

Leben mit der PNH

Informationsbroschüre für Patienten und Angehörige

A photograph of a man with a beard and short hair, wearing a dark shirt, holding a baby wrapped in a white blanket with a star pattern. They are standing by the sea at sunset, with the sun low on the horizon and a ship visible in the distance. The man is looking out towards the sea.

ALEXION



Inhalt

Was versteht man unter einer PNH? _____	4
Wer bekommt eine PNH? _____	5
Wie entsteht eine PNH? _____	6
Hämolyse _____	7
Mögliche Symptome und Anzeichen einer PNH _____	8
Welche Folgen hat die chronische Zerstörung der roten Blutkörperchen? _____	9
Die möglichen Komplikationen einer PNH _____	10
Wie wird die PNH diagnostiziert? _____	12
Wie wird die PNH eingeteilt? _____	14
Therapieoptionen _____	16
Prognose _____	19
Was bedeutet die Diagnose für mich persönlich? Und für meine Familie? _____	20
Der tägliche Umgang mit der Erkrankung _____	21
Was bedeutet die Diagnose PNH für meinen Alltag? _____	22
Wie reagieren wir besser auf die häufige Müdigkeit? _____	23
Was kann ICH tun, um meinen Alltag zu erleichtern? _____	23
Unterstützung und weitere Informationen zur PNH _____	24
Die wichtigsten Blutwerte _____	26
Glossar _____	28

Liebe Leserin, lieber Leser,

Sie oder eine Ihnen nahestehende Person wurden mit der Diagnose Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie (PNH) konfrontiert. Nun fragen Sie sich: Was ist die PNH? Wie wirkt sich diese Erkrankung auf das tägliche Leben der Betroffenen aus? Wie wird man damit fertig, von nun an chronisch krank zu sein? Kann man selbst etwas dafür tun, um den Verlauf der Erkrankung positiv zu beeinflussen? Vielleicht wissen Sie ja bereits, dass die PNH eine sehr seltene Erkrankung ist und potenziell lebensbedrohlich. Glücklicherweise ist es in den letzten Jahren gelungen, diese Erkrankung besser zu verstehen und

neue Therapieoptionen dafür zu entwickeln. So wird sie für Patienten und Ärzte besser kontrollierbar.

Wir sind ein Expertenteam bestehend aus Fachärzten und einer Psychologin und haben für Sie medizinisches Wissen und unterstützende Informationen aus dem psychologischen Bereich zusammengestellt, denn wir glauben, dass gut informierte Patienten* ihren gesundheitlichen Gesamtzustand positiv beeinflussen können. Die vorliegende Broschüre möge ein Begleiter und Helfer für Sie sein.

*Ihre
Britta Höchsmann
Birgit Wagner
Alexander Röth
Hubert Schrezenmeier*

*Der Begriff Patient meint immer auch Patientinnen, Angehöriger auch weibliche Angehörige und Arzt auch Ärztinnen. Allein aus stilistischen Gründen wurde auf die weibliche Form der Wortendungen verzichtet.

Was versteht man unter einer PNH?

Die PNH ist eine sehr seltene Erkrankung, die zu einer massiven Zerstörung der roten Blutkörperchen (chronische Hämolyse) führt. Bei Patienten, die an einer PNH erkrankt sind, fehlen einigen oder allen Blutkörperchen wichtige Schutzproteine auf der Zelloberfläche. Ohne diese Proteine werden die roten Blutkörperchen nicht mehr vor dem Komplementsystem – ein Teil des Immunsystems – geschützt und von diesem angegriffen und zerstört. In Deutschland sind nach Schätzungen bis zu 16 Menschen aus 1 Million betroffen.

Heute weiß man, dass die Namensbezeichnung der PNH mehrfach irreführend ist: PNH ist eine Erkrankung, bei der die Zerstörung der Blutkörperchen nicht anfallsartig, sondern dauerhaft (chronisch) abläuft. Tatsächlich werden die roten Blutkörperchen ständig zerstört. Des Weiteren lässt der Name vermuten, dass die Hämoglobinurie vor allem nachts auftritt. Die Dunkelfärbung des Harns am Morgen ist jedoch bedingt durch die Konzentrierung des Morgenurins während der ganzen Nacht und verschwindet meist im Laufe des Tages wieder. Zusätzlich ist eine Hämoglobinurie bei Erstdiagnose nur bei etwa 26 Prozent der Patienten nachweisbar.

Der Name

Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie
ist zurückzuführen auf:

- P** Paroxysmal heißt anfallsartig
- N** Nächtlich, also nachts auftretend
- H** Hämoglobinurie bedeutet wörtlich Hämoglobin (roter Blutfarbstoff) im Urin

Wer bekommt eine PNH?

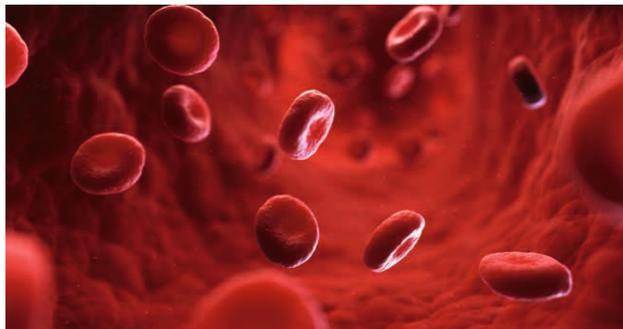
Meist tritt die Krankheit zwischen dem 20. und dem 40. Lebensjahr auf. Männer und Frauen sind in etwa gleich häufig betroffen. Bis auf manche bereits bestehende Knochenmarkerkrankungen wie z. B. die Aplastische Anämie (AA) sind keine weiteren Faktoren bekannt, die speziell für ein erhöhtes Risiko sprechen, an einer PNH zu erkranken.



