

LABORATORNÍ LISTY

č. 29/2018

Září 2018

Vážené kolegyně a kolegové,

v tomto čísle laboratorních listů Vám přinášíme podrobnější informace o paroxysmální noční hemoglobinurii. Příjemné čtení.

PAROXYSMÁLNÍ NOČNÍ HEMOGLOBINURIE (PNH)

PNH náleží do skupiny získaných hemolytických anémií. Je to vzácné klonální onemocnění hematopoetické kmenové buňky. Je způsobeno somatickou mutací genu PIG-A, která vede k absenci membránových proteinů ukotvených přes glykosyl-fosfatidyl-inositolovou kotvu (GPI). Tyto proteiny chybí nejen na erythrocytech, ale i na neutrofilech, monocytech, lymfocytech i trombocytech. Tato mutace se vyskytuje i u jinak zcela zdravých jedinců, častý je výskyt u pacientů z aplastickou anémií. Produkce klonálních PNH buněk a normální hematopoézy je u každého pacienta jiná, nicméně není časově proměnná. Onemocnění se projevuje atakami intravaskulární hemolýzy vlivem aberantní aktivace komplementu. Je to proto, že mutací jsou postiženy i proteiny, které za normálního stavu brání samovolné aktivaci komplementu (inhibitory komplementu). Další projevem jsou časté výskyty trombóz (aktivace trombocytů).

Klinické projevy

Velmi variabilní, od mírných až po letální onemocnění (záleží na poměru mezi klonální a normální erythropoézou):

- Hemolytické projevy – chronická neimunní hemolytická anémie, ikterus, splenomegalie. Noční hemolytické ataky, hemolytické ataky po infekci, vakcinaci. Ty jsou provázeny bolestí v bedrech, bolestí hlavy, únavou, horečkou.
- Anémie z nedostatku železa.
- Trombotické komplikace – trombóza jaterních žil, arteriální trombózy, trombózy v neobvyklých lokacích.
- Hypoplazie kostní dřeně.
- Trombocytopenie, neutropenie.
- Renální insuficience.
- Dysfagie, impotence.
- Komplikace u těhotenství – aborty, krvácení, trombózy.

Diagnóza

- Průkaz hemolytické anémie – anémie je přítomna prakticky u všech pacientů, je normocytární s retikulocytózou. Při mikrovaskulárních komplikacích jsou přítomny schistocyty.
- LDH ↑, bilirubin ↑.
- Haptoglobin ↓.
- Hemoglobinurie a splenomegalie nemusí být vždy přítomna.
- Kostní dřeň – většinou normocelulární, hyperplastická (pouze u aplastické anémie – hypoplázie, aplázie).
- Přímý průkaz – stanovení CD55/59 na erythrocytech průtokovou cytometrií.
- Doplnková vyšetření – metabolismus železa, cytogenetika (MDS).
- Vyloučení AIHA – u PNH je negativní Coombsův test.

Lab In
Institut laboratorní
medicíny

Sang Lab - klinická laboratoř, s. r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
Karlovarské imunologické centrum s. r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
TECTUM spol. s r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
Jiří Voženilek spol. s r. o.
Pražská 258, 276 01 Mělník

Hematocentrum s. r. o.
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary
VARAPALO s. r. o.
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary
ALERGOAMB s. r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary

www.labin.cz

Léčba

Hlavní příčinou mortality je trombóza, krvácení a infekce.

- Eculizumab – velmi výrazně mění průběh onemocnění, redukuje symptomy a komplikace. Výrazně zvyšuje přežívání pacientů, skoro na úroveň normální populace. Neovlivňuje příčinu onemocnění, proto je léčba doživotní. Dále je nutná profylaxe meningokokových infekcí (očkování).
- Transplantace kostní dřeně – u pacientů s aplastickou anémií a MDS nebo u selhání léčby eculizumabem.
- Podpůrná léčba – substituce Fe, folátu, transfúze, profylaxe tromboembolie, rekombinantní erythropoetin (u nedostatečné erythropoézy).



Institut laboratorní
medicíny

Sang Lab - klinická laboratoř, s. r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
Karlovarské imunologické centrum s. r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
TECTUM spol. s r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary
Jiří Voženilek spol. s r. o.
Pražská 258, 276 01 Mělník

Hematocentrum s. r. o.
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary
VARAPALO s. r. o.
nám. Dr. M. Horákové 1313/8, 360 01 Karlovy Vary
ALERGOAMB s. r. o.
Bezručova 10, 360 01 Karlovy Vary

www.labin.cz