

PNH

...wat en hoe...

Dorothea Evers

Internist-hematoloog en transfusiespecialist

PNH patiëntendag, 30 nov 2024

PNH... wat is het

- Paroxysmale nocturnale hemoglobinurie



Zeldzaam

15-30 mensen per jaar

Radboudumc
Expertisecentrum



Bloedafbraak

“hemolyse”

Rode bloedcellen worden in
de bloedvaten snel afgebroken

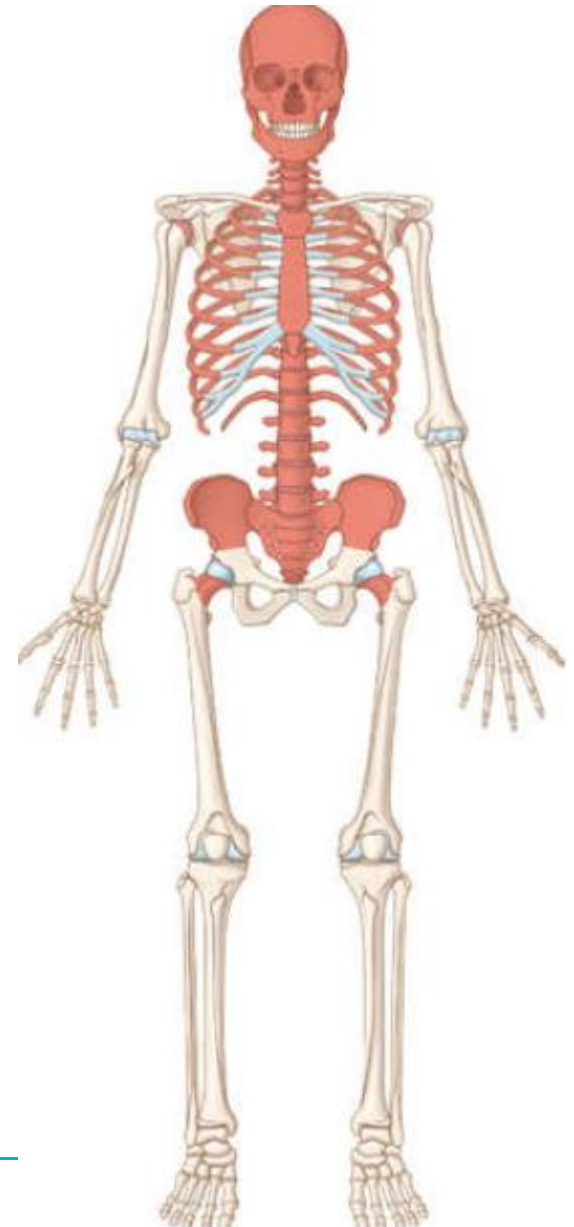
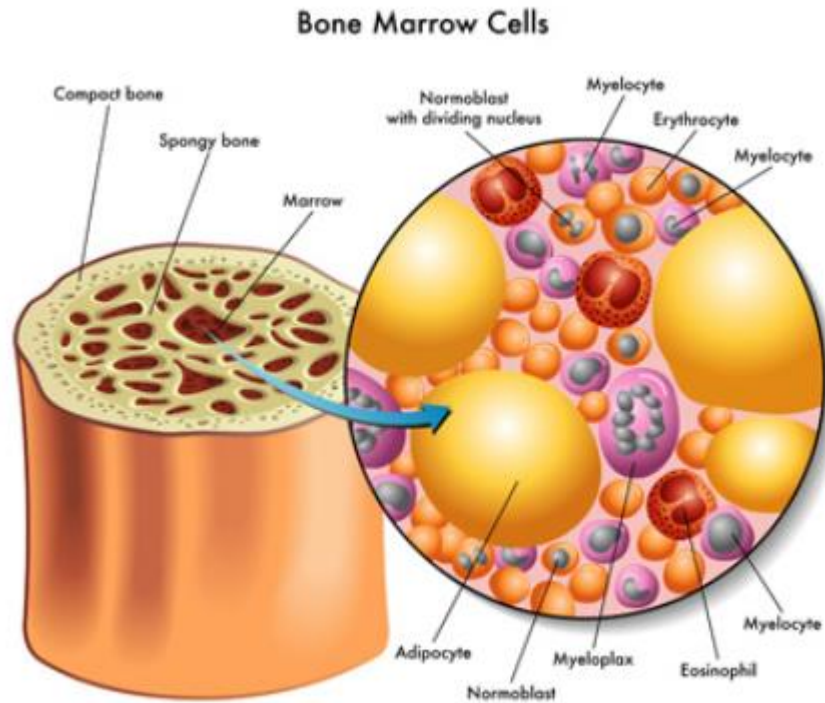


Symptomen

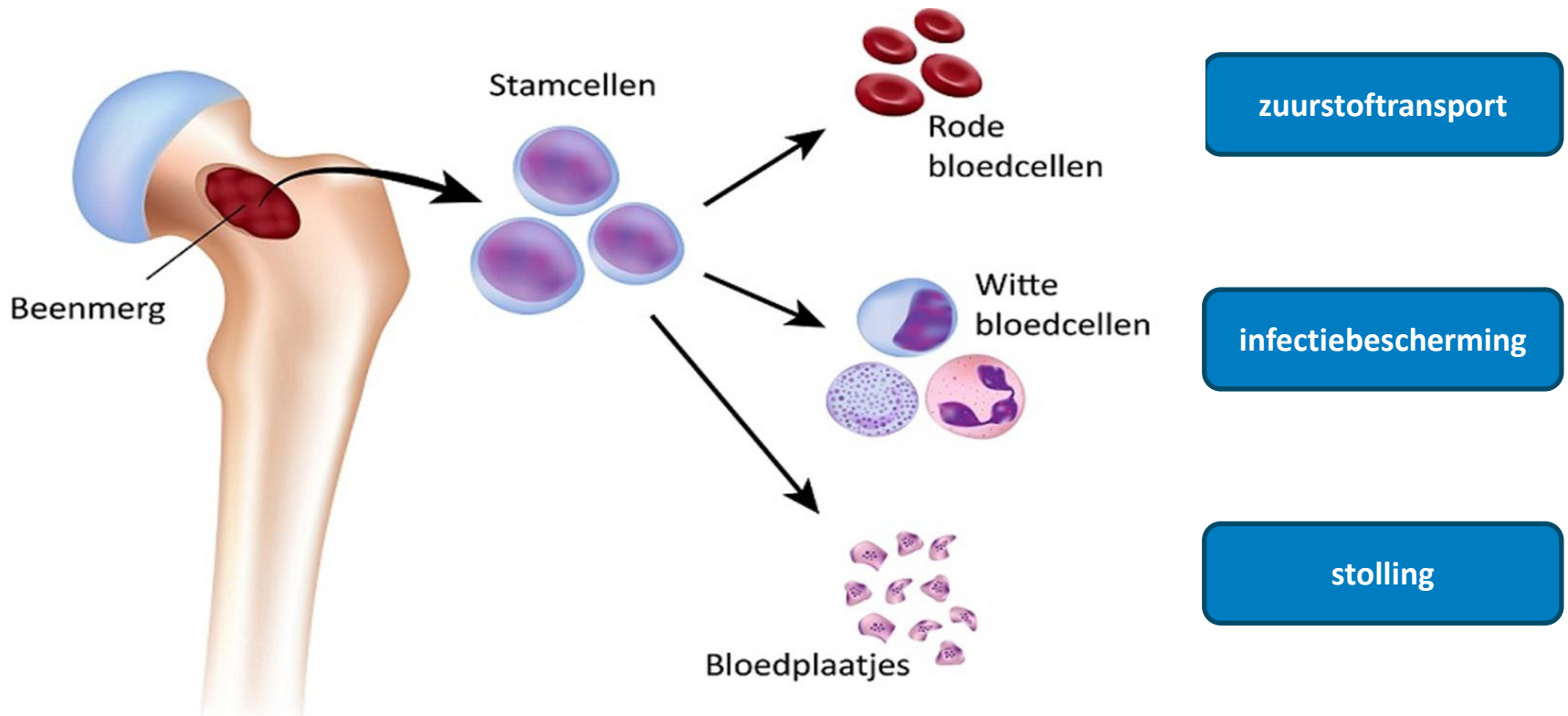
Moeheid
Buikpijn
Spierpijn
Donkere urine
Trombose

PNH... hoe komt het?

