



::Napadowa nocna hemoglobinuria

Ten dokument jest tłumaczeniem francuskich zaleceń napisanych przez Gérard Socié, zredagowanych i opublikowanych przez Orphanet w 2008 roku.



Niektóre wymienione procedury, głównie stosowane leki, mogą nie być dostępne w kraju, w którym praktykujesz.

Synonimy:

zespół Marchiafavy i Micheliego

Definicja:

Napadowa nocna hemoglobinuria to rzadka choroba charakteryzująca się współwystępowaniem różnego stopnia szpikowej aplastycznej pancytopenii różnego stopnia, anemii hemolitycznej z ujemnym wynikiem testu Coombsa oraz predyspozycji to rozwoju zakrzepów szczególnie w typie zespołu Budda i Chiariego lub zakrzepicy żył mózgu. Diagnozowana jest za pomocą cytometrii przepływowej. Jest to choroba klonalna macierzystych komórek hematopoetycznych spowodowana mutacją w genie *PIG A*.

Dodatkowe informacje:

[Przeczytaj abstrakt w Orphanecie](#)

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=EN&Expert=447

Zalecenia dla pracowników pogotowia ratunkowego

Wezwanie do pacjenta cierpiącego na napadową nocną hemoglobinurię

Synonimy

- ▶ zespół Marchiafavy i Micheliego, PNH

Etiologia

- ▶ genetyczna mutacja genu *PIG A* w hematopoetycznych komórkach macierzystych powodująca różnego stopnia pancytopenię, anemię hemolityczną i zakrzepicę.

Szczególne zagrożenia w nagłych wypadkach

- ▶ zakrzepica żył mózgu
- ▶ ostra hemoliza, ostra niewydolność nerek
- ▶ ból brzucha
- ▶ zespół Budda i Chiari (zakrzepica żył wątrobowych): ból brzucha, autoliza wątroby, wodobrzusze
- ▶ ciężkie infekcje (*meningococcus spp.*) u pacjentów leczonych ekulizumabem

Leki najczęściej stosowane przy długotrwałym leczeniu

- ▶ leki przeciwzakrzepowe
- ▶ ekulizumab (Soliris®): czynnik blokujący przeciwciała
- ▶ transplantacja komórek macierzystych

Powikłania

- ! – zróżnicowane objawy kliniczne: brzuszne, neurologiczne..
- należy rozważyć diagnostyczną operację chirurgiczną

Specjalna opieka medyczna przed hospitalizacją

- ▶ leczenie objawowe
- ▶ leki przeciwbólowe (poziom 2 lub 3)
- ▶ ryzyko kryzysu hemolitycznego podczas znieczulenia ogólnego u pacjentów leczonych ekulizumabem
- ▶ może wystąpić hipertermia i równocześnie należy leczyć jej przyczynę

Zalecenia dla szpitalnych oddziałów ratunkowych

Sytuacje nagłe

U pacjentów z PNH mogą wystąpić różnego rodzaju zaburzenia, które są związane ze zróżnicowaniem objawów choroby. Należy rozpoznać:

- ▶ objawy, które mogą udawać ostre stany chirurgiczne.
- ▶ prawdziwe sytuacje zagrożenia życia wymagające leczenia (zespół Budd-Chiari, niewydolność nerek, zakrzepica żył mózgu)
- ▶ specyficzne problemy pacjentów z PNH po transplantacji, którzy wymagają takiej samej opieki terapeutycznej jak każdy pacjent po przeszczepie komórek macierzystych
- ▶ Nowa terapia przeciwciałem przeciwko składowej C5 dopełniacza, która została niedawno wprowadzona może nastroczać specyficznych trudności w opiece nad pacjentami z PNH.

1. Ostry ból brzucha

W przypadku nasilonego bólu brzucha u pacjentów z PNH, należy rozważyć wystąpienie ostrego brzucha. Etiologia ostrego bólu brzucha u pacjentów z PNH nie jest jasna, ale prawdopodobnie przyczyną mogą być mikrozakrzepy krezki. Ból brzucha może być także objawem zespołu Budda i Chiariego lub przełomu hemolitycznego (patrz niżej)

- ▶ **Postępowanie doraźne**
 - Należy wykluczyć **ostre zaburzenia chirurgiczne** szczególnie zapalenie wyrostka, zapalenie otrzewnej oraz kolkę żółciową
 - Trudności w rozpoznaniu zespołu Budda i Chiariego przedstawione są poniżej
- ▶ **Postępowanie terapeutyczne**
 - **Leki przeciwbólowe** z/bez leków spazmolitycznych
 - **Morfinę aplikuje się w intensywnym bólu (>10)** stosując normalne środki ostrożności i po upewnieniu się, że wszystkie choroby wymagające interwencji chirurgicznej zostały wyeliminowane w diagnostyce różnicowej

2. Zespół Budda i Chiariego

Zespół Budda i Chiariego należy uwzględnić w diagnostyce różnicowej u pacjentów z bólem brzucha i towarzyszącą ciężką autolizą wątroby. Objawy oprócz bólu brzucha obejmują zespół wodobrzusza.

