



WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA
FÉDÉRATION MONDIALE DE L'HÉMOPHILIE
FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA

HÄUFIG GESTELLTE FRAGEN ZU FRAUEN UND MÄDCHEN MIT BLUTGERINNUNGSSTÖRUNGEN

Q. Was ist eine vererbte Blutgerinnungsstörung?

Verletzungen und Blutungen entstehen durch Schäden an den Blutgefäßen, aus denen Blut austritt. Die natürliche Reaktion Ihres Körpers besteht darin, diesen Blutverlust möglichst zu begrenzen, indem der Körper den Blutfluss aus dem Gefäß stoppt und den Schaden später repariert. Als erste Reaktion auf den Blutverlust versucht Ihr Körper, den Spalt an der Blutungsstelle zu schließen, indem er an dieser Stelle ein Blutgerinnsel bildet. Bei diesem Gerinnungsprozess kommt eine Kombination aus Blutgerinnungsproteinen, den so genannten Gerinnungsfaktoren, und Blutzellen, den so genannten Blutplättchen, zum Einsatz. Gerinnungsfaktoren und Blutplättchen sind natürlicherweise im Körper vorhanden. Der erste Gerinnungsfaktor, der an der verletzten Stelle eintrifft, ist der von-Willebrand-Faktor (VWF). Er bindet an die Auskleidung des verletzten Blutgefäßes und lockt Blutplättchen an, die bei der Bildung des Blutgerinnsels unterstützen. Anschließend werden weitere Blutplättchen und andere Gerinnungsfaktoren an die Stelle gelotst, wodurch das Gerinnsel stabiler und die Blutung gestoppt wird. Ein Gerinnsel entsteht also, wenn das Blut von einer flüssigen Form in einen festen Zustand übergeht (und nicht mehr fließen kann) und so ein weiterer Blutverlust verhindert wird.

Eine vererbte Blutgerinnungsstörung ist ein Zustand, bei dem entweder die Blutplättchen verändert und nicht klebrig sind, oder die Gerinnungsfaktoren vermindert, verändert oder nicht vorhanden sind. Das führt dazu, dass Blutungen schwierig zu stillen sind und die betroffene Person weiterhin Blut verliert.

Q. Wer ist von einer vererbten Blutgerinnungsstörung betroffen?

Welche Arten von vererbten Blutgerinnungsstörungen gibt es?

Eine vererbte Blutgerinnungsstörung wird von den Eltern an das Kind weitergegeben und kann in jedem Alter sowohl bei Männern und Frauen als auch bei Jungen und Mädchen auftreten. Es kann sich aber auch um eine spontane Mutation handeln. Das heißt, es gibt keine familiäre Vorgeschichte. Aufgrund der monatlichen Regelblutung oder einer Schwangerschaft kommt es bei Frauen und Mädchen häufiger zu starken Menstruationsblutungen (HMB), Blutungen während der Schwangerschaft sowie Blutungen nach der Geburt (auch postpartale Blutungen genannt).

Bei etwa 1 von 10 Frauen mit starken Regelblutungen liegt eine Blutgerinnungsstörung vor. Starke Regelblutungen können aber auch durch andere gynäkologische Erkrankungen wie beispielsweise Gebärmuttermyome, Polypen, Endometriose oder ein Ungleichgewicht der weiblichen Hormone verursacht werden. Zu den nicht gynäkologischen Ursachen für starke Regelblutungen gehören Schilddrüsenprobleme, systemische Krankheiten wie schwere

Leber- oder Nierenerkrankungen oder nicht vererbte (erworbene) Anomalien der Blutgerinnung oder eine verminderte Anzahl von Blutplättchen.

Zu den vererbten Blutgerinnungsstörungen gehören 1) Störungen der Thrombozytenfunktion, bei denen die Blutplättchen nicht kleben und nicht verklumpen (sogenannte Thrombozytenfunktionsstörungen) 2) Mangel an Gerinnungsfaktoren. Die häufigsten vererbten Blutgerinnungsstörungen sind das von-Willebrand-Syndrom (VWS) und der Faktor 8- und Faktor 9- Mangel (genannt Hämophilie A bzw. Hämophilie B). Zu den seltenen Blutgerinnungsstörungen gehören Mangelzustände anderer Gerinnungsfaktoren (Faktor 1, 2, 5, 5+8, 7, 10, 11, 13, angeborener Mangel an Vitamin-K-abhängigen Faktoren, Plasminogen usw.).

