

LEBEN MIT HÄMOPHILIE – FRAUEN IM FOKUS

Leitfaden für Betroffene und Behandelnde



Inhalt

Hämophilie betrifft auch Frauen	3
Was ist Hämophilie A oder B?	4
Was bedeutet «Trägerin»?	6
Abklärung	8
Symptome – Blutungen erkennen	9
Familienplanung und Kinderwunsch	13
Behandlung und Planung bei Blutungen, Eingriffen und Operationen	17
Allgemeine Hinweise	22
Abkürzungen und Begriffe	23
Klinische Beispiele	24

Hämophilie betrifft auch Frauen

Die Hämophilie ist eine angeborene Blutungsstörung. Sie entsteht, wenn wichtige Blutgerinnungsfaktoren fehlen oder vermindert sind: bei Hämophilie **A Faktor VIII (FVIII),** bei Hämophilie **B Faktor IX (FIX).** Dadurch ist die Gerinnungskaskade weniger effizient, es wird weniger Thrombin gebildet und ein stabiles Gerinnsel entsteht langsamer. Blutungen halten deshalb **länger an** und sind **schwerer zu stoppen.**

Da die Vererbung **X-chromosomal** ist, sind Männer häufiger betroffen. In Familien mit Hämophilie können auch weibliche Angehörige wie Mütter, Schwestern oder Töchter die ursächliche Genvariante tragen. Wichtig ist: **Trägerinnen sind nicht immer beschwerdefrei.** Auch Frauen und Mädchen können Blutungszeichen haben, bei erniedrigten Faktorwerten oder sogar trotz «normaler» Werte.

Früher wurde Hämophilie oft erst erkannt, wenn ein Junge nach einer Verletzung oder Operation ungewöhnlich lange blutete. Frauen galten lange als «stille Trägerinnen». Erst **ab etwa 1990** setzte sich breiter durch, dass Hämophilie auch Frauen klinisch betreffen kann und dass systematisches Testen sinnvoll ist. Trotzdem werden Frauen noch immer zu spät erkannt oder als «nur Trägerinnen» eingestuft.

Heute gilt: Für Diagnose und Behandlung zählen **Faktorwert und Blutungsgeschichte** gemeinsam. Seit 2021 wird zudem betont: Frauen und Mädchen mit **FVIII/FIX <40%** sollen wie andere Menschen mit Hämophilie eingeordnet und betreut werden. Gleichzeitig können Blutungen auch bei höheren Faktorwerten auftreten und die Lebensqualität deutlich beeinträchtigen – zum Beispiel durch starke Regelblutung, Eisenmangel, Müdigkeit, Einschränkungen im Alltag oder Unsicherheit vor Eingriffen und Schwangerschaft.

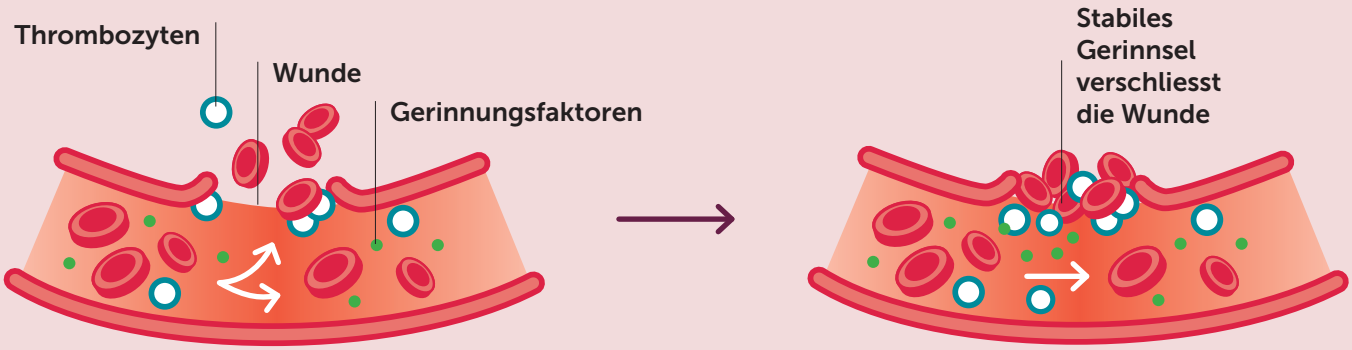
Diese Broschüre gibt Orientierung: Sie unterstützt dabei, Blutungszeichen besser einzuordnen, wichtige Untersuchungen zu verstehen und besondere Situationen wie Menstruation, Eingriffe, Schwangerschaft oder Wochenbett frühzeitig zu planen. Sie ersetzt keine individuelle ärztliche Beratung. Bei Verdacht auf eine Blutungsneigung sollten Diagnostik und Behandlung gemeinsam mit einem Hämophiliezentrum oder einer hämostaseologischen Fachstelle erfolgen.

Was ist Hämophilie A oder B?

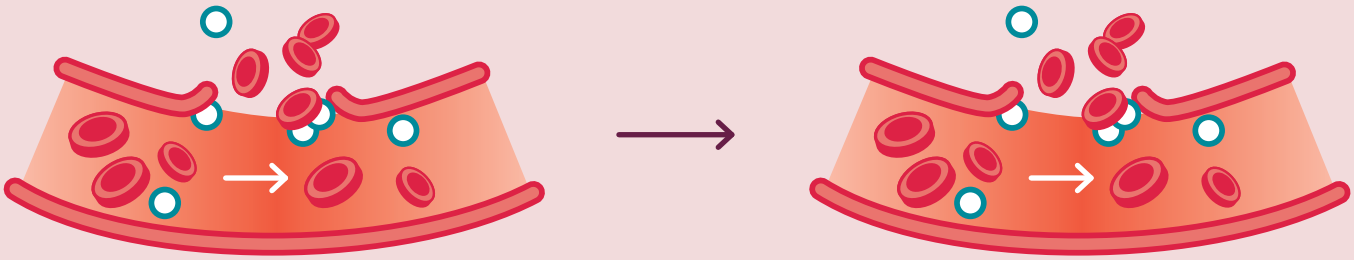
Hämophilie ist eine angeborene (genetische) Blutgerinnungsstörung. Dabei kann der Körper Blutungen weniger stabil stoppen, weil ein wichtiger Gerinnungsfaktor fehlt oder nicht richtig funktioniert. Bei Hämophilie A betrifft das **Faktor VIII,** bei Hämophilie B **Faktor IX.**

Wenn ein Blutgefäss verletzt wird, bildet der Körper ein Gerinnsel, um die Verletzung zu verschliessen und weiteren Blutaustritt zu verhindern. Ein zentrales Ziel ist die Bildung von **Thrombin.** Thrombin sorgt dafür, dass aus Fibrinogen **Fibrin** entsteht. Fibrin wirkt wie ein feines Netz und stabilisiert das Gerinnsel. Bei Hämophilie ist die **Thrombin-Generation** vermindert, das Gerinnsel ist oft weniger stabil, und Blutungen können länger anhalten oder nach kurzer Zeit wieder beginnen (z.B. nach zahnärztlichen Eingriffen oder Operationen).

Normale Gerinnung



Hämophilie



Zu wenig Faktor VIII oder IX

Weniger stabiles Gerinnsel: Blutung kann länger anhalten oder wieder auftreten

Die beiden Hauptformen sind:

- **Hämophilie A:** zu wenig Faktor VIII, häufigere Form
- **Hämophilie B:** zu wenig Faktor IX, deutlich seltener

Beide Formen können ähnliche Blutungszeichen verursachen. Der Unterschied liegt darin, welcher Faktor betroffen ist.

Hämophilie Typ A		Hämophilie Typ B
80–85% der Fälle		**15–20%** der Fälle
Verminderter Faktor VIII-Spiegel		Verminderter Faktor IX-Spiegel

Schweregrade

Der Schweregrad hängt davon ab, wie viel Faktoraktivität im Blut vorhanden ist:

Milde Hämophilie	Moderate Hämophilie	Schwere Hämophilie
		
>5% bis <40%	**1% bis 5%**	**<1%**

Was bedeutet «Trägerin»?

Hämophilie ist häufig vererbt und kann in Familien weitergegeben werden. Manchmal tritt sie erstmals in einer Familie auf, z.B. durch eine Neumutation oder (seltener) durch Mosaik. Als Abgrenzung gibt es auch eine seltene Form namens erworbene Hämophilie: Sie entsteht erst im Laufe des Lebens, ist nicht vererbt und wird meist durch Autoantikörper gegen Faktor VIII verursacht.

Trägerinnen tragen eine genetische Veränderung im F8- oder F9-Gen auf einem X-Chromosom. Diese Veränderung kann an Kinder weitergegeben werden. Wichtig: Trägerinnen können selbst Blutungszeichen entwickeln.

