

BLOODY BEAUTIFUL

WOMEN
IN THE
LEAD

von Ingeborg Kuys

Teil 1: Erfahrungsbericht einer Hämophilie-Trägerin

Der hier wiedergegebene Bericht ist ein Auszug aus einem Buch, das in den Niederlanden erstellt wurde und Erzählungen von Frauen mit seltenen Blutungsstörungen enthält.

Zum Schutz der Privatsphäre der Frauen, die zu diesem Buch beitrugen, sind einige Namen fiktiv und sie wurden nicht porträtiert.

COLOPHON

Copyright © 2019 Takeda Pharmaceutical Company Limited.

Alle Rechte vorbehalten. (C-ANPROM/INT//5104)

Takeda und das Takeda-Logo sind Marken von Takeda Pharmaceutical Company Limited, die unter Lizenz verwendet werden.

Autorin: Ingeborg Kuys (IK Healthcare Communications)

Deutsche Übersetzung: TransPerfect Translations

Medizinische Redaktion: Anita Dirx (Shire Netherlands BV; Shire ist jetzt Teil von Takeda)

Titelseite und innere Gestaltung: Hier ist Lucy (www.hereslucy.nl)

Fotografien: Lars Smook (www.larsfotografie.nl)

Nichts aus dieser Veröffentlichung darf ohne die vorherige schriftliche Genehmigung des Kunden dieses Buches mittels Druck, Ablichtung, Mikrofilm oder jeglicher sonstiger Art reproduziert oder veröffentlicht werden.



VORWORT

PROF. DR. FRANK LEEBEEK

Prof. Dr. Frank Leebeek studierte Medizin an der Erasmus Universität in Rotterdam. Seit 2009 ist er Professor für Hämatologie, das Fachgebiet, das sich mit Erkrankungen des Blutes, der blutbildenden Organe und der Lymphknoten befasst.

Derzeit ist er Leiter der Abteilung für Hämatologie an der Erasmus Universitätsklinik. Sein Schwerpunkt liegt auf Komplikationen bei der Blutgerinnung. Er betreibt unter anderem wissenschaftliche Forschungen zur Von-Willebrand-Krankheit und zu Gentherapien für Hämophilie.

Das Gerinnungssystem

Bei einer Wunde entfaltet das Gerinnungssystem durch Verwendung von Thrombozyten und des Von-Willebrand-Faktors seine Wirkung. Zusammen besorgen sie das anfängliche Gerinnen des Blutes, was wir als primäre Hämostase bezeichnen. Sie erzeugen ein thrombozytenreiches Gerinnsel. Dieses Gerinnsel muss dann durch Fibrin verstärkt werden, das von einem anderen Teil des Gerinnungsprozesses gebildet wird, der sogenannten sekundären Hämostase. Fibrin erzeugt ein Netzwerk durch Gerinnsel von Thrombozyten, wodurch das ursprüngliche Gerinnsel verstärkt wird. Eine Person kann eine Thrombozytenerkrankung oder ein Problem mit dem Von-Willebrand-Faktor oder der Fibrinproduktion haben. Man benötigt alle Gerinnungsfaktoren, um ein solides Fibrin-Netzwerk zu erzeugen.

Jeder Mensch produziert täglich ungefähr dieselbe Gerinnungsfaktor-Menge, wobei sich diese jedoch aufgrund verschiedener Einflüsse ändern kann. Beispielsweise können sich nach körperlicher Anstrengung, einer Infektion, Durchführung einer Operation oder im Falle der Schwangerschaft einer Frau die Gerinnungsfaktorwerte erhöhen. Dies trifft beispielsweise auf Fibrinogen (das schlussendlich in Fibrin umgewandelt wird), den Von-Willebrand-Faktor und Faktor VIII zu. Dabei handelt es sich um einen natürlichen Mechanismus. Bei gesunden Frauen kann sich der Faktor-VIII-Spiegel zum Ende der Schwangerschaft sogar verdoppeln. Dies ist wahrscheinlich eine Art Abwehrmechanismus gegen Blutungen während der Entbindung.

Eine Blutungserkrankung

Eine Blutungserkrankung tritt auf, wenn das Gerinnungssystem nicht korrekt funktioniert oder wenn ein Mangel an einem bestimmten Gerinnungsfaktor besteht. Wenn beispielsweise jemand einen Gerinnungsfaktormangel hat, ist der komplette Gerinnungsprozess gestört. Verschiedene Gerinnungsstörungen können ein ähnliches Bild hervorrufen: Es besteht eine unzureichende Blutgerinnung, was zu Blutungen führt. Je grösser der Gerinnungsfaktormangel, desto grösser ist das Risiko (schwerere) Blutungen. Die schlussendlichen Symptome hängen zudem von der Rolle ab, die der Gerinnungsfaktor im ganzen Gerinnungsprozess spielt. Man benötigt nur sehr wenig von einem bestimmten Gerinnungsfaktor, um eine gute Blutgerinnung zu haben, wohingegen bei anderen Gerinnungsfaktoren die kleinste Abschwächung eine schwere Blutung verursachen kann. Der Schweregrad des Blutungsproblems hängt daher vom Gerinnungsfaktor ab.

