

## Seltene Erkrankungen können im Bereich der Gynäkologie eine hohe Relevanz haben.<sup>1-14</sup>

- Übermäßige Menstruationsblutungen, unklare Bauchschmerzen, ein unerfüllter Kinderwunsch oder Schwangerschaftskomplikationen – hinter typisch erscheinenden Beschwerden können sich chronische Seltene Erkrankungen verbergen. Insbesondere in **hormonellen Umbruchphasen** wie Pubertät, Schwangerschaft oder Menopause können solche Symptome erstmals auftreten oder sich verstärken.
- Als Gynäkolog:in begleiten Sie Frauen oft über viele Jahre und verschiedene **Lebensphasen** hinweg. Mit einer frühzeitigen Diagnose können Sie dazu beitragen, dass
  - Schwangerschaften erfolgreich verlaufen,
  - unnötige Eingriffe wie Hysterektomien vermieden werden,
  - akute, schmerzhaftere Ereignisse ausbleiben.

Ihr differenzierter ärztlicher Blick kann für die betroffenen Frauen **lebensverändernd sein**, denn unklare, wiederkehrende Beschwerden können psychisch und physisch sehr belasten.

### Schärfen Sie Ihren Blick, um Seltenes zu erkennen!

- Fragen Sie gezielt nach weiteren Anzeichen.
- Veranlassen Sie eine spezifische Laboranalyse.
- Leiten Sie die Patientin an Expert:innen in einem spezialisierten Zentrum weiter.

Bei Anzeichen für eine seltene Ursache können Sie mit einem **geschärften Blick eine frühe Diagnose und eine zielgerichtete Therapie ermöglichen.**

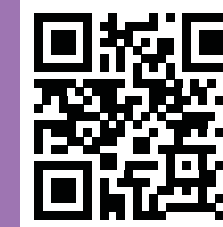
## Den Blick schärfen. Seltenes erkennen.

### Gynäkologische Beschwerden können Hinweise auf chronische Seltene Erkrankungen sein.

- **Oft unerkannt, aber behandelbar:**<sup>15,16</sup>
  - Kongenitale thrombotisch-thrombozytopenische Purpura (cTTP)
  - Hereditäres Angioödem (HAE)
  - Von-Willebrand-Erkrankung (VWE)
- **Schlüsselrolle Gynäkologie:** Mit Ihrem geschärften Blick können Sie Ihren Patientinnen zu einer frühen Diagnose, einer besseren Versorgung und damit zu mehr Lebensqualität verhelfen.

Sie möchten mehr zu diesen Seltenen Erkrankungen wissen und spezialisierte Zentren in ganz Deutschland finden?

Besuchen Sie uns auf: [was-ist-selten.de/gyn](https://was-ist-selten.de/gyn)



Takeda verfügt über umfangreiche Expertise im Bereich Seltener Erkrankungen und unterstützt Sie mit Informationen, praxisnahen Services und Tools.

Bei Fragen sprechen Sie uns gern an!  
E-Mail: [DE-SE-info@takeda.com](mailto:DE-SE-info@takeda.com)

**Abkürzungen:** iTTP = immunvermittelte thrombotisch-thrombozytopenische Purpura

**Referenzen:** 1. Alwan F et al. Blood 2019; 133(15): 1644-1651. | 2. Kremer Hovinga JA et al. Nat Rev Dis Primers 2017; 3: 17020. | 3. Sukumar S et al. J Clin Med 2021; 10(3): 536. | 4. Joly BS et al. Blood 2017; 129(21): 2836-2846. | 5. Scully M et al. Blood. 2014; 124(2): 211-219. | 6. Howells L et al. Blood Vessel Thromb Hemost 2025; 2(4): 100101. | 7. Avnon T et al. J Thromb Haemost 2025; 23(8): 2598-2603. | 8. Colliou E et al. Res Pract Thromb Haemost 2025; 9(1): 102687. | 9. Asmis LM et al. N Engl J Med 2022; 387: 2356-2361. | 10. Dadoun S et al. Blood Adv 2024; 8(14): 3718-3720. | 11. Maurer M et al. Allergy 2022; 77: 1961-1990. | 12. Van Kwawegen CB, Leebeek FWG. Res Pract Thromb Haemost 2024; 8(8): 102599. | 13. Hagberg KW et al. J Womens Health (Larchmt) 2022; 31(9): 1262-1270. | 14. Jacobson-Kelly AE et al. Haemophilia 2019; 25(3): e188-e191. | 15. European Medicines Agency 1995-2025. Infosheet - Orphan medicines in the EU. Verfügbar unter: [https://www.ema.europa.eu/en/documents/leaflet/infographic-orphan-medicines-eu\\_en.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/leaflet/infographic-orphan-medicines-eu_en.pdf); abgerufen: 05.12.2025. | 16. European Medicines Agency 1995-2025. Public Health - Union Register of medicinal product. Verfügbar unter: [https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/reg\\_od\\_act.htm?](https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/reg_od_act.htm?); abgerufen: 05.12.2025.



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

## Den Blick schärfen. Seltenes erkennen.



EXA/DE/ADZ/0009 | Mat.-Nr.: 1107103797 | Stand: 12/2025



## Typische Anzeichen der **Kongenitalen thrombotisch-thrombozytopenischen Purpura** in der Gynäkologie

- Hämolyse/Thrombozytopenie
- Fehlgeburten im 2./3. Trimester

### Checkliste vertiefende Anamnese

- Chronische **Kopf- und Bauchschmerzen?**
- Müdigkeit, Schwäche und Konzentrationsprobleme?**
- Thrombotische Ereignisse** während einer Schwangerschaft?

