

Pressemitteilung

17. April: Welttag der Hämophilie

Bluterkrankung früh erkennen: Warum eine schnelle Diagnose entscheidend ist

Köln, April 2025 – Blutergüsse, blaue Flecken, spontane Blutungen: Menschen mit Hämophilie, auch als Bluterkrankheit bekannt, leiden unter einer gestörten Blutgerinnung. Bereits kleine Verletzungen können zu ernsthaften gesundheitlichen Folgen wie starken Blutungen oder auch geschädigten Gelenken führen. In Deutschland leben rund 6.000 Menschen mit Hämophilie, etwa die Hälfte von ihnen leidet an einer schweren Form. Anlässlich des Welttags der Hämophilie am 17. April macht die Deutsche Gesellschaft für Transfusionsmedizin und Immunhämatologie e. V. (DGTI) auf die Bedeutung einer frühzeitigen Diagnose und moderner Therapien aufmerksam.

Hämophilie ist eine seltene vererbte Blutgerinnungsstörung, bei der wichtige Gerinnungsfaktoren – Proteinbestandteile des Blutes, die der Blutgerinnung dienen – fehlen oder nur in geringen Mengen vorhanden sind. Die Folge: Blutungen sind schwerer zu stoppen. „Ein Bluterguss nach einem Sturz ist normal. Aber wenn blaue Flecken unverhältnismäßig groß werden oder spontane Blutungen in Gelenken auftreten, sollte man aufmerksam werden“, erklärt Professor Dr. med. Johannes Oldenburg, Direktor des Instituts für Experimentelle Hämatologie und Transfusionsmedizin am Universitätsklinikum Bonn.

Betroffen von Hämophilie A oder der selteneren Form Hämophilie B sind fast ausschließlich Jungen und Männer. Grund dafür ist ein Fehler im jeweiligen Gerinnungsfaktor-Gen. Diese Gene liegen auf dem X-Chromosom, das Männer nur einmal besitzen. Frauen hingegen haben zwei X-Chromosomen – liegt der Defekt nur auf einem davon, kann das gesunde zweite Gen den Fehler meist ausgleichen.

Gelenkschäden und fehlende Beweglichkeit

Die Erkrankung tritt in unterschiedlichen Schweregraden auf: Während milde Formen meist nur bei Verletzungen zu stärkeren Blutungen führen, kann es bei schweren Verläufen zu spontanen Blutungen in Muskeln oder Gelenken kommen. Das betroffene Gelenk wird mit der Zeit geschädigt, verformt sich und versteift. Menschen mit einer solchen Hämarthrose verlieren zunehmend an Beweglichkeit und benötigen im fortgeschrittenen Stadium oft Gehhilfen oder Rollstühle. Auch größere Einblutungen in die Muskulatur können gefährlich werden: Sie üben Druck auf Gewebe, Gefäße und Nerven aus und können Nervenschäden verursachen. „Gelenkgesundheit ist die große Herausforderung bei Hämophilie, denn die Gelenke vergessen keine Blutung. Da Gelenkveränderungen oft schleichend entstehen, sind frühe Anzeichen oft unerkannt. Betroffene müssen jede Gelenkblutung vermeiden“, betont Oldenburg.

Folgeschäden durch frühzeitige Therapie vorbeugen

Die klassische Therapie von Hämophilie basiert darauf, den fehlenden Gerinnungsfaktor im Blut zu ersetzen, um Blutungen und Gelenkschäden vorzubeugen. „Die Faktorkonzentrate werden aus Blutplasma gewonnen oder gentechnisch hergestellt und meist in eine Vene gespritzt. Bei

milden Verlaufsformen reicht es oft, den Faktor nur bei Bedarf zu spritzen, etwa vor einer Operation oder bei einer akuten Blutung. Schwer betroffene Patienten erhalten vorbeugend mehrmals pro Woche Faktorkonzentrate“, erklärt Oldenburg. Ein besonderes Augenmerk liege auf der frühzeitigen Therapie von Kindern mit Hämophilie: „Je früher eine effektive Behandlung beginnt, desto besser lassen sich Gelenkschäden und Spätfolgen verhindern“, erklärt der Transfusionsmediziner.

Antikörper und Gentherapie im Einsatz

Seit einigen Jahren gibt es neue Behandlungsformen für Hämophilie, die nicht aus Gerinnungsfaktoren bestehen. „Bei der Antikörpertherapie imitiert ein monoklonaler Antikörper die Funktion des Gerinnungsfaktors und übernimmt damit die Rolle des fehlenden Gerinnungsfaktors bei der Blutgerinnung“, so Oldenburg. Vorteile der Antikörpertherapie seien eine seltenere Anwendung und das Spritzen unter die Haut anstatt in die Vene.

2022 wurde in Europa eine Gentherapie für Hämophilie A, 2023 für Hämophilie B zugelassen. Dabei soll der Körper befähigt werden, den Gerinnungsfaktor selbst herzustellen. „Der Patient oder die Patientin erhält eine einmalige Infusion mit einem trägerlosen Virus, das das funktionsfähige Gen für den Gerinnungsfaktor in bestimmte Leberzellen einschleust. Die behandelten Zellen können daraufhin eigenständig den jeweiligen Gerinnungsfaktor produzieren und ins Blut abgeben“, erklärt der DGTI-Experte. Trotz vielversprechender Ergebnisse sei hier noch weitere Forschung zu langfristiger Wirkung und möglichen Risiken der Gentherapie nötig.

Früherkennung und moderne Therapien retten Lebensqualität

Hämophilie ist heute gut behandelbar – vorausgesetzt, sie wird rechtzeitig erkannt. Zum Welttag der Hämophilie betont die DGTI: „Je früher die Diagnose gestellt wird, desto besser können Spätfolgen wie Gelenkschäden verhindert und den Betroffenen ein fast normales Leben ermöglicht werden. Hier sind auch die neuen Therapieoptionen wichtig, die in den nächsten Jahren sicherlich noch mehr an Bedeutung gewinnen“, betont Privatdozentin Dr. Kristina Hölig, Präsidentin der DGTI und Bereichsleiterin für Transfusionsmedizin am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus in Dresden. Wer auffällige Symptome bemerkt, sollte daher ärztlichen Rat einholen.

****Bei Veröffentlichung Beleg erbeten. ****

Kontakt für Rückfragen:

Sophia Suckel
Deutsche Gesellschaft für Transfusionsmedizin
und Immunhämatologie e. V. (DGTI)
Pressestelle
Postfach 331120
70451 Stuttgart
Tel.: +49 711 8931-330-686
E-Mail: suckel@medizinkommunikation.org