

Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie (PNH)

PNH ist eine **seltene, durch das Komplementsystem**, einem Teil des angeborenen Immunsystems, **vermittelte potenziell lebensbedrohliche erworbene Erkrankung**. Sie ist durch chronische intravaskuläre Hämolyse gekennzeichnet und betrifft hauptsächlich die **blutbildenden Stammzellen**.^{1,2}

paroxysmal = anfallsartig auftretend

nächtlich = in der Nacht auftretend

Hämoglobinurie = Ausscheidung des Blutfarbstoffes Hämoglobin über den Urin

Wie wird PNH verursacht?

PNH wird durch eine **chronische Komplementaktivierung** verursacht. Bei Patient:innen werden aufgrund einer erworbenen Mutation die roten Blutkörperchen durch das Komplementsystem zerstört, da ihnen bestimmte schützende Proteine fehlen. Bei gesunden Personen verhindern diese Schutzproteine auf den roten Blutkörperchen den Angriff durch das Komplementsystem. Bei gesunden Menschen greift das Komplementsystem Fremdkörper an und wird durch Steuerungseiwieße reguliert, damit es darüber hinaus nicht auch zu einem Angriff von körpereigenem Gewebe oder Organen kommt. Bei Patient:innen mit PNH liegt aufgrund der genetischen Mutationen eine gestörte Kontrolle des aktivierten Komplementsystems vor.^{1,2}

Was sind die Anzeichen und Symptome von PNH?³⁻⁹

- Thrombosen
- Nierenversagen
- Fatigue
- Anämie
- Dyspnoe
- Hämoglobinurie
- Abdominelle Schmerzen
- Erektile Dysfunktion
- Dysphagie
- Pulmonale Hypertonie

Die **schwerwiegendste Folge der chronischen intra-vaskulären Hämolyse** sind **Thrombosen**, die lebenswichtige Organe schädigen und zum vorzeitigen Tod führen können.¹⁰

PNH kann **Frauen und Männer** unabhängig von ihrer ethnischen Zugehörigkeit oder ihrem Alter **gleichermaßen ohne Vorwarnung treffen**.^{3,11}

Das **Durchschnittsalter** für den Krankheitsausbruch liegt bei **Anfang 30**.^{3,11}

~20-35% der Patient:innen **versterben** innerhalb von **sechs Jahren** nach der Diagnose.¹²⁻¹³



RUTHIE
LEBT MIT PNH

Gemäß den PNH-Leitlinien der Fachgesellschaften DHGO, OeGHO und der SGH+SSH haben Patient:innen mit bestimmten Arten von hämolytischer Anämie, Knochenmarkstörungen und ungeklärten venösen oder arteriellen Thrombosen ein erhöhtes Risiko für PNH.^{7,14,20,23,25,26}

Weitere Informationen finden Sie unter [alexion.de](https://www.alexion.de)

Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie (PNH)

Wie wird PNH diagnostiziert?

- PNH kann mittels Durchflusszytometrie diagnostiziert werden.¹⁴
- Eine frühzeitige Diagnose kann angesichts der schwerwiegenden Folgen entscheidend sein.^{14,18}
- Die chronische intravaskuläre Hämolyse hat schwerwiegende Folgen und kann auch ohne Symptome voranschreiten.¹⁹⁻²¹
- Ein steigendes Bewusstsein über die unkontrollierte Komplementaktivierung bei PNH kann zu einer besseren Diagnose und Behandlung führen.^{7,22}
- Die Diagnose kann aufgrund der vielseitigen Symptome, die oft anderen Erkrankungen ähneln, eine Herausforderung darstellen.²³
- Bis zur Diagnose vergehen oft mehr als fünf Jahre.²⁴

Wie wird PNH behandelt?