Hämophilie ist historisch die bekannteste erbbedingte Gerinnungsstörung und wurde sogar im Altertum in religiösen Schriften beschrieben. Hämophilie A wird durch einen Faktor-VIII-Mangel und Hämophilie B durch einen Faktor-IX-Mangel verursacht. Die Gene, die sicherstellen, dass Faktoren VIII und IX produziert werden, befinden sich auf dem X-Chromosom; Veränderungen (Defekte) in diesen Genen können daher einen Faktor-VIII- oder -IX-Mangel verursachen. Männer haben nur ein X-Chromosom (und ein Y-Chromosom), daher kann ein Defekt im Gen bereits schwere Hämophilie verursachen. Frauen haben nicht ein sondern zwei X-Chromosomen und werden daher durch ein defektes Gen weniger beeinträchtigt. Aus diesem Grund nennen wir Hämophilie eine geschlechtsbedingte Krankheit; Frauen sind Trägerinnen der Hämophilie. In der Vergangenheit wurde angenommen, dass Frauen keine Blutungerkrankungen haben können. Jedoch können Trägerinnen einen verringerten Faktor-VIII- oder -IX-Spiegel haben und somit eine Blutungsneigung zeigen. Erst in den letzten Jahren haben Frauen mit einer Blutungerkrankung mehr Aufmerksamkeit erhalten. Diese Patientengruppe geht fast immer zuerst zu einem Hausarzt oder Gynäkologen. Auch heutzutage wird ihnen oft gesagt, dass Blutungerkrankungen nicht bei Frauen auftreten, sondern nur bei Männern.

Bei dreissig bis fünfzig Prozent der Buben, die heutzutage mit Hämophilie geboren werden, gibt es keine Hämophiliefälle in der Familie. Oft ist die Mutter in diesem Fall die Trägerin, aber da sie relativ wenige Symptome hatte, wurde dies noch nicht erkannt. Der Hausarzt zieht die Hämophilie nicht in Betracht, der Gynäkologe zieht sie nicht in Betracht, sie liegt nicht in der Familie, sie ist ja eine Erbkrankheit. Deshalb werden die Trägerinnen oft erst mit Hämophilie konfrontiert, wenn ein Sohn damit geboren wird.

Behandlungsmethoden über die Jahre

Früher konnten wir Patienten mit einer Blutungerkrankung bloss Bluttransfusionen verabreichen und Blutprodukte wie Blutplasma hinzufügen, dies zwischen den Jahren 1960 und 1970. Begleitend wurde eine Mischung aller Gerinnungsfaktoren verabreicht, um ein Problem zu lösen, das durch einen einzelnen mangelnden Gerinnungsfaktor verursacht wurde. Später, in den 1980er Jahren, konnten das erste Mal separate Gerinnungsfaktoren gereinigt werden, somit konnten wir uns besser auf die Verabreichung von Faktor VIII oder Faktor IX an Hämophilie-Patienten konzentrieren. Aus diesem Grund wurden Patienten in den 1980er Jahren viele Blutprodukte verabreicht. Diese Blutprodukte kamen hauptsächlich von Blutspendern, speziell von solchen in den USA, die Blut spendeten, da sie dafür bezahlt wurden. Manchmal waren diese Spender mit dem Hepatitis-Virus infiziert. Zu diesem Zeitpunkt war uns das Vorhandensein von Hepatitis C allerdings noch nicht bewusst. Das Gleiche galt für HIV, das AIDS-Virus, das auch über Blutprodukte übertragen wurde. Natürlich eine dramatische Situation, da Patienten, die regelmässige Blutungen hatten und deshalb regelmässig mit Gerinnungsfaktoren behandelt wurden, auf diese Art und Weise gefährliche Viruserkrankungen erhielten.

Glücklicherweise kamen die rekombinanten Gerinnungsfaktoren in den späten 1980er (Hämophilie A) und 1990er-Jahren (Hämophilie B): diese sind synthetisch hergestellte Gerinnungsfaktoren, sodass keine Risiken für Virusinfektionen bestanden. Heutzutage, dreissig Jahre nachdem wir den ersten rekombinanten Faktor VIII erhalten haben, werden diese Produkte auch für Von-Willebrand-Krankheit entwickelt.

Gegenwärtig haben wir hervorragende Methoden, um das Blut sicherer zu machen. Wir alle wissen jetzt viel mehr, als wir vor dreissig Jahren gewusst haben. Natürlich kommen immer wieder neue unbekannte Viren auf, aber das Risiko, dass ein Patient verunreinigtes Blut erhält, ist inzwischen äusserst minimal.

Beachtung von Blutungserkrankungen

Ich denke, dass es ungefähr zwanzig Jahre her ist, als ich in einem Artikel im niederländischen Journal of Medicine um Beachtung von Blutungserkrankungen bei Frauen gebeten habe. Als Beispiel nahm ich die Geschichte von drei Frauen, die an starken Regelblutungen litten und die sich diesbezüglich sogar einer Operation unterzogen, in der die Gebärmutter entfernt wurde. Niemand zog eine Blutungserkrankung in Betracht. Die Operation wurde durch anschliessende Blutungen kompliziert, wodurch eine der Frauen sich einer weiteren Operation unterziehen musste, mit einer daraus resultierenden zweiten anschliessenden Blutung. Erst zu diesem Zeitpunkt wurde in Betracht gezogen, einen Hämatologen zur Untersuchung und Behandlung hinzuzuziehen.

Ich verwende dieses Beispiel, um zu verdeutlichen, wie wichtig es ist, diesem Problem mehr Beachtung zu schenken. Letzten Endes wird das Problem bis heute immer noch nicht ausreichend anerkannt, was ich während meiner Praxistätigkeit regelmässig feststelle.