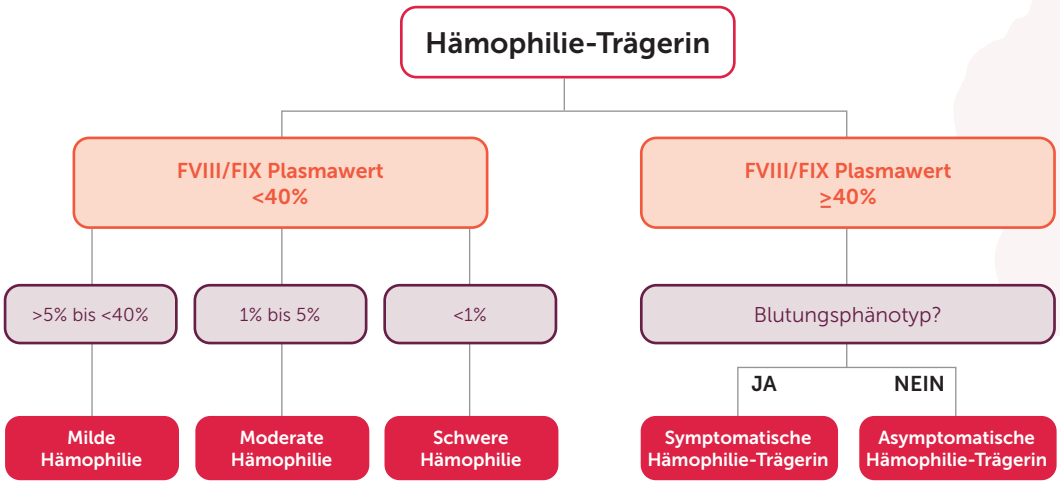
Warum können Trägerinnen selbst betroffen sein?

Frauen haben meist zwei X-Chromosomen. In jeder Zelle wird eines davon zufällig «abgeschaltet» (X-Inaktivierung/Lyonisierung). Wenn häufiger das X mit dem gesunden Gen inaktiv ist, kann die Faktoraktivität vermindert sein. Darum können Faktorwerte und Beschwerden bei Trägerinnen sehr unterschiedlich sein.

Neue Sichtweise seit 2021: nicht nur «Trägerin»

Lange wurde Hämophilie vor allem Männern zugeschrieben. Heute gilt, dass Frauen und Mädchen ebenfalls klinisch relevant betroffen sein können. Die ISTH empfiehlt seit 2021 eine Einteilung, die **Faktorwert und Blutungsgeschichte zusammen** berücksichtigt:

- Bei **Faktor <40%** sollen Frauen und Mädchen wie andere Menschen mit Hämophilie eingeordnet und betreut werden.
- Bei **Faktorwerten ≥40%** können Blutungen trotzdem auftreten. In diesem Fall spricht man von einer symptomatischen Trägerin; von einer asymptomatischen Trägerin wiederum, wenn keine Blutungszeichen bestehen.



Quelle: van Galen K et al., J Thromb Haemost 2021.

Faktorwert und Blutungszeichen: warum beides wichtig ist

Bei Trägerinnen passt der Faktorwert nicht immer gut zur Blutungsneigung. Manche Frauen haben auffällige Blutungen trotz scheinbar normaler Werte. Andere haben Faktorwerte unter 40% und trotzdem wenige Symptome. Deshalb sind für die Einschätzung immer **Laborwert und persönliche Blutungsgeschichte** wichtig, z.B. starke Regelblutung, Nachblutung nach zahnärztlichen Eingriffen, Operationen oder Blutung nach Geburt.

Warum Frauen oft übersehen werden: Unterdiagnose und Screening

Männer mit Hämophilie werden häufig früh diagnostiziert, regelmässig kontrolliert und in spezialisierten Zentren betreut. Bei Frauen und Trägerinnen ist das oft anders: Faktorwerte werden nicht immer systematisch bestimmt, Blutungszeichen werden häufiger unterschätzt, und der Zugang zu spezialisierten Teams oder klinischen Studien ist manchmal erschwert. Dadurch kann es zu verzögerter Diagnose und Unterbehandlung kommen, obwohl Blutungen bei Frauen klinisch relevant sein können.

Erste Hinweise bestehen oft schon ab der Menarche, z.B. starke Regelblutung, Eisenmangel, Müdigkeit oder Einschränkungen in Schule, Sport und Alltag. Wenn Hämophilie A oder B in einer Familie bekannt ist, betrifft die Abklärung nicht nur die Mutter eines betroffenen Kindes. Auch Schwestern, Töchter, Tanten, Cousinen und weitere weibliche Angehörige können eine F8- oder F9-Genvariante tragen. Ein aktualisierter Familienstammbaum und ein proaktives Beratungsangebot können helfen, Frauen mit Blutungsrisiko früher zu erkennen.

Zahlen aus proaktivem Familienscreening:

In 236 Familien wurden 900 weibliche Angehörige identifiziert

- 454 waren obligate oder genetisch bestätigte Trägerinnen
- Bei bekannten Faktorwerten hatten **23%** (Hämophilie A) und **29.5%** (Hämophilie B) Werte **<40%**
- Viele obligate und potenzielle Trägerinnen blieben genetisch ungetestet Eine strukturierte Familienabklärung, auch Kaskaden-Abklärung genannt, kann helfen, betroffene Frauen früher zu erkennen und besser zu betreuen.

Quellen: van Galen K et al., J Thromb Haemost 2021; Krumb E et al., Blood advances 2024; Puetz J., J Thromb Haemost 2025; Hermans C, Kulkarni R., Haemophilia 2018; Hermans C et al., Haemophili 2024.

Abklärung

Patientinnen werden häufig zur Hämostaseologie überwiesen, wenn

- die Blutungsanamnese auffällig ist, z.B. starke Regelblutung, Nachbluten nach zahnärztlichen Eingriffen, Operationen oder Blutungen nach Geburt;
- Eisenmangel oder Anämie auffällt, oft in Zusammenhang mit starker Menstruation;
- eine Familienanamnese für Hämophilie oder Blutungsneigung besteht;
- vor zahnärztlichen Eingriffen, Operationen, Schwangerschaft oder Geburt das Blutungsrisiko eingeschätzt werden soll.

Bei Mädchen aus Hämophilie-Familien soll früh geklärt werden, ob ein Blutungsrisiko besteht. Sinnvoll ist mindestens ein **Basis-Faktorwert in der Kindheit** und eine erneute Beurteilung vor wichtigen Lebensphasen, z.B. vor der ersten Regelblutung, vor Operationen oder vor einer Schwangerschaft. Eine kanadische Studie zeigte, dass die Empfehlungen zur Testung von Mädchen zwischen Zentren deutlich variieren. Nur eine Minderheit der Zentren empfahl routinemässig die frühe Bestimmung von Basis-Faktorwerten vor dem 10. Lebensjahr. Viele Eltern äusserten Unzufriedenheit, wenn die Testung verzögert erfolgte.

Was wird typischerweise abgeklärt?

- **Basisgerinnung,** z.B. aPTT, PT/INR, Fibrinogen, Thrombozytenzahl
- **Faktor VIII und/oder Faktor IX** (Aktivität)
- **Strukturierte Blutungsanamnese,** z.B. mit dem ISTH-BAT
- **Menstruationsanamnese,** z.B. Dauer, stärkste Tage, Durchbluten, Koagel, Doppelschutz, Alltagseinschränkung
- Bei passender Konstellation: **genetische Beratung** und gegebenenfalls **genetische Testung,** idealerweise bei bekannter Familienmutation. Bei Minderjährigen wird individuell geprüft, ob und wann eine genetische Testung sinnvoll ist. Eine Testung asymptomatischer Mädchen ist nicht in jeder Situation unmittelbar erforderlich.
- **Eisenstatus** bei starker Regelblutung, Müdigkeit oder Anämie

Wichtig: Faktor VIII ist ein Akutphaseprotein. Das bedeutet: Werte können vorübergehend höher sein, z.B. bei Stress, Infekt/Entzündung, hormoneller Verhütung oder in der Schwangerschaft. Darum werden Werte bei Bedarf in einer stabilen Phase wiederholt.

Quelle: Chaigneau M et al., Haemophilia 2024.

Symptome – Blutungen erkennen

Eine Trägerinnenschaft kann sehr unterschiedlich spürbar sein: Manche Frauen und Mädchen haben kaum Beschwerden, Andere haben Blutungen wie bei milder Hämophilie. Wichtig ist: Blutungsprobleme können in jedem Lebensalter auftreten. Was sich ändert, sind die typischen Situationen (z.B. Menstruation, Eingriffe, Schwangerschaft, Wochenbett oder Perimenopause).

