

# Meine Schwester hat HAE

Zwei Geschwisterpaare berichten



HAE-Vereinigung e.V.

## *Liebe HAE-Patientinnen und -Patienten,*

*das hereditäre Angioödem (HAE) ist eine seltene, aber schwerwiegende Erkrankung, die vererbt wird. Frauen und Männer sind etwa zu gleichen Teilen davon betroffen.*

*Nach den Eltern sind in HAE-Familien meistens die Geschwister die wichtigsten Bezugspersonen für Betroffene, auch wenn sie nicht an HAE erkrankt sind. Brüder und Schwestern geben einander oft großen Halt. Vor allem ein enges emotionales Verhältnis zwischen den Geschwistern sorgt für eine starke Verbindung und gegenseitiges Vertrauen. Ein solcher Ansprechpartner ist für HAE-Patienten – egal in welchem Alter – sehr wichtig. Ihm können sie von ihren Sorgen, Problemen und Leiden erzählen, ohne Angst vor Vorurteilen haben zu müssen. Geschwister geben einander das Gefühl, nicht allein zu sein. Dennoch haben es gesunde Brüder und Schwestern von HAE-Patienten nicht immer einfach: Es kann vorkommen, dass sie sich aufgrund der Erkrankung des anderen Geschwisterteils zurückgestellt oder weniger wichtig fühlen. Dabei ist meistens das Gegenteil der Fall: Durch die gesunde Schwester oder den gesunden Bruder werden die HAE-Patienten immer wieder dazu herausgefordert, ein (fast) normales Leben zu führen. Mit der richtigen Therapie ist das für sie möglich!*

*Im Folgenden soll diese Broschüre beleuchten, welchen Einfluss HAE auf das Verhältnis von Geschwistern in einer HAE-Familie hat. Dazu haben wir zwei Geschwisterpaare befragt – ihre Antworten lesen Sie auf den folgenden Seiten. Selbstverständlich stehen wir Ihnen für alle Fragen und weiteren Informationen auch persönlich zur Verfügung.*

*Mit allerbesten Grüßen  
Ihre Lucia Schauf  
HAE-Vereinigung e.V.*

# Vererbung von HAE

---

Beim hereditären Angioödem (HAE) handelt es sich um eine erbliche Erkrankung, die in der Familie weitergegeben werden kann. Der Gendefekt, der für HAE verantwortlich ist, kann innerhalb der Familie weitervererbt werden. Da die Vererbung „autosomal dominant“ erfolgt, liegt das Risiko, das Gen an seine Kinder weiterzugeben, bei 50 Prozent.

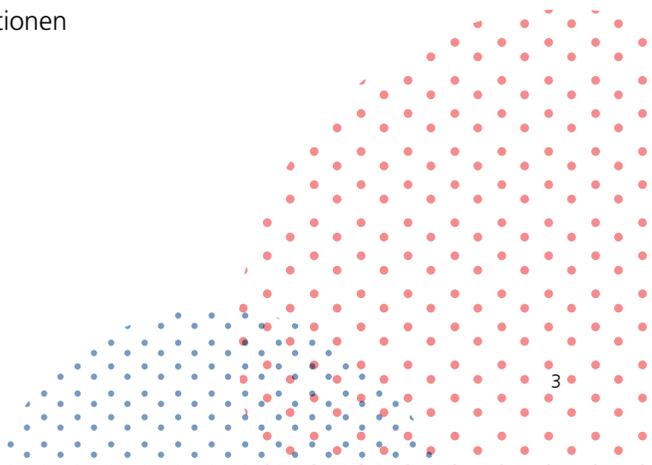
Im Gegensatz zu manch anderer Erbkrankheit reicht bei HAE bereits das Vorliegen eines einzigen fehlerhaften Gens für den Ausbruch der Krankheit aus. Das intakte Gen auf dem zweiten, gleichartigen Chromosom 11 kann den Fehler nicht ausgleichen. Diese Art der Vererbung nennt man „dominant“. Deswegen kommt HAE auch häufig bei mehreren Familienmitgliedern vor und kann oft über einige Generationen zurückverfolgt werden.

