

Den Blick schärfen. Seltenes erkennen.

Rechtzeitig auf das hereditäre
Angioödem testen!

→ Hautschwellungen
im Gesicht



→ Schwellungen
der oberen
Atemwege



→ Schwellungen an
Extremitäten



→ Bauchschwellungen
→ Bauchschmerzen



PASSION
FÜR SELTENE
ERKRANKUNGEN



Endometriose oder HAE?

Erkennen Sie den Unterschied.

Wenn Frauen mit **wiederkehrenden Bauchschmerzen und Schwellungen im Unterbauch** in Ihre Praxis kommen, liegt der Gedanke an eine Endometriose nahe. Es kann sich allerdings auch um Symptome des **hereditären Angioödems (HAE)** handeln.

Endometriose ist eine chronische, benigne Erkrankung, bei der sich **Gewebe, das der Gebärmutter Schleimhaut ähnelt, außerhalb des Uterus** befindet.¹

HAE ist eine seltene genetische Erkrankung, die **starke Schwellungen von Haut und Schleimhäuten** an unterschiedlichen Körperstellen verursachen kann.²

Endometriose	Gemeinsamkeiten und Unterschiede ^{1,2}	HAE
✓	Rezidivierende starke Abdominalschmerzen	✓
✓	Schwellungen im Abdomen	✓
✓	Unklare Ursache bei chronischem Verlauf	✓
(✓)	Positive Familienanamnese (Symptomatik, Diagnose)	(✓)
✗	Schwellungen in anderen Körperregionen (Extremitäten, obere Atemwege, Kopf)	✓
✓*	Zeitlicher Zusammenhang mit Menstruationszyklus	✓
✓	Verringerung der Symptome durch Einnahme von hormonhaltigen Medikamenten	✗
✗	Hautschwellungen ohne Juckreiz, ohne Quaddeln	✓
✗**	Erstmanifestation im Kindes- und Jugendalter	✓
✓	Ungewollte Kinderlosigkeit	✗

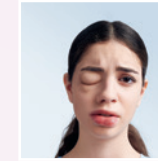
* im chronischen Verlauf weniger ausgeprägt zyklusabhängig ** ab Einsetzen der Menstruation

Symptome des hereditären Angioödems



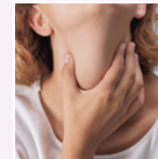
Gastrointestinale Ödeme

- Kolikartige Schmerzen³
- Übelkeit³
- Erbrechen³
- Diarrhö³
- Ggf. Aszites⁴



Hautödeme im Gesicht

- Schwellungen von Gesicht, Augenlidern u./o. Lippen^{5,6}
- Können in Larynxödem übergehen⁵



Larynxödeme

- Schluckbeschwerden^{5,6}
- Heiserkeit⁵
- Veränderungen der Stimme⁵
- Kurzatmigkeit^{5,6}
- In Extremfällen Ersticken⁶
- 50 % der Patient:innen erleben im Laufe ihres Lebens zumindest eine Larynxattacke⁵



Hautödeme an Extremitäten oder Genitalien

- Schwellungen an den Händen, Armen, Füßen, Beinen oder im Genitalbereich⁵
- Spannungsgefühl⁵
- Eingeschränkte Beweglichkeit²

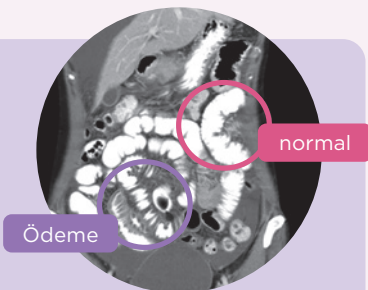
HAE kann Schwellungen an unterschiedlichen Körperstellen verursachen.

HAE erkennen und diagnostizieren

Ein frühes Erkennen des HAE kann Komplikationen verhindern: Östrogene* und gynäkologische Eingriffe können HAE-Attacken auslösen oder verstärken. Treten Schwellungen im Kopf-Hals-Bereich auf, können diese lebensbedrohlich werden.^{2,7}

Klinische Merkmale eines HAE^{2,4}

- Rezidivierende und schmerzhafte **Abdominalattacken**
- **Wiederkehrende Hautschwellungen** ohne Juckreiz, ohne Quaddeln
- **Ödeme** im Bereich der oberen Atemwege
- Unbehandelte Attacken dauern typischerweise **zwei bis sieben Tage**
- Positive Familienanamnese (CAVE: ca. 25 % Neumutationen)
- Erstmanifestation im **Kindes- und Jugendalter**
- **Nichtansprechen** auf Antihistaminika, Glukokortikoide, Omalizumab oder Epinephrin