Wichtig: Ein normaler oder grenzwertiger Faktorwert schliesst klinisch relevante Blutungen nicht sicher aus. Deshalb zählen immer Faktorwert und Blutungsgeschichte gemeinsam.

Typische Blutungszeichen bei Trägerinnen

- **Starke oder lange Regelblutung:** häufiges Blutungszeichen bei Frauen und Mädchen mit Menstruation
- **Eisenmangel/Anämie:** Müdigkeit, Leistungsabfall, Blässe, Schwindel, Kurzatmigkeit
- **Häufige oder grosse Hämatome** (blaue Flecken), auch ohne klare Ursache
- **Nasenbluten oder Zahnfleischbluten**
- **Langes Nachbluten** nach zahnärztlichen Eingriffen, Operationen oder Verletzungen
- **Blutungen rund um Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett** (insbesondere Nachblutungen)
- **Gelenke nicht vergessen:** Gelenkschmerzen und Gelenkschwellungen können auch bei Trägerinnen vorkommen und sollten aktiv erfragt werden

Blutung systematisch erfassen (ISTH-BAT) und Menstruationsanamnese

In der Hämostase-Sprechstunde wird die Blutungsgeschichte oft standardisiert erfasst. Dafür kann das **ISTH-SSC Bleeding Assessment Tool** (ISTH-BAT) verwendet werden. Dieser Fragebogen erfasst Blutungen in verschiedenen Situationen, z.B. Nase, Mund, Haut, nach Eingriffen oder nach Geburt, und ergibt einen Blutungsscore. So lassen sich Blutungszeichen besser einordnen und vergleichen.

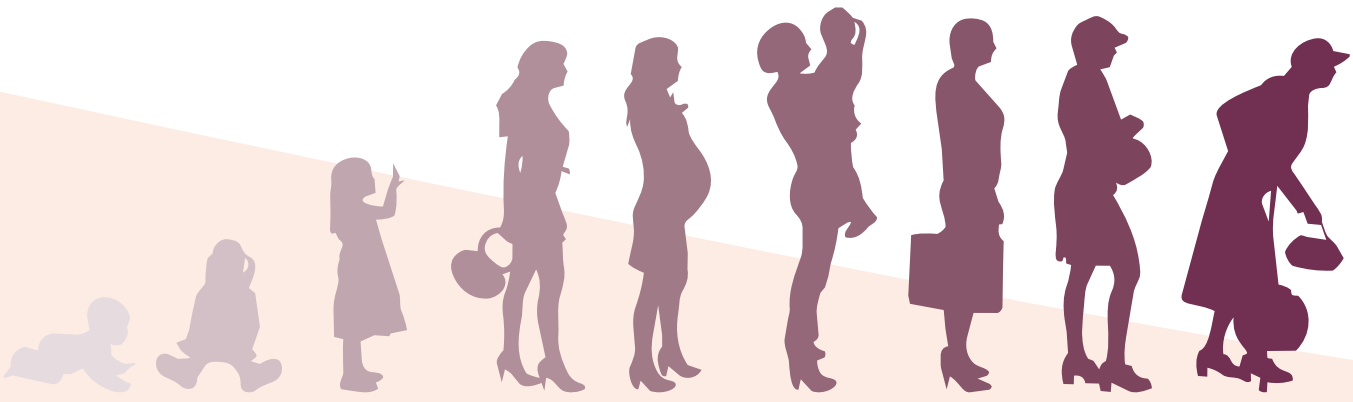
Bei Frauen ist zusätzlich eine gezielte **Menstruationsanamnese** besonders wichtig: Dauer der Blutung, stärkste Tage, nächtliches Wechseln, Koagel oder Schwallblutungen, Doppelschutz, Einschränkung im Alltag und Hinweise auf Eisenmangel. Als einfache Orientierung dient die **7–2–1-Regel** (siehe Abschnitt «Starke Regelblutung erkennen»). Wenn die Blutungsstärke genauer dokumentiert werden soll, kann zusätzlich ein **Pictorial Blood Assessment Chart** (PBAC) verwendet werden. Dieser ist etwas aufwendiger, kann aber bei unklarer Blutungsstärke oder zur Verlaufskontrolle hilfreich sein. Ein **PBAC-Score >100** spricht als Orientierung für eine starke Regelblutung.

Lebensphasen: Wann treten Blutungen besonders häufig auf?

- **Kindheit:** auffällig vor allem bei häufigem Nasenbluten, beim Zahnwechsel, nach Verletzungen oder nach zahnärztlichen Eingriffen und Operationen
- **Pubertät/Menarche:** starke Regelblutung, Eisenmangel, Müdigkeit
- **Zeit zwischen Menarche und Menopause:** Zyklusblutungen und Nachblutungen nach Eingriffen
- **Schwangerschaft:** Faktorwerte können sich verändern; Blutungen sind trotzdem möglich
- **Geburt und Wochenbett:** postpartale Blutungen gehören zum Spektrum; das Risiko ist anhand der Faktorwerte im 3. Trimester nur schlecht vorhersagbar, deshalb ist Aufmerksamkeit auch nach der Geburt wichtig (Nachblutungen können verzögert auftreten)
- **Perimenopause:** Blutungen können wieder stärker oder unregelmässiger werden
- **Höheres Alter:** Eingriffe und Begleitfaktoren nehmen zu; Blutungen zeigen sich oft als Nachblutung oder Hämatomneigung

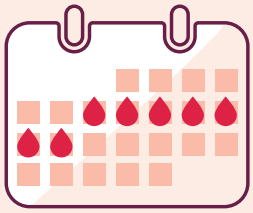
Neue Registerdaten zeigen, dass Blutungen bei Trägerinnen nicht nur Menstruation und Geburt betreffen. In einer Auswertung des American Thrombosis and Hemostasis Network (ATHN) mit 3663 Trägerinnen der Hämophilie A oder B wurden Blutungen in verschiedenen Altersgruppen untersucht: Kindheit, die Zeit zwischen erster Regelblutung und Menopause sowie das Alter über 50 Jahre. Blutungen waren in der Zeit zwischen erster Regelblutung und Menopause besonders sichtbar, Gelenkblutungen wurden jedoch in allen Altersgruppen berichtet.

Das zeigt: Die Betreuung sollte nicht nur auf Schwangerschaft und Geburt fokussieren, sondern über die gesamte Lebensspanne gedacht werden.



Starke Regelblutung erkennen: die 7-2-1-Regel

7



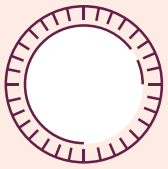
Blutung länger **als 7 Tage**

2



Wechsel von Binde/Tampon/ Menstruationstasse öfter als alle **2 Stunden**

1



Blutklumpen so gross wie eine **1-Franken-Münze** oder grössere Klumpen

Zusätzliche Warnzeichen:

- Nächtliches Durchbluten oder «Doppelschutz» nötig
- Wiederholtes Durchbluten von Kleidung/Bettwäsche
- Kreislaufprobleme, Herzklopfen, starke Erschöpfung

Wichtig: Starke Regelblutung kann durch eine Blutungsstörung mitbedingt sein, aber auch gynäkologische Ursachen haben, z.B. Myome, Polypen oder Adenomyose. Deshalb ist bei starker oder neuer Blutung eine gemeinsame Beurteilung durch Gynäkologie und Hämostaseologie sinnvoll.

Selten, aber wichtig: Unterbauchschmerzen

- Schmerzen während der Regel (Dysmenorrhoe) können häufiger sein.
- Mittelschmerz (Schmerz um den Eisprung) kann in seltenen Fällen durch eine kleine innere Blutung verstärkt sein.
- Blutung in Ovarialzysten (hämorrhagische Zyste) kann starke Schmerzen machen und muss rasch abgeklärt werden.



Unsicherheit im Alltag und Versorgungslücken

Viele Trägerinnen berichten, dass Blutungszeichen lange schwer einzuordnen waren. Beschwerden werden nicht immer sofort als Hinweis auf eine Blutgerinnungsstörung erkannt, und der Zugang zu Abklärung sowie spezialisierter Betreuung ist nicht überall gleich gut. Das kann zu **verzögerter Diagnose,** Unterbehandlung und einer spürbaren Belastung im Alltag führen.

Neuere Studien zeigen zudem, dass Trägerinnen im Vergleich zu Frauen ohne Trägerinnenstatus häufiger **auffällige Blutungsscores** und eine schlechtere körperliche sowie psychische Lebensqualität aufweisen können. Besonders belastet sind Frauen mit ausgeprägter Blutungsneigung. Themen wie **Müdigkeit, Eisenmangel, Angst vor Blutungen,** Einschränkungen im Alltag und das Gefühl, nicht ernst genommen zu werden, sollten deshalb aktiv angesprochen werden.



