



## ::Hemoglobinúria Paroxística Noturna

---

**Sinónimos:**

doença de Marchiafava-Micheli, PNH, NPH, HPN

**Definição:** A hemoglobinúria paroxística noturna é uma doença rara caracterizada pela associação, **em diversos graus, de pancitopenia com aplasia medular, anemia hemolítica Coombs negativa** e pela tendência para o desenvolvimento de trombozes, em particular do tipo **síndrome de Budd-Chiari** ou **trombose venosa cerebral**. O seu diagnóstico é efetuado por citometria de fluxo. Trata-se de uma doença de natureza clonal das células precursoras hematopoiéticas devido a uma mutação somática do gene *PIG A*.

**Para mais informações:**

[ver sumário da Orphanet](#)

### Menu

**Recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência**

**Recomendações para os serviços de urgência hospitalares**

situações de emergência

orientações

interações medicamentosas

anestesia

medidas preventivas

medidas terapêuticas adicionais e hospitalização

doação de órgãos

bibliografia

# Recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência Respeitante a portador de hemoglobinúria paroxística noturna

Fazer o download das orientações para os cuidados de emergência pré-hospitalares em formato pdf (clique com o botão direito do rato)

## Sinónimos

- doença de Marchiafava–Micheli, PNH, NPH, HPN

## Mecanismo

- mutação genética do gene *PIG A* da célula progenitora hematopoiética, dando origem em vários graus, a pancitopenia, anemia hemolítica, trombose.

## Situações de emergência

- trombose venosa cerebral
- hemólise aguda, insuficiência renal aguda
- dores abdominais
- síndrome de Budd-Chiari (trombose venosa sub-hepática): dor abdominal, citólise hepática, ascite
- infeções graves (meningocócicas) nos doentes tratados com eculizumab

## Tratamentos frequentemente prescritos a longo prazo

- anticoagulantes
- eculizumab (SOLIRIS®): anticorpos inibidores do complemento
- transplante de células progenitoras

## Complicações

- diferentes sinais clínicos: abdominais, neurológicos...
- a considerar nos diagnósticos diferenciais cirúrgicos abdominais

## Particularidades dos cuidados médicos pré-hospitalares

- tratamento sintomático
- analgésicos (grau 2 ou 3)
- risco de crise hemolítica aguda aquando da anestesia geral nos doentes tratados com eculizumab
- possível hipertermia e a sua causa tem de ser tratada em paralelo

## Recomendações para os serviços de urgência hospitalares

### 1. Situações de urgência

Os problemas que os doentes portadores de HPN podem colocar no serviço de urgência são diversos, estando relacionados com as possíveis apresentações diferentes da doença. É necessário saber reconhecer:

- os sintomas que podem **mimetizar quadros cirúrgicos agudos**.

- **as verdadeiras urgências** que necessitam de cuidados médicos (síndrome de Budd Chiari, insuficiência renal aguda, trombose venosa cerebral).
- os **problemas particulares dos doentes de HPN transplantados** que advêm do tratamento de qualquer doente que tenha sido submetido a um transplante de células precursoras hematopoiéticas
- um novo **tratamento por um anticorpo inibidor da fração C5 do sistema do complemento** recentemente introduzido no mercado **pode** eventualmente **constituir um problema específico de tratamento** dos doentes portadores de HPN

### Crise abdominal dolorosa

Perante um **quadro de dor abdominal importante** nos doentes portadores de HPN, é necessário **partir do princípio que poderá ser uma crise abdominal dolorosa**. As crises abdominais dolorosas dos doentes portadores de HPN têm uma origem incerta, sendo provavelmente causadas por microtromboses mesentéricas. As dores abdominais podem, assim, traduzir um **síndrome de Budd-Chiari** bem como uma **crise hemolítica** (ver a seguir).

- **Medidas de diagnóstico em urgência:**
  - Tentar, por todos os meios habituais **eliminar os quadros cirúrgicos agudos** em particular, apendicite, peritonite ou cólica hepática.
  - O problema do diagnóstico do síndrome de Budd Chiari em urgência é descrito seguidamente.
- **Medidas terapêuticas imediatas:**
  - **Analgésicos simples** associados ou não a **antiespasmódicos**.
  - **Em caso de dor intensa (>7/10), deverá ser utilizada morfina** com as precauções de utilização, **assegurando-se que não se trata de um quadro cirúrgico abdominal**.

### Síndrome de Budd-Chiari

O diagnóstico da síndrome de Budd-Chiari deve ser sistematicamente considerado perante um doente que apresente **dores abdominais acompanhadas de citólise hepática importante**. O quadro clínico é acompanhado, para além das dores abdominais, de um **síndrome ascítico**.