Bei Verdacht auf HAE: Laborwerte prüfen

Die Labordiagnostik sollte bei klinischem HAE-Verdacht laut WAO/EAACI-Leitlinie zum HAE-Management folgende Parameter umfassen:²

Labor ^{test} ¹	HAE-C1INH Typ 1 [80–85 %]	HAE-C1INH Typ 2 [15–20 %]
C1-Inhibitor-Konzentration (Serum)	Erniedrigt	Normal/erhöht
C1-Inhibitor-Aktivität (Citratplasma, tiefgefroren)	Erniedrigt	Erniedrigt
C4-Konzentration (Serum)	Erniedrigt	Erniedrigt

WAO = World Allergy Organization; EAACI = European Academy of Allergy and Clinical Immunology

* Intrinsische Östrogene u. a. während der Pubertät, Ovulation und Schwangerschaft, extrinsische Östrogene in oralen Kontrazeptiva oder bei einer Hormonersatztherapie.^{2,7}

DEN BLICK SCHÄRFEN. SELTENES ERKENNEN.

Auch andere chronische seltene Erkrankungen können Ihnen in der Praxis begegnen.

Kongenitale thrombotisch-thrombozytopenische Purpura (cTTP)⁸

Die cTTP beruht auf einem erblichen Mangel an ADAMTS13, einem Schlüsselenzym der Blutgerinnung. Sie kann zu **lebensbedrohlichen thromboembolischen Ereignissen, Blutungen und Thrombozytopenie** führen. Häufig beginnt die Erkrankung akut und verläuft schwer – **eine schnelle Diagnose ist daher unerlässlich.**

Nahezu jede Frau mit cTTP erleidet während ihrer ersten Schwangerschaft eine akute Krankheitsepisode. Allerdings ist die **korrekte Diagnose bei Schwangeren oftmals schwierig**, da eine Vielzahl ähnlicher Erkrankungen, wie Präeklampsie und das HELLP-Syndrom, auftreten können.

Von-Willebrand-Erkrankung (VWE)

Die VWE ist die häufigste erbliche Blutgerinnungsstörung. Sie wird durch einen **Mangel oder eine Funktionsstörung des Von-Willebrand-Faktors (VWF)** verursacht, der für die Bildung eines stabilen Wundverschlusses unerlässlich ist. Symptome sind u. a. **Menorrhagie**, eine **Neigung zu Blutergüssen** und häufiges **Nasenbluten**.^{9,10}

Expert:innen gehen davon aus, dass alle Frauen mit VWE irgendwann in ihrem Leben unter Menorrhagie leiden. **Häufig unterschätzen sie jedoch ihre Symptome.** So sehen 71,4 % der Frauen mit VWE z. B. einen Wechsel des Hygieneprodukts alle 2 Stunden als „normal“ an.¹¹

Eine **frühe VWE-Diagnose** ist daher von besonderer Bedeutung, um mögliche, aber selten lebensbedrohliche Blutungen und langfristige Konsequenzen zu vermeiden.¹²



Mehr zu diesen Erkrankungen erfahren Sie unter was-ist-selten.de/gyn



Bei Fragen wenden Sie sich gerne auch an:

E-Mail: **DE-SE-info@takeda.com**

Bei der weiteren Abklärung und der Therapie-Einstellung Ihrer betroffenen Patientinnen unterstützen Sie die jeweiligen Zentren/Anlaufstellen.



Finden Sie ein Zentrum in Ihrer Nähe

Referenzen:

1. DGGG et al. S2k-Leitlinie Diagnostik und Therapie der Endometriose. AMWF-Registernr. 015/045 Stand: März 2025. Verfügbar unter: https://register.awmf.org/assets/guidelines/015-045l_S2k_Diagnostik_Therapie_Endometriose_2025-10.pdf; abgerufen: 07.11.2025.
2. Maurer M et al. Allergy 2022; 77: 1961-1990.
3. Bork et al. Am J Gastroenterol 2006; 101: 619-627.
4. Bork K et al. Allergo J Int 2019; 28: 16-29.
5. Bork K et al. Am J Med 2006; 119(3): 267-74.
6. Bork K et al. J Allergy Clin Immunol 2012; 130: 692-697.
7. Banerji A & Riedl M. Women's Health 2016; 12(3): 351-361.
8. Kremer Hovinga JA et al. Nat Rev Dis Primers 2017; 3: 17020.
9. Franchini M et al. Therap Adv Hem 2021; 12: 1-12.
10. Fogarty H et al. Brit J Haem 2020: 191, 329-339.
11. VanderMeulen H et al. Hematology Am Soc Hematol Educ Program 2022; 2022(1): 631-636.
12. van Kwawegen CB, Leebeek FWG. Res Pract Thromb Haemost 2024; 8(8): 102599.



Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG
Potsdamer Str. 125 | 10783 Berlin