

# Leben mit HAE – Machen Sie das Beste daraus

*Patientenbroschüre über das  
hereditäre Angioödem*



Eine Aufklärungskampagne von

**Shire**



# Inhalt

|  |    |
|--|----|
| <b>Was versteht man unter HAE?</b>   |    |
| Grundlagen der Erkrankung  | 04 |
| <b>Warum bekommen manche Menschen HAE?</b>   |    |
| Genetische Ursachen und die Rolle von Bradykinin   | 05 |
| <b>Wie kann HAE festgestellt werden?</b>   |    |
| Die Diagnose ist einfach, aber es ist schwierig, die Krankheit zu erkennen                     | 06 |
| <b>Was passiert während einer HAE-Attacke?</b>   |    |
| Häufig auftretende Symptome  | 07 |
| <b>Wie können Sie das Auftreten einer HAE-Attacke vorhersehen?</b>                             |    |
| Warnzeichen für eine Attacke   | 08 |
| <b>Werden Attacken durch bestimmte Aktivitäten oder Medikamente verursacht?</b>                |    |
| Vermeidung von möglichen Auslösern   | 09 |
| <b>Können HAE-Attacken verhindert werden?</b>  |    |
| Möglichkeiten zur vorbeugenden Behandlung  | 10 |
| <b>Wie werden HAE-Attacken behandelt?</b>  |    |
| Möglichkeiten zur akuten Behandlung  | 11 |
| <b>Wie können HAE-Patienten ihre normalen Aktivitäten, wie Arbeit und Reisen, beibehalten?</b> |    |
| Tipps für einen normalen Alltag trotz HAE  | 12 |
| <b>Möglichkeiten für die Patienten</b>   |    |
| Beitritt zu Selbsthilfegruppen   | 13 |

# Was versteht man unter HAE?

## *Grundlagen der Erkrankung.*

Das hereditäre Angioödem (HAE) ist eine seltene genetische Erkrankung, die schätzungsweise zwischen 10 000 und 50 000 Menschen in Europa betrifft.<sup>1,4</sup> Die wichtigsten Merkmale sind wiederkehrende Schwellungen (Ödeme) der Haut in verschiedenen Bereichen des Körpers sowie der Atemwege und der inneren Organe.

Die Hautödeme betreffen gewöhnlich Hände und Füße, das Gesicht und den Genitalbereich. Die Hautödeme sind zwar nicht lebensbedrohlich, können aber derart schmerzhaft und entstellend sein, dass sich Patienten, die unter einer akuten HAE-Attacke leiden, häufig aus dem gesellschaftlichen Leben zurückziehen.

Fast alle Patienten mit HAE<sup>2</sup> leiden an Anfällen mit starken Bauchschmerzen, Übelkeit, Erbrechen und Durchfall aufgrund der Anschwellung der Darmwand.

Ödeme des Rachens, der Nase oder der Zunge sind besonders gefährlich und können lebensbedrohlich sein. Sie verursachen eine Verengung der Atemwege.

Es gibt derzeit keine bekannte Heilungsmöglichkeit für HAE, aber es ist möglich, die Symptome zu behandeln, die bei den Ödemattacken auftreten.

Sprechen Sie mit Ihrem Arzt – er kann Ihnen weitere Informationen zu den Behandlungsmöglichkeiten beim HAE geben.



# Warum bekommen manche Menschen HAE?

## *Genetische Ursachen und die Rolle von Bradykinin.*

**HAE wird durch ein fehlerhaftes Gen verursacht**, das ein bestimmtes Eiweiß im Blut kontrolliert, den sogenannten C1-Esterase-Inhibitor (C1-INH). Normalerweise reguliert C1-INH die körpereigene Produktion von Bradykinin. Bradykinin ist ein Hormon, das eine wichtige Rolle bei der Erweiterung und Durchlässigkeit der Blutgefäße spielt – z. B. als Folge einer Verletzung oder Infektion.