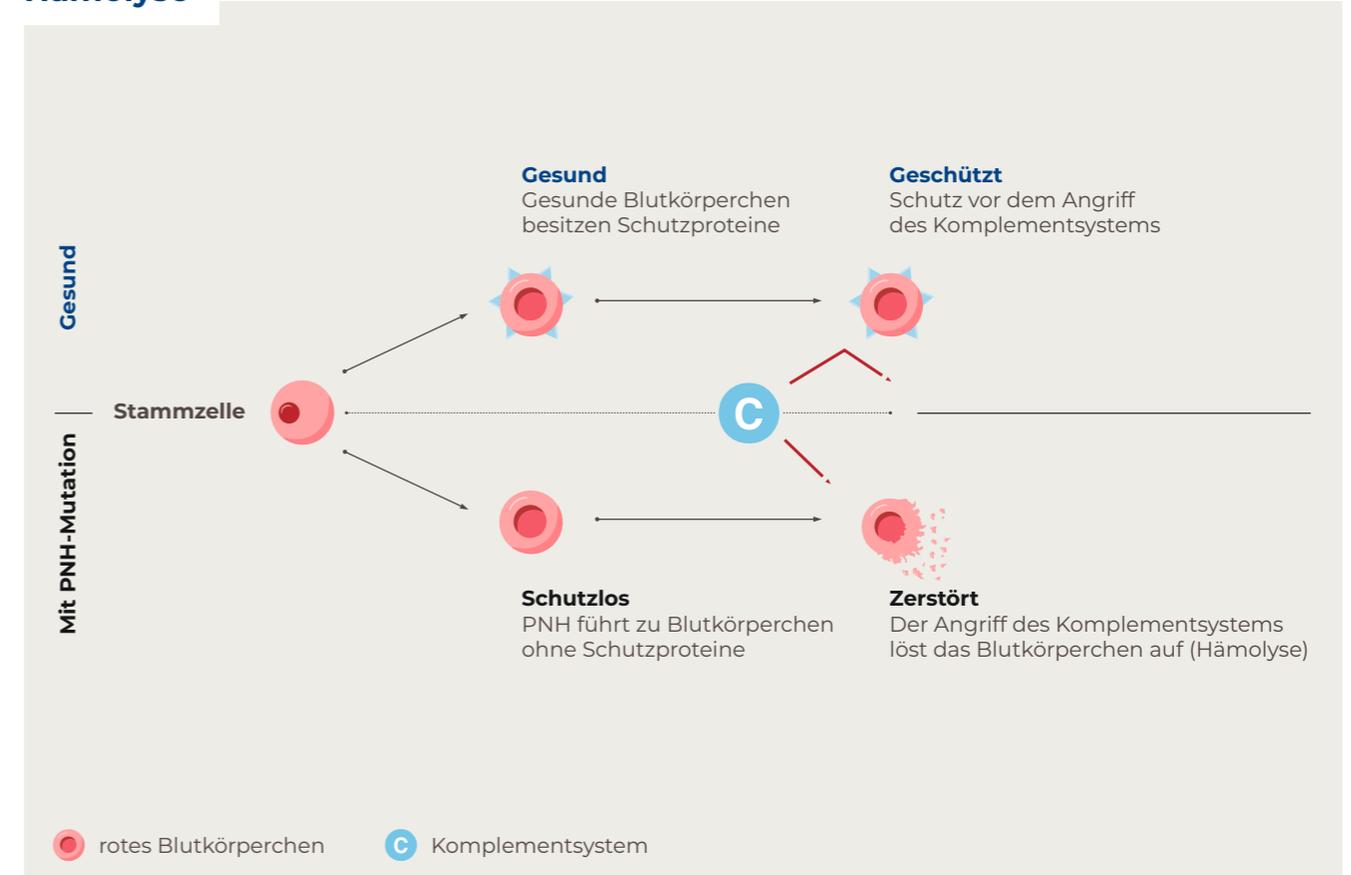
Wie entsteht eine PNH?

Bei der PNH ist bei einer oder mehreren Blutstammzellen im Knochenmark ein Gen verändert (mutiert). Diese Mutation wird im Laufe des Lebens erworben. Das betroffene Gen heißt PIG-A. Alle Blutkörperchen, die aus diesen veränderten Stammzellen entstehen (Klone), tragen diese Mutation. Erworbene genetische Erkrankungen werden nicht vererbt. Sie sind auch nicht von einem Menschen auf den anderen übertragbar, es ist also keine Ansteckung möglich. Ist PIG-A verändert, führt dies zum Verlust einer Struktur (dem sog. GPI-Anker) auf der Oberfläche dieser Zellen. Über diese Struktur

sind bei gesunden Zellen Schutzproteine (z.B. CD55 und CD59) an der Zelloberfläche außen verankert. Normalerweise werden rote Blutkörperchen durch diese Schutzproteine vor dem Angriff des Komplementsystems, ein Teil des Immunsystems, geschützt. Fehlen jedoch die Schutzproteine auf den roten Blutkörperchen, wie dies bei den mutierten PNH-Blutkörperchen der Fall ist, werden diese kontinuierlich zerstört. Dies bezeichnet man als chronische Hämolyse, welche eine Verminderung der Anzahl an roten Blutkörperchen (hämolytische Anämie) und eine verstärkte Neigung zu Blutgerinnseln in Blutgefäßen (Thrombosen) zur Folge hat.



Hämolyse



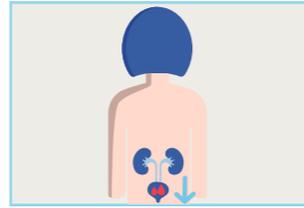
Mögliche Symptome und Anzeichen einer PNH



Schwere Abgeschlagenheit/
Erschöpfung/Fatigue



Bauchschmerzen



Dunkelverfärbung des Urins
durch die Ausscheidung von
Hämoglobin mit dem Harn



Erektionsstörung



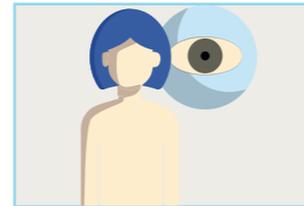
Kurzatmigkeit/
Atemnot



Schwierigkeiten
beim Schlucken



Brustschmerzen



Gelbverfärbung der
Augen/Haut



Kopfschmerzen



Schwellung der Beine/
Beinschmerzen

Die Ausprägung und Kombination der einzelnen Symptome bei der PNH können sehr verschieden sein und sich auch im Verlauf ändern.

