



**LEBEN MIT HAE**

Informationen über das  
Hereditäre Angioödem (HAE)  
für Betroffene und Angehörige

# Index

**Seite 2** Einleitung

---

**Seite 4** Was ist ein Hereditäres Angioödem?

---

**Seite 7** Was sind die Anzeichen von HAE?

---

**Seite 8** Wodurch können Schwellungsattacken ausgelöst werden?

---

**Seite 9** Was sind mögliche Auslöser für eine Attacke?

---

**Seite 9** Gibt es Vorboten für eine Attacke?

---

**Seite 10** Wie wird festgestellt, ob ich HAE habe?

---

**Seite 10** Ist ein normales Leben mit HAE möglich?

---

**Seite 12** Ist HAE heilbar und wie kann es behandelt werden?

---

**Seite 14** Symptome und Merkmale

---

**Seite 15** Wichtige Adressen

# Einleitung

Viele Menschen mit Hereditärem Angioödem (HAE) können davon berichten, dass sie jahrelang immer wieder Schwellungsattacken hatten und niemand wusste, was es war. Selbst ihre Ärzte waren oft ratlos und sie wurden (ohne Erfolg) wegen unterschiedlichster Krankheiten behandelt – von der Allergie bis hin zur Blinddarmoperation. Auch psychische Störungen wurden vermutet: Vor allem Betroffenen mit Bauch- oder Kopfschmerzen und ohne sichtbare Schwellungen wurde oft unterstellt, dass sie sich ihre Schmerzen nur einbilden.

Dabei ist das Hereditäre Angioödem eine zwar seltene, aber doch gut behandelbare Krankheit. Die meisten Betroffenen spüren eine große Erleichterung, nachdem HAE bei ihnen festgestellt wurde. Durch die guten Behandlungsmöglichkeiten können sich Menschen mit HAE heute frei bewegen, verreisen und ihre Berufe ausüben. Sie müssen keine Angst mehr haben, dass sie durch eine unerwartete Attacke in Gefahr geraten.

In dieser Broschüre erfahren Sie, woher das Hereditäre Angioödem kommt, wie es festgestellt wird und wie es behandelt werden kann. Außerdem finden Sie ein paar Tipps, wie Sie Attacken erkennen können und wie es sich mit der Diagnose HAE gut leben lässt. Darüber hinaus sind im hinteren Teil der Broschüre noch einige nützliche Links zu Infoseiten und Patientenverbänden aufgeführt.

Diese Broschüre ersetzt keinesfalls einen Arztbesuch. Es ist sehr wichtig, bei HAE einen Arzt zu haben, der sich mit HAE auskennt und Sie richtig behandeln kann.



# Was ist ein Hereditäres Angioödem?

Beim Hereditären Angioödem (HAE) liegt eine Veränderung im Erbgut vor, ein sogenannter Gendefekt. Bei diesem Gendefekt ist das Gen für das Protein C1-Inhibitor beschädigt. Normalerweise reguliert der C1-Inhibitor die körpereigene Produktion von Bradykinin. Bradykinin ist ein Hormon, das eine wichtige Rolle bei der Erweiterung und Durchlässigkeit der Blutgefäße spielt.

Wenn der C1-Inhibitor nicht richtig funktioniert oder nicht in ausreichender Menge hergestellt wird, entsteht während einer HAE-Attacke ein Überschuss des Hormons Bradykinin. Der Bradykinin-Überschuss führt dazu, dass aus den kleinen Blutgefäßen größere Mengen Flüssigkeit in das umgebende Gewebe gelangen. Eine Schwellung entsteht.

Der Gendefekt ist selten und wird weitervererbt. Wenn ein Elternteil HAE hat, besteht

für das Kind ein 50-prozentiges Risiko, dass es HAE erbt. In manchen Fällen entsteht der Gendefekt spontan, ohne dass er von einem Elternteil stammt. Aber auch in diesen Fällen kann der spontan entstandene Gendefekt an die Kinder weitervererbt werden. In Deutschland leben insgesamt etwa 1.600 Menschen, bei denen HAE tatsächlich festgestellt wurde. Wahrscheinlich gibt es aber noch mehr Betroffene, die nicht wissen, dass sie HAE haben.