Typisch beschrieben werden:

- **Schwierige Einordnung von Blutungen:** Besonders bei Menstruationsblutungen: «Ist das noch normal oder schon zu viel?»
- **Verspätete Diagnostik:** Beschwerden werden teils spät erkannt oder anderen Ursachen zugeordnet.
- **Unklare Versorgungslage:** Zuständigkeiten zwischen Hausarztpraxis, Gynäkologie und Hämophiliezentrum sind nicht immer klar.
- **Alltagsbelastung:** starke Regelblutung, Hämatomneigung, Müdigkeit und Eisenmangel können Schule, Beruf, Sport und soziale Aktivitäten einschränken.
- **Familie und Testung:** Viele Fragen betreffen den Zeitpunkt von Faktor- und genetischer Testung sowie die Kommunikation innerhalb der Familie.
- **Psychische Belastung:** Stress, Angst vor Blutungssituationen und Frust durch Nicht-Ernstgenommen-Werden sind wiederkehrende Themen.

Gute Betreuung bedeutet nicht nur Laborwerte. Auch Lebensqualität, Müdigkeit, Eisenmangel und Unsicherheit im Alltag gehören zur Abklärung.

Quellen: Hermans C et al. Haemophilia 2024; Puetz J, Cheng D. Haemophilia. 2021; Punt MC et al. Blood Rev. 2021; Chaigneau M, et al. Res Pract Thromb Haemost. 2022; Khair K et al. Haemophilia. 2022; Corrales-Medina FF et al. Haemophilia. 2024; Swaminathan N et al. Res Pract Thromb Haemost. 2025; Chaigneau M et al. Haemophilia. 2024; Carneiro-Leão D et al. Haemophilia. 2025; Hermans C et al. Res Pract Thromb Haemost. 2023.

Familienplanung & Kinderwunsch

Wenn Hämophilie in der Familie vorkommt, tauchen oft viele Fragen auf:

- **Wie hoch ist das Risiko für ein Kind?**
- **Welche Abklärungen sind sinnvoll?**
- **Was bedeutet das für Schwangerschaft und Geburt?**

Internationale Leitlinien empfehlen, diese Themen **frühzeitig und ohne Zeitdruck** mit einem **Hämophiliezentrum** und einer genetischen Beratung zu besprechen.

Kinderwunsch und Sorge vor schwerer Hämophilie

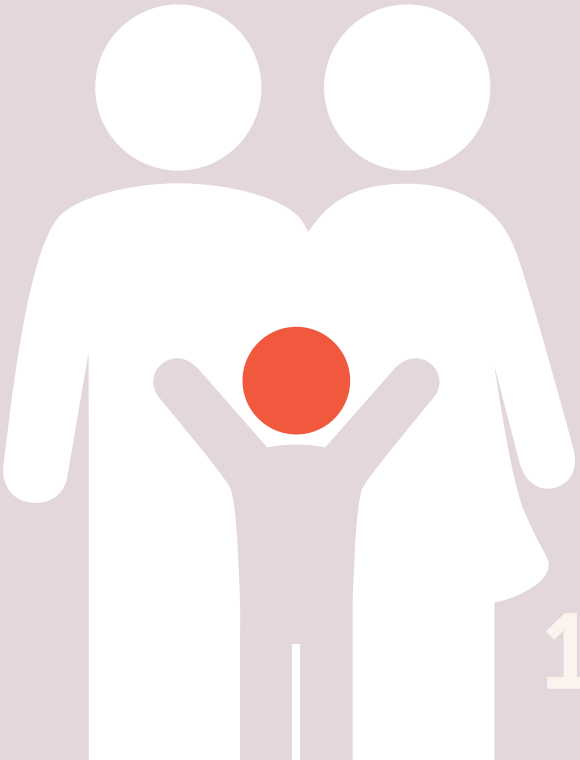
Viele Trägerinnen machen sich Gedanken, ob ein Kind die Hämophilie-Genvariante erben und möglicherweise schwer betroffen sein könnte. Diese Sorge ist verständlich, besonders wenn in der Familie schwere Blutungen, Gelenkblutungen, Folgeschäden oder belastende Erfahrungen mit früheren Therapien erlebt wurden.

Eine genetische Beratung bietet Raum, das individuelle Risiko, mögliche Abklärungen und persönliche Optionen ruhig und ohne Zeitdruck zu besprechen. Dabei geht es nicht nur um medizinische Fakten, sondern auch um persönliche Fragen, Unsicherheit, Sorgen oder mögliche Schuldgefühle im Zusammenhang mit der Weitergabe der Genvariante.

Wenn die Genveränderung in der Familie bekannt ist, kann oft besser eingeordnet werden, welche Hämophilie-Form und welcher Schweregrad in der Familie vorkommt. Dafür sind die Familienmutation, Faktorwerte und der Verlauf betroffener Angehöriger wichtig. Das hilft bei der Beratung zum Risiko für Kinder sowie bei der Planung von Schwangerschaft, Geburt und Neugeborenenabklärung.

Auch frühere Erfahrungen mit Hämophiliebehandlung können Ängste prägen. In der Vergangenheit waren Infektionen wie HIV, Hepatitis B oder Hepatitis C durch kontaminierte Blut- oder Plasmaprodukte ein schwerwiegendes Problem für viele Menschen mit Hämophilie. Die heutige Behandlung unterscheidet sich jedoch deutlich von damals: moderne Faktorpräparate werden streng geprüft und virusinaktiviert, viele Präparate sind rekombinant hergestellt, und es stehen zusätzlich moderne nicht-Faktor-Therapien zur Verfügung.

Bei schwerer Hämophilie ist eine regelmässige vorbeugende Behandlung, die sogenannte Prophylaxe, heute ein etablierter Standard. Ziel ist es, Blutungen möglichst zu verhindern, Gelenkschäden zu reduzieren und ein aktives Leben zu ermöglichen. Je nach Situation kann die Prophylaxe mit Faktorpräparaten über die Vene (i.v.) oder auch mit modernen nicht-Faktor-Therapien unter die Haut (s.c.) erfolgen. Welche Therapie für ein Kind am besten passt, wird individuell im pädiatrischen Hämophiliezentrum besprochen.

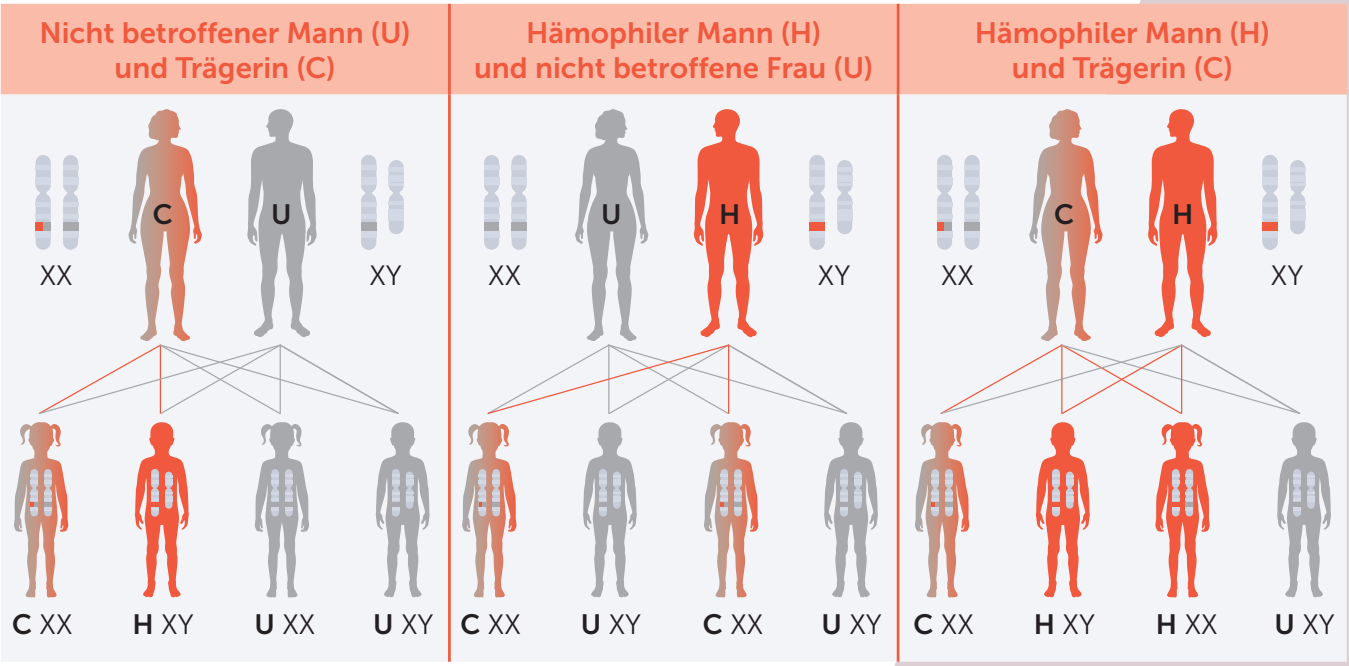


Was sollte idealerweise vor einer Schwangerschaft geklärt werden?