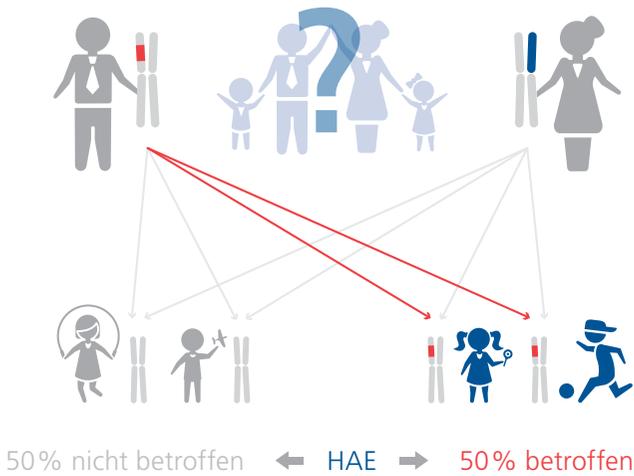
## AUTOSOMAL

Das betroffene Gen liegt auf einem „Autosom“, also auf einem nicht geschlechtsbestimmenden Chromosom.

## DOMINANT

Für die Erkrankung reicht trotz Doppelung aller Chromosomen das Vorliegen einer einzigen Mutation auf einem Chromosom aus.

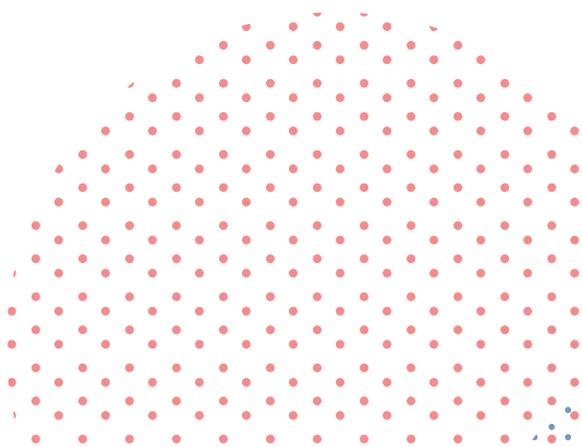




## VERERBUNG IN DER FAMILIE

Doch auch wenn die Krankheit innerhalb einer Familie gehäuft auftritt, bedeutet dies nicht automatisch, dass alle Betroffenen unter den gleichen Symptomen leiden und einen identischen Krankheitsverlauf aufweisen. HAE wirkt sich immer unterschiedlich aus, und jedes Schicksal ist individuell.

Nur bei ca. 20 Prozent der Betroffenen wurde die Erkrankung nicht vererbt, sondern ist durch eine spontane Veränderung der Erbinformationen erstmals neu entstanden (Neumutation). Aber auch diese HAE-Patienten können ihren Gendefekt an ihre Nachkommen weitervererben.



# HAE bei Geschwistern: Einer hat es, einer hat es nicht

---

## HAE im Jugendalter

**Viola** (13) und **Nadja** (15) sind zwei fröhliche und aufgeschlossene Mädchen. Beide sind sportlich, lieben das Schwimmen und waren eine Zeit lang gemeinsam Messdiener. Doch eine Sache unterscheidet die beiden: Viola hat HAE – Nadja nicht.

HAE hat Viola von ihrer Mutter geerbt. Als sie 5 Jahre alt war, haben sie und ihre Eltern die Diagnose erhalten. Die Familie hat von Anfang an offen darüber gesprochen und auch Nadja erklärt, was es mit HAE auf sich hat. Auch sie wurde auf HAE getestet, das Ergebnis war jedoch negativ.

NADJA:

„Ich habe mich manchmal etwas zurückgesetzt gefühlt, aber das ist jetzt recht normal geworden. Es passiert eigentlich nur, wenn Viola eine Attacke hat und sich dann alles um sie dreht. Ansonsten werden wir fast gleich behandelt.“



VIOLA:

„Ich habe oft das Gefühl, auf mich wird mehr Rücksicht genommen. Es nervt, weil ich immer gefragt werde: ‚Geht es dir gut?‘ Und manchmal habe ich auch das Gefühl, dass ich ausgegrenzt werde.“

Damals hat sich Viola oft gedacht „Warum gerade ich?“, doch ihre Familie war in diesen schwierigen Momenten immer für sie da.

