

„Nicht aufgeben
bei Kinderwunsch!“



HAE-Vereinigung e.V.

Liebe HAE-Patientinnen,

die Geburt eines Kindes ist ein elementares und ganz besonderes Ereignis in unserem Leben. Vor allem vererbte Krankheiten stellen jedoch eine besondere Herausforderung dar, denn das eigene Kind könnte auch von der Krankheit betroffen sein. Darüber machen sich viele Frauen – gerade auch HAE-Patientinnen – Gedanken, und manche ziehen sogar in Erwägung, selbst keinen Nachwuchs zu bekommen. Die Bedenken kann ich nur zu gut nachvollziehen, denn auch ich habe HAE und stand vor rund dreißig Jahren vor einer solchen Entscheidung. Die Angst steht immer im Vordergrund, wenn man Kinder hat. Aber HAE ist hier kein Problem mehr. Ich entschied mich trotz aller Ängste bewusst für meine Kinder.

Gerade die heutigen Kenntnisse über das HAE ermöglichen Frauen mit Kinderwunsch bzw. während der Schwangerschaft eine weitaus umfangreichere medizinische Betreuung, in der sie nicht auf sich allein gestellt sind. Aus diesem Grund sollten HAE-Patientinnen mit einem Kinderwunsch nicht aufgeben!

Als glückliche Mutter von zwei Kindern liegt mir diese Thematik besonders am Herzen, und wir möchten Ihnen mit dieser Broschüre eine Hilfestellung bieten. Wir haben mit einigen Patientinnen gesprochen, die erzählen, warum sie sich bewusst für oder gegen Kinder entschieden haben. Daneben haben wir wichtige Informationen rund um das Thema Vererbung gesammelt und möchten Ihnen auf den nächsten Seiten Tipps und Hinweise an die Hand geben und Sie dazu ermutigen, nicht auf Ihre persönlichen Wünsche zu verzichten.

Selbstverständlich stehen wir Ihnen für alle Fragen und weiteren Informationen auch persönlich zur Verfügung.

*Mit allerbesten Grüßen
Ihre Lucia Schauf
HAE-Vereinigung e.V.*

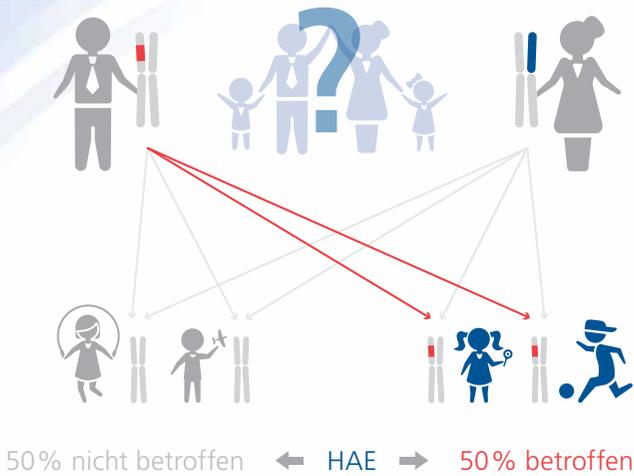
Wie wird HAE vererbt?

Beim Hereditären Angioödem (HAE) handelt es sich um eine erbliche Erkrankung, die in der Familie weitergegeben werden kann. Ist ein Familienmitglied betroffen, so besteht ein 50-prozentiges Risiko, dass die Nachkommen ebenfalls die fehlerhafte Information tragen. Doch auch wenn die Krankheit innerhalb einer Familie gehäuft auftritt, bedeutet dies nicht automatisch, dass alle Betroffenen unter den gleichen Symptomen leiden und einen identischen Krankheitsverlauf aufweisen müssen.

Nur bei ca. 20 Prozent der Betroffenen wurde die Erkrankung nicht vererbt, sondern ist durch eine spontane Veränderung der Erbinformationen erstmals neu entstanden (Neumutation). Auch diese HAE-Patienten können den Gendefekt an ihre Nachkommen weiter vererben.

ZAHLEN UND FAKTEN

- ♦ In Deutschland sind etwa 1.600 HAE-Betroffene bekannt, die Zahl der noch nicht entdeckten Patienten könnte noch höher sein.
- ♦ Chromosom 11: Hier liegt das veränderte Gen, das den Mangel oder die Minderfunktion des C1-INH hervorruft.
- ♦ 85 % der Betroffenen leiden an HAE Typ I: C1-INH wird nicht ausreichend gebildet.