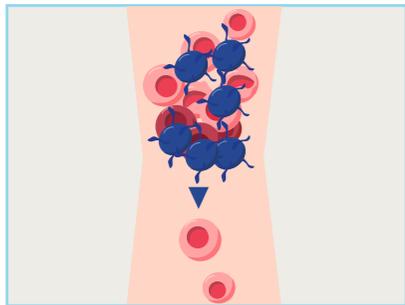
Welche Folgen hat die chronische Zerstörung der roten Blutkörperchen?

Bei Patienten mit PNH ist die übermäßige Hämolyse ein ständig stattfindender Prozess, auch wenn dies nicht immer spürbar ist. Wie andere chronische Erkrankungen (z. B. Diabetes oder Bluthochdruck) kann auch die PNH ernsthafte Komplikationen mit sich bringen, wenn sie nicht behandelt wird. Wenn Blutkörperchen zerstört werden, gelangen ihre schädlichen Abbauprodukte in den Blutstrom. Das führt zu gesundheitlichen Problemen wie etwa zu starken Nierenschäden oder zu Blutgerinnseln (Thrombosen), die dann wiederum Organe wie die Leber, das Gehirn oder die Lungen schädigen können. Schwere Komplikationen wie Blutgerinnsel können plötzlich, ohne jede Art von Vorboten und bei jeder Klönggröße

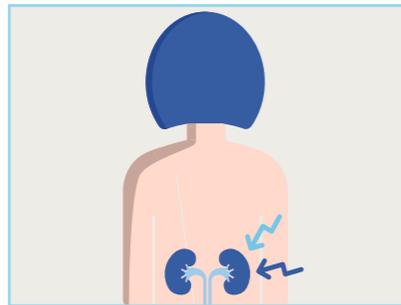
auftreten. Die Hämolyse kann auch unabhängig von der Blutarmut das Wohlbefinden beeinflussen.

Viele Patienten, die an einer PNH leiden, berichten, dass die Frequenz und die Schwere der Symptome negative Auswirkungen auf ihre Lebensqualität haben. Damit sind die wichtigsten Ziele bei der Behandlung der PNH die Reduktion der chronischen Hämolyse und die Verbesserung der Lebensqualität. Die Auswirkungen der PNH kann man nicht immer gleich sehen oder fühlen. Schwere Gesundheitsschäden treten so manchmal überraschend oder schleichend über Jahre hinweg auf. Daher ist es wichtig, auf mögliche Anzeichen und Veränderungen zu achten und diese mit Ihrem Arzt zu besprechen.

Die möglichen Komplikationen einer PNH



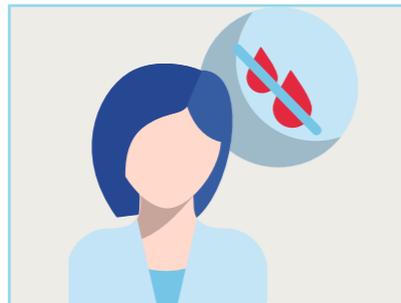
Thrombosen



Chronische Nierenerkrankung



Eingeschränkte Lebensqualität



Blutarmut

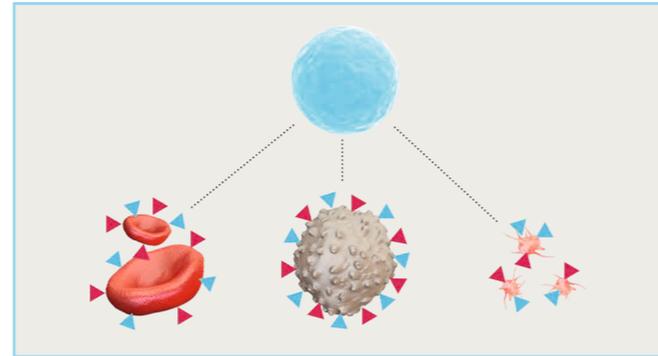


Wie wird die PNH diagnostiziert?

Neben dem ärztlichen Untersuchungsbefund sichert eine Spezialuntersuchung des Blutes (Durchflusszytometrie) die Diagnose.

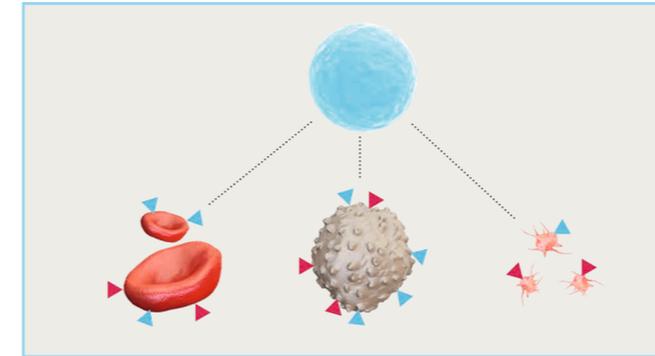
Sie ist das Standardverfahren zur Feststellung einer PNH. Zu Verlaufskontrolle und Nachweis wird der Grad der Hämolyse anhand des Laktatdehydrogenase-Serumwerts (LDH-Wert) bestimmt.

Durchflusszytometrie: Die Methode der Durchflusszytometrie untersucht, ob bestimmte Eiweiße auf der Oberfläche von Zellen vorhanden sind oder nicht. So kann bei der PNH mit dieser Untersuchung festgestellt werden, ob die Schutzproteine auf der Oberfläche der Blutkörperchen tatsächlich fehlen. Das Ergebnis dieser Untersuchung führt zu der sogenannten Klonegröße. Die Klonegröße beschreibt, wie viele Zellen im Knochenmark betroffen sind und keine Schutzproteine mehr haben. Man unterscheidet dabei:



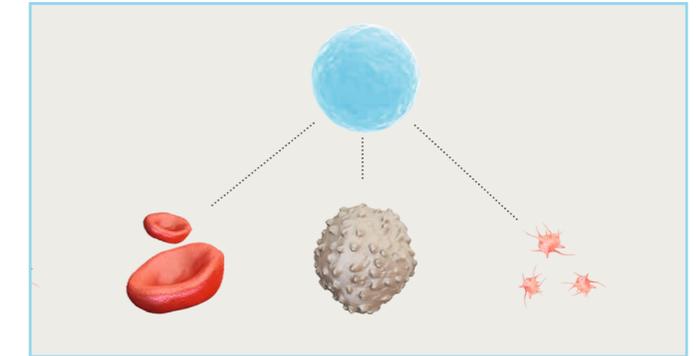
Typ-I-Zellen

Sie sind vollständig mit Oberflächen-eiweißen ausgerüstet (normale Zellen)



Typ-II-Zellen

Ihnen fehlen die Oberflächen-eiweiße **teilweise**.



