

DEN BLICK SCHÄRFEN. SELTENES ERKENNEN.

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

Hereditäres Angioödem (HAE)

Das Hereditäre Angioödem ist eine seltene genetische Erkrankung, die sich in **Episoden von kutanen oder submukösen Ödemen** manifestiert. Diese betreffen meist die **Haut, den Bauchraum und die oberen Atemwege**.⁸ Besonders bei Frauen stellt das Hereditäre Angioödem die Behandler:innen vor schwerwiegende Herausforderungen, da Schwellungsattacken vermehrt während der Menstruation auftreten. Mehr als 70 % berichteten, dass östrogenhaltige Kontrazeptiva mit der **Erstmanifestation oder der Verschlimmerung von Attacken** in Zusammenhang standen.⁹ Während der Schwangerschaft und Geburt benötigen die Betroffenen besondere Aufmerksamkeit und ein spezialisiertes Management.⁹

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**.^{10,11}

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.¹²

Eine **frühe VWE-Diagnose** ist daher von besonderer Bedeutung, um mögliche, aber selten lebensbedrohliche Blutungen und langfristige Konsequenzen zu vermeiden.¹³



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**

WAS-IST-SELTEN.DE/GYN

* Akute TTP-Episoden bedingt durch kongenitale oder immunvermittelte TTP

Abkürzungen:

ADAMTS13 = A Disintegrin and Metalloproteinase with a Thrombospondin type 1 motif, member 13;
cTTP = Kongenitale TTP; HAE = Hereditäres Angioödem; HELLP = Hämolyse (H), erhöhte Leberwerte (EL) und niedrige Blutplättchen (LP); iTTP = Immunvermittelte TTP; TTP = Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura; VWE = Von-Willebrand-Erkrankung.

Referenzen:

1. Asmis LM et al. N Engl J Med 2022; 387: 2356–2361.
2. Scully M et al. Blood 2014; 124: 211–219.
3. Kremer Hovinga JA et al. Nat Rev Dis Primers 2017; 3: 17020.
4. Avery EJ et al. Am J Hematol 2020; 95(10): 1216–1220.
5. Scully M et al. Br J Haematol 2012; 158: 323–335.
6. Zheng XL et al. J Thromb Haemost 2020; 18(10): 2486–2495.
7. Van Dorland H et al. Haematologica 2019; 104: 2107–2116.
8. Maurer M et al. Allergy 2022; 77: 1961–1990.
9. Yakaboski E et al. Allergy Asthma Proc 2020; 41(Suppl 1): 47–50.
10. Franchini M et al. Therap Adv Hem 2021; 12: 1–12.
11. Fogarty H et al. Brit J Haem 2020; 191: 329–339.
12. VanderMeulen H et al. Hematology Am Soc Hematol Educ Program 2022; 2022(1): 631–636.
13. van Kwawegen CB, Leebeek FWG. Res Pract Thromb Haemost 2024; 8(8): 102599.



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



EXA/DE/ADZ/0014 | Mat.-Nr.: 1107103852 | Stand: 03/2026

Den Blick schärfen. Seltenes erkennen.

Rechtzeitig auf kongenitale thrombotisch-thrombozytopenische Purpura untersuchen!

→ Kopfschmerzen
→ Müdigkeit



→ Brust- und
Bauchschmerzen



→ Stille Geburten und
Entwicklungsverzögerungen
des Fötus



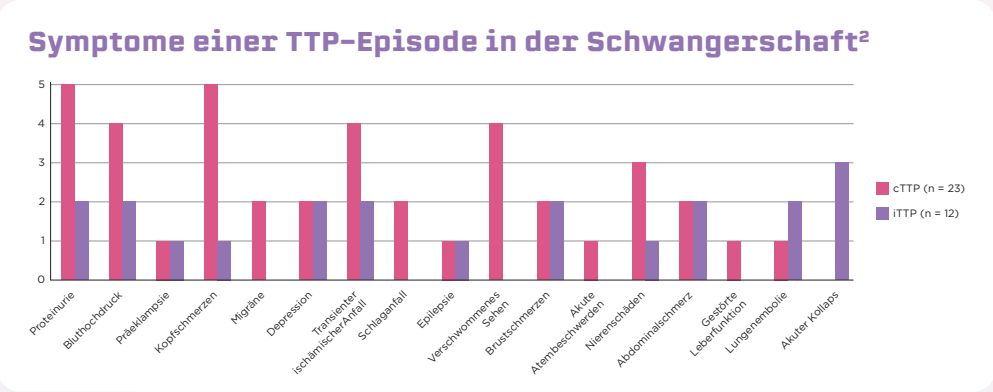
Akute TTP in der Schwangerschaft ist ein geburtshilflicher Notfall.