**HAE-Patienten haben entweder eine zu geringe Konzentration an C1-INH oder ein C1-INH-Protein**, dessen Funktion herabgesetzt ist. Während einer HAE-Attacke kann das C1-INH-Protein die Bradykininfreisetzung nicht mehr in ausreichendem Maß kontrollieren; es kommt zu einer Erhöhung der Bradykininspiegel im Blut. Bei einer hohen Bradykinin-Konzentration werden die Blutgefäße durchlässiger und es kann Flüssigkeit in das umgebende Gewebe austreten. Dadurch kommt es während einer HAE-Attacke zu Schwellungen, Schmerzen und manchmal auch zu einer Verengung der Atemwege.

**Der genetische Fehler, der HAE verursacht, ist erblich.** Das bedeutet, dass ein Kind mit einer 50%igen Wahrscheinlichkeit diese Krankheit bekommt, wenn entweder die Mutter oder der Vater HAE haben.

**Wenn in einer Familie bisher noch kein HAE aufgetreten ist, kann die Diagnose HAE trotzdem nicht ausgeschlossen werden.** Bis zu 25 % der diagnostizierten HAE-Fälle beruht auf einer neuen Veränderung (Spontanmutation)<sup>1</sup> des C1-INH-Gens. Betroffene Patienten können das fehlerhafte Gen jedoch an ihre Kinder vererben.



# Wie kann HAE festgestellt werden?

*Die Diagnose ist einfach, aber es ist schwierig, die Krankheit zu erkennen.*

Da HAE selten und relativ unbekannt ist, wird es oft falsch diagnostiziert. Es ist daher nicht ungewöhnlich für Patienten, dass die Diagnose viele Jahre nicht gestellt wird.

Der Grund, warum HAE oft falsch diagnostiziert wird, liegt darin, dass die Symptome denen ähneln, die auch bei vielen anderen bekannten Erkrankungen, wie Allergien oder Blinddarmentzündung, auftreten können. Es ist daher auch besonders schwierig, HAE bei Patienten zu erkennen, die hauptsächlich an Magen-Darm-Attacken leiden. Bei manchen Patienten wird sogar wegen der falschen Diagnose und Behandlung eine unnötige Operation durchgeführt.

Die Patienten wissen oft nichts über frühere HAE-Fälle in der eigenen Familie. Wenn bei Patienten HAE neu festgestellt wird, sollten sie ihre Familiengeschichte auf HAE überprüfen, damit andere Familienmitglieder oder entfernte Verwandte gefunden werden können, die ebenfalls betroffen sein könnten.

Das Alter, in dem die Schwellungen erstmals auftreten, kann sehr unterschiedlich sein, aber die meisten Patienten haben ihre erste Attacke in einem Alter von unter zwanzig Jahren.<sup>1</sup>

Ein erster wichtiger Schritt zur Diagnose von HAE ist es, den Unterschied zu einer allergischen Reaktion aufzudecken (z. B. Nahrungsmittelallergien, Heuschnupfen). Im Gegensatz zu einer allergischen Schwellung sprechen HAE-Attacken nicht auf eine antiallergische Behandlung mit sogenannten Antihistaminika oder Kortison an.

Wenn bei einem Patienten immer wieder Ödeme auftreten, können verschiedene Laboruntersuchungen durchgeführt werden, um die Diagnose HAE zu bestätigen.



# Was passiert während einer HAE-Attacke?

## Häufig auftretende Symptome.

**Normalerweise** entwickeln sich die Schwellungen während einer HAE-Attacke langsam über mehrere Stunden. Während der ersten 12 bis 36 Stunden werden die Schwellungen langsam stärker und nehmen nach zwei bis fünf Tagen wieder ab.<sup>1</sup> Die Attacken können aber auch mit plötzlichen und starken Schmerzen beginnen, ohne erkennbare Anzeichen von Ödemen.

