

LaborInfo

Diagnostik milder Blutungsleiden bei Erwachsenen

Neben den häufiger vorkommenden erworbenen Blutungsneigungen (z. B. Vitamin K-Mangel, Lebererkrankungen, Massentransfusion, Verbrauchskoagulopathie, erworbene Inhibitoren) nehmen unter den **angeborenen Blutungsleiden** das von Willebrand-Syndrom (vWS) sowie die Hämophilie A und B den wichtigsten Platz ein.

Die **Hämophilien A (Faktor VIII-Mangel) und B (Faktor IX-Mangel)** werden X-chromosomal rezessiv vererbt. In der Regel erkranken nur Männer, während Frauen lediglich Überträgerinnen sind; allerdings kann die subnormal ausgeprägte Faktorenaktivität bei Konduktorinnen in ausgeprägten Fällen auch zu behandlungsbedürftigen Blutungen führen.

Leitbefund der Hämophilie A und B ist die verlängerte Gerinnungszeit der aPTT bei normalem Quick-Test. Das Ausmaß der Faktorenverminderung ist in den einzelnen Bluterfamilien konstant (Faktorenrestaktivität bei schwerer Hämophilie: < 1 %, bei milden Formen: 5 - < 40 %).

Das **von Willebrand-Syndrom (vWS)**, dessen verschiedene Typen sich unterschiedlich schwer manifestieren, kann ebenfalls durch eine verlängerte aPTT aber auch durch eine verlängerte Blutungszeit imponieren.

Diese kann aus einer verminderten Synthese des von Willebrand-Faktors (Typ 1), aus einem defekten vWF (Typ 2) oder aus seinem völligen Fehlen (Typ 3) resultieren. Daneben kann auch die Faktor VIII-Bindungsfähigkeit des vWF betroffen sein, was sich ggf. nur in einer leichten bis mäßigen Faktor VIII-Verminderung zeigt.

Die Diagnostik des vWS wird dadurch erschwert, dass milde Verläufe aufgrund der Heterogenität der Erkrankung sowie durch das Akute-Phase-Verhalten des vWF und des Faktor VIII verschleiert werden können, so dass Verlaufsuntersuchungen erforderlich werden. Die Diagnostik sollte deshalb ohne Einfluss von Akute-Phase-Reaktionen (z. B. bei Trauma, Entzündung bzw. postoperativ) und deshalb möglichst auch nicht bei Schwangerschaft, akuten Infekten oder körperlicher Anstrengung durchgeführt werden.

Die Abklärung der **Thrombozytenfunktion** kann mit dem PFA-100-Test erfolgen. Dieser wird unter Medikation mit ASS im Sinne einer therapeutisch bedingten Verlängerung der Verschlusszeit der Kollagen/ EPI-Messzelle beeinflusst.

Als diagnostische Strategie zum Ausschluss eines Blutungsleidens, auch in milderer Ausprägung, empfiehlt sich folgendes Vorgehen:

- kleines Blutbild mit Thrombozyten (EDTA-Blut)
- Quick, PTT, TZ, Fibrinogen (Citrat-Blut)
- vWF-Antigen, Ristocetin-Cofaktor-Aktivität, Faktor VIII-Aktivität (zweites Citrat-Blut)
- ggf. Abklärung der Thrombozytenfunktion mittels PFA-100-Test (spezielles Citrat-Vollblutröhrchen 0,129 molar), sofern kein ASS oder andere Thrombozytenaggregationshemmer verabreicht wurden.

Weiterführende Diagnostik je nach Ausfall der Globaltests.

In der täglichen Praxis kommt es immer wieder vor, dass mildere Blutungsleiden auftreten, die sich ggf. nur als **Neigung zu Hämatomen, Epistaxis oder Menorrhagien** äußern und erst im Erwachsenenalter erkannt werden. Gerade diese milden Formen können aber bei **zahnärztlichen** oder **operativen Eingriffen** zu **dramatischen Blutungskomplikationen** führen.

Eine sinnvolle Diagnostik ist deshalb erforderlich.