- Bloedziekte = beenmergziekte

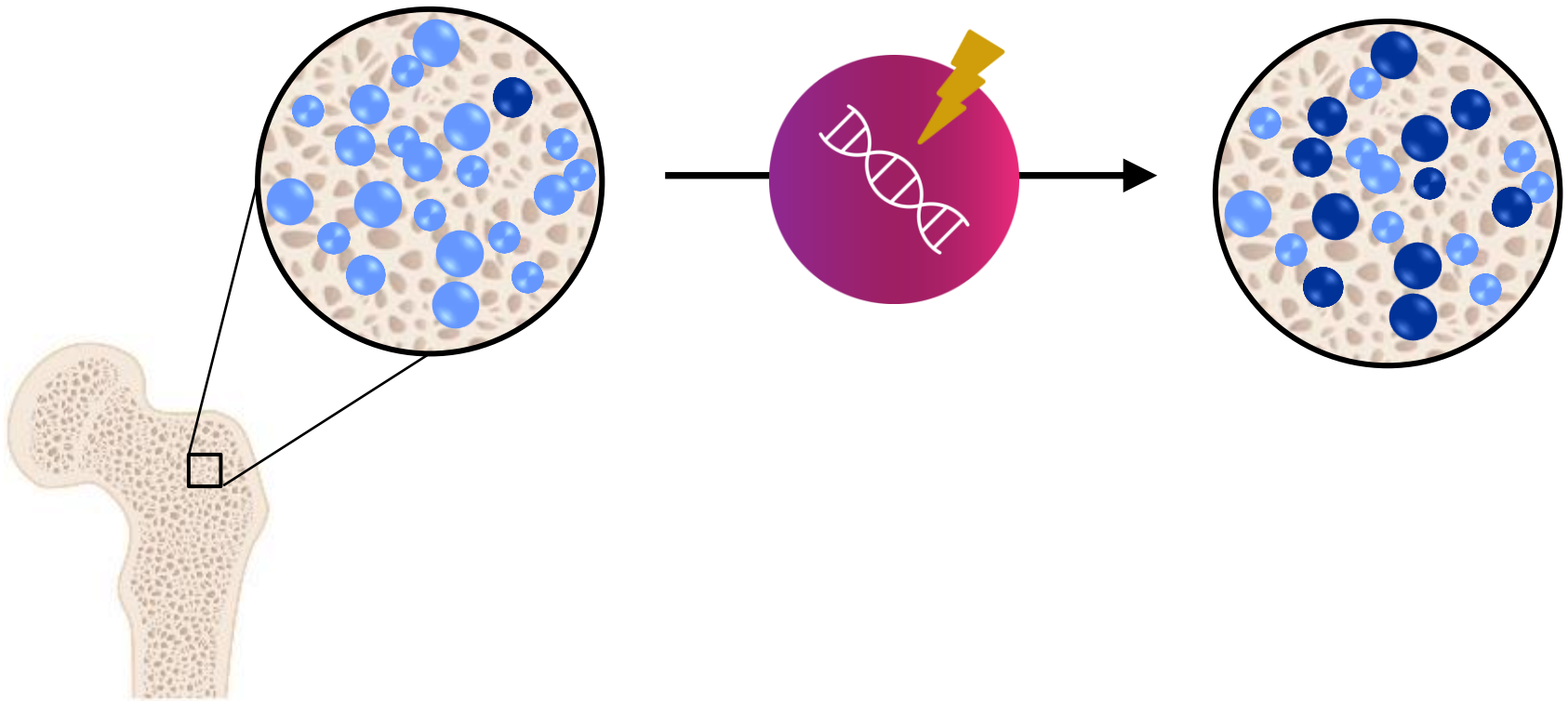


PNH... hoe komt het?



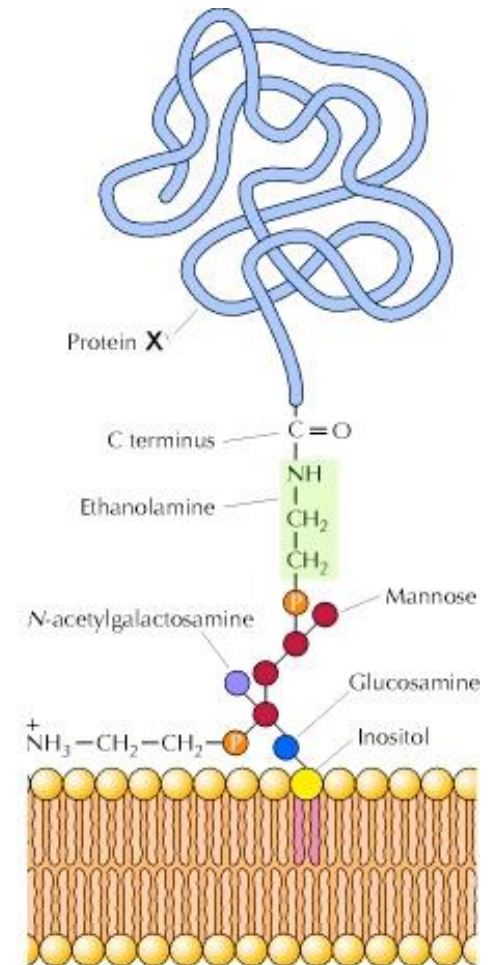
PNH... hoe komt het?

- Oorzaak: verandering in het DNA van stamcellen in het beenmerg (*PIGA gen X-chromosoom*)



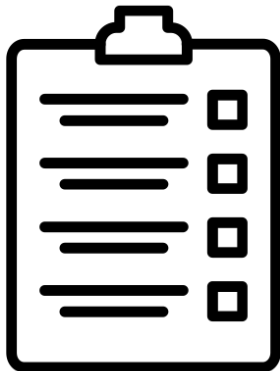
PNH... hoe komt het?