In den letzten Jahren wurden immer mehr Erkenntnisse zur Funktion des Komplementsystems bei PNH gewonnen. Dies führte zu großen Fortschritten bei der Diagnose und Behandlung.^{25,26}

- **Supportive Behandlungsmethoden** heilen nicht die Erkrankung, können aber unterstützen. Dazu zählen z. B. Bluttransfusionen, Antibiotikatherapie, immunsuppressive Therapie, Antikoagulanzen oder die Gabe von Eisen, Folsäure und Vitamin B12.
- Die **allogene Stammzelltransplantation** bietet die Chance auf Heilung. Aufgrund von hohen gesundheitlichen Risiken kommt sie jedoch nur für sehr wenige Patienten infrage.
- Ein zielgerichteter medikamentöser Ansatz ist die **Hemmung des Komplementsystems**.



JASON
LEBT MIT PNH



PNH ist eine Krankheit, die Aufmerksamkeit seitens der Medizin erfordert und ernst genommen werden muss. Mir persönlich ist es aber wichtig, positiv zu denken. Auch wenn es ein beängstigender Weg mit viel Ungewissheit ist, muss ich mein Leben leben.



REFERENZEN

1. Sahin F, et al. Am J Blood Res. 2016;6(2):19-27.
2. Peacock-Young B, et al. Haematologica. 2018;103(1):9-17.
3. Hill A, Richards SJ, Hillmen P. Br J Haematol. 2007 May;137(3):181-92.
4. Lee JW, Jang JH, Kim JS, et al. Int J Hematol. 2013;97:749-757.
5. Dacie JV, Lewis SM. Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria: clinical manifestations, haematology, and nature of the disease. Ser Haemat. 1972;5:3-23.
6. Nishimura J, Kanakura Y, Ware RE, et al. Medicine (Baltimore) 2004 May;83(3):193-207.
7. Parker C, Omine M, Richards S, et al. Blood. 2005 Dec 1;106(12):3699-3709.
8. Hillmen P, Muus P, Duhrsen U, et al. Blood. 2007 Dec 1;110(12):4123-8.
9. Hillmen P, Elebute MO, Kelly R, et al. Blood. 2007;110: Abstract 3678.
10. Hillmen P, Muus P, Röth A, et al. Br J Haematol. 2013;162:62-73.
11. Socié G, Mary JY, de Gramont A, et al. Lancet. 1996;348:573-577.
12. Kelly RJ, et al. Blood. 2011;117(25):6786-6792.
13. Loschi M, Porcher R, Barraco F, et al. Am J Hematol. 2016;91:366-370.
14. Borowitz MJ, Craig FE, DiGiuseppe JA, et al. Cytometry B Clin Cytom. 2010;78B:211-230.
15. Parker CJ. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2011;2011:21-29.
16. Parker CJ. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2016;2016:208-216.
17. DeZern AE and Brodsky RA. Hematol Oncol Clin North Am. 2015 Jun; 29(3): 479-494.
18. Jang JH, Kim JS, Yoon SS, et al. J Korean Med Sci. 2016;31:214-221.
19. Rother RP, Bell L, Hillmen P, Gladwin MT. JAMA. 2005 Apr 6;293(13):1653-62.
20. Rachidi S, Musallam KM, Taher AT. Eur J Intern Med. 2010;21:260-267.
21. Rosse W. In: Hoffman: Hematology: Basic Principles and Practice. 3rd ed. Churchill Livingstone, Inc.; 2000:331-342.
22. Moyo VM, Mukhina GL, Garrett ES, et al. Br J Haematol. 2004;126:133-138.
23. Morado M, Freire Sanders A, Colado E et al. Cytometry Part B (Clinical Cytometry). 2017; 92B:361-370.
24. Shammo JM, Mitchell RL, Ogborn K et al. Blood. 2015 126:3264.
25. Hill A, Kelly RJ, Hillmen P. Blood. 2013;121:4985-4996.
26. Sharma VR. Clin Adv Hematol Oncol. 2013;11(suppl 13):1-11.

Weitere Informationen finden Sie unter alexion.de

DE/AT/UNB-P/0012

ALEXION
AstraZeneca Rare Disease