Typ-III-Zellen

Ihnen fehlen die Oberflächen-eiweiße **vollständig**.



Wie wird die PNH eingeteilt?

Bei der Einteilung (Klassifikation) der PNH spielen zwei Dinge eine Rolle: Welche Symptome zeigt der Patient? Und: Liegt bereits eine Knochenmarkerkrankung vor wie etwa eine Aplastische Anämie (AA) oder ein myelodysplastisches Syndrom (MDS)? Beide Erkrankungen zerstören zwar nicht die roten Blutkörperchen, führen aber zu einer verringerten Bildung von reifen Blutkörperchen, und dies verschlechtert den Gesamtzustand der Patienten zusätzlich.



Klassische PNH

Diese Patienten leiden an einer krankhaften Hämolyse. Es gibt ansonsten keinerlei Hinweise auf zusätzliche Erkrankungen des Knochenmarks.

PNH im Rahmen anderer Knochenmarkerkrankungen

Diese Patienten leiden an einer krankhaften Hämolyse. Zusätzlich wurde eine bestehende oder vorausgegangene Knochenmarkerkrankung festgestellt.

Subklinische PNH

Bei den PNH-Patienten liegen Zellen vor, die den GPI-Anker auf ihrer Oberfläche verloren haben. Diese Patienten zeigen jedoch keine PNH-Symptome.

Therapieoptionen: Für PNH Patienten gibt es unterschiedliche Behandlungsmethoden!

1. Unterstützende (supportive) Behandlungsmethoden bei der PNH

Supportive Behandlungen heilen nicht die Erkrankung, können aber unterstützen und dem Patienten nützen, wie z. B.:

Bluttransfusionen:

Blutübertragungen können vorübergehend fehlende Blutkörperchen ersetzen. Hierfür wird nach der Blutspende das Blut zunächst untersucht, um übertragbare Infektionen auszuschließen. Dann werden die weißen Blutkörperchen entfernt. Im Anschluss werden die verschiedenen Blutbestandteile aufgetrennt und konzentriert. Dadurch erhält der Patient nur die Zellart über die Vene zugeführt, die er benötigt. Bei Vorliegen einer klinisch relevanten Anämie

sollten Erythrozytenkonzentrate übertragen werden. So werden Organschäden durch Sauerstoffmangel verhindert und das Befinden verbessert sich.

Antibiotikatherapie:

Infektionen sind frühzeitig und konsequent mit Antibiotika zu behandeln. Dies ist besonders deshalb wichtig, da Infektionen das Komplementsystem aktivieren und durch diese Aktivierung PNH-Zellen vermehrt abgebaut werden können. Über diesen Mechanismus können Infektionen zu hämolytischen Krisen führen.

Immunsuppressive Therapie:

Kann bei führender Aplastischen Anämie notwendig und sinnvoll sein. Für eine Behandlung der PNH ist sie jedoch nicht sinnvoll.

Antikoagulanzen (blutverdünnende Medikamente):

Blutverdünner (Cumarine, Heparine und DOAKs (direkte Antikoagulanzen)) sind Medikamente, die die Blutgerinnung herabsetzen und Blutgerinnseln vorbeugen. Hat sich bei einem Patienten schon einmal ein Blutgerinnsel gebildet, ist dieser mit Antikoagulanzen zu behandeln. Auch bei PNH-Patienten, die bislang keine Blutgerinnsel hatten, kann unter bestimmten Umständen eine dauerhafte oder zeitweise blutverdünnende Therapie notwendig sein.

Weitere unterstützende Therapien:

Gabe von Eisen, Folsäure und ggf. auch Vitamin B12 bei Vorliegen eines Mangels. Diese Substanzen spielen eine wichtige Rolle bei der Blutproduktion, die bei der PNH typischerweise gesteigert ist, und sollten ausreichend vorhanden sein.

2. Stammzelltransplantation

Eine Chance auf dauerhafte Heilung bietet nur die allogene Stammzelltransplantation. Wegen der damit verbundenen hohen gesundheitlichen Risiken kommt sie jedoch nur für sehr wenige Patienten infrage. Die Zellen für eine Stammzelltransplantation können entweder direkt aus dem Knochenmark (Knochenmarkstransplantation) oder nach Mobilisierung der Knochenmarkstammzellen aus dem Blut gewonnen werden (periphere Blutstammzelltransplantation).



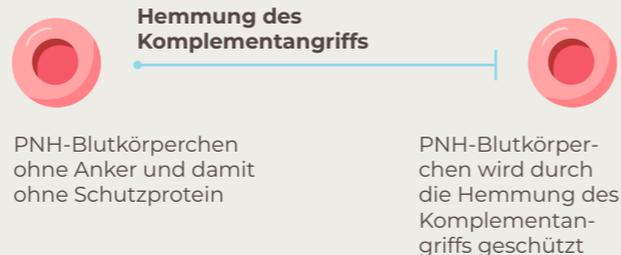
3. Hemmung des Komplementsystems

Das Komplementsystem als Teil der Immunabwehr erkennt schädliche Erreger und zerstört sie. Bei einem an PNH erkrankten Menschen fehlen teilweise oder vollständig Schutzproteine (z. B. CD55 und CD59) auf der Oberfläche von Blutkörperchen (rote Blutkörperchen, weiße Blutkörperchen oder auch Blutplättchen). Daher sind diese Zellen besonders anfällig für die Zerstörung durch das Komplementsystem. Im Grunde werden so voll funktionstüchtige Zellen durch das Immunsystem zerstört. Es ist möglich, einen Teil des Komplementsystems über eine Infusion, die künstlich hergestellte Antikörper (Komplementinhibitoren) enthält, an einer bestimmten Stelle zu stoppen und somit die übermäßige Zerstörung der Blutkörperchen zu unterbrechen. Diese sogenannte Komplementinhibition gilt derzeit bei einer PNH als einziger zielgerichteter, medikamentöser Therapieansatz.