VERERBUNG IN DER FAMILIE

Im Gegensatz zu manch anderer Erbkrankheit reicht bei HAE bereits das Vorliegen eines einzigen fehlerhaften Gens aus, dass die Erkrankung mit ihren Krankheitszeichen (den Symptomen) auftritt. Das intakte Gen auf dem zweiten, gleichartigen Chromosom 11 kann den Fehler nicht ausgleichen. Diese Art der Vererbung nennt man „dominant“.

AUTOSOMAL

Das betroffene Gen liegt auf einem „Autosom“, also auf einem nicht geschlechtsbestimmenden Chromosom.

DOMINANT

Für die Erkrankung reicht trotz Doppelung aller Chromosomen das Vorliegen einer einzigen Mutation auf einem Chromosom aus.

Kinderwunsch? Wir haben nachgefragt

Kerstin ist Arzthelferin und Fachpflegekraft und hat HAE von ihrer Mutter geerbt. Ihre Schwester ist ebenfalls an HAE erkrankt. Es wird vermutet, dass HAE bereits in der fünften Generation vererbt wird. Lange tappten sie und ihre Familie im Dunkeln, und das hat Spuren hinterlassen. Die heute 52-Jährige hat sich bewusst gegen eigene Kinder entschieden und hat uns in einem Interview erzählt, was ihre Beweggründe waren und wie sie die Situation heute sieht.

Kerstin, du hast dich aufgrund deiner HAE-Erkrankung gegen ein Kind entschieden. Was genau waren deine Beweggründe?

„Eigentlich wollte ich zwei Kinder, so wie man sich das als junges Mädchen und später als junge Frau immer wünscht. Ich habe in meiner Vergangenheit zu viel Schmerz erfahren, was mich geprägt hat. Meiner Mutter ging es lange Zeit sehr schlecht. In den 1960er Jahren gab es noch keine

Therapiemöglichkeiten – eine Diagnose schon gar nicht. Wir tappten alle sehr lange im Dunkeln. Das setzt einem sehr zu ...“

Was würde ein Kind mit HAE für dich bedeuten?

„Was meinen Kinderwunsch anging, habe ich vor 25 Jahren noch ganz anders gedacht. Ich wollte das, was ich durchgemacht habe, keinem Kind antun. Die Erinnerungen an meine



KERSTIN:

„Die Zeit, die für mich gut gewesen wäre, um schwanger zu werden, passte für mich nicht ...“

Kindheit sind nicht schön. Ich habe viel gelitten und bewusst einen genetischen Defekt weiter zu vererben passte für mich nicht.“

Was hat dich letzten Endes zu der Entscheidung motiviert?

„Mit Ende 20 traten immer häufiger Probleme mit meinem Zyklus auf. In den 1990er Jahren wusste ich von den ersten Behandlungsmöglichkeiten. Das

war für mich zu spät. Es ist nicht leicht, sich gegen ein Kind zu entscheiden. Ich fand die Entscheidung sehr hart.“

Wie haben andere auf deine Entscheidung gegen ein Kind reagiert?

„Erstaunlich viele haben meine Entscheidung verstehen können. Ich habe zwar keine eigenen Kinder, dafür aber eine Familie. Heute sind wir glücklich und entspannter – viel entspannter.“



KERSTIN:

„Ich bewundere Frauen die sagen:
Egal, ich ziehe das durch!“

Was würdest du HAE-Patientinnen mit auf den Weg geben, die darüber nachdenken, ein Kind zu bekommen?

„Es ist wichtig, sich sehr ausführlich zu informieren und sich mit anderen Frauen zu unterhalten, die ebenfalls HAE haben und Kinder bekommen haben. Eine Meinung allein reicht nicht – holt euch eine zweite, dritte und auch vierte Meinung ein – fragt in eurem HAE-Zentrum nach Infos. Es kann sein, dass

eure Therapie verändert oder angepasst werden muss, da kann euch ein Spezialist in jedem Fall unterstützen! Also ran, bekommt eure Kinder, genießt das Muttersein und vertraut darauf, dass euer Kind in guten Händen ist.“

Anders als Kerstin hat Daniela trotz HAE nicht auf das Muttersein verzichtet und hat heute eine 18 Jahre alte Tochter, Anna. Sowohl Danielas Mutter, Daniela selbst als auch ihre Tochter Anna sind an HAE erkrankt – damit sind drei lebende Generationen von HAE betroffen.