Eine Schwangerschaft stellt eine **extreme Risikosituation** für Patientinnen mit **thrombotisch-thrombozytopenischer Purpura (TTP)** dar und eine akute TTP ist typischerweise mit **frühen und schweren geburtshilflichen Komplikationen** verbunden.¹ Es besteht zudem das Risiko für weitere Episoden nach der Schwangerschaft und während nachfolgender Schwangerschaften.^{1,2}

TTP ist eine thrombotische Mikroangiopathie, die durch eine **stark verminderte ADAMTS13-Aktivität (< 10 %)** ausgelöst wird.³ Der ADAMTS13-Mangel kann zwei Ursachen haben:³

- **Kongenitale/erbliche TTP (cTTP):**
Mutationen des ADAMTS13-Gens
- **Immunvermittelte/erworbene TTP (iTTP):**
Autoantikörper gegen ADAMTS13

> 50 % der Frauen, die in der Schwangerschaft oder direkt nach der Geburt eine akute TTP-Episode hatten, litten an cTTP.^{2,4}



Denken Sie bei neurologischer Symptomatik, wie Schlaganfall, Kopfschmerz und verschwommenem Sehen in der Schwangerschaft an TTP.^{1,2}

TTP-Episoden können während der gesamten Schwangerschaft und danach auftreten.

Prävalenz akuter cTTP-Episoden im Schwangerschaftsverlauf:^{*,2}

- 15 % vor der 20. Schwangerschaftswoche
- 38 % zwischen der 20. und 29. Schwangerschaftswoche
- 46 % ab der 30. Schwangerschaftswoche/postpartal

Untersuchen Sie Ihre Patientinnen auf TTP!

Typische Befunde einer akuten TTP-Episode:⁵

 Hämolytische Anämie

 Thrombozytopenie (< 30 × 10⁹/l)

 Renale Beteiligung

Für die Diagnose TTP ist ADAMTS13 ausschlaggebend.³

Die Wahrscheinlichkeit für eine TTP kann anhand des **PLASMIC-Scores** bestimmt werden. Die Diagnose einer **cTTP oder iTTP** kann im **Speziallabor bestätigt** und konkretisiert werden.⁶

Differenzierung iTTP vs. cTTP		
Laboruntersuchung ⁶	iTTP	cTTP
1. ADAMTS13-Enzymaktivität < 10 %	✓	✓
2. ADAMTS13-Autoantikörper vorhanden	✓	(-)
3. ADAMTS13-Genmutation	-	✓

**Hämatolog:innen und TTP-Kompetenzzentren unterstützen bei Diagnose und Therapie der cTTP.**



TTP kann in der Schwangerschaft als Präeklampsie maskiert sein.

Das klinische Bild der cTTP ist sehr heterogen und umfasst

- **lebensbedrohliche, akute TTP-Ereignisse** mit Thrombozytopenie, Hämolyse, Anämie und ischämischen Organschäden.⁵
- **mildere Manifestationen** mit unauffälliger Thrombozytenzahl und unspezifischer Symptomatik (Kopf- und Bauchschmerzen, Schwäche, Müdigkeit).⁷

Wenn vor der 20. Schwangerschaftswoche Symptome einer schweren Präeklampsie auftreten, kann es sich um eine TTP handeln.⁴

Fallbeispiel: Eine 34-jährige Erstgebärende in der 13. Schwangerschaftswoche⁴

Initiale Symptomatik:

- Sehverlust auf dem linken Auge
- **Bluthochdruck:** 180/125 mmHg

Ergebnisse der Diagnostik:

- Keine hämolytische Anämie
- Keine Thrombozytopenie (< 30 × 10⁹/l)
- **Proteinurie (renale Beteiligung)**

- ✓ **Typische Merkmale einer schweren Präeklampsie** vor der 20. Schwangerschaftswoche
- ✗ **Fehlen TTP-typischer Laborbefunde**
PLASMIC-Score: 5 (5-24 % Wahrscheinlichkeit einer TTP)
ABER
ADAMTS13-Aktivität: 6 % (Normwert bei ≥ 61 %)
- cTTP-Diagnose gesichert nach genetischer **ADAMTS13-Testung**

Bei Schwangeren ist das schnelle Erkennen der TTP und die Abgrenzung zur Präeklampsie sowie zum HELLP-Syndrom entscheidend für das weitere Vorgehen.^{3,4}