- Oorzaak: verandering in het DNA van stamcellen in het beenmerg
- Gevolg: de buitenkant van de bloedcellen mist een belangrijk (anker)eiwit (GPI)

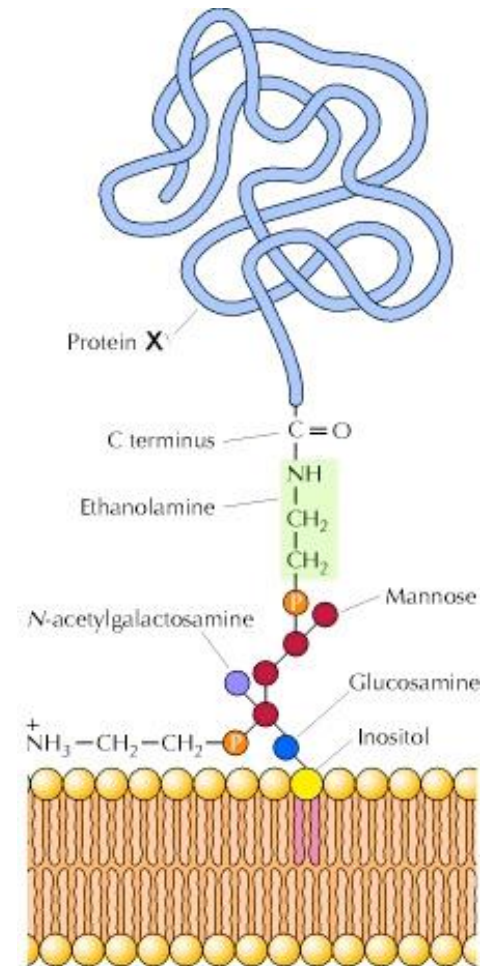


PNH... hoe komt het?

- Oorzaak: DNA verandering in stamcellen van het beenmerg
- Gevolg: de buitenkant van de bloedcellen mist een belangrijk (anker)eiwit (GPI)

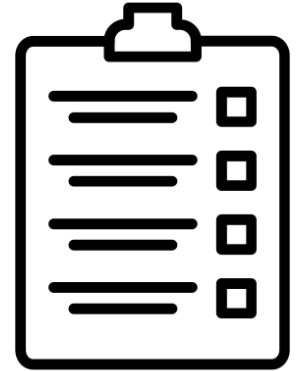


CD55, CD59,
CD58, CD109, PrPc, GP500, Cromer,
AChE, Cartwright, CDw108,
Dombroch, CD16, CD48, CD66c-, LAP,
p50-80, CD14, CD24.....



PNH: een complement ziekte

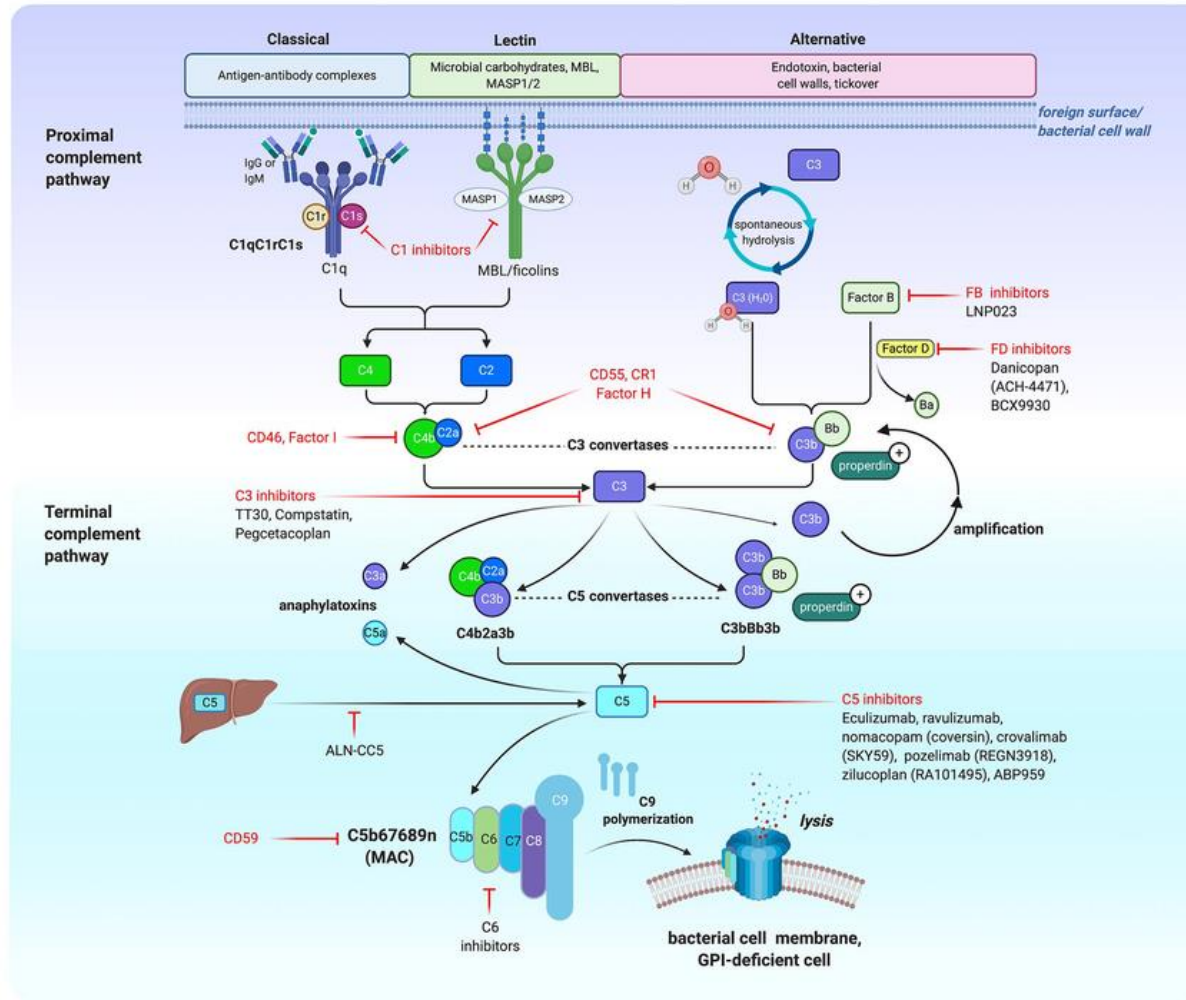
- PNH: defect van het “*complement afweersysteem*”
 - complement: herkennen en opruimen van gevaren van buitenaf (o.a. bacteriën)
 - PNH cellen missen beschermen tegen complement → destructie!
 - m.n. rode bloedcellen kwetsbaar