Q. Was sind die Symptome und Anzeichen von Blutgerinnungsstörungen bei Frauen und Mädchen?

- starke Blutungen während der Menstruation (Menstruationsperiode), die Folgendes umfassen können:
 - Blutungen, die länger als 7 Tage (vom Beginn bis zum Ende der Blutung) andauern.
 - Blutausfluss oder Blutaustritt, der die täglichen Aktivitäten wie Arbeit, Schule, Sport oder soziale Aktivitäten einschränkt.
 - Ausscheiden von Blutklümpchen, größer als eine Weintraube.
 - Notwendigkeit des stündlichen oder häufigeren Wechsels eines Tampons oder einer Binde an den stärksten Tagen.
- die Diagnose "Eisenmangel" oder eine Behandlung wegen Anämie: Anämie kann dazu führen, dass Sie blass aussehen und sich müde oder schwach fühlen.
- Symptome für leichtes oder häufiges Bluten können sein:
 - Nasenbluten, das ohne ersichtlichen Grund auftritt, länger als 10 Minuten anhält oder ärztliche Hilfe erfordert.
 - Leichte Bildung von Blutergüssen, die ohne körperliche Verletzung auftreten.
 - Übermäßiges Bluten nach einem medizinischen oder zahnärztlichen Eingriff.
 - Frühere Muskel- oder Gelenkblutungen, die ohne körperliche Verletzung aufgetreten sind.

Wenn Sie eines oder mehrere der oben genannten Blutungssymptome haben und ein Familienmitglied an einer Blutgerinnungsstörung leidet (zum Beispiel von-Willebrand-Krankheit, Hämophilie oder Mangel an Gerinnungsfaktoren), sollten Sie eine Laboruntersuchung veranlassen, um festzustellen, ob Sie eine Blutgerinnungsstörung haben. Wenn Sie starke Regelblutungen sowie andere Blutungssymptome haben oder in der Vergangenheit aufgrund dessen Eisen, eine Krankenhauseinweisung oder eine Bluttransfusion benötigten, sollten Sie ebenfalls einen Test veranlassen.

Q. Welche Blutungssymptome sind für Frauen und jugendliche Mädchen mit Blutgerinnungsstörungen charakteristisch?

- Starke Menstruationsblutungen wie oben beschrieben.
- Nach der Menarche (erste Regelblutung) oder in der Menopause (letzte Regelblutung) kann es bei allen Frauen zu stärkeren oder unregelmäßigen Regelblutungen kommen; bei Frauen und Mädchen mit Blutgerinnungsstörungen kann dies stärker ausgeprägt sein.
- Schmerzen in der Mitte des Menstruationszyklus (auch Mittelschmerz genannt). Diese Schmerzen entstehen durch Blutungen während des Eisprungs aus den Eierstöcken in die Bauchhöhle (Bauchraum, der die Bauch- und Beckenorgane enthält) und der Reizung des Peritoneums (die Membran, die die inneren Organe im Becken und Bauchraum verbindet und stützt). Bitte beachten Sie, dass diese Blutung weder äußerlich noch sichtbar ist. Bei Frauen mit schweren Blutgerinnungsstörungen können die Blutungen so stark sein, dass sie einen Schockzustand oder plötzliche starke Schmerzen verursachen (sogenanntes akutes Abdomen) und eine Behandlung im Krankenhaus erfordern. Dies ist zwar selten, kann aber lebensbedrohlich sein und erfordert dringend ärztliche Hilfe.
- Vaginale Blutungen beim Sex, ungeplante Blutungen während der Einnahme von Hormonpräparaten und Blutungen nach den Wechseljahren.
- Frauen mit Blutgerinnungsstörungen leiden häufiger unter Blutungen und/oder Schmerzen bei gynäkologischen Erkrankungen wie Gebärmuttermyomen und Endometriose.
- Übermäßige oder anhaltende Blutungen nach einem gynäkologischen Eingriff oder einer Operation.