Dies ist meiner Meinung nach auf einige Dinge zurückzuführen: Es wird oft vermutet, ungerechtfertigterweise möchte ich betonen, dass Frauen keine Blutungserkrankungen haben, da nur Männer von Hämophilie betroffen sein können. Ausserdem sind viele Blutungserkrankungen so selten, dass sie dem Hausarzt bzw. Gynäkologen nicht bekannt sind. Ein Hausarzt, der jemanden an einen Gynäkologen überweist, liegt definitiv nicht falsch. Das ist sogar gut. Trotzdem sollte man sich als Arzt immer fragen, ob es auch andere Blutungssymptome gibt. Wenn diese Frau beispielsweise auch Nasenbluten, Blutungen nach einer Mandelentfernung oder viele Blutergüsse hatte, könnte möglicherweise eine zugrunde liegende Blutungserkrankung vorliegen. Diese Frau sollte daher von einem Hämatologen untersucht oder in eines der speziellen Hämophilie-Behandlungszentren, die wir in den Niederlanden haben, überwiesen werden. Dies erfolgt jedoch nicht häufig genug. Mit diesem Buch versuchen wir, auf die Notwendigkeit einer umfassenderen Perspektive dafür hinzuweisen.

Es gibt immer noch Frauen mit anhaltenden Symptomen, nachdem sie den Gynäkologen besucht haben, selbst wenn sie die Pille nehmen. Wenn Sie eine dieser Patientinnen mit einer Blutungserkrankung an sich selbst erinnert, würde ich dies an Ihrer Stelle Ihrem Arzt gegenüber erwähnen und um eine Untersuchung diesbezüglich bitten. Es gibt einige einfache Gerinnungstests, mit denen eine Diagnose gestellt werden kann und mittels derer jemandem viel Leiden erspart werden kann.

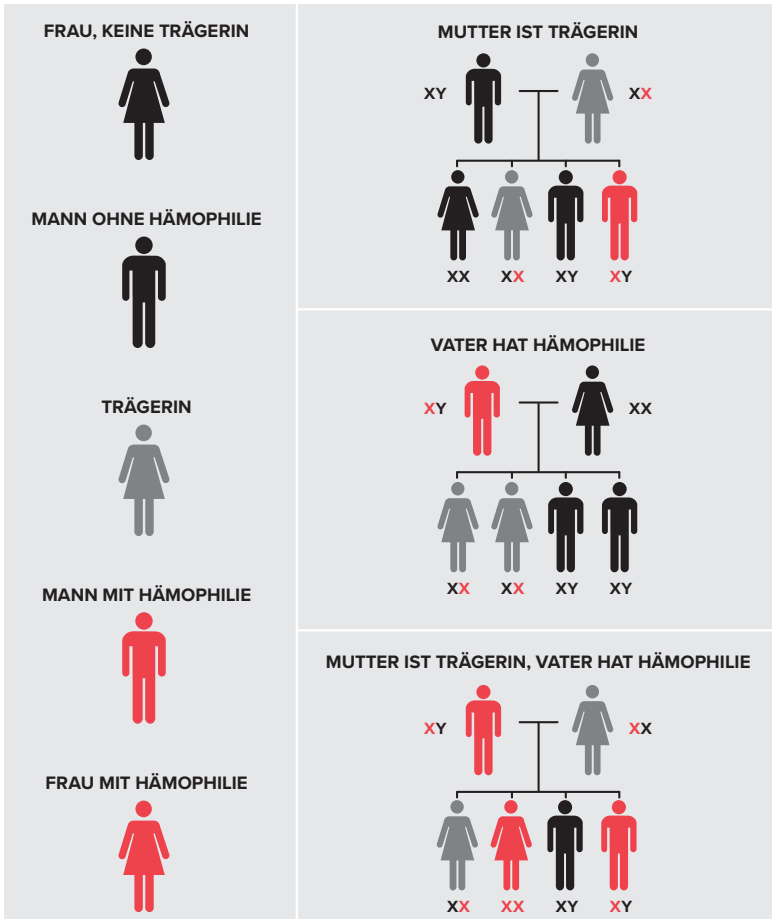
Kenntnisse und eine gezielte Behandlung sind sehr wichtig, um eine tatsächliche Verbesserung der Symptome zu erzielen. Dieses Buch wird alle Leser hinsichtlich der Auswirkungen überraschen, die eine Blutungserkrankung auf das Leben einer Frau haben kann. Ich hoffe insbesondere, dass es Sie und die medizinischen Fachkräfte einen Schritt näherbringt, sich dieses Problems bewusst zu sein!

Prof. Dr. Frank W.G. Leebeek
Internist-Hämatologe Erasmus Universit tsklinik Rotterdam, Niederlande

X-chromosomal (mit Geschlecht verknüpftes) rezessives Vererbungsmuster

Hämophilie A und Hämophilie B

Bei dieser Form der Vererbung befindet sich das defekte Gen auf dem X-Chromosom. Frauen haben zwei X-Chromosomen und Männer ein X- und ein Y-Chromosom. Männer mit einem defekten Gen auf ihrem X-Chromosom haben aufgrund dessen Hämophilie A oder B. Frauen können eine Trägerin eines Hämophilie-Gens sein und ebenfalls Symptome davon verspüren.





**VON
EINER
GENERATION
ZUR
NÄCHSTEN**

LINDA DREESEN UND TOO

Linda (1980) ist mit Bart verheiratet und Mutter von Zjef (2004) und Too (2008). Sie leben in einer ruhigen Gegend in der Region um Peer, Belgien. Linda arbeitet über Vollzeit hinaus in der häuslichen Krankenpflege. Sie steht oft sehr früh auf und hat lange Arbeitstage. Bart kümmert sich um die Kinder und das Heim und hat ausserdem einen Teilzeitjob als Pfleger von älteren Menschen. Linda hat viele Hobbys: sie mag Kunsthandwerk, backt und näht gerne und sie liebt Weihnachten. Wenn es nach ihr ginge, würde sie ihr Haus so früh wie möglich mit allerlei Weihnachtsschmuck dekorieren, auch einem grossen Baum. Too meint, dass dies alles viel zu übertrieben ist. Sie würde lieber Handball spielen oder mit ihren Freunden unter diesem Baum faulenzen. Am allermeisten geniesst Linda ihre Familie. Sie liebt es, in ihrer Freizeit schöne Dinge mit ihrem Ehemann und ihren Kindern zu machen.

