

:: Paroxyzmálna nočná hemoglobínúria

Orpha číslo: ORPHA447

Prehľad

Paroxyzmálna nočná hemoglobínúria (PNH) je získaná porucha pluripotentnej hemopoetickej kmeňovej bunky charakteristická korpuskulárnou hemolytickou anémiou, zlyhaním kostnej drene a častými trombotickými príhodami. Ochorenie môže vzniknúť v ktoromkoľvek veku, ale prednostne postihuje mladých dospelých. Prevalencia je približne 1:500 000. Klinicky sa ochorenie môže manifestovať hemolytickou anémiou, trombózou veľkých ciev (vrátane hepatálnych, intraabdominálnych, cerebrálnych a kožných ciev) alebo poruchou hematopoézy mierneho až ťažkého stupňa, ktorá vedie k pancytopénii. Častými príznakmi sú aj bledosť, únava, hypoventilácia alebo ikterus. Moč má typicky tmavé sfarbenie v noci a nad ráno pre hemoglobínúriu, u niektorých pacientov môže vzniknúť porucha renálnych funkcií. V závislosti od ich lokalizácie, sa môžu trombózy manifestovať bolesťami brucha, intestinálnou ischémiou, hepatomegáliou, ascitom alebo bolesťami hlavy (postihujú až 40% pacientov). Taktiež sa u niektorých pacientov môže objaviť gingivorágia alebo epistaxa. PNH je chronické ochorenie s opakovanými hemolytickými krízami, ktoré zvyknú byť vyprovokované viacerými faktormi ako napr. očkovaním, chirurgickým zákrokom, niektorými antibiotikami alebo infekciami. Skorou ale aj neskorou komplikáciou môže byť zlyhanie kostnej drene (20% prípadov). PNH je spôsobená somatickými mutáciami v *PIGA* géne (Xp22.1), ktorý kóduje proteín zúčastňujúci sa biosyntézy glykozylofosfatidylozitolovej kotvy (GPI). Mutácie vzniknú v jednej alebo viacerých hematopoetických bunkách a vedú k nedostatku (úplnému alebo čiastočnému) všetkých GPI-ukotvujúcich membránových proteínov (najdôležitejšie CD55 a CD59). Diagnóza je založená na dôkaze deficitu GPI-viazaného antigénu v erytrocytoch a granulocytoch pomocou prietokovej cytometrie. Molekulová analýza nie je pre stanovenie diagnózy spoľahlivá, pretože kauzálne mutácie pre PNH sú nehomogénne a non-repetitívne. Diferenciálna diagnostika zahŕňa všetky ostatné formy anémie (najmä autoimunitnú hemolytickú anémiu, pozri tento termín), trombózu mezenterálnej artérie, portálnej alebo renálnej vény. Liečba je prednostne symptomatická: transfúzie, podávanie erytropoetínu, glukokortikoidov a antikoagulancií. V júni 2007 obdržal eculizumab (monoklonálna protilátka) EU označenie ako „orphan drug“ pre liečbu PNH. Redukuje hemolýzu, potrebu transfúzií, únavu, incidenciu trombóz a riziko poškodenia obličiek. Iba transplantácia kostnej drene však môže obnoviť hematopoézu. Prognóza ochorenia závisí od frekvencie a závažnosti hemolytických kríz, trombóz a prítomnosti zlyhania kostnej drene. Stredná dĺžka prežitia je cca 10,3 roka. Trombózy, krvácania alebo infekcie môžu viesť k zlyhaniu kostnej drene až spôsobiť smrť.

Odborný recenzent :

- Pr Gérard SOCIE

Posledná úprava : December 2008

Preklad : December 2012, MUDr. Barbora Balažiová



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net