

Die Behandlung der Hämophilie

Der erste historische Meilenstein in der kausalen Behandlung der Hämophilie war die Entwicklung der Bluttransfusion. Der erste Bericht der erfolgreichen Behandlung eines Hämophiliepatienten mit Blut stammt aus dem Jahr 1840, bei dem einem postoperativ blutenden Jungen etwa 300 ml („12 ounces“) Blut einer „kräftigen jungen Frau“ transfundiert wurden. Es war schließlich R. G. Macfarlane, der in seiner 1938 vorgestellten Doktorarbeit feststellte, dass nur die Bluttransfusion - und damit die temporäre Substitution der fehlenden Komponente - eine Behandlung von Blutungsepisoden ermöglichen konnte.

Für die effiziente Behandlung schwerer Blutungen musste die in geringer Konzentration im Blut vorkommende Komponente aufkonzentriert werden. Die Entwicklung der ersten Konzentrate verlief über (1) die Fraktionierung von Plasma durch das von Cohn entwickelte Verfahren mit graduierter alkoholischer Eiweißfällung und (2) die Entdeckung des Kryopräzipitats durch Pool und Shannon im Jahr 1965. Während die ersten Konzentrate die Behandlungsfähigkeit der Hämophilie signifikant verbesserten – erwähnt sei die Möglichkeit der Heimselbstbehandlung -, erforderten massive Komplikationen durch die Übertragung humanpathogener Viren die Entwicklung virusinaktivierter Konzentrate. Parallel dazu wurden rekombinante Faktorenkonzentrate entwickelt: Dabei wurden Faktor VIII und Faktor IX in spezialisierten Zelllinien vektoriiell exprimiert. Die Gentherapie hat bislang nicht den gewünschten Erfolg beschert, und somit stehen andere Weiterentwicklungen im Fokus, die auf eine Verlängerung der Faktorenhalbwertszeit und damit auf eine Verringerung der Applikationshäufigkeit zielen.

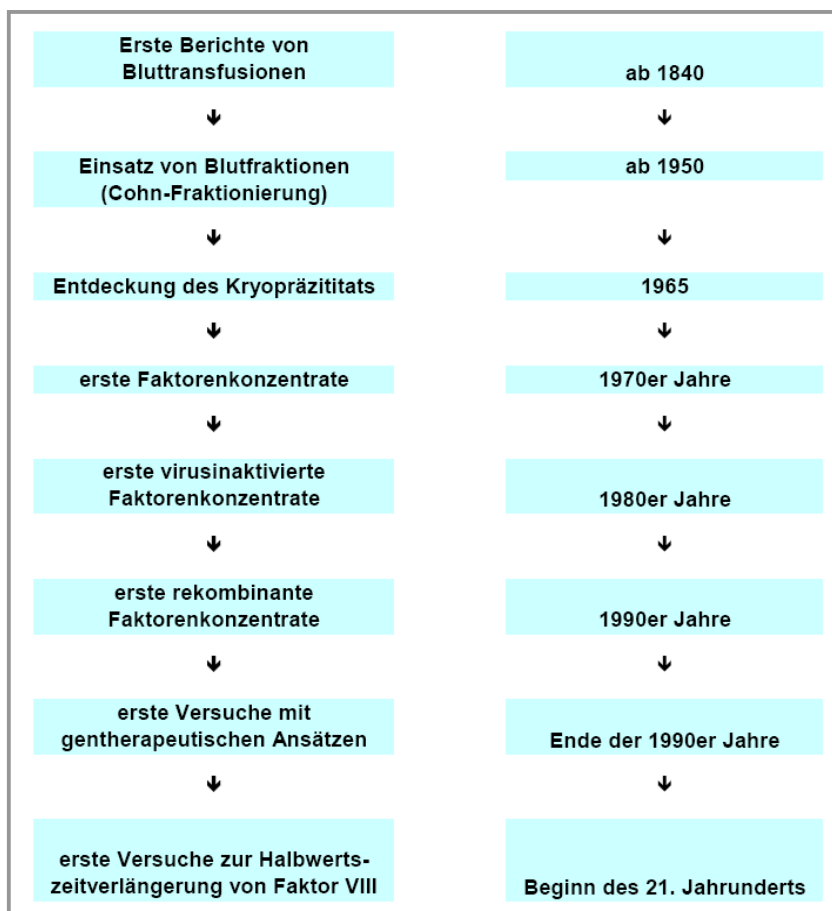


Abb.1: Die Behandlung der Hämophilie – Meilensteine aus den letzten 150 Jahren.