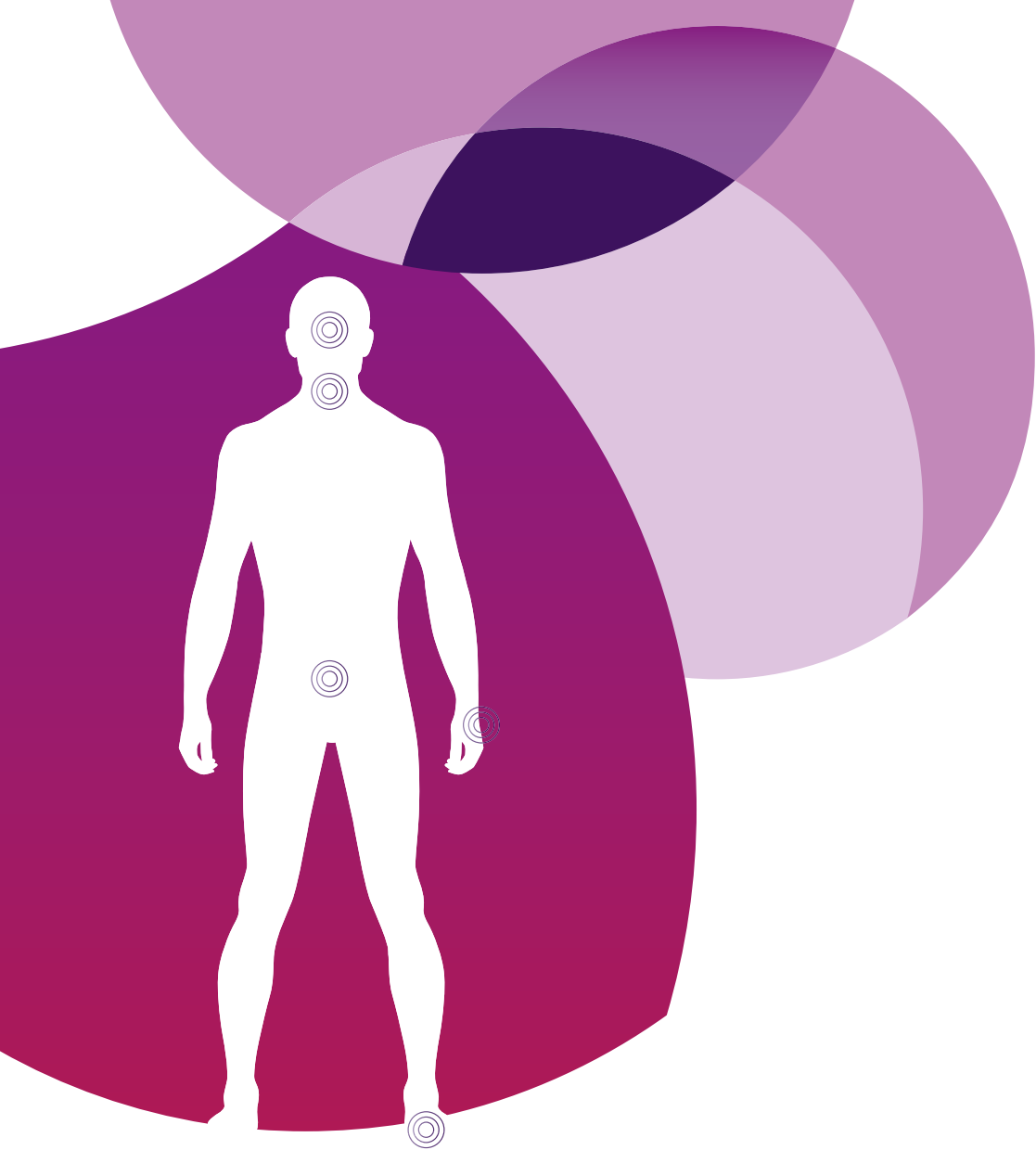
Weil HAE selten ist, denken Ärzte oft nicht daran und vermuten stattdessen eine häufiger auftretende Krankheit wie z. B. Allergie. Darum wird das HAE oft über lange Zeit nicht erkannt oder mit anderen Krankheiten verwechselt.