Auch die Mutter litt früher, als die Mädchen noch klein waren, häufig unter schweren HAE-Attacken. „Das war sehr schlimm für uns“, sagt Viola. Sie haben versucht, ihrer Mutter, so gut es ging, zu helfen, und sich gegenseitig unterstützt. Eines Abends, als die

Mutter wieder eine Attacke hatte und der Vater auf der Arbeit war, erzählte die zu diesem Zeitpunkt noch kleine Nadja ihrer Schwester eine Gute-Nacht-Geschichte – und verzichtete dafür auf ihre. Das war eine tapfere Geste, aber traurig war Nadja trotzdem ein wenig.

Für Nadja ging das Leben nach Violas Diagnose weiter wie bisher, mit der Ausnahme, dass sich ihre Eltern seitdem häufig mehr um ihre Schwester sorgten und kümmerten.



VIOLA:

„Meine Schwester ist manchmal nervtötend, aber wenn sie sieht, dass es mir richtig schlecht geht, ist sie nett und fürsorglich.“

Dass ihre Schwester an HAE leidet und daher einige Konsequenzen tragen muss, ist Nadja das erste Mal bewusst geworden, als die Hand ihrer Schwester angeschwollen ist und sie starke Schmerzen hatte, die nicht aufhörten. Viola hatte zuvor nur eine Gesichtsschwellung und ansonsten fast nur Attacken im Bauchraum, die immer sehr stark waren und von schmerzhaften Krämpfen begleitet wurden. Selbst wenn sie schlief, konnte man Viola

vor Schmerzen stöhnen hören. Darum ist Nadja froh, dass es ihr nicht so oft schlecht geht und sie sich nicht ständig spritzen muss.

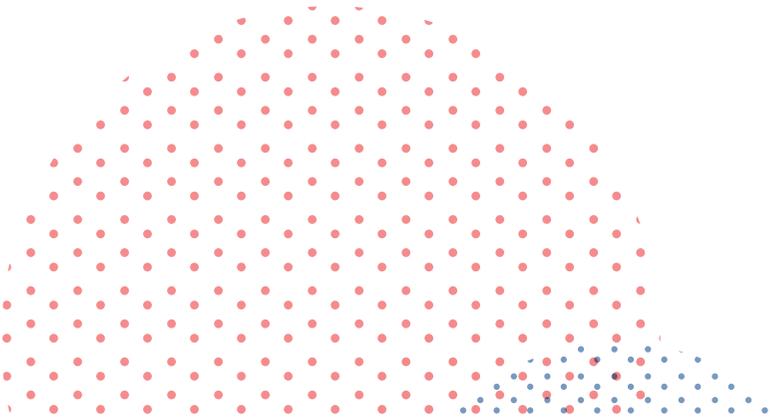
Für Viola bedeutet HAE, dass sie nun überall eine Notfallspritze dabei haben muss und häufig wie ein „rohes Ei“ behandelt wird.

Trotz der Herausforderungen, vor denen die beiden Mädchen – jede auf unterschiedliche Weise – stehen, versuchen sie sich, so gut es geht, zu unterstützen. Die beiden haben zusammen Spaß beim Kochen und Backen und ihrem gemeinsamen Hobby, dem Schwimmen. „Wir machen den gleichen Quatsch wie früher auch“, sagt Nadja. Viola und Nadja interessieren sich auch beide für Animes und tauschen Filme sowie Bücher aus.

Die 15-Jährige interessiert sich für die Erkrankung ihrer Schwester und Mutter. Deshalb besucht sie ab und an Seminare, um mehr zu erfahren und im Notfall helfen zu können. Auch Viola hat Trainings besucht und schon mit 8 Jahren gelernt, sich selbst zu spritzen, und hat dabei ihre „Spritzen-Phobie“

weg trainiert. Für sie ist es selbstverständlich, sich selbst behandeln zu können. Im Gegenzug unterstützt Viola auch ihre große Schwester. Als Nadja im vergangenen Jahr oft krank war und sich vielen Blutuntersuchungen unterziehen musste, konnte ihr Viola viel Mut zusprechen, da das Spritzen für sie bereits Normalität ist.