## Mögliche Ursache<sup>1-5</sup> **Kongenitale thrombotisch-thrombozytopenische Purpura (cTTP)**

### Laboruntersuchung

- ✓ ADAMTS13-Aktivität vermindert (< 10 %)
- ✓ Ausschluss iTTP durch genetische Untersuchung und Antikörperbestimmung

### TTP-Kompetenzzentrum einbinden

Angaben zu Zentren in Ihrer Nähe finden Sie auf der Rückseite.

## Typische Anzeichen des **Hereditären Angioödems** in der Gynäkologie

- Wiederkehrende Bauchschmerzen
- Schwellungen im Unterbauch

### Checkliste vertiefende Anamnese

- Erstmals in **Pubertät, Schwangerschaft** oder nach **gynäkologischem Eingriff?**
- Häufiger seit Einnahme eines **östrogenhaltigen oralen Kontrazeptivums?**
- Schwellungen** auch in nicht-gynäkologischen Bereichen, z. B. an den Extremitäten, den **oberen Atemwegen** oder im **Gesicht?**

## Mögliche Ursache<sup>11</sup> **Hereditäres Angioödem (HAE)**

### Laboruntersuchung

- ✓ C1-Inhibitor-Konzentration und/oder C1-Inhibitor-Aktivität und C4-Konzentration erniedrigt

### HAE-Zentrum/-Anlaufstelle einbinden

Angaben zu Zentren in Ihrer Nähe finden Sie auf der Rückseite.

## Typische Anzeichen der **Von-Willebrand-Erkrankung** in der Gynäkologie

- Auffällige, verlängerte Monatsblutungen
- Erlebte Fehlgeburten

### Checkliste vertiefende Anamnese

- Neigung zu **Blutergüssen, Zahn- und Nasenbluten?**
- Hinweise auf **Blutgerinnungsstörungen** in der Familie? Leiden auch Mutter und Großmutter unter Menorrhagie?
- Zunehmende **Schmerzen in Knie- und Sprunggelenken?**

## Mögliche Ursache<sup>12-14</sup> **Von-Willebrand-Erkrankung (VWE)**

### Laboruntersuchung

- ✓ Von-Willebrand-Faktor-Aktivität verringert

### Gerinnungszentrum einbinden

Angaben zu Zentren in Ihrer Nähe finden Sie auf der Rückseite.

### Was ist cTTP?

- Angeborener, schwerer ADAMTS13-Mangel
- Neigung zu spontaner Bildung von Mikrothromben

### Gynäkologische Relevanz

- Unerkannt können Schwangerschaften im 2. und 3. Trimester vorzeitig enden.
- Schwangerschaft, Stress und Hormonschwankungen können Auslöser für lebensbedrohliche, akute TTP-Ereignisse sein.
- Bei Schwangeren ist das schnelle Erkennen der TTP und die Abgrenzung zur Präeklampsie und zum HELLP-Syndrom von entscheidender Bedeutung.

Mehrere Case-Studies lieferten erste Hinweise darauf, dass der Ersatz von ADAMTS13 vorteilhaft für den Verlauf der Schwangerschaften sein kann.<sup>6-10</sup>

### Was ist HAE?

- Genetisch bedingtes Fehlen oder Funktionseinschränkung des Enzyms C1-Inhibitor
- Wiederkehrende starke Schwellungen/Ödeme an unterschiedlichen Körperstellen (Gesicht, Genitalien, Haut, Kopf-Hals-Bereich)

### Gynäkologische Relevanz

- Östrogene können die HAE-Symptomatik verstärken.
- Gynäkologische Eingriffe erhöhen das Risiko für Schwellungsereignisse.
- Symptomatik ähnelt bspw. einer Endometriose oder einer schmerzhaften Monatsblutung.

HAE-Patientinnen können ein normales Leben führen, denn mit einer Prophylaxe kann Schwellungsattacken vorgebeugt und die Lebensqualität gesteigert werden.

### Was ist VWE?

- Größtenteils erblich bedingter Mangel oder Funktionsstörung des Von-Willebrand-Faktors (VWF)
- Unzureichende primäre und sekundäre Hämostase

### Gynäkologische Relevanz

- Überdurchschnittlich häufige Hysterektomien, auch im reproduktiven Alter
- Erhöhte Abortrate
- Eisenmangelanämie
- Erhöhtes Risiko für peri-/postpartale Blutungen
- Häufigste hereditäre Ursache einer Menorrhagie

Eine prophylaktische Substitution des VWF kann die Blutungsneigung senken, die Lebensqualität verbessern und das Risiko unnötiger Hysterektomien verringern.

→ Kopfschmerzen



→ Brust- und Bauchschmerzen



→ Stille Geburten und Entwicklungsverzögerungen des Fötus



→ Hautschwellungen im Gesicht



→ Schwellungen der oberen Atemwege



→ Schwellungen an Extremitäten



→ Bauchschwellungen  
→ Bauchschmerzen



→ Epistaxis



→ Hämatome

→ Menorrhagie  
→ Postpartale Blutungen



→ Gelenk- und Muskelblutungen