- **Trägerinnenstatus klären.** Wenn möglich: genetische Bestätigung (am besten erst den betroffenen Mann in der Familie testen, dann Angehörige).
- **Wie sind meine Ausgangswerte?**
  Faktor VIII oder Faktor IX und Blutbild/Eisenstatus idealerweise im nicht-schwangeren Zustand kennen. Normale Faktorwerte schliessen eine Trägerinnenschaft nicht sicher aus.
- **Welche Optionen kommen für uns in Frage?**
  Dazu gehören (je nach Land/Verfügbarkeit) z.B. natürliche Schwangerschaft, pränatale Diagnostik oder Verfahren wie Präimplantationsdiagnostik. Eine Beratung hilft, medizinische, ethische, persönliche und finanzielle Aspekte gemeinsam zu sortieren.

Was bedeutet das für Kinder und Familie?

Da Hämophilie A und B X-chromosomal vererbt werden, unterscheiden sich die Wahrscheinlichkeiten für Söhne und Töchter. Das folgende Schema zeigt die typischen Vererbungswege pro Schwangerschaft.



- Bei einer Trägerin besteht pro Schwangerschaft eine **Wahrscheinlichkeit von 50%,** die ursächliche Genvariante im F8- oder F9-Gen weiterzugeben.
- Söhne, welche die Genvariante erben, sind betroffen.
- Töchter, welche die Genvariante erben, sind Trägerinnen (und können, je nach Faktorwert und Blutungszeichen, selbst betroffen sein).

Wenn «keine Hämophilie in der Familie» bekannt ist

Auch ohne bekannte Familiengeschichte kann Hämophilie auftreten. Gründe können eine Neumutation, genetisches Mosaik oder eine bisher nicht erkannte Trägerinnenschaft sein.

Schwangerschaft, Geburt & Wochenbett

Viele Schwangerschaften bei Trägerinnen verlaufen unkompliziert. Trotzdem ist eine frühe Planung wichtig, weil sich Faktorwerte verändern können und das Blutungsrisiko rund um Geburt und Wochenbett unterschiedlich ist.

Die Betreuung sollte gemeinsam durch **Hämophiliezentrum, Geburtshilfe, Anästhesie** und **Neonatologie/Pädiatrie** erfolgen. Vor der Geburt sollte ein schriftlicher Geburts- und Wochenbettplan vorliegen: mit Kontrollen, Geburtsplanung, Schmerztherapie, Abklärung des Neugeborenen und Vorgehen bei Blutungen im Wochenbett.

Was passiert mit Faktor VIII und Faktor IX in der Schwangerschaft?

- **Faktor VIII** kann in der Schwangerschaft deutlich ansteigen und sich gegen deren Ende sogar normalisieren.
- **Faktor IX** steigt dagegen meist nicht verlässlich bzw. nicht signifikant an.

Darum sollten **Faktor VIII/IX im 3. Trimester bestimmt werden,** um das Blutungsrisiko für Geburt und Wochenbett besser einschätzen und planen zu können.

Warum der Faktorwert allein nicht reicht
Auch wenn im 3. Trimester normale Faktorwerte erreicht werden, kann ein Blutungsrisiko rund um Geburt und Wochenbett bestehen bleiben. Deshalb zählt für die Planung nicht nur der Laborwert, sondern auch die Blutungsgeschichte und die geburtshilfliche Situation.

Geburt: was ist wichtig?

- **Geburt in einem Spital mit Hämophilie-Expertise**
  Idealerweise dort, wo ein interdisziplinäres Team (Hämophiliezentrum/ Hämostase, Geburtshilfe, Anästhesie, Neonatologie, Labor/Blutbank) rasch verfügbar ist.

- **Geburtsmodus individuell planen**
  Eine vaginale Geburt und auch eine Sectio caesarea können je nach geburtshilflicher Situation möglich sein. Entscheidend ist ein möglichst atraumatisches Vorgehen für Mutter und Kind. Ein langer oder komplizierter Geburtsverlauf sollte nach Möglichkeit vermieden werden.

- **Wenn ein Kind betroffen sein könnte**
  Invasive Massnahmen am Kind und operative vaginale Entbindungen sollten nach Möglichkeit vermieden werden. Wichtig: Eine Sectio caesarea eliminiert das Risiko einer intrakraniellen Blutung beim Kind nicht vollständig und ist für die Mutter selbst ein operativer Eingriff mit Blutungsrisiko.

- **Schmerztherapie/Regionalanästhesie (z.B. PDA)**
  Ist oft möglich, braucht aber eine vorherige individuelle Beurteilung der Gerinnung und einen abgestimmten Plan zwischen Anästhesie, Geburtshilfe und Hämophilie-Team.



Abklärung beim Kind: Wie finden wir heraus, ob es betroffen ist?

Wenn Hämophilie in der Familie vorkommt oder eine Trägerinnenschaft bekannt ist, kann die Abklärung **vor oder nach der Geburt** geplant werden. Dies erfolgt individuell mit **Hämophilie-zentrum, Geburtshilfe, Neonatologie/Pädiatrie** und **genetischer Beratung.**

In der Schwangerschaft kann eine **nicht-invasive Bestimmung** des kindlichen Geschlechts für die Geburtsplanung hilfreich sein. Sie zeigt jedoch nicht, ob das Kind betroffen ist. Wird ein Knabe erwartet, beeinflusst dies die Geburtsplanung in der Regel stärker, da bei möglicher Hämophilie invasive Massnahmen am Kind und operative vaginale Entbindungen möglichst vermieden werden sollten. Der Geburtsort und der Geburtsmodus werden individuell im interdisziplinären Team besprochen. Wird ein Mädchen erwartet, sind meist mehr Geburtsoptionen offen, gegebenenfalls auch eine Geburt in einem peripheren Spital, sofern ein klarer Geburtsplan vorliegt. Eine sichere Diagnose ist nur über **genetische Diagnostik** möglich, z.B. mittels Chorionzottenbiopsie oder Amniozentese, wenn die Familienmutation bekannt ist.

Nach der Geburt kann die Diagnostik aus Nabelschnurblut oder aus kindlichem Blut erfolgen. Nabelschnurblut ist ein guter erster Schritt, aber nicht immer endgültig. Bis zur Klärung sollten nicht dringende invasive Massnahmen möglichst vermieden werden.

Wochenbett: der oft unterschätzte Zeitraum

Nach der Geburt fällt der Faktor VIII bei Trägerinnen häufig rasch ab und erreicht meist innerhalb von 7–10 Tagen wieder den Ausgangswert. Gleichzeitig besteht ein erhöhtes Risiko für primäre und sekundäre postpartale Blutungen; in den WFH-Leitlinien wird auch verzögerte Blutung bis zu 35 Tagen nach der Geburt erwähnt. Darum ist eine Nachkontrolle und eine Wachsamkeit in den ersten Wochen besonders wichtig.

Wann im Wochenbett sofort melden?

Wenn die Blutung deutlich zunimmt oder nach Besserung wieder stärker wird, wenn grosse Blutklumpen abgehen, oder wenn Schwindel, Kreislaufprobleme, Herzrasen oder starke Schwäche dazukommen.

Quellen: NBDF/MASAC Guideline 2021; Punt MC et al., Blood Reviews 2021; Leebeek FWG et al., Blood 2020; James et al., ASH Education Program 2023; WFH Guidelines 2020; Lannoy N, Hermans C, Haemophilia 2020.

Behandlung und Planung bei Blutungen, Eingriffen und Operationen

Viele Frauen und Mädchen mit Hämophilie oder symptomatischer Trägerinnenschaft haben **nicht täglich Beschwerden**. Blutungen können aber nach Unfällen, nach medizinischen Eingriffen (z.B. Zahnarztbehandlungen, Operationen) oder in gynäkologischen Situationen (starke Regelblutung, Geburt, Wochenbett) deutlich länger anhalten oder wieder beginnen.

Die Behandlung richtet sich immer nach der **konkreten Situation,** der **persönlichen Blutungsgeschichte** und dem **Faktorwert.** Ziel ist es, Blutungen rasch zu kontrollieren, Nachblutungen zu vermeiden und Folgen wie Eisenmangel oder Anämie zu verhindern.