Am Beispiel von Viola und Nadja wird deutlich, wie wichtig die gegenseitige Unterstützung der Geschwister in HAE-Familien ist. Selbst in ihrer Kindheit lernten die Mädchen schon, aufeinander Rücksicht zu nehmen und für die andere da zu sein. Viola und Nadja haben viele Gemeinsamkeiten, aber auch einige Unterschiede – sie akzeptieren sich, wie sie sind.



# Mit HAE erwachsen werden

---

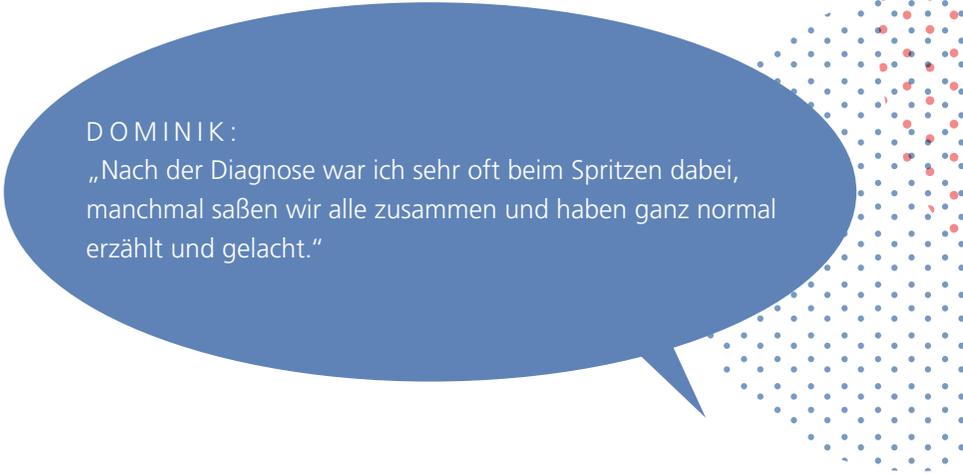
HAE ist bei der Medizin-Studentin **Kathrin** (21) auf eine seltene Neumutation zurückzuführen. Sie ist die einzige in ihrer Familie, die von der seltenen Erbkrankheit betroffen ist und hat schon einen langen Leidensweg auf der Suche nach der richtigen Diagnose hinter sich. Die Schwellungsattacken traten bei ihr bereits in der Kindheit auf, in der Regel alle zwei Wochen, und hielten bis zu drei Tage an. Doch erst als Teenager mit 14 Jahren erhielt sie durch Zufall die richtige Diagnose: HAE.

Kathrin hat zwei jüngere Geschwister, **Paula** (14) und **Dominik** (19). Die drei berichten, wie ihr Alltag mit HAE aussieht:

*Paula:* „Wisst ihr noch, wie Kathrin damals im Spanien-Urlaub die schlimme Gesichtsschwellung bekam? Dabei war das ja nur ein ganz normaler Mückenstich! Innerhalb kürzester Zeit ist ihre ganze Stirn angeschwollen, das sah total schlimm aus ...“

KATHRIN:

„Oft hatte ich ein schlechtes Gewissen, meine Eltern nachts zu wecken oder bei manchen Ereignissen nicht mitmachen zu können, die meiner Familie wichtig waren.“



DOMINIK:

„Nach der Diagnose war ich sehr oft beim Spritzen dabei, manchmal saßen wir alle zusammen und haben ganz normal erzählt und gelacht.“

*Kathrin:* „Ja, daran kann ich mich nur zu gut erinnern. Ich hatte auch richtig Angst, denn damals wussten wir ja noch nicht, was mit mir nicht stimmt. Selbst als ich dort im Krankenhaus lag, ging die Schwellung nur ganz langsam zurück. Ich bin wirklich froh, dass wir nach dem Urlaub noch mal zu meinem neuen Kinderarzt gegangen sind und

der zufällig schon einmal etwas von HAE gehört und uns an die richtige Stelle verwiesen hat.“