Anna: „Hattest du keine Angst, mit HAE Kinder zu kriegen?“

Daniela: „Nein! Die Krankheit hat meine Entscheidungen noch nie beeinflusst. Ich habe mir immer Kinder gewünscht und lebe auch selbst genau wie du ganz gut mit der Krankheit. Meine größten Herausforderungen waren damals die Schwere der Attacken und die Unwissenheit der Ärzte. Ich hätte mir damals schon unsere Fachärzte von heute zur Unterstützung gewünscht. Die einzige Unterstützung, die ich hatte, war meine Mutter, die mir unglaublich geholfen hat.“

Anna: „Ich komme zum Glück auch sehr gut zurecht. Für mich ist es ebenfalls keine Belastung. Auch in der Schule habe ich keine Probleme damit – im Gegenteil, meine Mitschüler zeigen immer Interesse, was wohl daran liegt, dass HAE so selten und nicht bekannt ist.“

Daniela: „Du durftest unbeschwert groß werden. Ich hatte das nicht. Auf der einen Seite ist es einfacher für dich, weil du eine Diagnose hast und entsprechend mit Medikamenten behandelt wirst. Auf der anderen Seite ist die psychische Belastung aufgrund der



ANNA:

„Ich musste noch nie wegen HAE verzichten und will es auch in der Zukunft nicht.“

ständigen Angst bestimmt sehr hoch. Als Mutter ist es auch nicht einfach. Den Alltag mit einem Kleinkind zu bewältigen ist schwierig. Die Krankheit und die Schwellungsattacken haben es noch schwieriger gemacht.“

Anna: „Wurdest du von den Ärzten speziell behandelt? Wie hattest du reagiert, als bei mir HAE diagnostiziert wurde?“

Daniela: „Ich wurde nie speziell behandelt. Viele Ärzte wussten nicht, was HAE ist und wie sie mit mir umgehen sollten. Natürlich hätte ich mir ein anderes Ergebnis gewünscht. Der Schock war am Anfang da, aber ich wusste, dass die Chance 50:50 ist, ein gesundes Kind zu bekommen. Leider war es dann nicht der Fall, aber du bist ein wundervolles Mädchen!“



DANIELA:

„Wir haben eine supergute Therapie, mit der man ein fast normales Leben führen kann!“

Anna: „Ich habe trotz der Krankheit den Wunsch, irgendwann Kinder zu bekommen. Meine Zukunftspläne ändern sich nicht, nur weil ich eine seltene Erkrankung habe. Sie wären die gleichen, auch wenn ich nicht HAE hätte. Meine Mutter und ich haben ein sehr gutes Verhältnis und wir sprechen oft darüber. Sie würde mir genau dasselbe ans Herz legen.“

Daniela: „Das stimmt. Ich rate ihr immer, alle ihre Wünsche zu realisieren. Ich würde es nicht verstehen, wenn Anna sich gegen Kinder entscheiden würde. Kinder sind für viele Frauen existenziell.“

Anna: „Meiner Meinung nach sollte jeder tun, was er für richtig hält. Wenn Frauen sich gegen Kinder entscheiden, dann ist das ihr Recht. Allerdings finde ich das sehr schade, wenn man eine Krankheit über sein Leben bestimmen lässt!“

Daniela: „Mein Rat: Stellt nicht HAE in den Vordergrund, sondern eure Träume.“

Empfehlungen zum Vorgehen in der Schwangerschaft

Frau Dr. Inmaculada Martinez Saguer ist Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin am Hämophilie-Zentrum Rhein-Main (HZRM) und empfiehlt HAE-Patientinnen mit Kinderwunsch eine gezielte Vorsorge, um alle Eventualitäten auszuschließen.

In einem Gespräch verrät uns Frau Dr. Martinez Saguer, dass viele Patientinnen wegen Schwellungsattacken besorgt sind, die besonders im Bauchbereich das ungeborene Kind beeinträchtigen können. Mittlerweile hat Frau Dr. Martinez Saguer über 100 Schwangerschaften bei Frauen mit HAE begleitet und uns die am häufigsten gestellten Fragen beantwortet.