Q. Wer ist von einer vererbten Blutgerinnungsstörung betroffen? Welche Arten von vererbten Blutgerinnungsstörungen gibt es?

- Blutungen können während der Schwangerschaft oder bei Fehlgeburten auftreten.
- Einige Arten von erblichen Blutgerinnungsstörungen können ein erhöhtes Risiko für eine Fehlgeburt und den Verlust des Babys (Fötus) verursachen. Hierzu gehört beispielsweise ein schwerer Mangel an Gerinnungsproteinen wie Fibrinogen oder Faktor 13. Es ist jedoch wichtig zu wissen, dass bei den häufigsten Blutgerinnungsstörungen (Träger von Hämophilie, VWD, leichte Thrombozytenfunktionsstörungen) kein erhöhtes Risiko für eine Fehlgeburt besteht.
- Frauen mit Blutgerinnungsstörungen können bei Eingriffen wie Spinalanästhesie, Kaiserschnitt und Operationen, wie einer Ausschabung nach einer Fehlgeburt oder einem Schwangerschaftsabbruch, vermehrt bluten. Auch bei invasiven medizinischen Eingriffen wie pränataldiagnostischen Untersuchungen (Chorionzottenbiopsie [CVS] und Fruchtwasseruntersuchung) besteht bei Frauen mit Blutgerinnungsstörungen das Risiko von Blutungen. Für diejenigen, die sich einer IVF-Behandlung (in vitro Fertilisation) unterziehen, kann die Eizellentnahme und der Embryotransfers unter Umständen mit Blutungen verbunden sein. Diese Blutungskomplikationen können durch eine vorherige gezielte Behandlung verhindert werden.

- Nach der Geburt (postpartal) kann es zu starken und manchmal gefährlichen Blutungen, sogenannten postpartalen Blutungen kommen. Nach der Geburt kann die Blutung sofort (innerhalb von 24 Stunden nach der Geburt) oder verzögert (24 Stunden bis 6 Wochen nach der Entbindung) auftreten. Aufgrund eines Blutverlustes kann eine Eisenmangelanämie auftreten.
- Da Blutgerinnungsstörungen in der Regel familiär gehäuft auftreten, kann auch Ihr Baby betroffen sein und ein Blutungsrisiko aufweisen. Daher sollte auf bestimmte Verfahren während der Geburt verzichtet werden, wie z. B. Vakuump- oder Zangengeburt oder invasive fetale Überwachungsmaßnahmen (z. B. das Anbringen einer Klammer am Kopf des Babys, mit der die Herzfrequenz des Babys überwacht wird) um Blutungen vor allem im Kopfbereich zu verhindern. Es sollte vorab ein auf Risikoschwangerschaften spezialisierter Arzt konsultiert werden.
- Bei Frauen mit angeborenen Blutgerinnungsstörungen, die jedoch noch nicht diagnostiziert wurden, besteht ein Risiko für Komplikationen, wie Transfusionsreaktionen bei der Gabe von Blut und Blutprodukten sowie durch Blut übertragbare Infektionen.
- Obwohl übermäßige Blutungen bereits bei der Entbindung auftreten kann, besteht bei Frauen mit Blutgerinnungsstörungen das Risiko von Blutungen noch Tage nach der Entbindung (sekundäre postpartale Blutung). Es ist normal, dass nach der Entbindung eine periodenähnliche vaginale Blutung auftritt. Diese wird als Lochia bezeichnet und ist in der Regel in den ersten 1 bis 2 Wochen rot, wird dann allmählich dunkel und anschließend heller, bevor sie ganz abklingt. Bei einigen Frauen nehmen die Wochenflussblutungen 2- 4 Wochen nach der Geburt ab. Es ist jedoch normal, dass die Wochenflussblutung bis zu 6 Wochen anhält. Bei Frauen mit erblichen Blutgerinnungsstörungen besteht das Risiko, dass die Blutung mehr als 2- 3 Wochen nach der Entbindung anhalten - manchmal sogar länger (>6 Wochen). Dies liegt daran, dass die Gerinnungsfaktoren während der Schwangerschaft ansteigen können und 2 bis 3 Wochen nach der Entbindung wieder auf ihren niedrigen Ausgangswert zurückfallen. Bei Frauen mit vererbten Blutgerinnungsstörungen kann dieser Abfall der Gerinnungsfaktorwerten von verstärkten vaginalen Blutungen begleitet sein. In diesem Fall können Medikamente wie Tranexamsäure von Nutzen sein. Wenn Sie ungewöhnliche Blutungen haben, sollten Sie Ihren Gynäkologen und Ihr Hämophiliezentrum kontaktieren.

