

## Wer erkrankt an Hämophilie oder hat ein erhöhtes Risiko an Hämophilie zu erkranken?



An Hämophilie erkranken fast ausschließlich Männer aus allen Bevölkerungsgruppen. Sie tritt bei ca. einem von 5000 männlichen Neugeborenen in Familien auf, bei denen ein Gendefekt im Erbgut vorliegt.

Das gehäufte Auftreten bei Männern kann damit erklärt werden, dass die Erkrankung durch ein defektes Gen verursacht wird, das auf dem X-Chromosom liegt (X-chromosomal-rezessiver Erbgang).

Das X-Chromosom ist bei Männern nur einfach vorhanden (XY), während es bei Frauen zweimal vorkommt (XX). Frauen können somit den durch das kranke X-Chromosom verursachten Mangel an Gerinnungsfaktor durch das zweite gesunde X-Chromosom ausgleichen und erkranken somit nicht. Sie können das defekte Gen jedoch an ihre Nachkommen weitergeben und werden als **Überträgerinnen** bezeichnet.

In 30 % der Fälle tritt die Hämophilie auch in gesunden Familien auf. In diesen Fällen spricht man von sporadischer Hämophilie. Sie wird verursacht durch eine spontane Veränderung im Erbgut des Betroffenen, was in der Vererbungslehre auch als Spontanmutation bezeichnet wird.

- Impressum
- Cookie Hinweis
- Datenschutz
- Nutzungsbedingungen
- Barrierefreiheit
- Kontakt
- Sitemap

erhöhtes-Risiko-Hämophilie-zu-erkranken