



Bluterkrankheit (Hämophilie)



Bluterkrankheit - Definition

- Hämophilie (altgriechisch haima „Blut“ + griechisch philia „Neigung“)
- Gestörte Blutgerinnung
 - Das Blut aus Wunden gerinnt nicht bzw. nur langsam
- Häufig auch spontane Blutungen, die ohne sichtbare Wunden auftreten
- tritt hauptsächlich bei Männern auf
- Betroffene Personen werden umgangssprachlich auch als Bluter bezeichnet



Bluterkrankheit - Formen

Es gibt zwei bekannte Formen der Hämophilie sowie weitere Krankheitsbilder, die gelegentlich unter diesem Begriff subsumiert werden:

- **Hämophilie A** (X-chromosomal-rezessiv erblicher Gerinnungsdefekt)
- **Hämophilie B** (X-chromosomal-rezessive Vererbung)
- **Parahämophilie** (Hypoproakzelerinämie, Owren-Syndrom)
- **Angiohämophilie** (Willebrand-Jürgens-Syndrom)
- **Hämophilie C** (Rosenthal-Syndrom)



Bluterkrankheit - Symptome

- Eine durch einen Unfall hervorgerufene oder schwere Blutung kann nur durch Gabe von Gerinnungsfaktoren in Grenzen gehalten werden
- Schnitt-, Riss- und Schürfwunden führen bei den häufigsten Unterformen der Hämophilie zunächst nicht zu stärkerem Blutverlust als bei gesunden Menschen, da die Krustenbildung dank der intakten Blutplättchen zunächst funktioniert
- Erst die verzögerte Blutgerinnung führt dazu, dass die Verkrustung immer wieder aufbrechen kann und die Blutung je nach Schweregrad der Hämophilie nur sehr langsam oder gar nicht gestillt wird



Bluterkrankheit - Der X-Chromosomale-Rezessive Erbgang

- Die Bluterkrankheit ist eine Erbkrankheit, die rezessiv vererbt wird
- Die Erbanlagen dafür liegen auf dem X-Chromosom
 - Verantwortlich für die Bildung eines Blutgerinnungsfaktors
 - Bei der Bluterkrankheit ist dieses Gen defekt
- Wenn auf einem X-Chromosom das Blutgerinnungs-Gen defekt sein, kann das zweite X-Chromosom trotzdem ausreichend den Blutgerinnungsfaktor herstellen
 - Bei Frauen tritt diese Krankheit seltener auf, da sie zwei X-Chromosomen besitzen
 - Da Männer tritt die Krankheit auf jeden Fall in Erscheinung, da kein zweites X-Chromosom vorhanden ist, welches den Defekt ausgleichen könnte