Het complement systeem

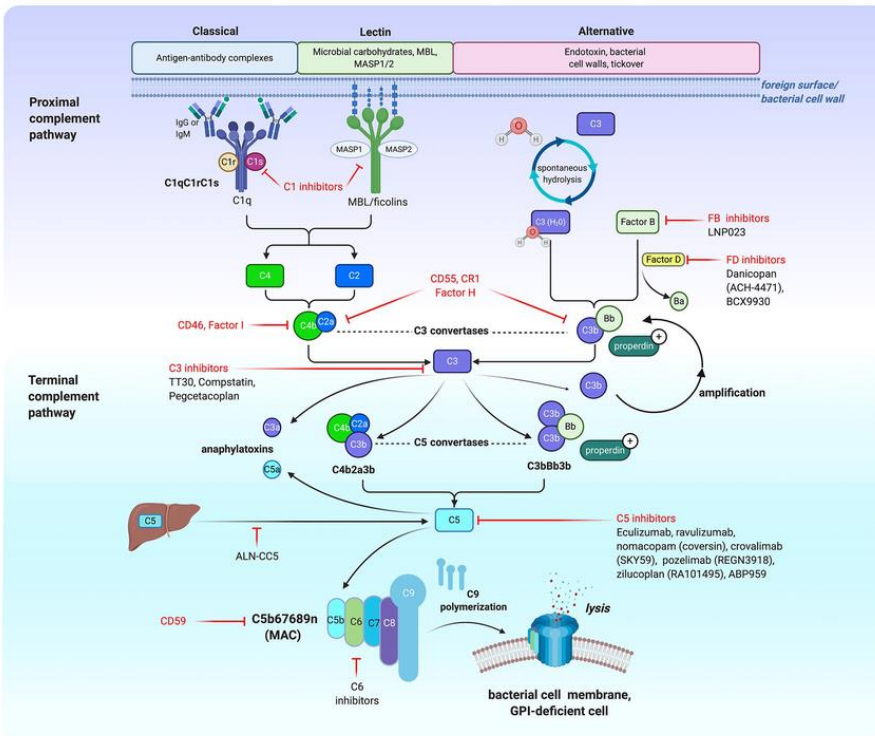
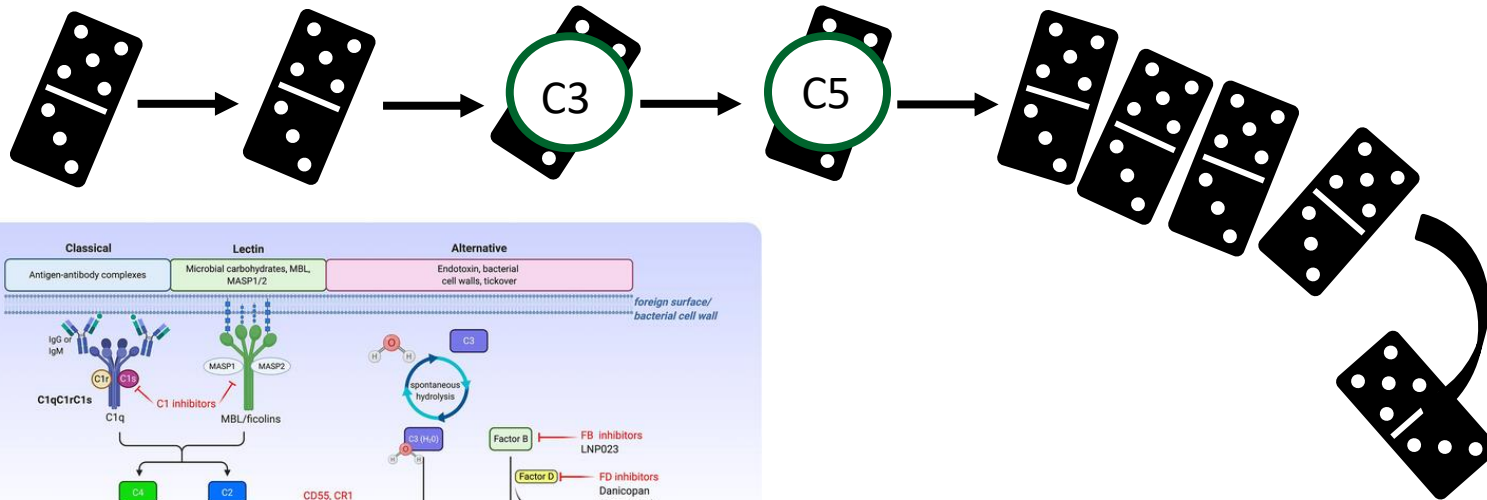


Het complement systeem



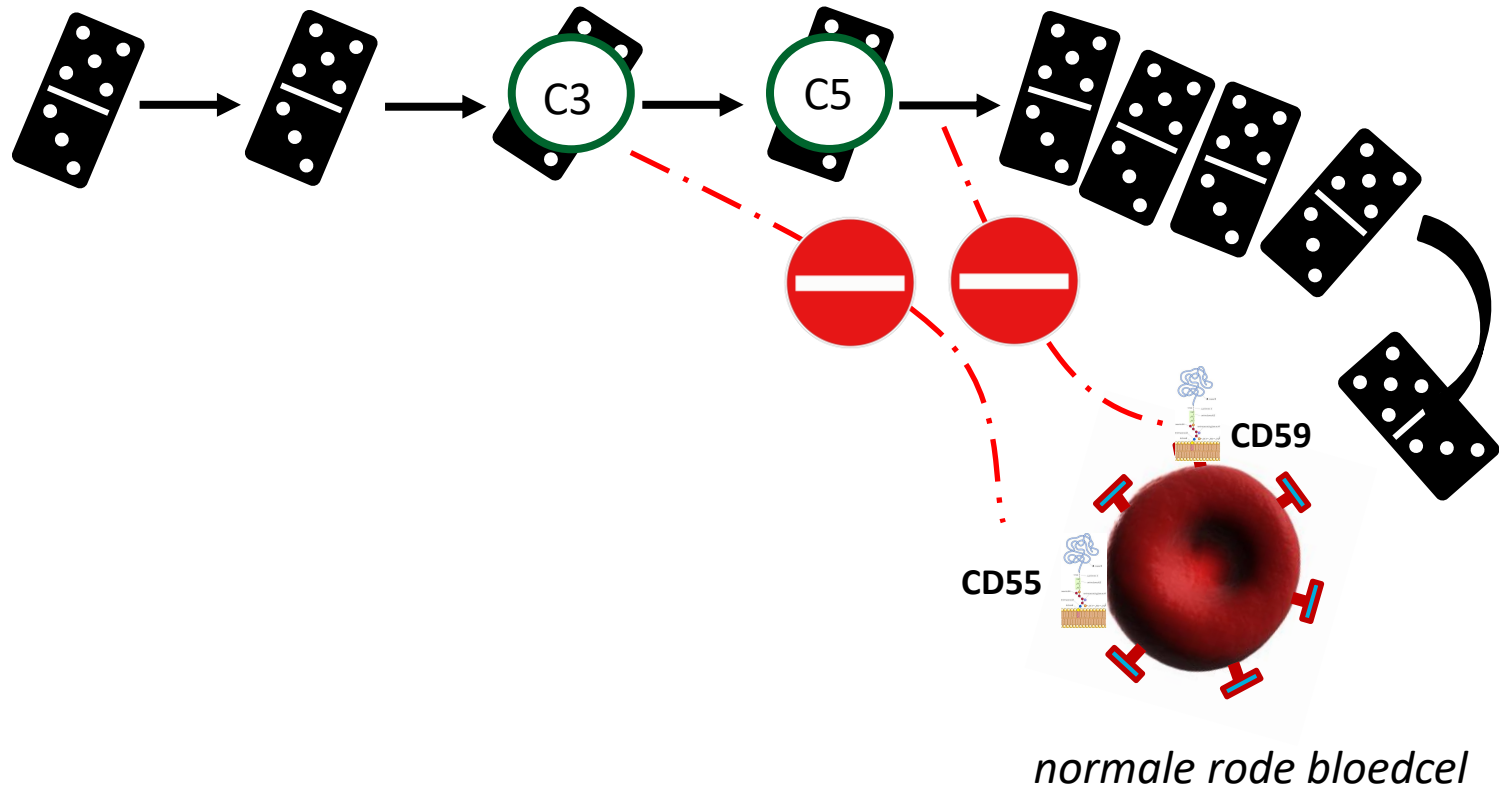
Figuur: Griffin et al, Therap Advances... 2020