HÄMOPHILIE A

Linda ist eine Hämophilie-Trägerin und mit dieser Krankheit aufgewachsen. Ihr Vater litt an einer schweren Form dieser Blutungerkrankung, woraufhin er lebenslang alle Arten von riskanten Situationen vorausahnen musste. Die Lebertransplantation, der er sich vor einigen Jahren unterzog, hat seine Lebensqualität jedoch sehr stark verbessert. Manche Nichten, Neffen und Tanten haben ebenfalls einen Faktor-VIII-Mangel. Die Tochter, Too, repräsentiert die jüngste Generation der Hämophilie-Trägerinnen. Sie akzeptiert dies auch als Normalzustand. Bei Mutter und Tochter liegt die Hämophilie im Blut, buchstäblich und im übertragenen Sinne. Das ist eben so, wie es ist und eigentlich gar nicht so schlimm. Sie denken, dass es normal ist, weil sie nichts anderes kennen. Wir sitzen in der modernen Küche der Familie Dreesen. Bart hat eine feine Chicorée-Suppe gemacht, auch wenn die Kinder nicht zustimmen. Sie lassen sie weg. Bart hat Too speziell für dieses Interview von der Schule abgeholt. Nach Auskunft von Linda hat sie sich sehr darauf gefreut. Vielleicht wird sie berühmt? Dieses junge Mädchen nähert sich mir jetzt doch etwas vorsichtig; was soll sie mir erzählen? Im Grunde genommen hat sie nicht allzu viele spezielle Ereignisse erlebt, oder?

«Ich weiss, dass mein Blut nicht gut ist, dass mein Blut nicht gut gerinnt, aber ich weiss nicht, warum. Ich möchte auch nicht viel darüber wissen. Ich spreche nie mit meinen Freunden darüber, weil ich glaube, dass ich nicht viele Probleme damit habe, da ich mich nicht krank fühle und ich alles normal machen kann. Ich spiele Handball und ich liebe das Turnen in der Schule. Es ist eine kleine Schule mit nur wenigen Schülern. Wir haben nicht viele Geräte in der Schule, darum können wir nicht allzu viele gefährliche Kunststücke machen. Trotzdem habe ich häufig Blutergerüsse, die plötzlich da sind, aber zum Glück tun sie nicht weh. Dann denke ich, dass ich hingefallen bin oder an etwas angestossen bin. Ich bekomme sie nicht von einem Ball, der meinen Körper beim Handballspielen trifft.

Gelegentlich ist meine Mutter besorgt, dass ich in der Schule Nasenbluten bekomme, das nicht aufhört, aber wenn das passiert, ruft die Schule sofort meine Mutter oder meinen Vater an. Es gibt vier Lehrer in der Schule, die alle wissen, was das Problem ist. Ich glaube, bisher habe ich etwa zweihundert Mal Nasenbluten gehabt. Ganz ehrlich ist das ganz schön viel und oft kommt eins nach dem anderen. Ich hatte sogar einmal Nasenbluten, das ich nicht bemerkt habe, weil ich geschlafen habe. Alles war mit Blut verkleckert. Als mein Vater hereinkam, um Gute Nacht zu sagen, bemerkte er es. Meistens weiss ich,

was zu tun ist. Dann rufe ich meine Mutter oder meinen Vater gar nicht. Gott sei Dank ist jetzt alles viel besser, seit ich diese kleinen Pillen habe. Mit diesen Medikamenten kommt eine feste Kruste auf die Wunde, und wenn sie abfällt, ist alles unten drunter abgeheilt. Ohne die Pillen begann die Wunde immer wieder zu bluten, wenn die Kruste abfiel.

Trotzdem achte ich meistens nicht darauf. Ich mache alles, was ich tun will, und ich habe auch nie Angst, dass etwas passiert. Ich spreche zu Hause nie darüber, auch nicht mit meinem Grossvater. Ich weiss, dass er es hat, habe aber keine Ahnung, ob er weiss, dass ich es habe.»

Sie schaut ihre Mutter an. Sie nickt einmal und sagt Too, dass ihr Grossvater es weiss. Mutter Linda fügt nach Too hinzu:

«Unser ältester Sohn Zjef wurde nach einer unerwarteten Schwangerschaft geboren. Ich war unerwartet schwanger, und vor dieser Schwangerschaft hatten wir keine zusätzliche Hämophilie-Untersuchung durchgeführt. Zu diesem Zeitpunkt war es uns nicht sehr wichtig, ob Zjef es hat oder nicht. Während der gesamten Schwangerschaft haben wir keine zusätzlichen Tests durchgeführt. Wir hätten es im Blut der Nabelschnur testen lassen können, aber es gab damit verbundene Risiken, also entschieden wir uns, es nicht zu tun. Wir hätten die Schwangerschaft unter keinen Umständen beendet, daher mussten wir die Ergebnisse nicht unbedingt kennen. Zjef wurde erst nach der Geburt getestet. Die Ergebnisse zeigten, dass er keine Hämophilie hat. Wir waren so glücklich mit unserem Kind, dass wir erst nach der Geburt begriffen: Es wäre schrecklich gewesen, wenn er die Krankheit hätte. Dann hätten wir ein Baby gehabt, das häufig ins Spital müsste, das ganze Elend mit den vielen Injektionen und so weiter. Wir glaubten, dass wir dies einem solch süssen kleinen Baby nicht antun konnten. Darum haben wir vor der zweiten Schwangerschaft entschieden, dass wir den Prozess der Voruntersuchungen auf uns nehmen würden.