**Ödeme der Haut** betreffen normalerweise die Hände und die Füße, das Gesicht und den Genitalbereich. Die Schmerzen und die Entstellungen, die bei diesen Ödemen auftreten, sind nicht lebensbedrohlich, können aber doch belastend und traumatisch sein. Ödeme in den Gliedmaßen können auch Beeinträchtigungen mit sich bringen, da die Schwellungen der Hände und Füße normale Aktivitäten schwierig oder gar unmöglich machen.

**Bei Magen-Darm-Attacken** können Schmerzen, Krämpfe, Erbrechen und Durchfall auftreten. Da diese Symptome häufig auch bei anderen Erkrankungen auftreten, wird bei HAE-Patienten, die an Magen-Darm-Attacken leiden, oft eine falsche Diagnose gestellt.

**Ödeme im Rachenraum, der Nase oder der Zunge sind am gefährlichsten.** Diese Attacken können im Extremfall tödlich verlaufen, da die Schwellungen in diesen Bereichen die Atemwege soweit verengen, dass es zum Erstickungstod kommt.<sup>2</sup> Patienten, bei denen diese Ödeme auftreten, sollten unverzüglich ärztliche Hilfe aufsuchen.

**Die Häufigkeit, Dauer, Schwere und Lokalisation** der HAE-Attacken ist sehr unterschiedlich. Es kann für eine HAE-Attacke nicht vorhergesagt werden, an welcher Stelle ein Ödem auftreten wird. Die Anzahl der HAE-Attacken ist von Patient zu Patient ebenfalls sehr unterschiedlich: 30 % der Patienten leiden an mehr als 12 Attacken pro Jahr und weitere 30 % haben nur manchmal Symptome.



# Wie können Sie das Auftreten einer HAE-Attacke vorhersehen?

## Warnzeichen für eine Attacke

### Warnzeichen, die kurz vor einer Attacke auftreten können\*

|            |   |
|------------|---|
| Allgemein  | Abgeschlagenheit, grippeähnliche Symptome   |
| Haut       | Kribbeln, Spannungsgefühl<br>Flacher, nicht-juckender Ausschlag<br>(kreisförmige Rötung)    |
| Rachenraum | Schluckbeschwerden<br>Geschwollene Zunge<br>Rauhe Stimme<br>Keuchen, Atemprobleme<br>Husten |
| Bauchraum  | Übelkeit<br>Krämpfe<br>Veränderte Darmtätigkeit   |

\* Warnzeichen können von Patient zu Patient verschieden sein und auch gar nicht auftreten!

HAE-Attacken können plötzlich und ohne Vorwarnung auftreten. Aber viele Patienten bemerken spezifische Symptome, die unmittelbar vor einem Anfall auftreten. So können 30 Minuten bis zu 24 Stunden vor einer Attacke Abgeschlagenheit und grippeähnliche Symptome auftreten oder Kribbeln und Spannungsgefühl an der späteren Stelle der Schwellung. Manche HAE-Patienten weisen vor und während der Attacke einen flachen, nicht-juckenden, roten Ausschlag auf.

Symptome, die unmittelbar vor einer Attacke im Rachen auftreten, sind unter anderem Schluckbeschwerden, eine rauhe Stimme, ein Pfeifen oder Keuchen beim Atmen, eine geschwollene Zunge, Husten oder Kurzatmigkeit. Patienten, bei denen diese Symptome auftreten und die den Beginn einer Attacke vermuten, sollten sofort notärztliche Hilfe in Anspruch nehmen. Ödeme im Rachen können die Atemwege blockieren und sind daher potenziell lebensbedrohlich.

Andere Symptome wie Übelkeit, Veränderungen der Darmtätigkeit, kolikartige Symptome oder plötzliche Schmerzen können vor und während einer Magen-Darm-Attacke auftreten.

# Werden Attacken durch bestimmte Aktivitäten oder Medikamente verursacht?

## Vermeidung von möglichen Auslösern.

Die meisten HAE-Attacken treten plötzlich auf, können aber auch durch eine Verletzung oder durch emotionale oder körperliche Stresssituationen ausgelöst werden. Von betroffenen Patienten wurden Operationen, Angstzustände, Erkrankungen wie Erkältung oder Grippe, Insektenstiche und auch bestimmte Nahrungsmittel als Auslöser für ihre Attacken angegeben.