Het complement systeem

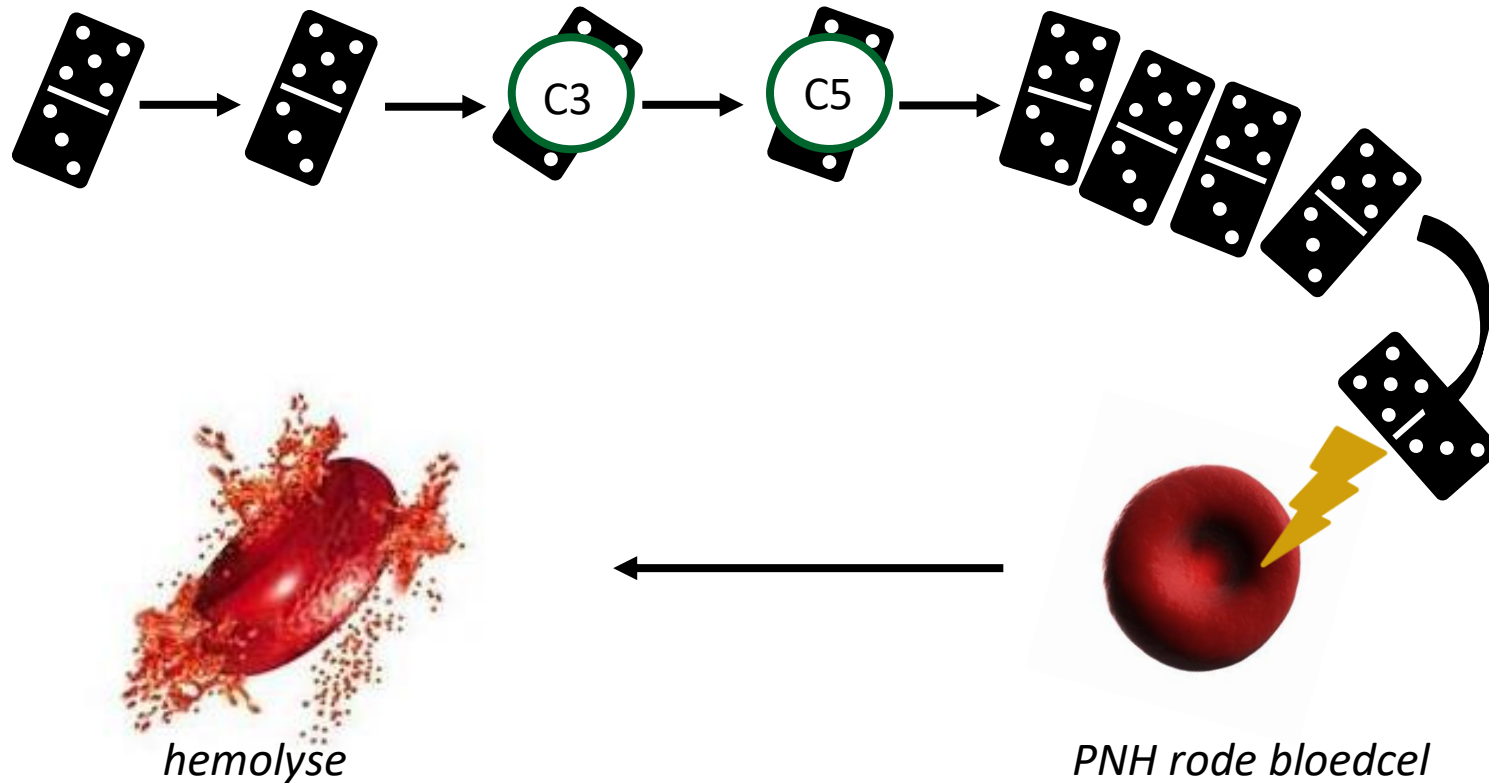


Figuur: Griffin et al, Therap Advances... 2020

Het complement systeem



Het complement systeem



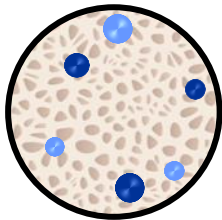
PNH: het ziektebeeld



1. Hemolyse (bloedafbraak)



2. Trombose (stolsels)



3. Beenmergfalen / -ziekte (tekort aan bloedcellen)

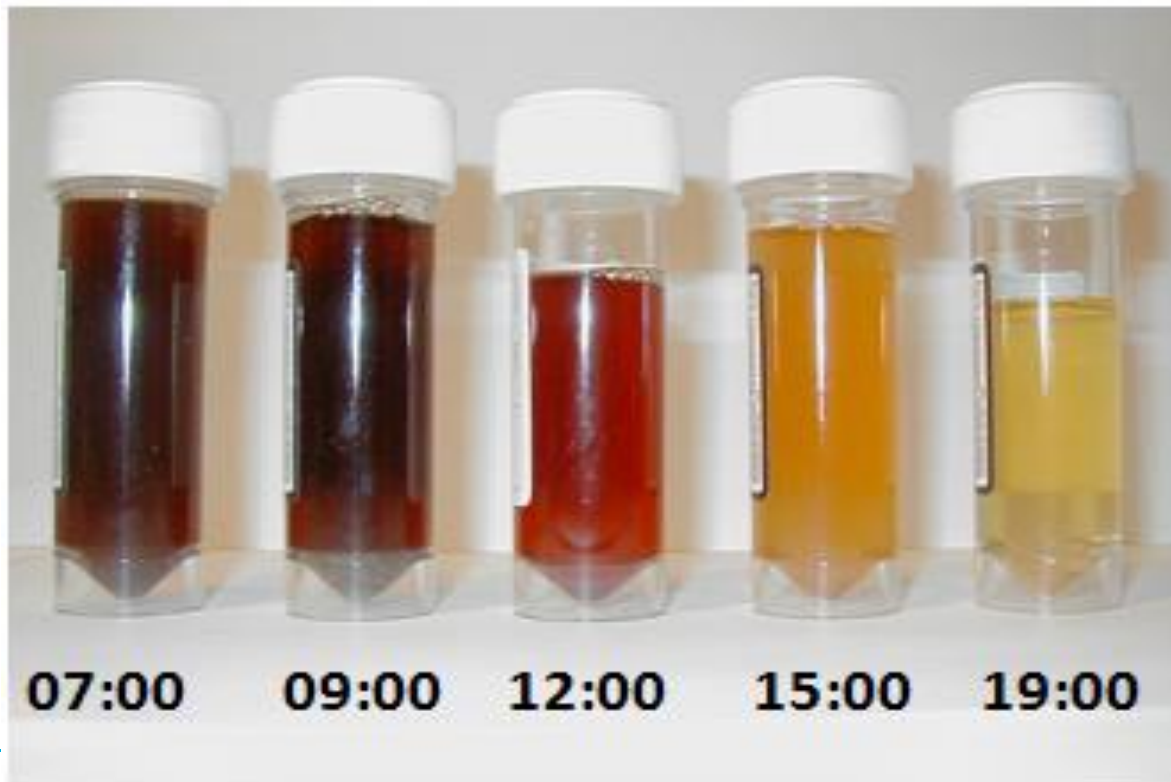
PNH ziektebeleving

- “ik kan (bijna) alles doen wat ik wil...”
- “ik werk fulltime, maar ik lig ‘s avonds al om 8 uur in bed...”
- “ik moet in de middag altijd even op bed gaan liggen...”
- “ik ben te moe om mijn werk te kunnen doen...”
- “ik heb nergens energie voor...”