Zu diesem Zweck haben wir eine PGD (Präimplantations-Gendiagnostik) machen lassen, für die sowohl Bart als auch ich einigen Bluttests unterzogen wurden. Dies zeigte auch, dass beide von uns Träger einer Mukoviszidose (zystische Fibrose) sind, etwas das wir nicht wussten. Wir wurden darüber informiert, dass sie Hämophilie nicht ausschliessen konnten, weil kein guter Test zur Verfügung stand. Er wäre in der Entwicklungsphase, aber es könnte ein weiteres Jahr dauern, bevor er fertig wäre und verwendet werden könnte. Bis zu diesem Zeitpunkt wollten sie mich via ICSI behandeln. In diesem Fall würde nur eine Eizelle zurückgelegt. Sie haben uns gesagt, dass es nur eine geringe Chance gäbe, dass es beim ersten Mal erfolgreich ist. Bis zum Abschluss des Hämophilie-Tests konnten wir zumindest mit der alternativen Behandlung beginnen, also ICSI. Nur eine der siebzehn Eizellen war geeignet, alle anderen waren Buben oder wurden als positiv für zystische Fibrose befunden, was getestet werden konnte. Jedoch war die eine gute Eizelle, die zurückgelegt worden war, ein sofortiger Volltreffer. Ich war schwanger. Daher war die Wartezeit für den eigentlichen Hämophilie-Test sofort vergessen.

Wir wussten, dass es ein Mädchen werden würde, es war nur nicht klar, ob sie auch eine Trägerin sein würde. Das war das Risiko, das wir eingegangen sind. Wir hatten jedoch das Gefühl, dass bei dieser speziellen Eizelle alles in Ordnung sein würde.

Too war scheinbar eine Trägerin. Die erste Fersenpunktion blutete eine lange Zeit, was mich natürlich sofort alarmierte. Sie hatte ihren ersten echten Hämophilie-Test, als sie ein Jahr alt war. Zu diesem Zeitpunkt wurde es offiziell bestätigt und ihr Gerinnungsfaktor lag bei etwa 27 Prozent. Ich habe einen Blutgerinnungsfaktor von etwa 37 Prozent.

Es gab keine grösseren Probleme, daher hatten wir vollstes Vertrauen, dass es ihr gut gehen würde. Darüber hinaus wuchs ich damit auf und wusste sehr gut, wie man damit lebt. Der Fall meines Vaters ist viel schlimmer. Viele seiner Gelenke sind aufgrund der Blutungen, die er über die Jahre hatte, deformiert. Ich glaube, wenn unser Sohn Zjef Hämophilie gehabt hätte, wäre es viel schlimmer gewesen. Nach wie vor sprechen wir nicht viel über die Krankheit in unserer Familie. Das grösste Problem für Too und mich ist wirklich nur, dass keine gute Kruste entsteht, wenn wir eine kleine Wunde haben. Es gibt eine, aber es wird keine feste Kruste sein. Sie löst sich schnell ab und das verursacht die meisten Probleme.

Too hat auch viele Male Nasenbluten gehabt, was von selbst auftritt und nicht aufhört. Um es zu stoppen, muss sie spezielle hämostatische Baumwolle in ihre Nase stopfen, was ihr natürlich gar nicht passt. Das sind grosse Bäusche in der Nase. Wenn sie in der Schule Nasenbluten bekommt, muss sie sofort ihr Medikament nehmen. Gottseidank ging es ihr in den letzten zwei Monaten etwas besser, weil der HNO-Arzt während der Mandelentfernung ein kleines Gefäss in ihrer Nase verschlossen hat. Natürlich war es ziemlich beängstigend, wie die Mandelentfernung ablaufen würde, nicht nur für uns, sondern auch für Too. Sie reagiert immer eher sorglos, genauso wie mit Injektionen, sie klagt nie über irgendetwas dabei. Aber trotzdem ... um sich auf die Tonsillektomie vorzubereiten, wurde ein strikter Behandlungsplan entworfen, um eine zusätzliche Gerinnung sicherzustellen. Die Operation fand glücklicherweise ohne jegliche Blutungen danach statt. Nach der Operation liessen sie die Infusionsnadel drin, damit es leichter wäre, Blut für zusätzliche Bluttests zu entnehmen.»

Nach dem Mittagessen steige ich zusammen mit Linda und Too ins Auto ein, um das mutige junge Mädchen in die Schule zu bringen, sieben Kilometer entfernt, in einer anderen Ortschaft. Belgien hat fast keine Velowege, wie wir sie in den Niederlanden kennen; die Strassen sind da deshalb gefährlich. Zjef fährt bereits mit seinem Velo zur Schule. Too ist noch zu jung und auch viel gefährdeter. Das heisst, bevor sie mit dem Velo in die Schule fahren darf, werden noch einige Jahre vergehen, aber sie beide sagen mir, dass sie das schlussendlich auch tun darf. Was mir auffällt ist die Sensibilität, mit der Too das Leben sieht. Gerade jetzt zeigt sie, wie stark sie wirklich ist. Es wird ihr gut gehen.

«Ja, wenn jemand damit umgehen kann, dann ist sie das. Unser Sohn Zjef ist viel empfindlicher und zarter und hätte wahrscheinlich viel mehr Schwierigkeiten mit der Krankheit gehabt. Trotzdem ist Zjef nicht übermässig besorgt oder beschützend mir und Too gegenüber. Für ihn ist es auch Teil des Lebens. Ich glaube, dass mir Too in dieser Hinsicht sehr ähnlich ist. Glücklicherweise haben wir beide ein gutes Mass an Sensibilität.