Wichtig ist ein **klarer Blutungsplan** mit dem Hämophiliezentrum – besonders vor Zahnarztbehandlungen, Operationen, Schwangerschaft, Geburt und Wochenbett. In Risikosituationen sollten Trägerinnen wie andere Menschen mit Hämophilie ernst genommen und entsprechend geplant behandelt werden.

Regelmässige Prophylaxe: nur für ausgewählte Situationen

Die meisten Trägerinnen brauchen **keine dauerhafte Prophylaxe.** Bei gelegentlichen Blutungen ist die Behandlung meist **situationsbezogen,** zum Beispiel bei starker Regelblutung, Zahnarztbehandlungen, Operationen, Schwangerschaft oder Wochenbett. Je nach Situation können **Tranexamsäure,** DDAVP bei Hämophilie A oder **Faktorpräparate** eingesetzt werden. Diese Optionen werden auf den nächsten Seiten erklärt.

Bei Frauen und Mädchen, die nach aktueller Einteilung selbst eine milde, moderate oder schwere Hämophilie haben und einen ausgeprägten Blutungsphänotyp zeigen, kann im Hämophiliezentrum auch eine **regelmässige Prophylaxe** diskutiert werden.

Eingriffe und Operationen: je nach Grösse unterschiedliche Zielwerte und Pläne

Leitlinien unterscheiden grob zwischen kleinen Eingriffen und grossen Operationen, weil die notwendige Blutungsabsicherung unterschiedlich ist:

- **Kleinere Eingriffe:** Häufig reicht ein kürzerer, weniger intensiver Plan (z.B. lokale Massnahmen, Tranexamsäure, ggf. DDAVP bei Hämophilie A).
- **Grosse Operationen:** Hier sind meist höhere Faktorspiegel über längere Zeit nötig, oft mit Kontrollen und klarer Nachsorge.

Die Zielwerte werden vom Team individuell festgelegt (nicht als „eine Zahl für alle"), je nach OP, Blutungsgeschichte und Verlauf.

DDAVP (Desmopressin) – nur für Hämophilie A

DDAVP ist ein synthetisches Hormon und wird seit vielen Jahrzehnten bei Blutgerinnungsstörungen eingesetzt. Es wurde erstmals 1977 zur Behandlung von Menschen mit Hämophilie A und von-Willebrand-Erkrankung verwendet. DDAVP kann den Körper dazu anregen, **Faktor VIII** und **von-Willebrand-Faktor (vWF)** aus körpereigenen Speichern freizusetzen. Dadurch steigen diese Werte vorübergehend an, und Blutungen können besser kontrolliert werden.

DDAVP kann bei **Hämophilie A** hilfreich sein. Bei Hämophilie B ist es nicht wirksam, da es keinen Effekt auf den Faktor-IX-Spiegel hat. Je nach Zentrum wird DDAVP intravenös, nasal oder unter die Haut (s.c.) gegeben.

Testgabe: warum sie wichtig ist

DDAVP wirkt nicht bei jeder Frau gleich stark und gleich lange. Deshalb wird in vielen Zentren eine **Testgabe** durchgeführt, wobei die Werte vor der Gabe sowie typischerweise wie folgt bestimmt werden:

1 Stunde	4 Stunden
zeigt den maximalen Anstieg von Faktor VIII/vWF	zeigt, ob die Wirkung ausreichend anhält

Je nach Zentrum und Fragestellung können zusätzliche Kontrollen, z.B. nach 6 Stunden, ergänzt werden. Das hilft zu beurteilen, ob der Anstieg von vWF/FVIII nicht nur hoch genug ist, sondern auch lange genug anhält. Neuere Daten zeigen, dass die DDAVP-Wirkung bei Hämophilie-A-Trägerinnen individuell unterschiedlich sein kann. Eine Rolle spielen unter anderem die **Art der F8-Genveränderung** und das **Körpergewicht.** Deshalb ist die Testgabe wichtig, um Anstieg und Wirkungsdauer individuell zu dokumentieren.

Warum vWF und Blutgruppe 0 eine Rolle spielen können

vWF ist ein **wichtiges Schutz- und Trägerprotein** für Faktor VIII: Er bindet Faktor VIII im Blut und schützt ihn vor zu schnellem Abbau. Bei Menschen mit Blutgruppe 0 sind die vWF-Spiegel im Durchschnitt niedriger als bei anderen Blutgruppen; auch Faktor VIII kann dadurch tendenziell niedriger sein. Deshalb kann es sinnvoll sein, bei der DDAVP-Testgabe nicht nur den Anstieg nach 1 Stunde, sondern auch die Wirkungsdauer im Verlauf zu beurteilen. Entscheidend bleibt die **individuelle Antwort der Patientin.**

Wichtig zu wissen: DDAVP ist nicht für jede Person und nicht für jede Situation geeignet. Das Behandlungsteam entscheidet individuell. DDAVP kann Wasser im Körper zurückhalten und eine **Hyponatriämie** begünstigen. Deshalb gehört meist eine **Flüssigkeitsbegrenzung** rund um die Gabe dazu. Bei wiederholter Gabe kann die Wirkung von DDAVP nachlassen, weil die körpereigenen Speicher für vWF/Faktor VIII nicht unbegrenzt verfügbar sind. Darum ist DDAVP eher für einzelne Situationen oder kurze Behandlungsphasen geeignet.

Faktorpräparate

Wenn DDAVP nicht geeignet ist, nicht ausreichend wirkt oder wenn das Blutungsrisiko höher ist, kann eine Behandlung mit **Faktorpräparaten** notwendig sein. Diese Präparate werden in der Regel **intravenös (i.v.)** verabreicht:

- Hämophilie A: Faktor VIII
- Hämophilie B: Faktor IX

Ziel ist, für die jeweilige Situation einen ausreichend sicheren Faktor-Spiegel zu erreichen. Ob und wie lange eine Substitution notwendig ist, wird individuell festgelegt – abhängig von Ausgangswert, Blutungsgeschichte, Art des Eingriffs und Heilungsverlauf. Bei kleinen Eingriffen kann eine kurze Absicherung reichen; bei grösseren Operationen ist meist ein strukturierter Plan mit Kontrollen über mehrere Tage nötig. Die WFH-Leitlinien unterscheiden entsprechend zwischen kleineren und grösseren Eingriffen mit unterschiedlichen Zielbereichen und Behandlungsdauern.

Antifibrinolytika (z.B. Tranexamsäure)

Antifibrinolytika verhindern, dass Blutgerinnsel zu schnell abgebaut werden.
Sie sind besonders nützlich in Bereichen, in denen Blutungen häufig «nachsickern».

Tranexamsäure wird häufig eingesetzt:

- bei Blutungen im Mund-/Nasenbereich
- bei Zahnbehandlungen und kleineren Eingriffen
- bei starker Regelblutung
  (allein oder kombiniert, je nach Situation)

Tranexamsäure ist als Tabletten verfügbar; im Spital kann sie je nach Situation auch intravenös gegeben werden.

Wochenbett und Stillzeit: Tranexamsäure kann bei Bedarf auch postpartal eingesetzt werden; nach aktuellen Angaben gehen nur sehr geringe Mengen in die Muttermilch über und Stillen ist in der Regel möglich.



Quellen: Guillet B et al., Blood 2025; Mannucci, WFH Treatment of Hemophilia No. 11, 2012; WFH Guidelines, Haemophilia 2020; Négrier C et al., Lancet Haematology 2023; Hermans C et al., Research and Practice in Thrombosis and Haemostasis 2023.

Hormonelle Optionen bei starker Regelblutung

Wenn starke Regelblutungen im Vordergrund stehen, können hormonelle Therapien helfen, Blutungsstärke und Blutungsdauer zu reduzieren. Sie können je nach Situation allein oder zusammen mit hämostaseologischen Massnahmen, z.B. Tranexamsäure, eingesetzt werden.

Mögliche Optionen sind beispielsweise kombinierte hormonelle Verhütung, etwa Tablette, Pflaster oder Vaginalring, sowie gestagenbasierte Methoden, insbesondere eine Hormonspirale.

Welche Option passt, hängt von Blutungsstärke, Zyklus, Alter, Kinderwunsch, Vorerkrankungen, Thromboserisiko, Migräne, Medikamenten und persönlichen Präferenzen ab. Die Entscheidung sollte gemeinsam mit Gynäkologie und Hämophiliezentrum getroffen werden.

Wenn Medikamente nicht reichen: seltene operative Optionen

In seltenen Fällen bleibt die Regelblutung trotz medikamentöser Behandlung stark. Dann können operative Verfahren diskutiert werden. Dies sind **individuelle Entscheidungen** und sollten gemeinsam mit **Gynäkologie und Hämophiliezentrum** sorgfältig abgewogen werden.