Rote Blutkörperchen (PNH-Patient)



Rote Blutkörperchen bei Hemmung des Komplementangriffs



Hemmung des Komplementangriffs schützt PNH-Blutkörperchen, die durch den Verlust des GPI-Ankers auf ihrer Oberfläche schutzlos geworden sind



Prognose

PNH-Patienten können heute bei guter therapeutischer Versorgung mit einer annähernd normalen Lebenserwartung rechnen. Aufgrund der Seltenheit ihrer Erkrankung ist es jedoch weiterhin wichtig, so viele Informationen wie möglich über die PNH zu sammeln, um so ein noch besseres Verständnis der Krankheit zu erhalten sowie deren Therapie weiterzuentwickeln. Hierzu wurde ein internationales PNH-Register initiiert. Nähere Informationen hierzu finden Sie hier unter „Unterstützung und weitere Informationen zur PNH“ (auf Seite 24 bis 26).

Was bedeutet die Diagnose für mich persönlich? Und für meine Familie?

Eine chronische Erkrankung beeinflusst das Leben und den Alltag eines Patienten und seines gesamten Umfeldes, insbesondere des Partners und der Familie. Die meisten von Ihnen sind zu unterschiedlichen Zeitpunkten mit unterschiedlichen Auswirkungen körperlicher Einschränkungen konfrontiert. Zusätzlich zu den medizinischen Inhalten, die wir



versucht haben, Ihnen in dieser Broschüre verständlich darzustellen, möchten wir Ihr Augenmerk jetzt auch auf mögliche psychologische Auswirkungen Ihrer Erkrankung lenken. Uns ist es wichtig, Ihnen im täglichen Umgang mit Ihrer Krankheit Hilfestellungen an die Hand zu geben und Kraftquellen aufzuzeigen.

Die Diagnose bedeutet in erster Linie Veränderung im Sinne einer Anpassung des Lebens an die neuen Umstände. Die Kraft eines an PNH-Erkrankten ist eingeschränkt, der Alltag aller Beteiligten muss neu organisiert werden; persönliche Beziehungen erfahren eine Belastungsprobe und das eigene Selbst muss neu gefunden werden. Es kann sich nicht mehr über Leistung und Erfolg definieren und darüber, den Anforderungen aus der Umwelt gerecht zu werden.

Stattdessen treten Fragen in den Vordergrund, zum Beispiel: Was oder wer hilft mir in dieser Situation? Was tut mir gut? Was ist mir wirklich wichtig? Zudem wird eine Auseinandersetzung mit der Endlichkeit des Daseins angestoßen, die ohne die Diagnose (noch) nicht stattgefunden hätte. Die Familie muss lernen, Rücksicht zu nehmen und Belastungen für den Kranken dort zu reduzieren, wo es nötig ist und wo er es wünscht und braucht, ohne ihn gleichzeitig durch zu viel Hilfe zu schwächen. Dies ist kein einfacher Balanceakt, daher ist es wichtig, ehrlich zu kommunizieren – vor allem vonseiten des Patienten. Er setzt seine Grenzen neu und muss dies auch so deutlich machen, dass seine Angehörigen es verstehen können.

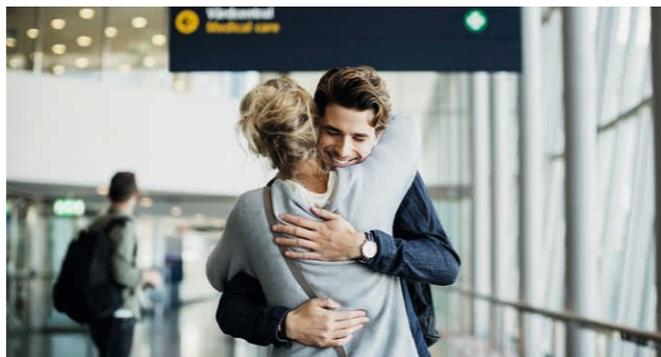
Der tägliche Umgang mit der Erkrankung Wie kann ich mit dem Bewusstsein weiterleben, unheilbar krank zu sein?

Entscheidend ist, sich klar zu machen, dass es möglich ist, trotz einer unheilbaren Erkrankung gut weiterleben zu können. Bei dem Wie ist vor allem die Unterstützung des Partners, der Familie und der Freunde wichtig sowie jede Art von sozialem Kontakt, der Ihnen guttut. Auch der Austausch in Selbsthilfegruppen oder Patienten- und Angehörigenseminaren kann eine wertvolle Hilfe darstellen. Eine positive Haltung, die auf Zuversicht, Hoffnung und Glauben beruht, kann ebenfalls eine tragende Kraft sein. Eine weitere, nicht zu unterschätzende Energiequelle liefert der Humor und der Versuch, humorvoll an die Dinge heranzugehen. Das Lachen sollte im Alltag nicht zu kurz kommen. Weitere Aspekte sind kreative Hobbys und dass man sich trotz Müdigkeit immer wieder zu Aktivitäten, die man gerne hat (Treffen mit Freunden, Sport, Kultur usw.), aufrafft. Es geht darum, trotz der Krankheit aktiv am Leben teilzunehmen, etwas zu erleben und zu genießen – vielleicht weniger häufig als zuvor, dafür aber bewusst und intensiv. Hier kann Sie die Broschüre „Chronische Erkrankung – was kann ich für mich tun?“ unterstützen.



Was bedeutet die Diagnose PNH für meinen Alltag?

Aufgrund der Belastungen und der Seltenheit der PNH kann das alltägliche Leben sich manchmal schwierig gestalten. Sie werden ein anderes Leben führen als bisher – kein Leben, das sich, wie in unserer Gesellschaft üblich, hauptsächlich über Leistungsfähigkeit definiert. Stattdessen ein Leben, das mehr auf die eigenen Bedürfnisse, Grenzen, aber auch Ressourcen zugeschnitten ist und Ihre persönlichen Prioritäten berücksichtigt. Es ist von großer Bedeutung, so aktiv wie möglich zu bleiben. Mit einem detaillierten Management, vorausschauender Planung und einer engen Abstimmung mit Ihrem behandelnden Arzt, können Sie weiterhin – an Ihre Bedürfnisse angepasst – am Arbeitsleben teilnehmen, Ihre Freizeit genießen und auf Reisen gehen.