Es war meinen Eltern klar, dass ich eine Hämophilie-Trägerin sein würde, sie wussten das im Voraus. Ich habe das X-Chromosom meines Vaters erhalten, der auch an Hämophilie leidet. Das war keine grosse Sache. Glücklicherweise war ich nur eine Trägerin und hatte keine Hämophilie, das ist, was die Leute zu diesem Zeitpunkt dachten. Tatsächlich wurde es mit mir innerhalb unserer Familie nicht besprochen und auch nicht mit dem Hausarzt. In der Familie wissen wir, wer an Hämophilie leidet, das gehört einfach dazu. Es ist schlicht eine Tatsache. Mein Vater hat drei Brüder und acht Schwestern und nur mein Vater hat Hämophilie. Bei den Mädchen war es nicht bekannt, wer eine Trägerin war. Nur diejenigen, die es wissen wollten, wurden in den 1990er Jahren getestet.

Meine ersten Erinnerungen an Hämophilie sind jene an meinen Vater, der seine Medikamente am Frühstückstisch nahm. Er hatte eine Flasche mit Kryopräzipitat, die er mit der Hilfe eines Fleischhakens von der Lampe herabhängen liess. Wenn er nach draussen ging, um etwas zu tun, zum Beispiel die Hecke zu schneiden, machte er sich diese Infusionen selber durch die Vene. Die zusätzliche Gerinnung, Faktor VIII, gab ihm den nötigen Schutz; er hatte weniger als 1 % Gerinnungsfaktor. Also, wenn er sich an einem scharfen Dorn schnitt, brach die Hölle los. Für unsere Familie und den Rest der Familie war dies jedoch ziemlich normal. Wenn Neffen zu Besuch kamen, benutzten sie die Flasche auch und es wurde einfach ein weiterer Fleischhaken an die Lampe gehängt. Mein Vater hatte Hunderte von Blutungen: Unterleibsblutungen, Blutungen in der Leistengegend und sogar einen Schlaganfall. Die Professoren am Universitätsklinikum kannten unsere Familie. Schliesslich hatte mein Vater die schwerste Form der Hämophilie.

Aufgrund der Hämophilie gab es auch AIDS und Hepatitis C in unserer Familie. In den 1970er Jahren wurden nur Vollbluttransfusionen verabreicht. In den 1980er Jahren fanden sie heraus, dass Faktor VIII aus dem Blutplasma gefiltert werden konnte, aber HIV-Tests wurden erst ab 1985 gemacht. Deshalb wurden viele Hämophilie-Patienten in diesen frühen Jahren mit Hepatitis C oder HIV infiziert. Dazu gehörten mein Vater, Neffen und die Söhne meiner Tante. Ich habe das als sehr bedenklich empfunden, da die Behandlungen, die mein Vater für Hepatitis C erhielt, ihm schwer zu schaffen machten. Er wurde sehr krank und sein Immunsystem war so schwach, dass er eine Infektion in seinem Knie erlitt und noch kränker wurde. Zusätzlich dazu hatte er auch viele schreckliche Nebenwirkungen. Sein kaputtes Knie musste schliesslich entfernt werden, aber bevor es ersetzt werden konnte, musste die Wunde heilen, damit ein neues Kniegelenk eingesetzt werden konnte. Schlussendlich hat die Hepatitis C seine Leber beeinträchtigt und er bekam Flecken auf der Leber, die sich als bösartig herausstellten. Und Faktor VIII wird in der Leber produziert. Er bezahlte für all das fast mit seinem Leben. Zu guter Letzt hatte er eine Lebertransplantation, wonach ein

Bluttest zeigte, dass die Hämophilie verschwunden war. Die neue Leber verbesserte seine Lebensqualität unglaublich, aber aufgrund der vielen Blutungen hatte er viele Schäden an seinen Gelenken.

In meiner Kindheit hat mich die Hämophilie nicht wirklich gestört. Ich begann mit der Einnahme der Pille, als ich dreizehn Jahre alt war. Ich habe einige Male die Pille gewechselt, aber schlussendlich hat das auch nicht dabei geholfen, die Blutung zu vermindern. Ich wurde von meiner Mutter auf meine Perioden vorbereitet, aber nicht

«Ich habe das X-Chromosom meines Vaters erhalten, der auch an Hämophilie leidet. Das war keine grosse Sache. Glücklicherweise war ich nur eine Trägerin und hatte keine Hämophilie, das ist, was die Leute zu diesem Zeitpunkt dachten.»

speziell als Hämophilie-Trägerin. Meine Perioden waren schwer; ich blutete sehr stark und hätte meiner Meinung fast ohnmächtig werden können. Die Tampons wurden regelmässig durchdrungen und auch in der Schule lief es mehr als ein paar Mal schief. Dann spürte ich den Blutfluss, wenn ich aufstand. Zum Glück war ich vorbereitet. Ich hatte immer zusätzliche saubere Kleidung dabei und war innerlich nie zu aufgeregt. Ich wollte nicht, dass es von mir Besitz ergreift, und sagte deswegen nur selten etwas ab. Zum Schluss ging ich einmal wegen meinen Symptomen zum Gynäkologen, aber er wusste auch nicht so ganz, was man diesbezüglich machen könnte.

Es gab immer Probleme beim Zahnarzt: Ich hatte danach meist eine schwere Blutung, aber nie wurde deswegen etwas getan. Einmal wurde ein Zahn gezogen und es blutete so schlimm, dass ich meinen Mund geschlossen halten musste, damit das Blut nicht über meine ganze Kleidung lief. Es wollte einfach nicht aufhören. Mit einem mit Blut gefüllten Mund – ich konnte ihn kaum geschlossen halten – stieg ich in das Auto neben meiner Mutter und wir fuhren nach Hause.