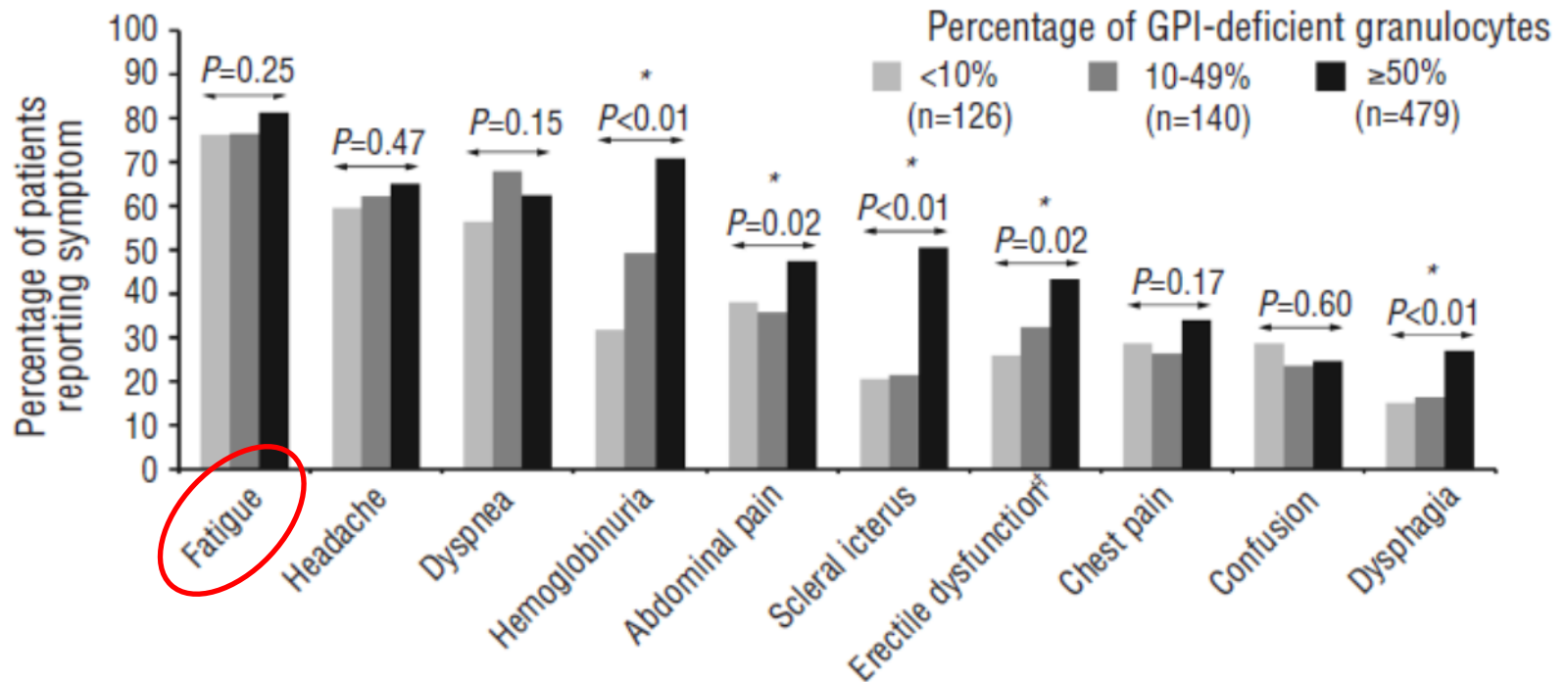
PNH: hemolyse



- Urine: donker gekleurd door uitplassen van de bruine kleurstof bilirubine
- Bloed: sterk verhoogd LDH en bilirubine

