Paul-Ehrlich-Institut

Hämophilie

ist eine Erbkrankheit, die zu einer Störung der Blutgerinnung führt.
Bei den beiden bekanntesten Formen der Hämophilie (A und B) fehlt ein für die Blutgerinnung erforderliches Protein (Gerinnungsfaktor) im Blut.

Hämophilie A

- fehlender Gerinnungsfaktor **VIII**
- etwa

  1 von 5.000

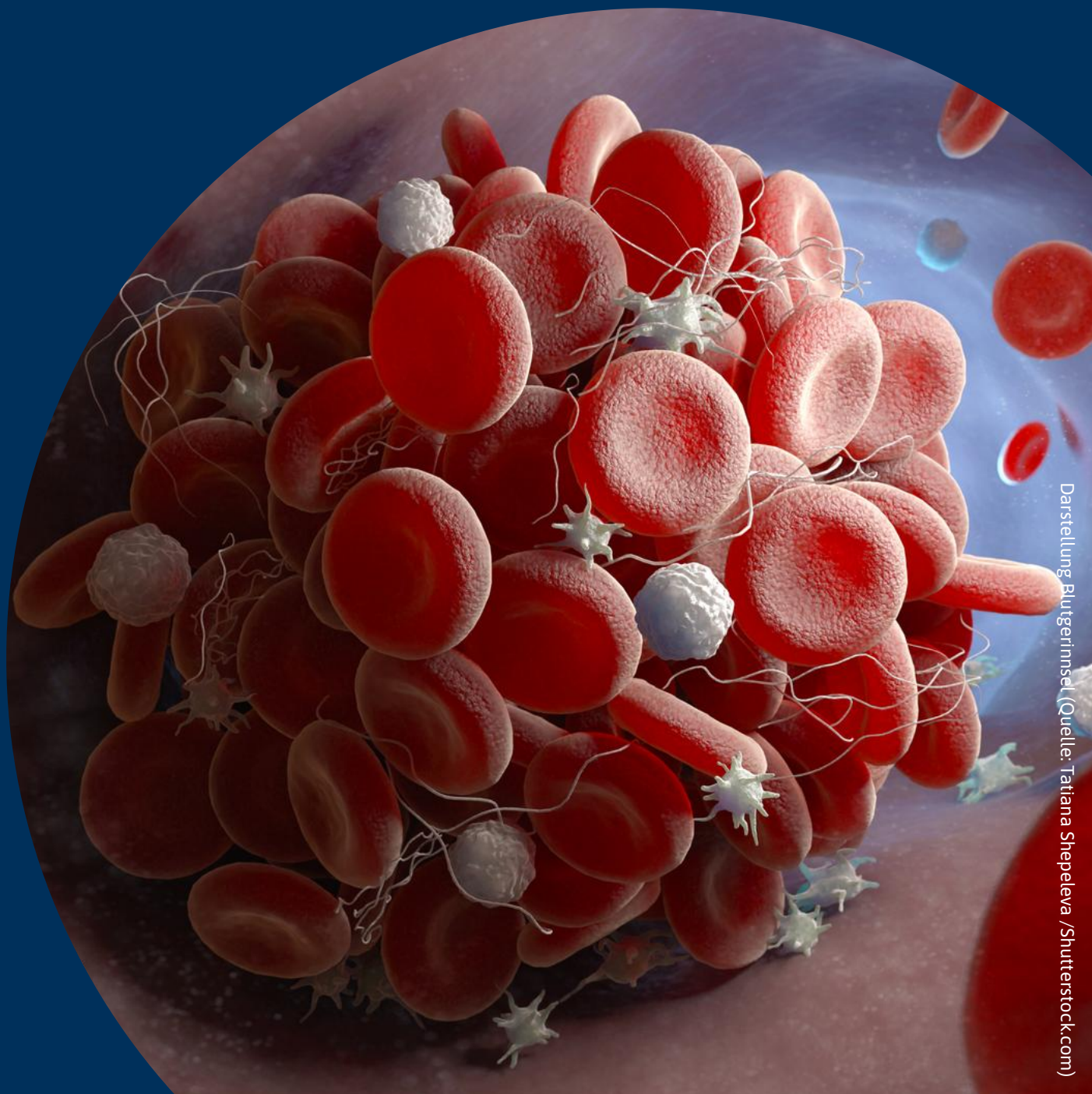
  Männern ist betroffen.

Hämophilie B

- fehlender Gerinnungsfaktor **IX**
- etwa

  1 von 25.000-30.000

  Männern ist betroffen.



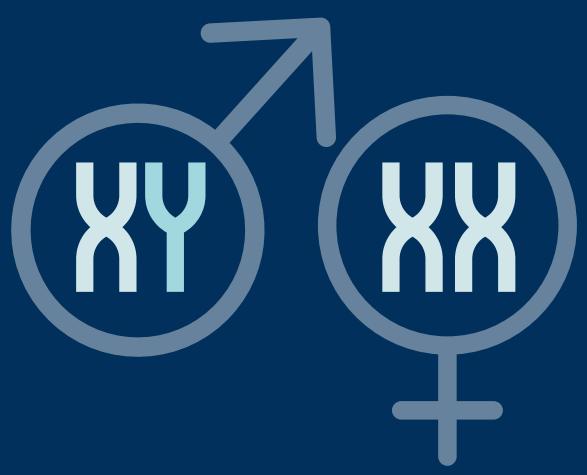
Darstellung Blutgerinnsel (Quelle: Tatiana Shepeleva /Shutterstock.com)

Paul-Ehrlich-Institut

Gerinnungsfaktor-Gen auf dem X-Chromosom

Die Gene für die Bildung der Gerinnungsfaktoren VIII und IX befinden sich auf dem X-Chromosom.