*Frau Dr. Martinez Sager,
wirken sich die Medikamente
negativ auf die Entwicklung
des Kindes aus?*

„Die meisten Erfahrungen in der Behandlung von Schwellungsattacken während der Schwangerschaft haben wir weltweit mit C1-Inhibitor-Konzentrat. Es wird vor allem in der Schwangerschaft sehr gut vertragen. Aus eigener Erfahrung kann ich sagen, dass C1-Inhibitor-Konzentrat sich in keiner Weise negativ auf die Entwicklung des Kindes auswirkt.“

Generell empfehlen wir Ihnen: „Binden Sie Ihren HAE-Spezialisten direkt in die Abstimmung mit dem Gynäkologen ein, sodass beide einen Managementplan erstellen können und mit Ihnen über eine Kurzzeitprophylaxe in der peripartalen Phase, d.h. kurz vor der Geburt bzw. kurz danach, sprechen können. Der HAE-Spezialist wird Sie bei allen Schritten begleiten.“

*Kann HAE der Grund
für einen erfolglosen
Kinderwunsch sein?*

„Es gibt keinen bewiesenen Zusammenhang zwischen erfolgreichem Kinderwunsch und HAE. Auch einige andere Erkrankungen kommen in Frage, wie zum Beispiel Erkrankungen der Schilddrüse, Autoimmunerkrankungen, Erkrankungen im gynäkologischen Bereich und vieles mehr. Insbesondere eine angeborene Thromboseneigung, auch eine genetische Erkrankung, kann unter anderem zu gehäuften spontanen Fehlgeburten führen. Wenn Patientinnen gehäuft Fehlgeburten haben oder in der Familie eine Thromboseneigung bekannt ist, sollten Patientinnen sich auf diese untersuchen lassen. Durch eine geeignete Behandlung der Thromboseneigung – bereits vor der Schwangerschaft sowie während der Schwangerschaft – können Patientinnen schwanger werden und ein gesundes Kind zur Welt bringen.“

FAZIT

Viele erwachsene Frauen, die an HAE leiden und bis zur richtigen Diagnose einen langen Leidensweg hinter sich hatten, wollen ihrem Nachwuchs dieses Leid ersparen. Die Entscheidung ist oft mit langen, emotional schwierigen Wegen verknüpft. An dem Beispiel von Daniela, Anna, aber auch Kerstin wird deutlich, dass mit den heutigen Therapiemöglichkeiten ein nahezu unbeschwertes Leben möglich ist, was Frau Dr. Martinez Saguer als Expertin bestätigt.

Eine Schwangerschaft bringt viele Veränderungen für die werdende Mutter mit sich. Daher muss gegebenenfalls auch die Therapie angepasst werden. Für schwangere HAE-Patientinnen ist daher ein intensiver Kontakt mit HAE-Spezialisten und Gynäkologen sehr zu empfehlen.

Mit der richtigen Diagnose und der richtigen Therapie können Sie Ihre persönlichen Wünsche verwirklichen – also: Geben Sie bei Kinderwunsch nicht auf, sondern informieren Sie sich umfassend und suchen Sie sich Unterstützung.

So können Sie Kontakt zur HAE-Vereinigung e.V. aufnehmen:

HAE-VEREINIGUNG E.V.

Lucia Schauf

Mühlenstraße 42 c

52457 Aldenhoven

Tel.: 0 24 64 / 90 87 87

Fax: 0 24 64 / 90 87 88

E-Mail: hae.shg@t-online.de

Facebook: facebook.com/haevereinigung

Website: www.schwellungen.de

Das Internet bietet Ihnen zahlreiche Informationsmöglichkeiten über HAE:

LINKS:

www.angioedema.de

www.hae-erkennen.de

www.hae-info.net

www.hae-notfall.de

www.schwellungen.de

Tragen Sie hier die Notfallnummer Ihres behandelnden HAE-Zentrums ein:

Wir bedanken uns für die medizinische Beratung
bei Frau Dr. Inmaculada Martinez Saguer,
Hämophilie-Zentrum Rhein-Main, Mörfelden-Walldorf.

Mit freundlicher Unterstützung von

CSL Behring