**” In Deutschland leben etwa 1.600 Menschen mit der Diagnose HAE.**



## Wofür steht die Abkürzung HAE?

Der Begriff „Hereditäres Angioödem“ wirkt sehr kompliziert, ist aber leicht zu erklären. Das Wort „hereditär“ bedeutet „erblich“; „Ödem“ ist der medizinische Fachausdruck für „Schwellung“. Bei einem Angioödem beruht diese Schwellung auf einer erhöhten Durchlässigkeit der Gefäßwände. Die Abkürzung HAE für Hereditäres Angioödem leitet sich von dem englischen Begriff „hereditary angioedema“ ab.



**” Typische Anzeichen von HAE sind starke, örtlich begrenzte Schwellungen.**



# Was sind die Anzeichen von HAE?

Typische Anzeichen von HAE sind starke, örtlich begrenzte Schwellungen (Ödeme) an verschiedenen Körperteilen. Sie können an der Haut von Händen, Füßen und Gesicht, aber auch im Magen-Darm-Bereich, im Mund, am Kehlkopf und an der Luftröhre und manchmal auch an den Geschlechtsorganen und in der Blase auftreten. Normalerweise entwickeln sich die Schwellungen während einer HAE-Attacke langsam über mehrere Stunden. In den ersten 12 bis 36 Stunden werden die Schwellungen ohne Behandlung allmählich stärker und nehmen nach zwei bis fünf Tagen wieder ab. Die Attacken können aber auch mit plötzlichen und starken Schmerzen beginnen, ohne erkennbare Anzeichen von Ödemen.



## Schwellungen im Magen-Darm-Trakt

---

Schwellungen im Magen-Darm-Trakt können starke Bauchschmerzen, Bauchkrämpfe, Durchfall, Übelkeit und Erbrechen verursachen. Weil diese Anzeichen häufig auch bei anderen Erkrankungen auftreten, wird bei HAE-Patienten mit Magen-Darm-Attacken oft eine falsche Diagnose gestellt.



## Schwellungen im Bereich der Luftröhre

---

Schwellungen im Bereich der Luftröhre, am Kehlkopf, im Rachen oder an der Zunge sind besonders gefährlich, weil man daran unter Umständen ersticken kann. In diesen Fällen muss unbedingt sofort ein Arzt aufgesucht werden!

# Wie häufig treten Attacken auf?

Die Schwellungsattacken treten immer wieder auf: bei manchen Menschen häufig (mehrmals wöchentlich), bei anderen selten (einmal im Jahr oder seltener). Leider ist es nicht möglich, vorherzusagen, wann oder an welchem Körperteil die nächste Attacke auftritt.



## Hautschwellungen

---

Die Hautschwellungen können gerötet und schmerzhaft sein, aber sie jucken nicht. Dabei sind häufig Hände und Füße, das Gesicht und der Genitalbereich betroffen. Die entstellten Körperteile und die Schmerzen sind zwar nicht lebensbedrohlich, können aber für die Betroffenen sehr belastend sein, weil sie sich so nicht in der Öffentlichkeit zeigen wollen und weil dadurch normale tägliche Aktivitäten schwierig oder sogar unmöglich werden (z.B. wenn Hände oder Füße geschwollen sind).

# ” Schwellungsattacken sind bei allen Menschen mit HAE unterschiedlich.

## Wodurch können Schwellungsattacken ausgelöst werden?

Die Schwellungsattacken können eine Reaktion auf äußere Reize sein – dazu gehören sowohl psychische Belastung (Stress, Aufregung) als auch körperliche Belastung (Verletzung, Krankheit). Die Auslöser der Schwellungsattacken sind bei allen Menschen mit HAE unterschiedlich.

Durch sorgfältige Selbstbeobachtung (z. B. das Führen eines Tagebuches) kann oft herausgefunden werden, welche Reize mit Schwellungsattacken zusammenhängen. Betroffene berichten, dass sie nach Operationen oder Verletzungen (z. B. Beulen, Schürfwunden) HAE-Attacken bekommen haben. Manchmal reicht sogar eine etwas stärkere Beanspruchung eines bestimmten Körperteils aus, um eine Schwellung hervorzurufen. Zum Beispiel kann längeres Tippen auf einer Tastatur oder der intensive Gebrauch von Werkzeug wie Hammer oder Schraubenzieher Schwellungen an den Händen zur Folge haben. Auch Insektenstiche, bestimmte Nahrungsmittel, beispielsweise scharfe Speisen oder Krankheiten wie Erkältungen können Attacken auslösen.