Männer besitzen ein X- und ein Y-Chromosom, Frauen besitzen zwei X-Chromosomen.



3D-Illustration X-Chromosom (Quelle: Anusorn Nakdee/Shutterstock.com)

Hämophilie tritt hauptsächlich bei Männern auf, weil sich bei Frauen meist auf dem zweiten X-Chromosom die intakte Version (Allel) des Gerinnungsfaktor-Gens befindet, das für eine intakte Blutgerinnung genügt.

Paul-Ehrlich-Institut

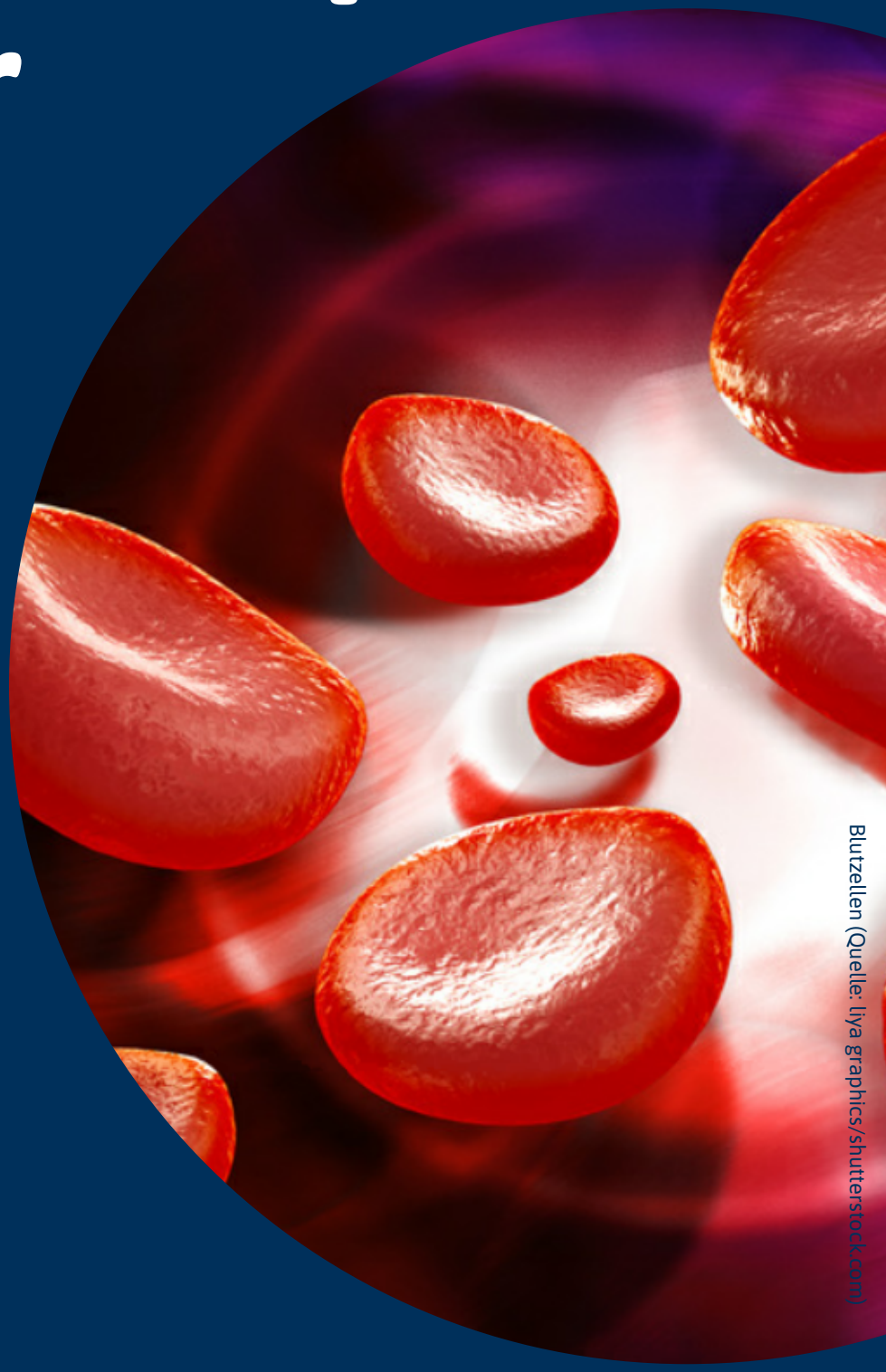
Vielfältige Therapie-optionen der Hämophilie

Primär erfolgt die Behandlung durch Substitution des fehlenden Gerinnungsfaktor-Proteins.

Es ist eine lebenslange Therapie erforderlich.

Der jeweilige Gerinnungsfaktor zur Behandlung wird
- aus humanem Plasma oder
- biotechnologisch

hergestellt.



Blutzellen (Quelle: liya graphics/shutterstock.com)

Neu zugelassen gegen schwere Formen der Hämophilie sind Gentherapeutika.

Paul-Ehrlich-Institut

Gentherapeutika gegen Hämophilie

Für die Behandlung von schwerer Hämophilie A bzw. schwerer und mittelschwerer Hämophilie B sind nun Gentherapeutika zugelassen.

Ziel der Gentherapeutika ist es, durch **einmalige** intravenöse Gabe das funktionsfähige Gerinnungsfaktor-Gen in einige Leberzellen des Patienten einzubringen, um so ausreichende Mengen des Gerinnungs-faktors im Blut zur Verfügung zu stellen.

Dies bewirkt, dass Blutungen verhindert oder Blutungsepisoden verringert werden.

Spritze und Vial (Quelle: cottonbro studio/pexels.com)