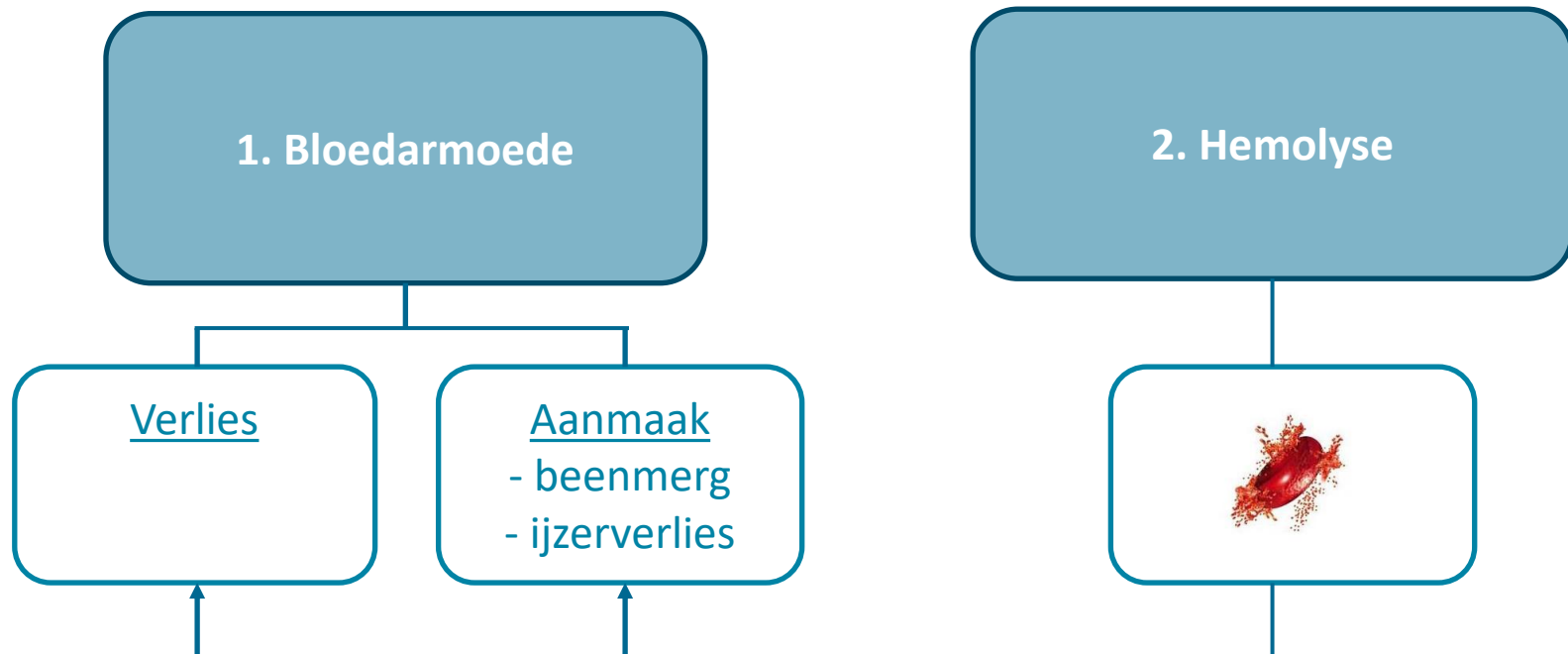


Hemolyse gerelateerde symptomen

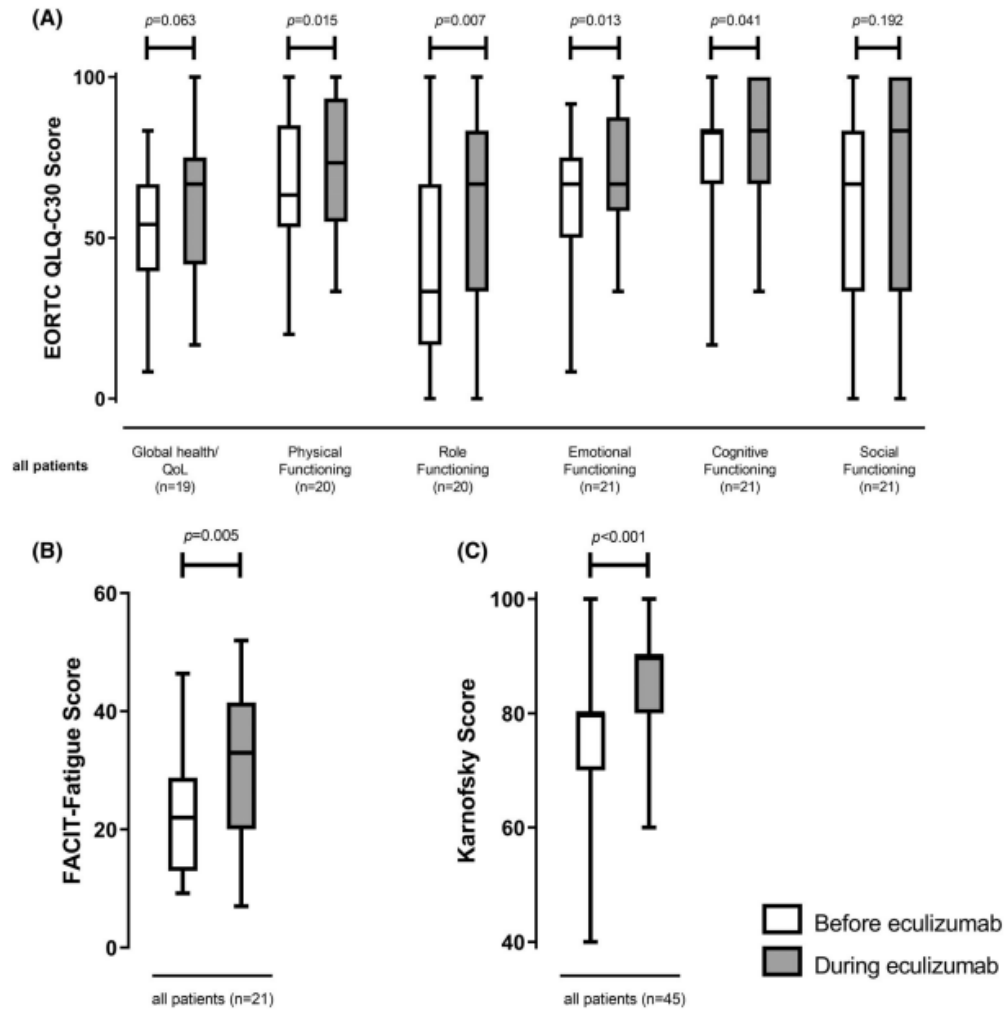


Hemolyse: vermoeidheid

- Multifactorieel: hoogte Hb \neq mate vermoeidheid

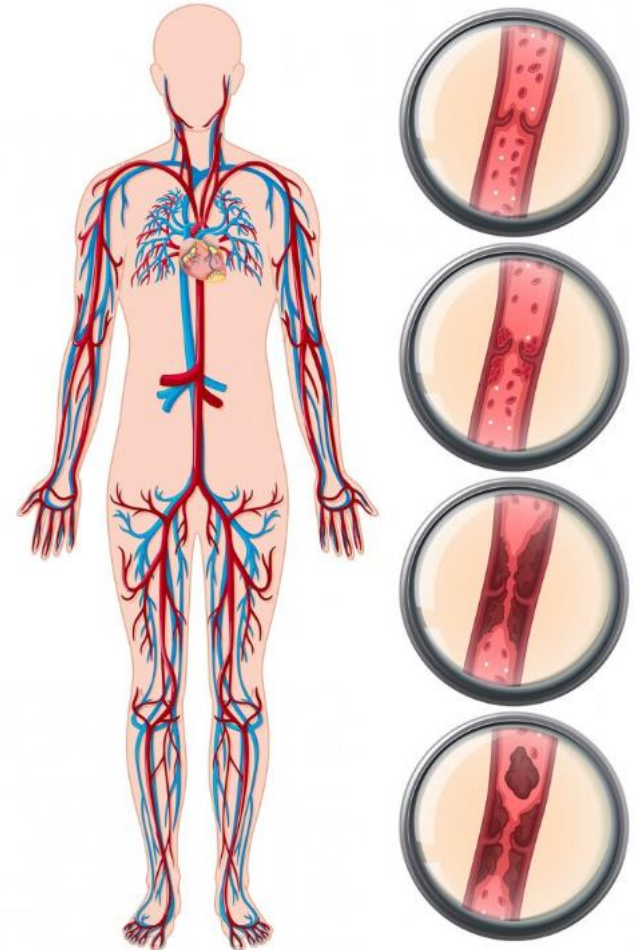


Hemolyse: vermoeidheid

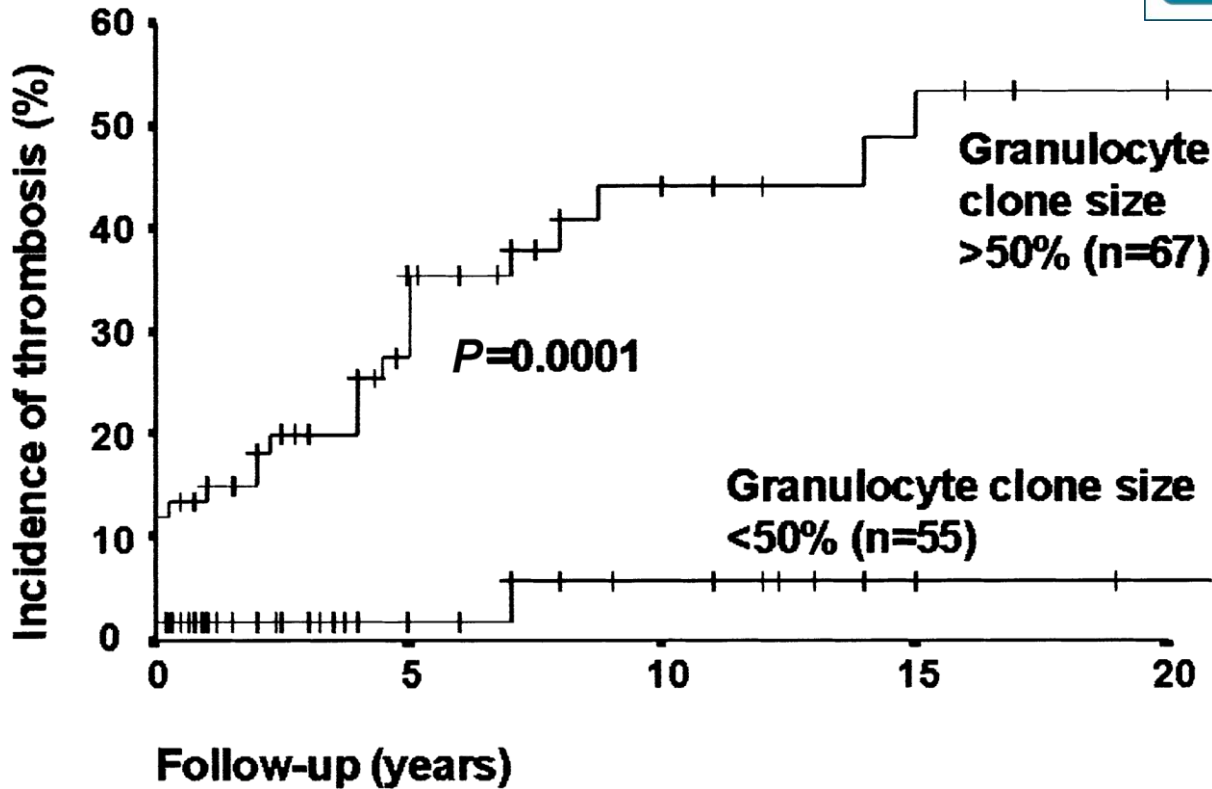
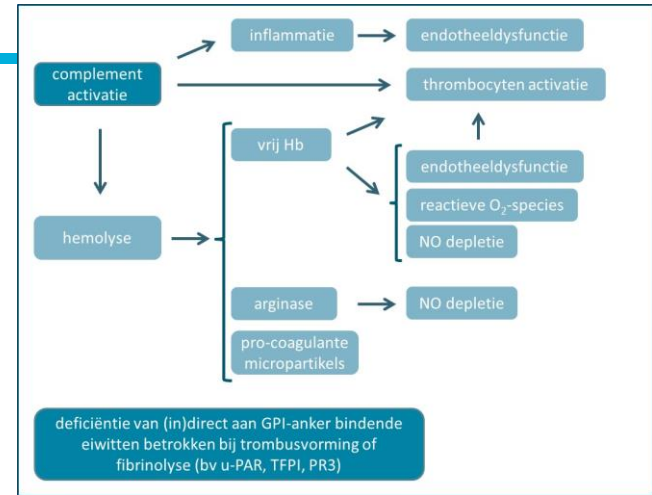