- **Endometriumablation:** Dabei wird die Gebärmutterschleimhaut gezielt verödet oder entfernt, um die Regelblutung zu reduzieren. Das Verfahren ist nicht **geeignet, wenn ein Kinderwunsch besteht.** Nach einer Ablation soll eine Schwangerschaft vermieden und bei Bedarf zuverlässig verhütet werden, da Schwangerschaften danach riskant sein können.
- **Hysterektomie:** Dabei wird die Gebärmutter entfernt. Dies beendet die Regelblutung dauerhaft, ist aber ein grosser Eingriff und bedeutet, dass danach **keine Schwangerschaft mehr möglich** ist. Da es sich um einen grossen Eingriff handelt, sollten Nutzen, Risiken, Alternativen, Fruchtbarkeit und persönliche Aspekte sorgfältig besprochen werden.

Wenn übliche Massnahmen nicht ausreichen

Bei den meisten Trägerinnen wird eine starke Regelblutung situationsbezogen behandelt, z.B. mit Tranexamsäure, hormonellen Optionen, DDAVP bei Hämophilie A oder Faktorpräparaten bei Bedarf.

Wenn die Blutung trotz üblicher Massnahmen weiterhin stark ist oder ein Kinderwunsch hormonelle Optionen einschränkt, sollte im Hämophiliezentrum eine individualisierte Strategie geprüft werden. Welche Behandlung geeignet ist, hängt von Diagnose, Faktorwert, Blutungsgeschichte, Begleiterkrankungen, Präferenzen und Therapieziel ab.

Eisen unbedingt mitdenken

Starke Regelblutung kann zu Eisenmangel führen, auch wenn der Hämoglobin-Wert noch normal ist. Dies wird auch als «Eisenmangel ohne Anämie» bezeichnet. Ein Eisenmangel kann bereits Beschwerden wie Müdigkeit, Leistungsabfall, Schwindel, Herzklopfen, Kurzatmigkeit oder reduzierte Belastbarkeit verursachen, bevor eine Blutarmut im Blutbild sichtbar wird. Deshalb sollte bei starker oder langer Regelblutung nicht nur das Blutbild kontrolliert werden, sondern auch der **Ferritin-Wert** als Hinweis auf die Eisenspeicher.

Je nach Situation können zusätzlich weitere Eisenparameter hilfreich sein. Wichtig ist: Ferritin kann bei Entzündung vorübergehend höher erscheinen und sollte deshalb immer im klinischen Zusammenhang beurteilt werden.

Wenn ein Eisenmangel besteht, sollte er behandelt werden. Ob Eisen als Tablette oder intravenös gegeben wird, hängt von Beschwerden, Schweregrad, Verträglichkeit und Dringlichkeit ab. Ziel ist nicht nur ein normaler Hämoglobin-Wert, sondern auch wieder ausreichend gefüllte Eisenspeicher.



Lokale Massnahmen

Bei kleinen Blutungen oder nach kleineren Verletzungen helfen oft schon einfache Massnahmen:

- **Druck** auf die Blutungsstelle (mindestens 10–15 Minuten ohne Unterbrechen)
- **Kühlen** (z.B. Kühlpack mit Tuch, nicht direkt auf die Haut)
- **Hochlagern** der betroffenen Stelle
- bei Gelenk-/Muskelbeschwerden nach möglicher Blutung: **Ruhe, Kühlen, Hochlagern** und früh Kontakt mit dem Team

Beim Zahnarzt können zusätzlich lokale Massnahmen helfen (z.B. Naht, lokale Blutstillung, Drucktamponade).

Allgemeine Hinweise

Schmerzmittel

Einige Medikamente können Blutungen verstärken:

- **NSAR** (z.B. Ibuprofen, Diclofenac, Naproxen) können die Thrombozytenfunktion beeinträchtigen und Blutungen begünstigen. NSAR sollten bei Blutungsneigung nur nach Rücksprache mit dem behandelnden Arzt oder dem Hämophiliezentrum verwendet werden, besonders bei starker Regelblutung oder vor/nach Eingriffen.
- **Aspirin/ASS** sollte ohne klare Indikation vermieden werden, da es die Thrombozytenfunktion deutlich hemmt.
- Häufig ist **Paracetamol** die erste Wahl bei Schmerzen oder Fieber (je nach individueller Situation).

Antidepressiva (SSRI/SNRI)

Auch SSRI/SNRI (bestimmte Antidepressiva) können das Blutungsrisiko leicht erhöhen, weil sie die Thrombozytenfunktion beeinflussen. Das bedeutet nicht, dass sie verboten sind, aber es ist wichtig, dass Ihr Behandlungsteam darüber Bescheid weiss, besonders bei starker Regelblutung, vor Operationen oder wenn weitere Blutungsmedikamente nötig sind.

Notfallkarte

Trägerinnen mit relevanter Blutungsneigung, erniedrigten Faktorwerten oder dokumentierter DDAVP-Testantwort sollten einen Notfallausweis bei sich tragen. Darauf sollten die wichtigsten Informationen stehen: Diagnose/Status, letzter FVIII- oder FIX-Wert mit Datum, DDAVP-Testantwort, aktueller Notfallplan und die Telefonnummer des Hämophiliezentrums. So sind im Notfall die entscheidenden Angaben rasch verfügbar.

Eine sofortige Vorstellung in der Notfallstation bzw. ein rascher Kontakt mit dem Hämophiliezentrum ist wichtig bei Kopfverletzung, starker/zunehmender Blutung, Verdacht auf Gelenk- oder Muskelblutung, Blutung im Wochenbett, Nachblutung nach zahnärztlichen Eingriffen/Operationen oder wenn Schwindel, Herzrasen, Atemnot, Kreislaufprobleme oder starke Schwäche auftreten.

Quellen: Guillet G et al. Blood 2025; Mannucci/WFH 2012; WFH Guidelines 2020; Négrier C et al., Lancet Haematology 2023; Hermans C et al., Research and Practice in Thrombosis and Haemostasis 2023.

Abkürzungen und Begriffe

aPTT	Aktivierte partielle Thromboplastinzeit; ein Basis-Gerinnungstest
ASS	Acetylsalicylsäure/Aspirin; kann die Blutungsneigung erhöhen
DDAVP	Desmopressin; kann bei Hämophilie A Faktor VIII und vWF vorübergehend anheben
F8/F9	Gene für Faktor VIII bzw. Faktor IX
Ferritin	Eisenspeicher; wichtig bei starker Regelblutung und Müdigkeit
FVIII/FIX	Faktor VIII bzw. Faktor IX
Hb	Hämoglobin, roter Blutfarbstoff; ein tiefer Wert kann auf Anämie (Blutarmut) hinweisen.
ISTH-BAT	Standardisierter Blutungsfragebogen zur Erfassung der Blutungsanamnese
i.v.	Intravenös; Gabe über eine Vene
NSAR	Nicht-steroidale Antirheumatika, z.B. Ibuprofen, Diclofenac, Naproxen; können Blutungen begünstigen
PBAC	Pictorial Blood Assessment Chart; Hilfsmittel zur Einschätzung der Regelblutung
PDA	Periduralanästhesie; Schmerztherapie z.B. während der Geburt
PPH	Postpartale Blutung; starke Blutung nach der Geburt
Prophylaxe	Regelmässige vorbeugende Behandlung, um Blutungen zu verhindern
PT/INR	Basis-Gerinnungstest
s.c.	Subkutan; Gabe unter die Haut
SSRI/SNRI	Bestimmte Antidepressiva; können die Blutungsneigung leicht erhöhen
vWF	von-Willebrand-Faktor; schützt Faktor VIII im Blut und unterstützt die Blutstillung

Autorinnen dieser Broschüre:
Konzeption und Text: Dr. Migle Gasiene (Stv. Oberärztin); Redaktion/redaktionelle Durchsicht: Prof. Dr. Johanna Anna Kremer Hovinga (Leitende Ärztin); beide Universitätsklinik für Hämatologie und Hämatologisches Zentrallabor Inselspital, Universitätsspital Bern

Diese Broschüre spiegelt nicht die Empfehlungen von Sobi wider. Sobi empfiehlt keine bestimmte Behandlung und keine Medikamentendosen und gibt keine anderen Behandlungsempfehlungen. Es wird dringend empfohlen, vor der Verabreichung von Medikamenten, auf die in dieser Monografie Bezug genommen wird, den Rat eines Arztes einzuholen und/oder die vom Pharmaunternehmen zur Verfügung gestellten Fach- bzw. Patienteninformationen zu konsultieren.

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermassen für alle Geschlechter.