Zu dieser Zeit wussten wir noch wenig. Heutzutage gibt es das Internet; damals traf man andere Hämophilie-Patienten am Hämophilie-Tag. Dort habe ich mit anderen Frauen gesprochen, die manchmal dieselben Probleme zu haben schienen. Das war eine Offenbarung für mich, weil man nichts von seinen Ärzten hörte, mit Sicherheit nicht vom Hausarzt. Zu dieser Zeit wurde einfach angenommen, dass Mädchen keine Probleme haben könnten. Nur Buben wären betroffen. Mädchen waren nur Trägerinnen. Das war die Einstellung. Ich war in meiner Jugend nie bei einem Hämatologen. Demzufolge hatte ich also noch nie Gerinnungsmittel bei einem Eingriff erhalten.

Im Jahr 2000 wurden meine Mandeln im örtlichen Spital herausgenommen. Ich war zu der Zeit zwanzig Jahre alt. Aufgrund unserer Familiengeschichte wurde ein Test im Voraus durchgeführt, in dem nur die Rate meiner Gerinnung getestet wurde. Mein Faktor-VIII-Prozentsatz wurde vor dem Verfahren nicht kontrolliert. Die Gerinnungszeit

schien gut zu sein, daher waren die Ärzte der Meinung, dass die Operation ohne die vorherige Verabreichung eines vorsorglichen Gerinnungsmittels durchgeführt werden könne.

In meinem Zimmer war noch eine Frau, die sich sehr schnell von demselben Eingriff erholt hatte. Ich habe mich aber nach der Operation wirklich nicht wohl gefühlt; mir war übel und ich fühlte mich so schwach, dass ich glaubte, im Bett ohnmächtig zu werden. Nach Auskunft der Krankenschwester gehörte das alles dazu. Mein Blutdruck war gut, daher konnte es nicht zu schlimm sein. Bart fragte mit Bedacht, ob es nicht notwendig sei, Faktor VIII zu verabreichen, aber sie glaubten einfach, dass dies Unsinn wäre; ich solle einfach viel trinken und mich nicht wie ein Baby benehmen. Ich schmeckte weiterhin das Metall im hinteren Teil meines Rachens, das Blut hörte nicht auf zu laufen. Plötzlich musste ich mich übergeben. Es schoss mit solcher Kraft heraus, dass es gegen die Wand am anderen Ende meines Bettes spritzte. Es war wirklich alles mit Blut verspritzt. Das Blut schien direkt von meinem Rachen in meinen Magen gelaufen zu sein. Als es heraus war, fühlte ich mich kurzzeitig etwas besser. Die Krankenschwester wurde gerufen und gab Bart einen Behälter für Erbrochenes. Er war da, als ich mich so schlimm übergeben musste, und wusste, dass dies keinesfalls ausreichend wäre, das Blut aufzufangen. Er wurde ärgerlich und sagte, er bräuchte eine grössere Schüssel, aber die Schwester war bloss der Ansicht, wir sollen nicht so übertreiben. Ich fühlte, wie das Blut nicht aufhören wollte zu laufen und musste kontinuierlich schlucken.

Am Abend fuhr Bart nach Hause, um zu schlafen. Er hat sich wirklich schlecht gefühlt, mich so dort zu lassen. Die Wunde blutete immer noch und ich musste mich weiterhin übergeben. Schlussendlich kamen die Schwestern zum Schluss, dass dies nicht bloss eine normale Blutung nach der Operation war und ich wurde schnellstmöglich in

«Mein Faktor-VIII-Prozentsatz wurde vor dem Verfahren nicht kontrolliert. Die Gerinnungszeit schien gut zu sein, daher waren die Ärzte der Meinung, dass die Operation ohne die vorherige Verabreichung eines vorsorglichen Gerinnungsmittels durchgeführt werden könne.»

ein anderes Spital verlegt. Zu diesem Zeitpunkt musste mich sogar ein spezielles Trauma-Team begleiten. Ich erinnere mich jedoch an sehr wenig, da ich bereits bewusstlos war. Bart wurde gesagt, dass es mir nicht sehr gut ginge und dass ich eine schwere Blutung gehabt hätte. Dann war er schliesslich in der Lage, sie zu überzeugen, dass ich eine Hämophilie-Trägerin bin und zusätzlichen Faktor VIII benötige. Sie riefen sofort meinen Vater an, der mit seiner Medikation ins Spital kam. In dieser Nacht hatte ich nach der Verabreichung von zusätzlichen Gerinnungsmitteln eine weitere Operation, um die Wunde zu schliessen. Dieser Vorfall war dann die grosse Wende. Bis dahin war es nicht bekannt, dass eine Trägerin so viele Probleme haben kann.

Schlussendlich ging alles gut, aber ich hatte grosse Mengen Blut verloren, also brauchte ich Bluttransfusionen. Ich fühlte mich danach eine lange Zeit sehr schwach und war unglaublich krank von dem Blut, das in meinem gesamten System war. Von diesem Zeitpunkt an waren wir uns darüber im Klaren, dass wir nur in das Universitätsspital gehen würden, wo sie spezialisierte Ärzte und Schwestern haben. Nach diesem Ereignis wurde zum ersten Mal auch Kontakt mit einem Hämatologen aufgenommen, der mein behandelnder Arzt wurde. Seitdem erhalte ich eine Präventivbehandlung und es gibt regelmässige Konsultationen beim Arzt.

Während der Schwangerschaft und der Entbindung wurde ich vom Hämatologen fantastisch betreut. Mein Blut wurde laufend kontrolliert, es gab einen strengen Zeitplan für zusätzliche Gerinnungsmittel vor der Entbindung und alles ging sehr gut. Unser Sohn wurde ohne Geburtszange oder Saugglocke geboren, da vorher nicht klar war, ob er auch Hämophilie haben würde. Danach habe ich etwas bekommen, um meiner Gebärmutter zu helfen, sich schneller zusammenzuziehen.