Aufregung, Angst und Stress sind ebenfalls manchmal für HAE-Attacken verantwortlich. Dabei ist es egal, ob es sich um „positiven“ Stress wie bei der eigenen Hochzeit oder um

„negativen“ Stress wie bei einer Kündigung oder einem Unfall handelt. Hormone spielen gerade bei Frauen eine Rolle: Monatsblutungen, Schwangerschaft oder auch die „Pille“ scheinen verstärkt Attacken auszulösen. Frauen sollten deshalb auf jeden Fall ihren Arzt fragen, wenn sie die „Pille“ oder Hormonersatzpräparate einnehmen oder einnehmen sollen. Es gibt bestimmte blutdrucksenkende Mittel, die sogenannten ACE-Hemmer, die aufgrund ihrer Wirkungsweise HAE-Attacken auslösen können. Wenn Sie wegen hohem Blutdruck behandelt werden müssen, ist es sehr wichtig, dass Ihr Arzt das berücksichtigt. Von allen Reizen, die potenziell Attacken auslösen können, sind Verletzungen und Reizungen im Mund- und Rachenraum besonders gefährlich, denn Schwellungen in diesen Bereichen können zu einem Verschluss der Atemwege und damit zum Ersticken führen. Deshalb ist es z. B. bei Zahnarztbesuchen besonders wichtig, dass Sie Medikamente zur HAE-Behandlung dabei haben.

Es ist in jedem Fall sinnvoll, ein Tagebuch zu führen, denn so lässt sich oft herausfinden, welche Ereignisse oder Reize die Schwellungsattacken auslösen.



# Was sind mögliche Auslöser für eine Attacke?

- Verletzungen
- Operationen
- Zahnärztliche Behandlungen
- Mechanische Reize
- Stress – sowohl positiver Stress (z.B. eigene Hochzeit) als auch negativer Stress (z.B. Entlassung)
- Hitze oder Kälte
- Bestimmte Medikamente (z.B. bestimmte Blutdruckmittel)
- Veränderungen des Hormonhaushalts (z.B. Monatsblutung, Antibabypille, Hormonersatztherapie während der Wechseljahre)
- Bestimmte Nahrungsmittel (z.B. scharfe oder saure Speisen)
- Infektionen (z.B. Grippe)
- Insektenstiche
- Überanstrengung
- Wetterumschwung
- Zahndurchbruch bei Kindern

# Gibt es Verbote für eine Attacke?



## Allgemein

---

- Hitzewallungen
- Ähnliches Krankheitsgefühl wie bei Grippe



## Bauchraum

---

- Übelkeit
- Krämpfe
- Veränderte Darmtätigkeit



## Hautschwellungen

---

- Kribbeln
- Schmerzen
- Spannungsgefühl
- Flacher, nicht juckender Ausschlag (kreisförmige Rötung)



## Rachenraum

---

- Schluckbeschwerden
- Raue Stimme oder Heiserkeit
- Pfeifen oder Keuchen beim Atmen
- Geschwollene Zunge
- Atemprobleme und Husten

Betroffene, bei denen diese Symptome auftreten und die den Beginn einer Attacke vermuten, sollten sofort notärztliche Hilfe in Anspruch nehmen. Ödeme im Rachen können die Atemwege blockieren und sind daher potenziell lebensbedrohlich.

## Wie wird festgestellt, ob ich HAE habe?

HAE ist eine seltene und relativ unbekanntere Krankheit. Viele Ärzte vermuten deshalb bei den Krankheitszeichen von HAE oft ganz andere, bekanntere Krankheiten, die ähnliche Symptome haben, wie z. B. Allergien (Hautschwellung) oder Blinddarmentzündungen (Bauchkrämpfe).

Nicht selten wird HAE über viele Jahre nicht erkannt und die Betroffenen erhalten alle möglichen unnötigen und unwirksamen Behandlungen – bis hin zu Blinddarmoperationen.