Eine Verletzung im Mund durch eine zahnärztliche Behandlung stellt für einen HAE-Patienten ein Risiko dar, da sie eine Attacke im Rachenraum auslösen kann. Bei manchen Patienten traten nach Tätigkeiten wie Maschinenschreiben, längerem Schreiben, Hämmern, Sport und anderen körperlichen Betätigungen auch Schwellungen an den Händen auf.

Bei Frauen scheint die Monatsblutung oder eine Schwangerschaft einen deutlichen Einfluss auf die Häufigkeit und die Stärke der Attacken zu haben. Bei einigen Frauen kommt es während der Monatsblutung zu häufigeren Attacken. Auch während der Schwangerschaft treten bei einigen Frauen die Attacken häufiger auf, während bei anderen Frauen die Attacken seltener werden. Die Einnahme der Antibabypille und eine Hormonersatztherapie scheinen ebenfalls zu häufigeren und stärkeren Attacken zu führen. Frauen, die die „Pille“ einnehmen, sollten daher auf jeden Fall ihren Arzt fragen, bevor sie ihre Medikamenteneinnahme ändern.

Von den blutdrucksenkenden Medikamenten sind die so-genannten ACE-Hemmer (Hemmstoffe des Angiotensin-Konversionsenzym<sup>3</sup>) für HAE-Patienten nicht geeignet, da die Einnahme gezeigt hat, dass sie bei manchen Patienten eine HAE-Attacke auslösen können. HAE-Patienten sollten daher mit ihrem Arzt über die Möglichkeit einer anderen blutdrucksenkenden Behandlung sprechen.

### Mögliche Auslöser einer Attacke

|                          |  |
|--------------------------|--|
| Körperliche Verletzungen | Operationen, Erkrankungen, zahnärztliche Eingriffe, Insektenstiche, Infektionen, Überanstrengung |
| Emotionaler Stress       | Angstgefühl, Furcht, Freude, Ärger   |
| Hormone                  | Monatsblutung, Schwangerschaft, „Antibabypille“, Hormonersatztherapie in den Wechseljahren       |
| Medikamente              | ACE-Hemmer   |

# Können HAE-Attacken verhindert werden?

## *Möglichkeiten zur vorbeugenden Behandlung.*

Es gibt derzeit keine Heilung für Patienten, die an HAE-Attacken leiden, und auch keine Therapie, um diese Attacken vollständig zu verhindern. Um die bestmögliche Behandlung für den Patienten auszuwählen, sollte die Anzahl der Attacken, die der Patient erfährt, berücksichtigt werden.

Für manche Patienten, die sehr häufig und/oder an schweren Symptomen leiden, wird eine vorbeugende Therapie in Erwägung gezogen. Bitte fragen Sie Ihren Arzt nach solchen Therapieoptionen.

Eine kurzzeitige, vorbeugende Therapie wird Patienten empfohlen, bei denen ein zahnärztlicher Eingriff oder eine Operation geplant ist, die eine Attacke auslösen könnten. Bitte fragen Sie Ihren Arzt nach Möglichkeiten zur kurzfristigen Vorbeugung vor solchen Eingriffen.



# Wie werden HAE-Attacken behandelt?

## *Möglichkeiten zur akuten Behandlung.*



Das Ziel bei der Behandlung einzelner Schwellungs- oder Schmerzattacken ist es, das Fortschreiten des Ödems zu verhindern und eine rasche Linderung der Symptome herbeizuführen. Bei Patienten mit Ödemen im Rachenraum ist es am wichtigsten, die Atemwege freizuhalten. Bei Ödemen der Haut und bei Magen-Darm-Attacken sind oft zusätzliche Maßnahmen, wie Medikamente gegen die Schmerzen und eine Therapie zum Ersatz von Flüssigkeit, nötig.