Klinische Beispiele

1

Beispiel 1: Starke Regelblutung und Eisenmangel wurden lange nicht erkannt

Eine Jugendliche hatte schon als Kind Hinweise auf eine Blutungsneigung. Nach einer Kopfverletzung blieb ein Hämatom über Wochen sichtbar, ausserdem bekam sie leicht blaue Flecken. Seit der ersten Regelblutung hatte sie starke und unregelmässige Blutungen. Sie fehlte wiederholt in der Schule, war müde, hatte Schmerzen und schlief schlecht. Später gab sie sportliche Aktivitäten auf. Die eingeschränkte Belastbarkeit wurde zunächst als asthmaassoziiert interpretiert. Erst nach einer kurzen Bewusstlosigkeit wurde eine schwere Eisenmangelanämie erkannt. Vor geplanten Weisheitszahnextraktionen erfolgte erstmals eine Gerinnungsabklärung mit Nachweis einer verlängerten aPTT und erniedrigtem Faktor VIII (23%). In der weiteren Abklärung wurde eine F8-Genveränderung nachgewiesen. Auch die Mutter wurde später als Trägerin erkannt. Vor dem Eingriff zeigte ein DDAVP-Test ein gutes Ansprechen. Dadurch konnte ein klarer Plan mit DDAVP und Tranexamsäure erstellt werden.

Lernpunkt: Starke Regelblutung seit der Menarche, Eisenmangel, Müdigkeit, Schulabsenzen, Hämatome und Nachblutungen sollten früh an eine Blutungsstörung denken lassen.

2

Beispiel 2: Hämophilie in der Familie, aber keine frühe Abklärung

Eine 28-jährige schwangere Frau meldete sich im Hämophiliezentrum, nachdem im Ultraschall ein männliches Kind festgestellt worden war. Ihr Bruder hatte eine schwere Hämophilie A, die familiäre F8-Genveränderung war bekannt. Die Patientin wusste, dass sie Konduktorin sein könnte, war aber vor der Schwangerschaft nicht genetisch oder hämostaseologisch abgeklärt worden. In der Schwangerschaft wurden ihre Faktor-VIII-Werte kontrolliert und die familiäre F8-Variante bestätigt. Gemeinsam mit Geburtshilfe, Hämophiliezentrum, Anästhesie und Neonatologie wurde ein schriftlicher Geburtsplan erstellt. Die Geburt erfolgte vaginal, am Termin und ohne instrumentelle Entbindung. Nach der Geburt wurde das Kind gezielt abgeklärt. Der Faktor-VIII-Wert beim Neugeborenen war schwer erniedrigt, vereinbar mit schwerer Hämophilie A. Klinische Blutungskomplikationen traten nicht auf. Die weitere Betreuung wurde im pädiatrischen Hämophiliezentrum geplant.

Lernpunkt: Wenn Hämophilie in der Familie bekannt ist, sollte eine mögliche Trägerinnenschaft möglichst vor oder früh in der Schwangerschaft geklärt werden. Gute Planung schützt Mutter und Kind.

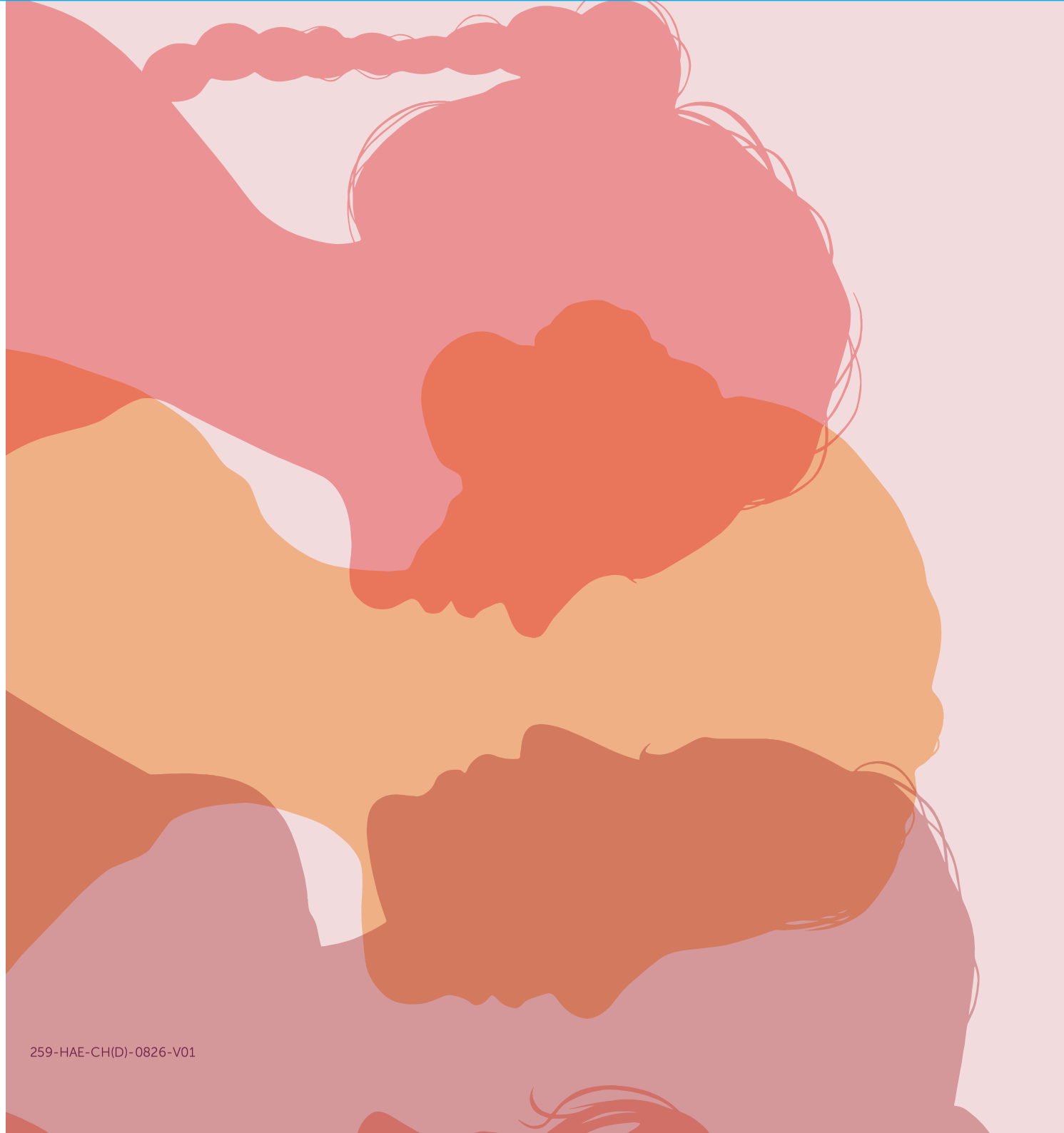
3

Beispiel 3: Keine bekannte Hämophilie, aber schwere Geburtsblutungen

Eine erwachsene Frau wurde erst nach einer Geburt hämostaseologisch abgeklärt. In der Familie war keine Hämophilie bekannt. Auffällig war jedoch, dass eine nahe weibliche Angehörige nach einer vaginalen Geburt eine schwere Nachblutung mit Kreislaufversagen entwickelte. Diese Familiengeschichte führte bei der Patientin zu grosser Sorge vor Geburt und Blutungskomplikationen. Die Patientin selbst hatte im Alltag kaum Blutungszeichen bemerkt. Frühere Zahneingriffe und eine Tonsillektomie waren ohne relevante Nachblutung verlaufen. Wegen der familiären Vorgeschichte und der Sorge um das Kind wünschte sie in der Schwangerschaft eine geplante Sectio caesarea. Zwei Tage nach der Sectio kam es zu einem deutlichen Hämoglobin-Abfall mit grossen Hämatomen. Die Patientin musste stationär behandelt werden und erhielt Bluttransfusionen. In der anschliessenden Gerinnungsabklärung lagen die Faktor-VIII-Werte wiederholt erniedrigt (FVIII 43%). Zusätzlich wurde eine F8-Variante nachgewiesen. In Zusammenschau von Blutungskomplikation, Familienanamnese, Faktorwerten und genetischem Befund wurde der Befund als vereinbar mit einer symptomatischen Hämophilie-A-Trägerinnenschaft eingeordnet. Für zukünftige Eingriffe und eine weitere Schwangerschaft wurden eine frühzeitige Vorstellung im Hämophiliezentrum, ein DDAVP-Test, ein Notfallausweis und eine Abklärung von Familienangehörigen empfohlen.

Lernpunkt: Auch ohne bekannte Hämophilie in der Familie können schwere Geburtsblutungen auf eine unerkannte Blutungsstörung hinweisen. Eine Sectio caesarea ist nicht automatisch die sicherste Lösung, da sie für die Mutter ein operativer Eingriff mit Blutungsrisiko ist. Entscheidend ist eine frühe interdisziplinäre Planung.

Notizen



259-HAE-CH(D)-0826-V01