Q. Wie werden Blutgerinnungsstörungen diagnostiziert?

Ihr Arzt kann Folgendes tun:

- Er erhebt eine ausführliche persönliche und familiäre Vorgeschichte und führt eine körperliche Untersuchung durch, um Blutergüssen und Blutungsstellen zu erkennen.
- Möglicherweise werden Ihnen mehrere Fragen zur Vorgeschichte und zum Schweregrad früherer Blutungssymptome gestellt, um einen "Blutungs-Score" zu erstellen. Dieser wird als ISTH BAT (International Society on Thrombosis & Hemostasis Bleeding Assessment Tool) bezeichnet. Der Wert variiert je nach Alter und Geschlecht. Je höher der Wert, desto wahrscheinlicher ist es, dass Sie eine Blutgerinnungsstörung haben.

- Bei menstruierenden Frauen kann der menstruelle Blutverlust mit Hilfe einer piktografischen Blutbeurteilungstabelle (PBAC) quantifiziert oder gemessen werden. Ein Blutverlust von mehr als 80 ml pro Menstruationszyklus ist ein Anzeichen für starke Menstruationsblutungen. Bei Frauen, die eine Menstruationstasse verwenden, kann der Blutverlust direkt gemessen werden.
- Ein weiteres Screening-Instrument, das so genannte Philipp-Tool, stellt eine Reihe von Fragen, um zu ermitteln, welche Frauen und Mädchen auf Blutgerinnungsstörungen getestet und weiter untersucht werden sollten.
- Der Arzt kann Bluttests zur Messung des Blutbildes und des Eisenspiegels anordnen, Gerinnungstests, um festzustellen, ob das Blut richtig gerinnt, und Tests, die die Konzentration bestimmter Gerinnungsfaktoren messen. Manchmal werden diese Tests wiederholt, da sich die Ergebnisse mit dem Alter oder einer Schwangerschaft ändern können. In einigen Ländern bieten spezialisierte Labore genetische Diagnostik für Blutgerinnungsstörungen, wie Hämophilie, von-Willebrand-Syndrom, seltene Blutgerinnungs- und Blutplättchenstörungen an.

Q. Wie werden Blutgerinnungsstörungen behandelt?

Es gibt keine Heilung für erbliche Blutgerinnungsstörungen. Eine Behandlung kann jedoch die Symptome kontrollieren oder Blutungen verhindern.