*Dominik:* „Seitdem ist es für uns alle etwas einfacher, weil wir endlich wissen, was Kathrin hat. Paula und ich waren ja auch oft bei den Arztbesuchen dabei und haben miterlebt, wie die Ärzte



PAULA:

„Vielleicht kennen wir uns durch Kathrins HAE ein bisschen besser als andere.“

immer wieder im Dunkeln getappt sind. Die Aufmerksamkeit lag dann oft bei ihr, was manchmal nervig war.“

*Paula:* „Ich finde es aber selbstverständlich, dass ich auf Kathrin Rücksicht nehme, wenn es ihr mal nicht gut geht. Ich bin ja damit groß geworden und finde das ganz normal. Außerdem

durfte ich früher immer beim Spritzen zusehen und helfen. Wir reden dann auch ganz offen darüber. Sonst halten wir das Thema eher flach, weil sie manchmal weniger Attacken hat, wenn sie nicht daran denken muss.“

*Kathrin:* „Manchmal, wenn ich wieder eine Attacke hatte, habe ich mich alleine gefühlt und war überfordert. Und ich habe mich gefragt ‚Wieso? Wieso ich und wieso überhaupt?‘ Aber es war und ist schön, dass sich meine Geschwister für meine Krankheit interessieren und mir nicht das Gefühl geben, komisch und alleine zu sein.“

*Paula:* „Ich finde es seltsam, dass von uns keiner außer Kathrin HAE hat. Aber ich wünsche mir, ihr trotzdem dabei helfen zu können. Manchmal weiß man dann nicht wie, aber ich setze mich dann oft zu ihr, wenn sie eine Attacke hat, dann ist sie zumindest nicht alleine.“

*Dominik:* „Wir haben auch ein paar gemeinsame Hobbies. Zum Beispiel machen wir gerne zusammen Sport, arbeiten in den Ferien gemeinsam mit Kindern, oder die Mädels kochen und backen mal zusammen. Unsere Eltern lassen uns zum Glück viel Freiraum und jeder wird gleich behandelt.“

*Paula:* „Da hast du Recht! Sie unterstützen uns auch bei allem. Für die Zukunft planen wir, mal zusammen nach Ägypten zu fliegen. Wir unternehmen generell viel, und das soll auch so bleiben. Mal haben wir uns lieb und mal streiten wir uns, ärgern uns, so wie man das kennt. Aber natürlich sind wir sowieso einfach unschlagbar, auch wenn Kathrin jetzt für das Studium ausgezogen ist!“

Die drei Geschwister haben ein sehr enges Verhältnis zueinander, sie haben schon viel gemeinsam erlebt. Als junge Erwachsene geht jeder seinen Weg, doch sie wissen: Sie halten immer zusammen, egal was kommt. Kathrin lebt mittlerweile in Marburg und studiert dort Medizin. Doch wann immer sie Zeit hat, freut sie sich darauf, in die Heimat zu fahren und Zeit mit ihrer Familie zu verbringen.

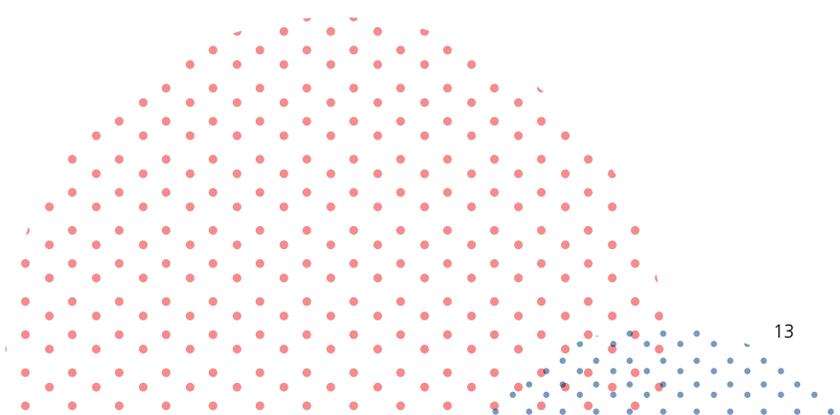
# Mit der Familie durch dick und dünn

---

Ein starker Rückhalt in der Familie ist für die freie Entfaltung der HAE-Betroffenen enorm wichtig. Sie wünschen sich ein „normales“ Leben, weshalb sie viel Wert auf einen alltäglichen Umgang legen und nicht ständig wegen ihrer Krankheit im Mittelpunkt stehen möchten.