Heutzutage sind wir gut auf alles vorbereitet, was getan werden muss. Im Universitätsspital haben sie die Kenntnisse. Too wird auch von einem pädiatrischen Hämatologen behandelt und die Versorgung ist fantastisch. Zuerst wird immer ein Blutgerinnungstest durchgeführt, zum Beispiel als ihre Mandeln entfernt wurden. Mein Vater wurde 1944 geboren. Hämophilie-Patienten aus dieser Zeit hatten viele Verletzungen. Heute kann Faktor VIII präventiv gegeben werden und es gibt viele neue Entwicklungen. Ich injiziere Faktor VIII intravenös selber oder gehe zum Hausarzt dafür. Ich muss das nur tun, wenn ich weiss, dass etwas ansteht, das ein grösseres Risiko darstellt, beispielsweise eine Behandlung beim Zahnarzt oder etwas Ähnliches. Heute, wenn wir ein Fest in der Familie haben und einer der Neffen ein Medikament braucht, wird es einfach am Tisch verabreicht. Das gehört alles dazu. Ich kann alle Medikamente im Spital bekommen, 80 Kilometer von hier. Für die Behandlung meines Halses muss mir Botox injiziert werden, weshalb ich vorab eine Gerinnungsmittel benötige. Zuerst war es schwierig, als Trägerin einen Gerinnungsfaktor von der lokalen Apotheke zu bekommen, aber seit der Genehmigung des Arztes ist er leicht zu bekommen, wenn die Bestellung zuerst gemacht wird und ich nicht mehr so weit fahren muss. Es ist sogar passiert, dass wir aufgrund eines Notfalls in der Familie etwas ausgetauscht haben.

Als Trägerin ist es eine Wahl mit Vorbedacht, ein Kind zu bekommen. Schliesslich besteht das Risiko, dass man einen Jungen mit Hämophilie bekommt. Und wenn man ein Mädchen bekommt, besteht eine Wahrscheinlichkeit von fünfzig Prozent, dass sie eine Trägerin ist. Manchmal bin ich frustriert, wie leicht Patientinnen es immer noch nehmen, wenn man doch nicht so ohne Weiteres ein Kind in die Welt setzt, das an Hämophilie leidet. Ich wurde gewollt mit Zjef schwanger. Während dieser Schwangerschaft wollten die

Ärzte untersuchen, ob das Baby Hämophilie hat, aber – wie ich schon zuvor sagte – ich wollte das nicht, ich wollte hauptsächlich ohne Sorgen schwanger sein. Als wir feststellten, wie sehr man ein Baby lieben kann, wollten wir dieses Risiko nicht erneut eingehen und zogen sogar sehr bewusst in Betracht, ein Kind zu adoptieren. Wir hatten das gesamte Verfahren zur Adoption durchlaufen, aber als es fast Zeit war, hatte ich das Gefühl, dass ich selber wenigstens noch einmal schwanger werden wollte. Zu diesem Zeitpunkt haben wir alles in unserer Macht stehende getan, um kein Kind mit Hämophilie in diese Welt zu setzen. Schlussendlich ergab es sich, dass Too eine Trägerin ist, aber sie ist auch ein grossartiges Geschenk, genau wie unser Zjef. Offenbar wollten sie genau zu uns kommen. Und ehrlich, wie wunderbar ist das?



**WAS, WENN DIE
BLUTUNGSEKRANKUNG
NICHT GEWESEN WÄRE?**

«ICH HÄTTE GERNE MEHR
KINDER BEKOMMEN,
ABER DA WIR NICHT
ALLE TESTS NOCH
EINMAL DURCHLAUFEN
WOLLTEN UND AUCH
NICHT NOCH EIN KIND
MIT HÄMOPHILIE IN DIESE
WELT SETZEN WOLLTEN,
HABEN WIR AUFGRUND
DER HÄMOPHILIE
ENTSCHIEDEN, KEINE
WEITEREN KINDER
ZU HABEN.»



DANKSAGUNG

Diese Veröffentlichung wurde mit der Kooperation aller Hämophilie-Behandlungszentren in den Niederlanden und der niederländischen Hämophilie-Gesellschaft entwickelt. Mit ihrer Kooperation konnten wir in diesem Buch eine Auswahl der unterschiedlichsten, faszinierendsten Geschichten zu Erfahrungen treffen, die eine wie die andere einen äusserst wichtigen Beitrag leistet, Gerinnungserkrankungen bei Frauen ins Bewusstsein zu rufen.

Wir sind Professor Leebeek für sein Vorwort überaus dankbar, wie auch dem Direktor der DHS, Guus Wijffjes, und dem Chief Executive Officer des EHC, Amanda Bok, für ihren Beitrag in Form des Nachworts. Aber insbesondere möchten wir den Frauen danken, die bereit waren, ihre Lebensgeschichten so ausführlich zu erzählen. Ohne ihren Beitrag hätte dieses Buch nicht veröffentlicht werden können. Diese Frauen erkannten, wie wichtig es war, ihre Erfahrungen weiterzugeben und somit das Bewusstsein der Öffentlichkeit und Ärzteschaft über Blutgerinnungserkrankungen zu erweitern. Zudem können die Versorgungsmöglichkeiten, die diese Erkrankung betreffen, aufgrund dessen künftig weiterentwickelt werden.

Es war uns ein grosses Vergnügen, dass wir mit all Ihnen an der Realisierung dieses Buches arbeiten konnten!

*Ingeborg Kuys
IK Healthcare Communications*



Takeda Pharma AG
Thurgauerstrasse 130, 8152 Glattpark (Opfikon), www.takeda.ch