- **Hormontherapien:** Hormontherapien sind Medikamente, die weibliche Hormone enthalten; sie können in Form einer Pille, eines Pflasters, einer Injektion, eines Vaginalrings oder eines Intrauterinpeessars (IUP) "Spirale" verabreicht werden. Bei Frauen und Mädchen können starke Menstruationsblutungen oder andere gynäkologische Blutungen mit Hormonen behandelt werden.
- **Andere Medikamente:** Dazu gehören Desmopressin und Antifibrinolytika. Desmopressin (DDAVP) wird bei Hämophilie A und VWD intravenös, subkutan oder intranasal verabreicht. Es erhöht die Konzentration der Gerinnungsfaktoren. Derzeit sind einige Formulierungen von Desmopressin nicht erhältlich. Antifibrinolytika stoppen Blutungen, indem sie den Abbau von Gerinnseln verhindern.
- **Gerinnungsfaktorenkonzentrate:** Gerinnungsfaktorkonzentrate ersetzen fehlende oder mangelhafte Gerinnungsfaktoren. Sie werden intravenös verabreicht und dienen der Vorbeugung oder Behandlung von Blutungsepisoden. Verschiedene Gerinnungsfaktoren behandeln verschiedene Arten von Blutgerinnungsstörungen.
- **Eisenpräparate:** Eisenpräparate werden am besten nicht täglich, sondern jeden zweiten Tag in Form einer Tablette eingenommen, um die Eisenaufnahme zu fördern. Wenn sich Ihr Eisenwert nicht verbessert, benötigen Sie möglicherweise eine intravenöse Eiseninfusion. Diese wird unter ärztlicher Aufsicht verabreicht, da bei intravenösem Eisen das Risiko einer allergischen Reaktion besteht.

Q. Was sind einige der Folgen und Probleme unbehandelter Blutgerinnungsstörungen bei Frauen und Mädchen?

- Geringe Lebensqualität und Einschränkungen bei der Arbeit, in der Schule, beim Sport und bei sozialen Aktivitäten aufgrund der starken monatlichen Menstruationen
- Anämie, die zu Müdigkeit führt und die Lebensqualität weiter einschränkt
- Notwendigkeit einer Bluttransfusion
- Blutungen in anderen Körperteilen, wie Gelenken, Kopf, Eierstöcken
- Hysterektomie und andere chirurgische Eingriffe zur Kontrolle starker Regelblutungen

Andere Probleme sind:

- Die Angst vor dem Stigma, das mit einer Erbkrankheit verbunden ist, ist oft ein Hindernis für Tests
- Finanzielle Belastung durch Gesundheitsfürsorge und Labortests, die zu einer Verzögerung der Diagnose führen können
- Armut während der Periode aufgrund des unzureichenden Zugangs zu Hygieneartikeln und deren Kosten. Dies kann sich negativ auf die Bildung auswirken und dazu führen, dass Mädchen die Schule versäumen oder abbrechen.

Q. Was ist zu tun, wenn Sie vermuten, dass Sie oder jemand, den Sie kennen, eine vererbte Blutgerinnungsstörung haben?

- Als Erstes sollten Sie Kontakt zu Ihrem Hausarzt oder Ihrem Gynäkologen aufnehmen und um eine Überweisung zu einem Hämatologen (einem Arzt, der auf Blutkrankheiten spezialisiert ist) bitten.
- Es gibt eine Reihe von Behandlungsmöglichkeiten, die nicht nur zur Kontrolle starker Regelblutungen eingesetzt werden, sondern auch zur Empfängnisverhütung, wie zum Beispiel die Pille und das Einsetzen einer hormonellen Spirale. Beachten Sie, dass hormonelle Therapien zwar häufig zur Empfängnisverhütung eingesetzt werden, aber auch eine wertvolle Rolle bei der Kontrolle übermäßiger Menstruationsblutungen spielen. Diese können von Ihrem Arzt oder Ihrer Ärztin empfohlen werden, um den Blutverlust während der Menstruation zu reduzieren, auch wenn Sie nicht sexuell aktiv sind.
- Ihr Behandlungszentrum hat möglicherweise Zugang zu einem genetischen Berater, der Ihnen bei der Schwangerschaftsberatung oder bei pränatalen diagnostischen Tests hilft, falls Sie schwanger sind oder eine Schwangerschaft planen.
- Die geografische Erreichbarkeit, die finanzielle Erreichbarkeit und die Verfügbarkeit der Behandlung können in einigen Ländern eine Herausforderung darstellen. Der Arzt oder Spezialist kann Sie entweder persönlich aufsuchen, in einer in Ihrer Reichweite befindlichen Klinik oder per Telemedizin (virtuelle oder Video-Besuche), wenn Sie weit entfernt wohnen. Das Verzeichnis der Behandlungszentren der World Federation of Hemophilia finden Sie unter <http://www.wfh.org>, um ein Zentrum in Ihrer Nähe zu finden.