Wie reagieren wir besser auf die häufige Müdigkeit?

Eine starke Müdigkeit bzw. Fatigue kann Abstriche erforderlich machen. Es müssen Prioritäten gesetzt werden: Welche Aktivitäten sind wichtiger als andere? Dabei sollte für Sie im Vordergrund stehen, was Ihnen guttut. Denn alles, was guttut, lädt die eigenen Energiereserven wieder auf. Auch wenn die Kräfte eingeteilt werden müssen, ist es von großer

Bedeutung, so aktiv wie möglich zu bleiben. Die Angehörigen wiederum müssen lernen, die neuen Grenzen des erkrankten Familienmitgliedes zu akzeptieren und für sich einen Weg finden, damit umzugehen. In gemeinsamen Gesprächen können Kompromisse gefunden werden und die Familie kann herausfinden und definieren, was für wen wichtig und machbar ist.

Was kann ICH tun, um meinen Alltag zu erleichtern?

Wichtig ist, das zu tun, was Ihnen gut tut. Es gibt verschiedene Möglichkeiten, sich den Alltag zu erleichtern:

- Führen Sie ein Symptomtagebuch: Behalten Sie Ihre Symptome im Auge. Erkennen Sie Veränderungen Ihrer Symptome – Verbesserungen, Verschlechterungen oder ein neu auftretendes Symptom – und besprechen Sie diese mit Ihrem behandelnden Arzt.
- Bleiben Sie aktiv: Dies stärkt sowohl Ihre physischen als auch psychischen Kräfte.

- Unterstützen Sie Ihren Körper, indem Sie sich gesund und ausgewogen ernähren sowie ausreichend trinken.
- Holen Sie sich Unterstützung: Neben der sozialen Unterstützung durch Angehörige, Freunde oder Patientenorganisationen sowie einer vertrauensvollen Beziehung zum Arzt kann psychologische Betreuung von großer Bedeutung sein. Psychologische Hilfe sollte spätestens dann gesucht werden, wenn der persönliche Leidensdruck als zu groß empfunden wird und bisherige Bewältigungsversuche die Belastungen durch Angst, Niedergeschlagenheit oder auch Kommunikationsprobleme nicht mehr auffangen.

Unterstützung und weitere Informationen zur PNH

Die PNH ist selten und daher kennt im Bekanntenkreis oder in der Familie kaum jemand diese Erkrankung. Es ist durchaus schwierig, Menschen zu finden, denen das gleiche Schicksal widerfahren ist. Einige Anlaufstellen gibt es dennoch (s. folgende Adressen). Ziel der Hilfsangebote ist es, Menschen mit PNH und deren Angehörige zu informieren und miteinander in Kontakt zu bringen. Es wird oft als hilfreich empfunden, wenn die Möglichkeit zum Austausch mit anderen Betroffenen besteht oder wenn man selbst seine Erfahrungen weitergeben kann, zum Beispiel an Patienten, die neu erkrankt sind.

Aplastische Anämie & PNH e.V.

www.aa-pnh.de

Die Selbsthilfeinitiative verfolgt das Ziel, Patienten und deren Angehörige bei der Bewältigung der Erkrankungen Aplastische Anämie und/oder PNH zu unterstützen.

Deutsche Gesellschaft für Hämatologie und Medizinische Onkologie e. V. (DGHO)

www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/paroxysmale-naechtliche-haemoglobinurie-pnh

Die DGHO ist eine Vereinigung von Wissenschaftlern und Ärzten, die auf die Erforschung, Diagnose und Behandlung von Blutkrankheiten und bösartigen soliden Tumoren spezialisiert sind. Auf den Internetseiten der DGHO sind u. a. Leitlinien abrufbar. Medizinische Leitlinien werden systematisch und transparent entwickelt und sind wissenschaftlich fundierte, praxisorientierte Handlungsempfehlungen zur Unterstützung von Ärzten und anderen Angehörigen von Gesundheitsberufen.

Essener Patienten- und Angehörigenseminar zur Paroxysmalen Nächtlichen Hämoglobinurie (PNH) und Aplastischen Anämie (AA)

www.pnh-forum.de

Die Essener Patienten- und Angehörigenseminare wurden von der Spezialambulanz für PNH und AA der Klinik für Hämatologie am Universitätsklinikum Essen initiiert und finden seit 2008 jährlich dort statt. Bei den

Veranstaltungen erklären Experten Diagnosemethoden und aktuelle Therapiemöglichkeiten, stellen neue Entwicklungen dar und vermitteln Wissen zu Entstehung, Symptomen und Diagnostik der PNH. Weiterhin steht natürlich auch die enge und umfassende Betreuung und Behandlung von Patienten mit dieser seltenen Erkrankung im Vordergrund.

PNH-Patientenregister

alexander.roeth@uk-essen.de

Im weltweiten Register werden freiwillig bereitgestellte, anonymisierte Daten von PNH-Patienten gesammelt. Ziel ist es, die Therapie und das Verständnis der PNH weiter zu verbessern. Da es sich um eine sehr seltene Erkrankung handelt, ist dies nur durch weltweite Anstrengungen möglich. Es werden Daten von allen PNH-Patienten, unabhängig von Alter, Ausprägung der Erkrankung und Therapie gesammelt. Dafür wird dem Patienten alle sechs Monate ein Fragebogen zur Erfassung der Lebensqualität zugesandt. Zusätzlich erfasst der betreuende Arzt die Laborwerte. Derzeit wird das PNH-Register in Deutschland von PD Dr. Alexander Röth in Essen koordiniert.