Über HAE in der eigenen Familie weiß man oft nichts, weil bei anderen Familienangehörigen die Krankheit (noch) nicht erkannt wurde. Nachforschungen lohnen sich!

Die ersten Schwellungsattacken treten bei den meisten Betroffenen im Alter von unter 20 Jahren auf.

Wichtig ist bei der Diagnose, HAE von einer Allergie zu unterscheiden. Bei HAE sprechen die Schwellungsattacken nicht auf Allergiemittel (z. B. Kortison, Antihistamin, Epinephrin) an.

Wenn immer wieder Schwellungsattacken auftreten, können verschiedene Laboruntersuchungen durchgeführt werden, um die Diagnose HAE zu bestätigen.

Die Diagnose ist wichtig, damit Schwellungsattacken eines HAE – die unter Umständen lebensbedrohlich sind – behandelt werden können.

## Ist ein normales Leben mit HAE möglich?

Die ständige Ungewissheit, ob vielleicht eine Schwellungsattacke auftritt, ist bei HAE eine Belastung. Viele Betroffene fragen sich deshalb, ob sie überhaupt noch ein normales Leben führen können.

Wer aber gut über seine Krankheit informiert ist, kann sich entsprechend darauf einstellen und entspannt am Alltagsleben teilnehmen.

Die Betreuung durch einen spezialisierten Arzt und eine entsprechende Behandlung sind aber unverzichtbar.

Wer die möglichen Auslöser seiner Attacken und die Vorzeichen von Attacken kennt, kann Ereignisse im Voraus planen und gegebenenfalls rechtzeitig vorbeugende Maßnahmen treffen oder, wenn möglich, die Auslöser meiden. Hierzu ist auf jeden Fall ein HAE-Tagebuch von großem Nutzen. Weil HAE so selten und mit Einschränkungen verbunden ist, fühlen sich Menschen mit HAE manchmal alleingelassen. Es hilft sehr, wenn Familie und Freunde Bescheid wissen. Darüber hinaus können Kontakte zu anderen Menschen mit HAE sehr hilfreich sein.

Hierfür sind Selbsthilfeorganisationen die beste Anlaufstelle. Ein Erfahrungs- und Gefühlsaustausch mit anderen Menschen, die wissen, was es heißt, mit HAE zu leben, kann sowohl beruhigend als auch ermutigend sein. Selbsthilfeorganisationen bieten außerdem Beratung in praktischen Dingen (z. B. Reisen).

Die Internetadressen von Selbsthilfeorganisationen finden Sie auf Seite 15.



### **Tipp**

Es ist sinnvoll, ein Tagebuch über die Schwelungsattacken zu führen, um herauszufinden, wodurch sie möglicherweise ausgelöst werden und ob es bestimmte Vorboten gibt. Dazu stehen Ihnen Hilfsmittel zur Verfügung, sowohl in Papierform als auch digital, bspw. die HAE-Tagebuch-App.

## Ist HAE heilbar und wie kann es behandelt werden?

HAE ist nicht heilbar, aber mittlerweile gibt es wirksame Behandlungsmöglichkeiten.

### Unmittelbare Behandlung akuter Schwellungen

Es gibt Mittel, die bei akuten Schwellungsattacken eingesetzt werden können. Ziel der Behandlung einzelner Schwellungsattacken ist es, das Fortschreiten der Schwellung zu verhindern und eine schnelle Linderung herbeizuführen.

Dazu stehen heute verschiedene Medikamente zur Verfügung:

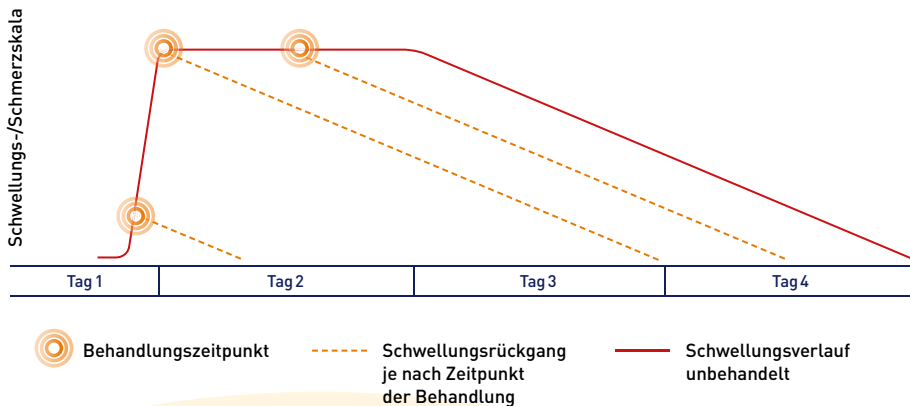
- Ein Medikament besteht aus dem C1-Inhibitor, der Menschen mit HAE fehlt bzw. in zu geringer Menge vorhanden oder/und nicht funktionstüchtig ist. C1-Inhibitor-Konzentrate werden entweder aus dem Blut gesunder Menschen hergestellt oder als Gentechnik-Produkt aus Kaninchenmilch gewonnen. Das Medikament wird in eine Vene gespritzt (intravenös) und ersetzt vorübergehend den fehlenden C1-Inhibitor.
- Außerdem gibt es ein Medikament, das den Botenstoff Bradykinin blockiert, der bei HAE zu viel ausgeschüttet wird. Dadurch kann das Austreten von Flüssigkeit aus den Blutgefäßen gestoppt und das Fortschreiten der Schwellung verhindert werden. Das Medikament wird in das Unterhautfettgewebe gespritzt (subkutan), z.B. in eine Bauchfalte.

Hierzu kann Sie Ihr Arzt beraten.



Grundsätzlich ist es sehr wichtig, eine Schwellungsattacke möglichst früh zu behandeln: Je früher die Behandlung einsetzt, desto weniger schwerwiegend wird die Schwellung und desto schneller bildet sie sich wieder zurück.

**Besonders wichtig ist eine schnelle Behandlung bei Schwellungen am Kehlkopf und im Rachen:** Dadurch werden die Atemwege freigehalten und eine Erstickungsgefahr verhindert. Bei Ödemen der Haut und bei Magen-Darm-Attacken sind oft zusätzliche Maßnahmen wie Medikamente gegen die Schmerzen und Flüssigkeitszufuhr nötig.



Schematischer Ablauf einer Schwellungsattacke und mögliche Verringerung der Schwellerückgangsdauer sowie des Schwellerückgangs-/Schmerzmaximums nach Behandlung (gepunktete Linien)

## Schwellungsattacken vorbeugen

### Kurzfristige Vorbeugung

Wenn ein Ereignis ansteht, das möglicherweise zu einer Schwellungsattacke führt, wie zum Beispiel eine Zahnbehandlung oder eine Operation, kann mit C1-Inhibitor-Konzentraten vorbeugend behandelt werden. So lassen sich Schwellungsattacken verhindern oder zumindest abschwächen. Hierzu kann Sie Ihr Arzt beraten.

### Langfristige Vorbeugung

Bei Betroffenen mit schweren und wiederkehrenden Attacken, bei denen orale prophylaktische Behandlungen nicht vertragen werden oder keinen ausreichenden Schutz bieten, oder auch für Betroffene, die mit wiederholten Akutbehandlungen nur unzureichend therapiert werden können, gibt es die Möglichkeit einer dauernden vorbeugenden Behandlung. Dazu wird ein C1-Inhibitor-Konzentrat in regelmäßigen Abständen gespritzt, um zu verhindern, dass Schwellungen entstehen. Hierzu kann Sie Ihr Arzt beraten.