- Wenn Sie eine Blutgerinnungsstörung haben und die Notaufnahme aufsuchen müssen, bringen Sie unbedingt einen Brief, einen Notfallausweis oder eine Karte mit Einzelheiten zu Ihrer Bluterkrankheit und Ihrem Hämophilie-Behandlungszentrum (HTC) oder Facharzt mit. Nicht alle Ärzte sind mit den besonderen Bedürfnissen von Menschen mit Blutgerinnungsstörungen vertraut. Scheuen Sie sich also nicht, für sich selbst einzutreten. Informieren Sie Ihr Hämophiliezentrum über Ihren Krankenhausaufenthalt, damit es mit den Ärzten vor Ort kommunizieren und diese beraten kann.
- Viele Ärzte und Gesundheitsdienstleister sind mit Blutgerinnungsstörungen nicht vertraut. Es ist oft einschüchternd, medizinischen Fachkräften mitzuteilen, dass Sie den Verdacht haben, an einer Blutgerinnungsstörung zu leiden. In diesem Fall sollten Sie sich an Ihr lokales Hämophiliezentrum oder Gesundheitszentrum wenden.
- Wenn Sie Zugang zu einem Computer oder einem Smartphone haben, können Sie Informationen herunterladen und sie mit dem Gesundheitsteam teilen.
- Labortests sind möglicherweise nicht in Ihrem Dorf oder Ihrer Stadt verfügbar, und Sie müssen möglicherweise in eine Stadt reisen, um ein Labor aufzusuchen.
- Verschiedene Behandlungen und Hormontherapien können eingesetzt werden, um Blutungen zu stoppen, ohne auf eine Laboruntersuchung zu warten. Bei der Behandlung mit Faktorkonzentraten muss man jedoch wissen, welcher Faktor fehlt.

Additional Resources

1. Centers for Disease Control and Prevention (CDC), HHS
www.cdc.gov/ncbddd/blooddisorders/index.html
2. European Haemophilia Consortium
<https://www.ehc.eu/bleeding-disorders/women-with-bleeding-disorders/>
3. Foundation for Women and girls with blood disorders.
www.fwgbd.org
4. Hemophilia Federation of America
<https://www.hemophiliafed.org/home/for-patient-families/resources/toolkits/women-bleed-too-toolkit/>
5. National Hemophilia Foundation
<https://www.hemophilia.org/bleeding-disorders-a-z/overview/women-and-bleeding-disorders>
6. Office on Women's Health
<https://www.womenshealth.gov/a-z-topics/bleeding-disorders>
7. World Federation of Hemophilia
<https://elearning.wfh.org/elearning-centres/carriers-and-women-with-hemophilia>

Authors

Rezan Abdul-Kadir, MD, U.K.

Roshni Kulkarni, MD, U.S.A.

Michelle Lavin, MD, Ireland

Published by the World Federation of Hemophilia (WFH)
© World Federation of Hemophilia, 2021

Diese Publikation wurde ursprünglich von der World Federation of Hemophilia (WFH) in englischer Sprache veröffentlicht und wurde mit Genehmigung übersetzt.

Die WFH ist nicht verantwortlich für die Übersetzung oder für eventuelle Fehler oder inhaltliche Änderungen gegenüber der englischen Originalausgabe.

© 2021 Weltverband der Hämophilie (World Federation of Hemophilia)

The World Federation of Hemophilia (WFH) does not engage in the practice of medicine and under no circumstances recommends particular treatment for specific individuals. The WFH makes no representation, express or implied, that drug doses or other treatment recommendations in this publication are correct. For these reasons it is strongly recommended that individual seek the advice of a medical advisor and/or consult printed instructions provided referred to in this publication. The World Federation of Hemophilia does not endorse particular treatment products or manufacturers; and reference to a product name is not an endorsement by the WFH

For further information please contact the World Federation of Hemophilia

Tel: +1 (514) 875-7944 ■ Fax: +1 (514) 875-8916 ■ E-mail: wfh@wfh.org ■ www.wfh.org