Stiftung Lichterzellen

www.lichterzellen.de

Die 2013 gegründete Stiftung Lichterzellen möchte mit ihren unterschiedlichen Projekten, die alle durch Spenden finanziert sind, die Erforschung der PNH und der Aplastischen Anämie maßgeblich voranbringen sowie betroffenen Patienten und Angehörigen helfend zur Seite stehen. Die Stiftung betreut unter anderem ein moderiertes und für angemeldete Nutzer reserviertes Forum für den unkomplizierten Austausch von Informationen und Erfahrungen

Symptom-Tracker

Da die PNH nicht durch ein einziges Anzeichen oder Symptom charakterisiert ist und bei jedem Patienten unterschiedlich verlaufen kann, ist es wichtig, dass Sie Ihre Erkrankung aktiv im Überblick zu behalten, um Auffälligkeiten zu erkennen und frühestmöglich mit Ihrem Arzt Rücksprache zu halten.

Ein Symptom-Tracker oder auch Symptomtagebuch kann dabei als Unterstützung dienen.

Ulmer Patienten- und Angehörigentag für Aplastische Anämie (AA) und Paroxysmale Nächtliche Hämoglobinurie (PNH)

www.uni-ulm.de/zse

Die Betreuung von Patienten mit seltenen Störungen der Blutbildung steht im Mittelpunkt unserer Aktivitäten im Zentrum für seltene Erkrankungen

(ZSE) Ulm. In diesem Rahmen erfolgen die Beratung, Diagnostik und Therapie der Patienten in der Ulmer Spezialambulanz, die Beratung der betreuenden Ärzte vor Ort sowie die Information über den aktuellen Kenntnisstand und der Austausch im Rahmen des jährlichen Patienten- und Angehörigentages.

Die wichtigsten Blutwerte – eine Orientierungshilfe

Für die Diagnosestellung der PNH sind, neben der Erfassung der Symptome und der Durchflusszytometrie zur Sicherung der Diagnose, die Blutwerte ein wichtiges Werkzeug. Im Folgenden sind für

den Bevölkerungsdurchschnitt typische Blutwerte von Gesunden aufgeführt. Diese sind als Richtwerte zu verstehen und können von Mensch zu Mensch auch leicht abweichend sein.

Wichtiger Hinweis: Die nachstehenden Laborwerte können von Labor zu Labor geringfügig abweichen.

Hämoglobin (Hb):

Männer: 14 – 18 g/dl

Frauen: 12 – 16 g/dl

Blutplättchen (Thrombozyten): 140 – 440/nl

Weißer Blutkörperchen (Leukozyten): 4,3 – 10,0/nl

Differenzialblutbild:

Granulozyten

- Neutrophile: 1,8 – 7,0 / nl

- Basophile: 0,01 – 0,07 / nl

- Eosinophile: 0,08 – 0,25 / nl

Lymphozyten (Erw.): 1,0 – 4,8/nl

Monozyten: 0,2 – 0,8/nl

LDH-Wert:

Die Laktatdehydrogenase (LDH) ist ein Eiweiß (Enzym). Findet sich dieses in erhöhtem Maße im Blut, ist das ein Anzeichen für eine Gewebe- oder Organschädigung. Bei der PNH gilt der LDH-Wert als ein Maß für die stattfindende chronische Blutzerstörung oder Hämolyse.

Normbereich: < 250 U/l

U/l = Unit (Einheit) pro Liter
g/dl = Gramm pro Deziliter
nl = Nanoliter

mg/dl = Milligramm pro Deziliter
µg/l = Mikrogramm pro Liter

Kreatinin:

Entsteht als Abbauprodukt des Stoffwechsels im Muskel, wird über den Urin ausgeschieden und daher zur Kontrolle der Nierenfunktion herangezogen.

Normbereich: 0,6 – 1,1 mg/dl

Ferritin:

Eiweiß, das Eisen speichern kann. Seine Menge im Körper gibt Aufschluss z. B. über einen möglichen Eisenverlust.

Normbereich: ca. 25 – 110 µg/l

(abhängig vom Alter und Geschlecht)

Retikulozyten:

Um einen Rückschluss auf die Effizienz der Bildung roter Blutkörperchen zu ermöglichen, bestimmt man die Anzahl von Vorläuferzellen (Retikulozyten; unreife Vorstufe der roten Blutkörperchen). Weist die Blutprobe einen über dem Normbereich liegenden Wert auf, heißt dies, dass der Körper versucht, durch vermehrte Produktion von Vorläuferzellen einen Nachschub an reifen roten Blutkörperchen bereitzustellen. Ist der Wert niedriger als normal, liegt eine Blutbildungsstörung im Knochenmark vor und der Körper kann nicht genügend Vorläuferzellen bilden.

Normbereich: 27 – 93/nl

Glossar

A

Anämie

Der Körper verfügt nicht über genügend rote Blutkörperchen und wird daher nicht ausreichend mit Sauerstoff versorgt. Symptome einer Anämie: Müdigkeit, Kurzatmigkeit, Schwäche, Antriebslosigkeit, Verlust an Leistungsfähigkeit, Muskelschmerzen.

Antigene

Strukturen, die eine Immunreaktion hervorrufen können.

Antikoagulantien

Medikamente, die auch als blutverdünnende Mittel bezeichnet werden. Sie verringern die Gerinnungsfähigkeit des Blutes und wirken somit der Bildung von Blutgerinnseln entgegen.

Antikörper

Eiweiße, die spezifische Antigene erkennen und binden können; Teile des Immunsystems.

Aplastische Anämie

Autoimmunerkrankung, bei der das Knochenmark durch das zelluläre Immunsystem zerstört wird und nicht genügend gesunde Blutkörperchen produziert; Patienten mit PNH leiden manchmal auch an Aplastischer Anämie.

B

Blutbildung

Prozess der Bildung und Reifung von Blutkörperchen.

Blutgerinnsel

Wenn sich Blutplättchen und gerinnungsaktive Substanzen im Blut aneinanderheften, bilden sie ein Gerinnsel (Thrombosen). Dieses kann je nach Art, Größe und Lage den Blutfluss in den Venen und den Arterien blockieren.

Blutplättchen (Thrombozyten)

Kleine, scheibenförmige Blutkörperchen; spielen beim Wundverschluss und der Gerinnung eine wichtige Rolle.

Blutkörperchen

Erythrozyten, Leukozyten, Thrombozyten.