Die Geschwister, die hier zu Wort kommen, gehen miteinander durch dick und dünn. Zwar sind deren Familien auch belastenden Situationen ausgesetzt, wenn eine akute Attacke im Anmarsch ist, doch im Grunde sind es gerade diese Hürden, die die Geschwister dann gemeinsam bewältigen und sie dadurch stark machen.

Insgesamt spielt HAE in der Beziehung zwischen den hier beschriebenen Geschwistern eine untergeordnete Rolle. Primär steht die Selbstentfaltung der eigenen Person, welche durch Geschwister unterstützt wird, im Vordergrund. Im Fall von Viola und ihrer Schwester ist es das gemeinsame Hobby Schwimmen, Kathrin und ihr Bruder gehen beide zur Uni und mit ihrer Schwester Paula kocht und backt die HAE-Patientin gerne. Dadurch geben die Geschwister den HAE-Betroffenen das Gefühl, nicht allein zu sein und nicht ausgegrenzt zu werden. Denn gerade mit dem Bruder oder der Schwester können HAE-Patienten in der Regel offen über Sorgen und Ängste sprechen, ohne sich dafür schämen zu müssen oder gar ausgelacht zu werden.





So können Sie Kontakt zur HAE-Vereinigung e.V. aufnehmen:

HAE-VEREINIGUNG E.V.

Lucia Schauf

Mühlenstraße 42 c

52457 Aldenhoven

Tel.: 0 24 64 / 90 87 87

Fax: 0 24 64 / 90 87 88

E-Mail: [hae.shg@t-online.de](mailto:hae.shg@t-online.de)

Facebook: [facebook.com/haevereinigung](https://facebook.com/haevereinigung)

Website: [www.schwellungen.de](http://www.schwellungen.de)

Das Internet bietet Ihnen zahlreiche Informationsmöglichkeiten über HAE:

LINKS:

[www.angioedema.de](http://www.angioedema.de)

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

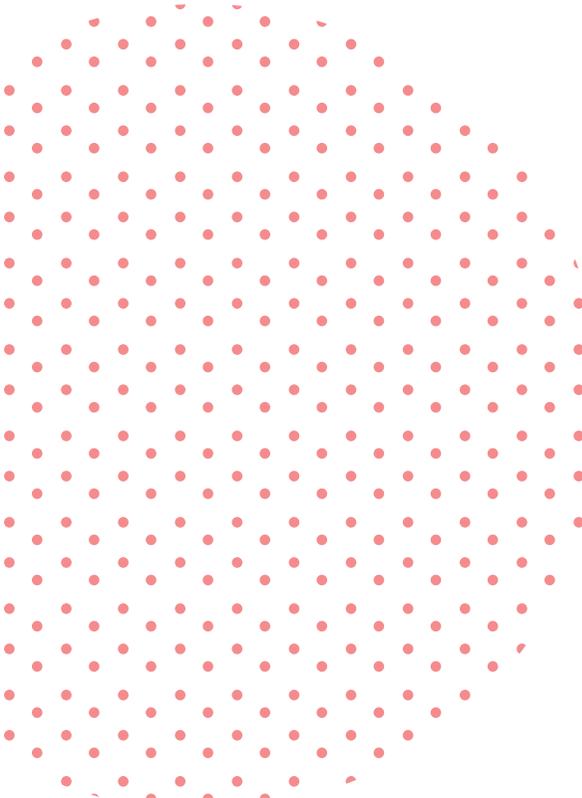
[www.hae-info.net](http://www.hae-info.net)

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

[www.schwellungen.de](http://www.schwellungen.de)

Tragen Sie hier die Notfallnummer Ihres behandelnden HAE-Zentrums ein:

---



Mit freundlicher Unterstützung von

**CSL Behring**