- **Medidas de diagnóstico em urgência:**
  - Ecografia abdominal de urgência
- **Medidas terapêuticas imediatas:**
  - Não é necessário iniciar qualquer tratamento nas urgências antes da transferência, exceto em casos raros de choque
  - Hospitalização num **serviço de reanimação polivalente**

### Trombose venosa cerebral

Perante **cefaleias significativas pouco habituais e persistentes** num doente portador de HPN, com ou sem sinais de localização, deve-se considerar-se sistematicamente uma trombose venosa cerebral

- **Medidas de diagnóstico em urgência:**
  - **Angio-RM** o mais rapidamente possível

- **Medidas terapêuticas imediatas:**
  - Não necessário qualquer tratamento nas urgências antes da transferência, exceto o tratamento de um problema grave de consciência (coma)
  - Hospitalização numa **serviço de reanimação polivalente**

### Crise hemolítica e insuficiência renal aguda

Procurar sistematicamente insuficiência renal aguda em caso de **crise hemolítica grave**, muitas vezes associada acompanhada de **febrícula** e **dores abdominais**.

- **Medidas de diagnóstico em urgência:**
  - ionograma sanguíneo
  - doseamento de ureia e da creatinina
  - electrocardiograma (hipercaliemia)
- **Medidas terapêuticas imediatas:**
  - Hospitalização num **serviço de reanimação polivalente**

### Caso particular dos doentes tratados com Eculizumab (Soliris®)

Este anticorpo inibe o sistema do complemento, pelo que **os doentes são mais susceptíveis de vir a desenvolver graves infeções meningocócicas graves**. Estes doentes devem ser vacinados contra o meningococo e devem receber tratamento profilático com penicilina oral.

- **Medidas de diagnóstico em urgência:**
  - Qualquer quadro de febre que apareça nestes doentes deve levar à **pesquisa de infeção por meningococo (porta de entrada ORL)**
  - **Realizar, na urgência, hemoculturas e, à mínima dúvida, uma punção lombar.**
  - Qualquer quadro clínico de **purpura fulminans** impõe a **transferência para reanimação**
- **Medidas terapêuticas imediatas:**
  - Internamento numa unidade de cuidados intensivos

## 2. Orientações

Onde: Centros Hospitalares e Hospitais universitários que têm **serviços de hematologia e serviço de reanimação polivalente**.

Quando: **com a maior brevidade possível**, tendo em conta a raridade da doença.

## 3. Interações medicamentosas

Sem contraindicações medicamentosas particulares. Não há qualquer medicamento reconhecido como fator desencadeador das crises hemolíticas

## 4. Anestesia

**Alerta: Caso o doente esti ja a tomar Eculizumab** (novo medicamento que previne a activação do complemento nas formas hemolíticas da doença), é recomendado cuidado aquando de uma anestesia geral. Com efeito, os dados ainda preliminares parecem sugerir a existência de **risco de crises hemolíticas graves no decurso de uma anestesia geral**.

## 5. Medidas preventivas a tomar:

- Medição da temperatura para detetar o aparecimento de uma infeção
- Avaliação dos fatores de risco de acidente tromboembólico
- Realizar um balanço de ferro e avaliar a necessidade de uma transfusão
- Localização e avaliação de eventuais dores
- Contactar, à menor dúvida, o hematologista que segue o doente e/ou o seu médico de família.

## 6. Medidas adicionais e hospitalização

- Vigiar o aparecimento de infeções **nos doentes cateterizados**.
- **Nos doentes em tratamento com inibidor do complemento (Soliris®)** seguir o antibiótico prescrito e, em caso de dores abdominais, informar-se sobre a data da próxima perfusão
- **Nos doentes em tratamento com anticoagulantes**, não tomar a decisão de interromper sem conselho especializado, à exceção dos acidentes com anticoagulantes cujo tratamento é clássico
- **Em caso de vômitos significativos**: antiemético por via IV
- **Em caso de dores** (com maior frequência, dores abdominais): analgésicos tipo II

## 7. Doação de órgãos

**A doença não permite a doação de órgãos** tendo em conta os potenciais danos das funções renal e hepática.

## 8. 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](http://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.

---

*Estas recomendações foram elaboradas com a colaboração do Professor Gérard Socié do Centro de Referência das Aplasias Medulares, da Associação HPN-France, e do Dr. Gilles Bagou SAMU-69, Lyon*

Data de realização: 12 de Setembro de 2008

---

*Estas orientações de emergência foram traduzidas com o apoio da Alexion.*