B-Zellen

Siehe Lymphozyten.

C

Chronische Hämolyse

Andauernde Zerstörung roter Blutkörperchen, z. B. bei PNH-Patienten, die durch das Komplementsystem hervorgerufen wird.

D

Durchflusszytometrie

Analyseverfahren für Zellen; sichert die Diagnose der PNH.

Dysphagie

Schwierigkeiten oder Beschwerden beim Schlucken.

Dyspnoe

Atemnot / Kurzatmigkeit.

E

Erythrozyten

Rote Blutkörperchen, die den Sauerstoff von der Lunge zu den Körperzellen transportieren.

F

Fatigue

Zustand chronischer Müdigkeit und Abgeschlagenheit oder krankhafter Erschöpfung, unter dem Patienten mit Erkrankungen des Blutes häufig leiden.

G

Gelbsucht

Gelbfärbung der Schleimhäute; Gelbsucht wird durch die Ansammlung eines Farbstoffs, dem Bilirubin, verursacht.

Granulozyten

Untergruppe der weißen Blutkörperchen (Leukozyten), wichtig für die Abwehr von Infektionen.

H

Hämoglobin

Roter Blutfarbstoff, der in den Erythrozyten für den Transport des Sauerstoffs zuständig ist; verantwortlich für den charakteristischen dunklen Urin, der im Falle einer PNH zu beobachten ist.

Hämoglobinurie

Anwesenheit von Hämoglobin im Urin: Fachbegriff für den colafarbenen Urin, der im Falle einer PNH zu beobachten ist; wenn die roten Blutkörperchen zerstört werden, wie dies bei der PNH der Fall ist, wird Hämoglobin aus den roten Blutkörperchen freigegeben. Wenn dieses nicht vollständig vom Körper verwertet wird, wird es ausgeschieden und färbt den Urin.

Hämolyse

Zerstörung der roten Blutkörperchen; führt zur Freisetzung von Hämoglobin.

I

Ikterus

Gelbsucht.

Immunsystem

Abwehrsystem des Körpers gegen Krankheitserreger, an dem verschiedene Systeme des Körpers beteiligt sind.

K

Knochenmark

Organ für die Produktion von Blutkörperchen; es füllt die Hohlräume der Knochen. Das Knochenmark enthält Stammzellen, aus denen rote Blutkörperchen, weiße Blutkörperchen und Blutplättchen gebildet werden.

Komplementsystem

Teil des Immunsystems, das Erreger oder fremde Zellen zerstört; im Falle der PNH ist das Komplement für die Zerstörung derjenigen roten Blutkörperchen verantwortlich, denen bestimmte Schutzzeiweiße fehlen.

L

LDH (Laktatdehydrogenase)

Enzym, das im Blut und in anderen Gewebearten des Körpers vorkommt und das an der Energieherstellung in den Zellen beteiligt ist; viele Krankheiten, bei denen Zellen zerstört werden, darunter auch eine PNH, können dafür verantwortlich sein, dass die LDH aus den Zellen austritt und so die LDH Werte im Blut ansteigen.

Leukozyten

Weißer Blutkörperchen, die eine wichtige Rolle bei der Immunabwehr spielen.

Lymphozyten

B- und T-Zellen, die eine wichtige Rolle bei der spezifischen bzw. gezielten Immunabwehr spielen.

M

Meningokokkeninfektion

Infektion mit einem bestimmten Bakterium, das eine Hirnhautentzündung und/oder Sepsis (Blutvergiftung) verursachen kann.

Mikroliter (µl)

Ein Tausendstel Milliliter.

Mutation

Veränderung einer Erbanlage; diese kann erworben werden, wie bei der PNH, oder angeboren sein.

Myelodysplastische Syndrome (MDS)

Gruppe von Blutkrankheiten, bei der die Produktion der Blutkörperchen gestört ist.

N

Neutrophile Granulozyten

Siehe Granulozyten.

Niereninsuffizienz

Einschränkung der Nierenfunktion, die auch zu einem Totalausfall der Nieren führen kann; der Patient ist dann auf die Dialyse oder eine Nierentransplantation angewiesen.

P

Plasma

Flüssige Komponente des Blutes ohne Blutkörperchen.

Plättchen

Siehe Blutplättchen.

PNH-Klon

Eine Zellgruppe innerhalb des Körpers von PNH-Patienten, die von dem der PNH zugrunde liegenden genetischen Defekt betroffen sind; diese Zellen stammen alle von derselben Elternzelle (Stammzelle) im Knochenmark ab. Die Anzahl der Zellen, die von PNH betroffen sind, wird in Prozent angegeben und die Prozentzahl beschreibt, wie groß oder klein der PNH-Klon ist.

Protein

Eiweiß.

R

Rote Blutkörperchen

Siehe Erythrozyten.

S

Stammzellen

Spezielle Art von Körperzellen, welche zu unterschiedlichen Zellen mit verschiedenen Aufgaben ausdifferenzieren können; die für die Blutbildung wichtigen Stammzellen befinden sich im Knochenmark.

T

Transfusion

Methode, Blut oder bestimmte Blutkörperchen in die Blutbahn einzubringen; nicht zu verwechseln mit einer Infusion, bei der Lösungen, z. B. mit arzneilichen Bestandteilen, in die Blutbahn eingebracht werden.

Thrombophilie

Neigung, Blutgerinnsel zu bilden.

Thrombose

Bildung oder Entwicklung eines Blutgerinnsels, das das Blutgefäß verschließt.

Thrombozyten

Blutplättchen, wichtig für die Blutgerinnung.

T-Zellen

Siehe Lymphozyten.

W

Weißer Blutkörperchen

Siehe Leukozyten.

Überreicht durch:

Herausgeber:

Alexion Pharma Germany GmbH

Landsberger Straße 300
80687 München

www.alexion.de

M/DE/UNB-P/0004

Haftungsausschluss:

Die medizinischen Informationen in dieser Broschüre wurden von ausgewiesenen Fachleuten erstellt und auf ihre Richtigkeit hin geprüft. Die Broschüre erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit und verfolgt nicht den Zweck, den Rat oder die Behandlung durch medizinisches Fachpersonal zu ersetzen.