Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH)

Die paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) ist mit 16 Fällen je eine Million Einwohner*innen und etwa 1,3 Neudiagnosen je 1 Million Einwohner*innen pro Jahr in Europa eine seltene Erkrankung.[1] Durch die Seltenheit und das variable Beschwerdebild wird eine frühzeitige Diagnose und Therapie der PNH häufig erschwert.[2]

Ursächlich ist eine somatische Mutation des *PIG-A*-Gens, auf Ebene der pluripotenten hämatopoetischen Stammzellen des Knochenmarks. Da das Genprodukt an der Bildung des Glykosylphosphatidylinositol-(GPI-)Ankers beteiligt ist, entstehen infolge der klonalen Expansion mutierter Vorläuferzellen viele defiziente periphere Blutzellen. Diesen fehlen teilweise oder vollständig GPI-verankerte Oberflächenproteine, einschließlich der Komplement-regulierenden Proteine CD55 und CD59. Die dadurch bedingte erhöhte Anfälligkeit der PNH-Erythrozyten für eine Komplement-vermittelte Hämolyse und die daraus folgende Thromboseneigung bilden zusammen mit einer (Pan-)Zytopenie eine charakteristische Triade klinischer Merkmale.[3] Das Beschwerdebild der klassischen PNH ist v. a. durch Symptome der hämolytischen Anämie wie Fatigue und Kurzatmigkeit sowie einer Hämoglobinurie geprägt. Unbehandelt besteht wegen der Hämolyse – abgesehen von einer verminderten Lebensqualität – ein hohes Risiko Komplikationen wie Thrombosen und Organschäden zu entwickeln.

Noch bis vor knapp zwanzig Jahren wurden Betroffene mit supportiven Maßnahmen behandelt. Etwa die Hälfte der PNH-Patient*innen verstarb innerhalb von zehn Jahren nach der Diagnose. Dank verfügbarer Medikamente, die gezielt in die Komplement-Kaskade eingreifen, hat sich die Überlebenszeit symptomatischer PNH-Patient*innen inzwischen deutlich verbessert, wenn nicht gar normalisiert.[4]

Informationen für Ärzt*innen

Image

Symptome

Das klinische Bild der Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) präsentiert sich mitunter sehr variabel: Manche Betroffene sind nahezu symptomfrei, während andere ausgeprägte Beschwerden bis hin zu lebensbedrohlichen Komplikationen entwickeln.

Mehr zu den Symptomen
Image

Diagnostik

Bei Patient*innen mit Zeichen einer Anämie sollte neben einem Eisenmangel als häufigster Ursache auch an eine PNH gedacht werden. Insbesondere wenn diese von Hämoglobinurie, erhöhten Hämolyseparametern, Symptomen eines Knochenmarkversagens oder nicht erklärbaren Thrombosen begleitet werden.

Mehr zur Diagnostik
Image

Therapie

Die Therapie der PNH orientiert sich hauptsächlich am klinischen Bild. Neben supportiven Maßnahmen zur Symptomlinderung stehen außerdem Medikamente zur Verfügung, mit denen die übermäßige Komplement-Aktivierung reguliert werden soll.

Mehr zu den Therapieoptionen
Image

Expertenstimmen zu PNH

PNH-Experte Dr. Jens Panse (RWTH Aachen) informiert in kurzen Q&A-Podcast-Episoden über die seltene Erkrankung, deren Symptome, Diagnose und Therapie sowie über die damit verbundenen, wichtigen Themen Quality of Life und Impfprogramme.

Jetzt reinhören!

Medizinischer InfoService

Bei medizinisch-wissenschaftlichen Fragen, Nebenwirkungsmeldungen oder Reklamationen zu unseren Produkten und Indikationen kontaktieren Sie bitte unseren **Medizinischen InfoService**.

Telefon*: 0911 273 12100 / Fax*: 0911 273 12160 / E-Mail: **infoservice.novartis@novartis.com** / Chat: **www.chat.novartis.de**

*Der medizinische InfoService ist montags bis freitags von 8:00 bis 18:00 Uhr erreichbar.

Referenzen

1. Onkopedia-Leitlinie paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie, Stand September 2024, https://www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/paroxysmale-naechtliche-haemoglobinurie-pnh/@@guideline/html/index.html abgerufen am 03.03.2025
2. Korkama E-S, et al. The incidence of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria cell clones in the nordic countries. Presentation at EHA 2018 [PF314], 2019.
3. Patriquin CJ, et al. How we treat paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: A consensus statement of the Canadian PNH Network and review of the national registry. Eur J Haematol 2019;102(1):36-52
4. Kelly RJ, et al. Long-term treatment with eculizumab in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: sustained efficacy and improved survival. Blood 2011;117(25):6786-92.

Source URL: *https://www.pro.novartis.com/de-de/public/therapiegebiete/haematologie/pnh*