# Symptome und Merkmale

## Hals und Rachenraum

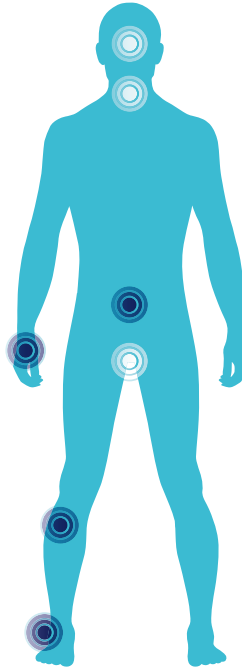
Schwellung, Schluckbeschwerden, Stimmveränderung, Heiserkeit, Atemnot

## Körper

Schwellung, Schmerz, Spannungs-/Druckgefühl

## Extremitäten (Arme, Beine, Hände, Füße)

Schwellung, Schmerz, Spannungs-/Druckgefühl, Ringe oder Schuhe passen nicht



## Kopf

Kopfschmerzen, Schwindelgefühl, Sprachstörungen, Lähmungen

## Gesicht

Schwellung von Gesicht, Augenlidern und/oder Lippen

## Magen und Darm

(teilweise starke) Schmerzen, Erbrechen, Durchfall

## Geschlechtsorgane

Schwellungen

## Blase

Schmerzen, Schwierigkeiten beim Wasserlassen

 Häufig betroffen

 Eher selten betroffen



Weltweit sind zwischen 1: 10.000 bis 1: 50.000 Menschen von HAE betroffen.



In Deutschland gibt es **etwa 1.600 Menschen**, bei denen HAE festgestellt wurde. Wahrscheinlich gibt es noch mehr Betroffene, denn HAE wird oft erst spät oder gar nicht erkannt.



## Mögliche Auslöser

- Verletzungen
- Operationen
- Zahnärztliche Behandlungen
- Mechanische Reize
- Stress
- Hitze oder Kälte
- Bestimmte Medikamente
- Veränderungen des Hormonhaushalts
- Bestimmte Nahrungsmittel
- Infektionen
- Insektenstiche
- Überanstrengung

## Ursache

Bei HAE liegt eine Veränderung im Erbgut vor, ein sogenannter Gendefekt. Bei diesem Gendefekt ist das Gen für den Botenstoff C1-Inhibitor beschädigt, der die Durchlässigkeit von Blutgefäßen regelt. Der Gendefekt ist selten und wird weitervererbt. Wenn ein Elternteil HAE hat, besteht für das Kind ein 50-prozentiges Risiko, dass es HAE erbt. In manchen Fällen kann der Gendefekt aber auch spontan entstehen, ohne dass er von einem Elternteil stammt.

## Behandlung

HAE lässt sich wirksam behandeln. Hierzu kann Sie Ihr Arzt beraten. Unbehandelt kann HAE lebensbedrohlich sein. Darum ist es sehr wichtig, dass HAE rechtzeitig erkannt und diagnostiziert wird.

## Wichtige Adressen

HAE ist zwar eine seltene Krankheit, aber es gibt einige Organisationen von HAE-Betroffenen, an die sich jeder wenden kann, der an Informationen zur Krankheit interessiert ist.

**HAE-Vereinigung e.V.**, [www.schwellungen.de](http://www.schwellungen.de)  
**Selbsthilfegruppe Austria**, [www.hae-austria.at](http://www.hae-austria.at)  
**HAEi – International Patient Organization for C1 Inhibitor Deficiencies**, [www.haei.org](http://www.haei.org)

Bei Treffen auf regionaler, nationaler oder gar internationaler Ebene besteht die Möglichkeit, andere Betroffene mit HAE und Fachleute in der Behandlung von HAE zu treffen.

## Nützliche Links

[www.angiooedem.net](http://www.angiooedem.net)  
[www.angioedema.de/dga.html](http://www.angioedema.de/dga.html)  
[www.hae-notfall.de](http://www.hae-notfall.de)  
[www.hae-info.net](http://www.hae-info.net)  
[www.seltenekrankheiten.de](http://www.seltenekrankheiten.de)  
[www.leben-mit-hae.de](http://www.leben-mit-hae.de)



**Sehr wichtig ist ein HAE-Notfallausweis.** Er sorgt dafür, dass Sie in Notfällen richtig behandelt werden und kann Ihr Leben retten.

## Shire Deutschland GmbH

Friedrichstraße 149  
10117 Berlin Deutschland  
Tel.: + 49 (0) 30 206 582 0  
Fax: + 49 (0) 30 206 582 100  
info.de@shire.com  
www.shire.de

© Shire Deutschland GmbH, 2017  
C-ANPROM/DE//0082 - Stand: 10/2017

[www.leben-mit-hae.de](http://www.leben-mit-hae.de)