose ergeben die Laboruntersuchungen beim Arzt.
 - **Gerinnungstests:** Bestimmung der Blutungszeit.
 - Bestimmung der **Blutplättchen-Zahl:** Kann beim vW-Syndrom erniedrigt sein.
 - **Labortests des vW-Faktors:** Blutspiegel (Menge) und Aktivität («Funktionieren»). Kann in Abhängigkeit des Allgemeinzustands des Patienten schwankende Werte liefern.
 - Bestimmung des **Blutgerinnungsfaktor VIII:** Je nach Typ des vW-Syndroms kann ein messbarer Mangel an Blutgerinnungsfaktor VIII bestehen.



Für kleinere Verletzungen genügen bei den meisten Patienten mit vW-Syndrom 1. Hilfe-Massnahmen wie:

- Stillhalten/Entlasten
- Hochlagern
- Druckverband
- Kühlen, zum Abschwellen betroffener Stellen (für max. 20 Minuten)

von Willebrand Syndrom

Behandlung

Nachdem die Diagnose vorliegt, werden zusammen mit dem Hämatologen für jeden Patienten individuelle Behandlungsmassnahmen festgelegt.

Eine **medikamentöse Behandlung** des vW-Syndroms wird initiiert, wenn aktive Blutungen vorliegen oder operative Eingriffe geplant sind.

- **Desmopressin:** setzt die im Körper vorhandenen Reserven des vW-Faktors frei.
 - Als Injektion oder Nasalspray verabreichbar.
 - Wird zusammen mit Tranexamsäure eingenommen (siehe unten).
- **Tranexamsäure:** Verzögert den Abbau des Blutgerinnsels, sodass dieses das verletzte Blutgefäss länger abdichten kann.
 - Die Blutgerinnung selbst wird nicht gefördert.
- **Gerinnungspräparate:** Bei Patienten mit schwerem vW-Syndroms, wenn Desmopressin nicht ausreicht.
 - Werden meist in die Blutbahn injiziert.
 - vW-Faktor, meist in Kombination mit Gerinnungsfaktor VIII.
- **Fibrinogen:** verschliesst kleine Wunden.
 - Synthetisch hergestelltes Analoga des menschlichen Fibrins («Gewebekleber»).

von Willebrand Syndrom

Leben mit der Krankheit

Mit einer angepassten Therapie ist eine fast uneingeschränkte Teilnahme an sportlichen Aktivitäten möglich.

- Bewegung und Aktivität ist auch für Kinder mit vW-Syndrom sehr wichtig.
- Gelenkschonende Sportarten wie Schwimmen, eignen sich besonders für die Stärkung von Gelenken, Vorbeugen von Übergewicht etc.

Knaben

- Bei Knaben ist ein vW-Syndrom schwer zu erkennen: Es kann vorkommen, dass eine Diagnose später als bei Mädchen erfolgt.

Mädchen

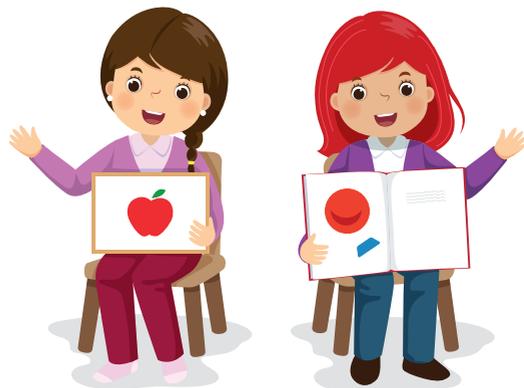
- Bei Mädchen fällt ein vW-Syndrom durch übermäßige Menstruationsblutungen auf.
- Die Fehlannahme, dass Blutgerinnungsstörungen nur bei Männern vorkommen können, ist noch immer weit verbreitet.

Darauf sollte geachtet werden:

- Monatsblutungen, welche länger als 7 Tage andauern
- Müdigkeit und Niedergeschlagenheit
- Atemnot ausgelöst durch Blutarmut
- Schmerzen im Unterleib



- Weitere Anzeichen bei Frauen sind starker Blutverlust während oder nach der Geburt.
 - Ärzte und Hebammen müssen informiert sein, falls bereits eine vW-Syndrom Diagnose vorliegt.
- Selten werden auch Fehlgeburten mit vW-Syndrom in Verbindung gebracht.
- Frauenärzte und Hämatologen können eine individuell angepasste Therapie verordnen, mit welcher Frauen mit dem vW-Syndrom ein uneingeschränktes Leben führen können. Dies gilt auch für die Familienplanung.



Wo kriege ich mehr Informationen?

Die **Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft (SHG)** setzt sich seit über 50 Jahren für die Bedürfnisse der Menschen mit Blutgerinnungsstörungen ein.

Sie bietet **Information und Vernetzung** an und vertritt die Rechte Betroffener.

Fachlich steht ein **Ärzt Netzwerk** zur Seite, das sich aus behandelnden Ärzten der Hämophilie-Zentren zusammensetzt.

Die SHG ist auch international gut vernetzt und ermöglicht so einen **Wissenstransfer** über die Grenzen hinweg.



Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft
Association Suisse des Hémophiles
Società Svizzera Emofilia

Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft

Mühlbachstrasse 5, 9450 Altstätten
Telefon 044 977 28 68
administration@shg.ch, www.shg.ch