Da nicht alle Arzneimittel zur Behandlung von HAE in allen Ländern zugelassen sind, gibt es unterschiedliche Behandlungsansätze. Bitte fragen Sie Ihren Arzt nach den geeigneten Therapieoptionen für Sie.

# Wie können HAE-Patienten ihre normalen Aktivitäten, wie Arbeit und Reisen, beibehalten?

## *Tipps für einen normalen Alltag trotz HAE.*

**Es besteht kein Zweifel:** HAE kann die Lebensqualität von Betroffenen stark beeinträchtigen. Aber: ein genaues Wissen über die Erkrankung und die Behandlungsoptionen ermöglicht es den HAE-Patienten und deren Familien, Situationen genau zu planen.

**So ist es zum Beispiel wichtig für HAE-Patienten,** für Reisen eine Abdeckung durch eine entsprechende Krankenversicherung zu haben. HAE-Ärzte und auch nationale Patientenorganisationen können den Patienten entsprechende Informationen, Ratschläge und Unterstützung geben, um die Risiken und Belastungen durch die Krankheit auf Reisen in andere Ländern möglichst gering zu halten.

**Da HAE so selten ist,** fühlen sich viele Betroffene isoliert und anfällig. Zusätzlich zur Unterstützung durch die Familie und durch Freunde kann es sehr hilfreich sein, Kontakte zu anderen HAE-Patienten zu knüpfen. Ein Erfahrungsaustausch mit anderen Menschen, die wissen, was es heißt, mit HAE zu leben, kann sowohl beruhigend als auch ermutigend sein.



# Möglichkeiten für die Patienten

## *Beitritt zu Selbsthilfegruppen.*

**HAE ist zwar eine seltene Krankheit, aber es gibt eine Vielzahl von Patientenorganisationen, sowohl national als auch international, an die sich jeder, der an der Krankheit interessiert ist, für weitere Informationen wenden kann. Bei Zusammenkünften auf regionaler, nationaler oder sogar internationaler Ebene besteht die Möglichkeit, andere Betroffene mit HAE und Fachleute in der Behandlung von HAE zu treffen.**

**Patientenorganisationen** werden normalerweise von Menschen gegründet und organisiert, die wissen, was es bedeutet, mit HAE zu leben – von Mitbetroffenen und deren Familien.

**Weitere Informationen für Betroffene in Deutschland** erhalten sie bei der HAE-Vereinigung e.V. unter [www.angiooedem.de](http://www.angiooedem.de).

**Weitere Informationen für Österreich** erhalten sie bei der HAE-Selbsthilfegruppe Austria unter [www.hae-austria.at](http://www.hae-austria.at).





# Literatur

1. Agostoni A, Aygoren-Pursun E, Binkley KE, et al. Hereditary and acquired angioedema: problems and progress: proceedings of the third C1-esterase inhibitor deficiency workshop and beyond. *J Allergy Clin Immunol* 2004;114(3 Suppl):S51-131.
2. Bork K, Staubach P, Eckardt AJ, Hardt J. Symptoms, course, and complications of abdominal attacks in hereditary angioedema due to C1-inhibitor deficiency. *Am J Gastroenterol* 2006;101(3):619-27.
3. Gompels MM, Lock RF, Abinun M, et al. C1-inhibitor deficiency: consensus document. *Clin Exp Immunol* 2005; 139(3):379-94.
4. Bork K, Barnstedt S-E. Treatment of 193 Episodes of Laryngeal Edema With C1-inhibitor Concentrate in Patients With Hereditary Angioedema. *Arch Intern Med.* 2001;161:714-718.



Invalidenstrasse 130  
D-10115 Berlin



Shire Deutschland GmbH  
Geschäftsbereich Human Genetic Therapies  
Friedrichstr. 149  
D-10117 Berlin  
Tel: 030 - 20 65 82 - 037  
Fax: 030 - 20 65 82 - 400  
[www.shire.de](http://www.shire.de)