- ▶ **Postępowanie doraźne**
 - USG brzucha
- ▶ **Postępowanie terapeutyczne**
 - Nie należy rozpoczynać leczenia przed przeniesieniem na oddział oprócz rzadkich przypadków wstrząsu
 - Hospitalizacja na oddziale intensywnej terapii

3. Zakrzepica żył mózgu

W przypadku znacznego, niecodziennego i opornego na leczenie bólu głowy u pacjenta z PNH, zlokalizowanego lub nie, zawsze należy rozważyć zakrzepicę żył mózgu.

▶ Diagnostyka

- Jak najszybciej **angiografia rezonansu magnetycznego** (angio-MRI)

▶ Leczenie

- Nie należy rozpoczynać leczenia przed przeniesieniem na oddział oprócz przypadków śpiączki
- Hospitalizacja na oddziale intensywnej terapii

4. Kryzys hemolityczny i ostra niewydolność nerek

Niewydolność nerek należy brać pod uwagę w każdym przypadku ciężkiego kryzysu hemolitycznego, któremu często towarzyszy stan podgorączkowy i ból brzucha

▶ Diagnostyka

- badanie biochemiczne krwi
- poziom mocznika i kreatyniny
- elektrokardiogram (hiperkalemia)

▶ Leczenie

- Hospitalizacja na oddziale intensywnej terapii

5. Specjalny przypadek pacjentów leczonych Eculizumabem (Soliris®)

To przeciwciało blokuje układ dopełniacza i pacjenci są narażeni na poważne infekcje meningokokowe. Wszyscy pacjenci poddawani terapii zostali zaszczepieni na meningococcus spp., ale powinni profilaktycznie przyjmować penicylinę doustnie.

▶ Diagnostyka

- Jakakolwiek gorączka u tych pacjentów musi nasuwać podejrzenie infekcji meningokokowej (wrota zakażenia to ucho, nos, gardło)
- należy zrobić szybki posiew z krwi i płynu mózgowo-rdzeniowego w razie wątpliwości
- Jakikolwiek objaw plamicy piorunującej wymaga przeniesienia na oddział intensywnej terapii

▶ Leczenie

- Hospitalizacja na oddziale intensywnej terapii

Orientacja

- Gdzie sa szpitale z oddziałem hematologii i intensywnej terapii
- Kiedy: jak najszybciej.

Interakcje z lekami

- ▶ Brak specjalnych przeciwwskazań. Żaden lek nie został uznany za czynnik wyzwalający kryzys hemolityczny.

Znieczulenie

- ▶ Należy zachować szczególną ostrożność podczas znieczulenia ogólnego **jeśli pacjent otrzymuje Eculizumab** (nowy lek, który zabiega aktywacji układu dopełniacza w hemolitycznej postaci choroby). W praktyce, jeszcze ograniczona ilość danych wskazuje na spore **ryzyko wystąpienia kryzysu hemolitycznego podczas znieczulenia ogólnego**.

Działania prewencyjne

- ▶ Należy mierzyć pacjentowi temperaturę by sprawdzić czy nie rozwija się infekcja
- ▶ Należy oszacować ryzyko wystąpienia incydentu zatoro-zakrzepowego
- ▶ Należy przeprowadzić badanie hematologiczne i ocenić czy nie jest wymagana transfuzja
- ▶ Należy zlokalizować i ocenić stopień bólu
- ▶ W razie wątpliwości należy skontaktować się z hematologiem lub lekarzem rodzinnym pacjenta

Dodatkowe działania terapeutyczne i hospitalizacja

- ▶ **U pacjentów z kateterem** należy monitorować czy nie zaczyna się infekcja.
- ▶ **U pacjentów przyjmujących inhibitor dopełniacza (Soliris)** należy przestrzegać podawania antybiotyku, w przypadku bólu brzucha należy sprawdzić datę podania następnej dawki.
- ▶ **U pacjentów przyjmujących leki przeciwzakrzepowe** nie należy zaprzestawać podawania bez opinii eksperta.
- ▶ **W przypadku nasilonych wymiotów** podać IV środek przeciwwymiotny i.v.
- ▶ **W przypadku bólu** (zwykle bólu brzucha) podać leki przeciwbólowe typu II

Dawstwo organów



Pacjenci nie mogą oddawać organów do przeszczepu.

Bibliografia

- ▶ Peffault de Latour R., Socié G. L'hémoglobinurie paroxystique nocturne. Encyclopédie Orphanet. Avril 2007 www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/HemoglobinurieParoxystiqueNocturne-FRfrPro21v01.pdf
- ▶ Peffault de Latour R, Mary JY, Salanoubat C, Terriou L, Etienne G, Mohty M, Roth S, de Guibert S, Maury S, Cahn JY, Socie G. Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: natural history of disease subcategories. Blood. 2008 Jun 5.

Te zalecenia zostały przygotowane we współpracy z: Profesorem Gérard Socié of the Medullary Aplasia Reference Centre, the Association HPN-France, i Dr Gilles Bagou SAMU-69, Lyon.

Completion date: 12 września 2008

Translation : Orphanet Poland

Date of translation: luty 2014