

05.04.2022 – 11:30 Uhr

Bald ist Welt-Hämophilie-Tag! / Wir informieren über die Erbkrankheit und ihre Therapien

Köln (ots) -

Am 17.04.2022 ist Welt-Hämophilie-Tag, ein bedeutendes Datum für die deutschlandweit 4.000 Betroffenen und ihre zigtausend Angehörigen. Denn die genetische Krankheit betrifft immer die ganze Familie. Dennoch ist Hämophilie A nur wenigen Menschen bekannt.

Unterstützen Sie uns bei der Aufklärung über die unheilbare, vererbte Blutgerinnungsstörung. Denn noch immer werden die typischen Hämatome bei Kleinkindern vom Umfeld betroffener Familien fehlgedeutet und sind Eltern bei ersten Symptomen ahnungslos.

Die genetisch bedingte Hämophilie A ist der Medizin seit Jahrhunderten bekannt. Noch weit bis ins 20. Jahrhundert hinein ging mit der Blutgerinnungsstörung eine deutlich verkürzte Lebenserwartung einher. Auch heute ist Hämophilie nicht heilbar. Doch es gibt die Möglichkeit von Frühdiagnosen bereits im Mutterleib wie auch moderne Therapieverfahren.

Von Geburt an kaum oder keine körpereigene Blutgerinnung

Die meisten Betroffenen sind männlich. Besonders innere, spontane Blutungen stellen für sie ein hohes Risiko dar. Selbst mit Therapie drohen dauerhafte Schäden und Behinderungen. Häufig leiden Hämophile bereits früh unter fortgeschrittener Arthrose oder benötigen irgendwann ein künstliches Gelenk. Bis in die 1960er hinein konnten Hämophilie-Betroffene kaum eine normale Schulzeit erleben, weil Krankenhausaufenthalte und Fehlzeiten die Regel darstellten. Doch die Krankheit lässt sich auch behandeln.

Substitutionstherapie: Faktor VIII aus Blutplasma oder durch Gentechnik

Erst seit Ende der 1960er existieren Gerinnungsfaktorpräparate. Bei hämophilen Menschen ist der Blutgerinnungsfaktor VIII (FVIII) defekt oder fehlt ganz. Dieser lässt sich aus menschlichem Blutplasma gewinnen und kann per intravenöser Injektion substituiert werden. Bei der auch heute noch üblichen Therapie werden die Plasmaspenden engmaschig überwacht und gereinigt, um mögliche Krankheitserreger herauszufiltern. Seit den 1980ern stehen dafür auch gentechnisch gewonnene Präparate zur Verfügung. Eine intravenöse, besonders für Kinder schmerzhaftes Verabreichung des Blutgerinnungsfaktors war noch bis 2018 die einzige Therapie für Bluterkrankte und stellt noch immer die häufigste Therapieform dar.

Doch bei 25-30% der weltweit Behandelten entwickelt das Immunsystem des Patienten Hemmkörper gegen den verabreichten Faktor, was zur Unwirksamkeit der Therapie führt. Die Betroffenen sind neben den täglich mehrfachen Injektionen des Faktors auf zusätzliche Medikamente oder sogar Krankenhausaufenthalte angewiesen.

Hämophilie-Therapie mit Antikörpern

Darum war es ein Durchbruch, als 2018 die erste wirksame Antikörpertherapie für Hämophilie A auf den Markt kam. Der therapeutische, monoklonale Antikörper übernimmt die Funktion des fehlenden Faktors VIII. Zunächst wurde die Antikörpertherapie nur für Hämophilie A -Patienten mit Hemmkörpern zugelassen. Voraussichtlich wird sie noch in diesem Jahr auch bei leichter bis mittlerer Hämophilie A eingesetzt werden können. Direkte Vorteile für Betroffene: Die Injektionen werden nur noch unter die Haut gesetzt und das z. T. nur alle vier Wochen!

Durch den verlängerten Wirkspiegel sind Patienten besser gewappnet für Urlaube, Reisen oder einen entspannten Alltag, ohne an tägliche Injektionen denken zu müssen geschweige denn ihre Medikamente permanent mit sich zu führen. Besonders hämophile Kinder profitieren enorm von dieser Form der Therapie. Doch die Wissenschaft ist mit ihrer Behandlung der Erbkrankheit noch nicht am Ende.

Ist Gentherapie die neue Dauerlösung?

Neuester Therapieansatz ist die Gentherapie. Denn die Ursache für Hämophilie A ist eine Mutation im F8-Gen, das

für den Faktor VIII codiert. Erst im November 2021 titelte das Ärzteblatt: "Neue Gentherapie der Hämophilie A langfristig erfolgreich". Demnach sorgte eine einmalige Gentherapie mehrere Jahre lang für die gesteigerte Bildung des entsprechenden Gerinnungsfaktors bei Hämophilie A -Patienten.

Noch ist diese Therapieform allerdings nicht ausgereift. Denn zum einen können Betroffene wie bei der Substitutionstherapie auch hier Hemmkörper bilden. Zum anderen tritt bei der Gentherapie bisher noch ein allmählicher Wirkungsverlust ein. Ein langfristiger Therapieerfolg ist dennoch in Aussicht. Ziel ist die lebenslange Wirksamkeit einer einmaligen Gentherapie. Das käme praktisch der Heilung dieser bisher unheilbaren Krankheit gleich.

Pressekontakt:

POYS Kommunikations-Management GmbH
Nicole Weber
0221 - 957 491 23
n.weber@poys.de

Diese Meldung kann unter <https://www.presseportal.ch/de/pm/100084201/100887491> abgerufen werden.