Trombose

- Slagaders en aders
- Bv: trombosebeen, herseninfarct of TIAs, hartinfarct, huidtrombose, levertrombose...
- Bij en na diagnose: actief op screenen (echo/CT, ECG, urine)

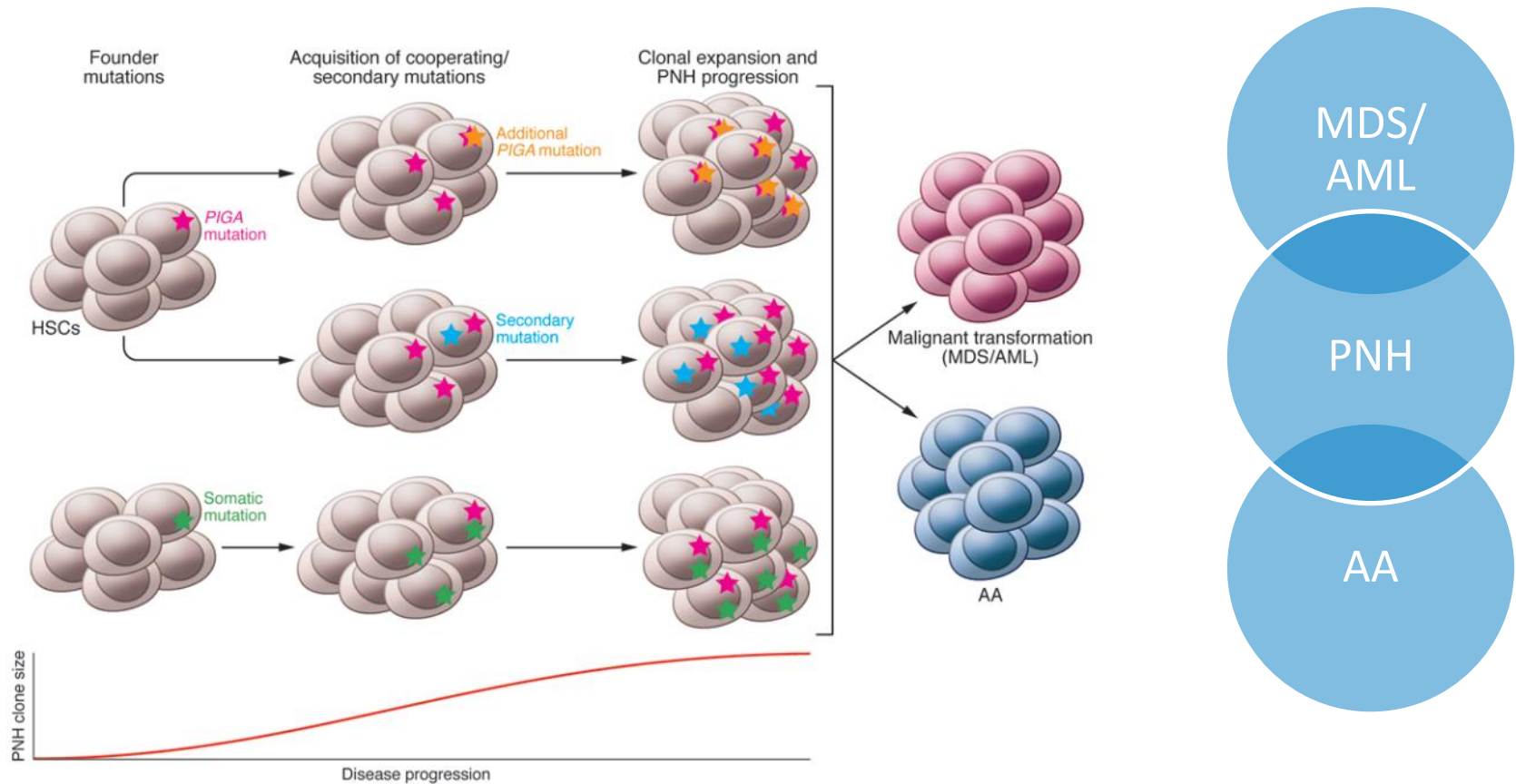


Trombose



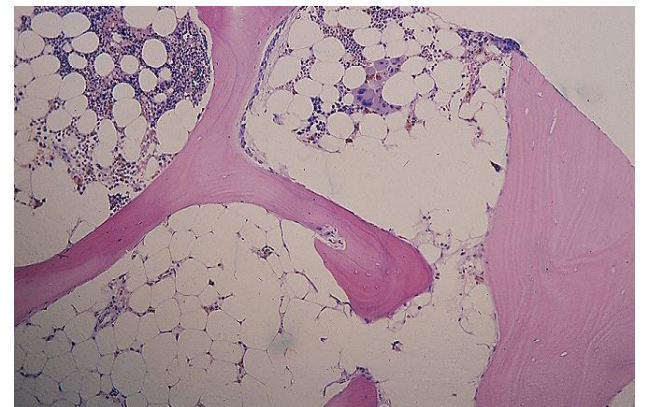
Beenmergfalen

- Overlap met andere beenmergziekten



Beenmergfalen

- Beenmergfalen: laag Hb, witte bloedcellen en/of bloedplaatjes
 - verminderde aanmaak en/of verminderde kwaliteit
 - NB soms ook: onvoldoende herstel Hb onder C5-remming (EVH → SL)
- Diagnostiek: beenmergonderzoek
- Zo nodig (mede)behandeling van de beenmergziekte



Conclusie

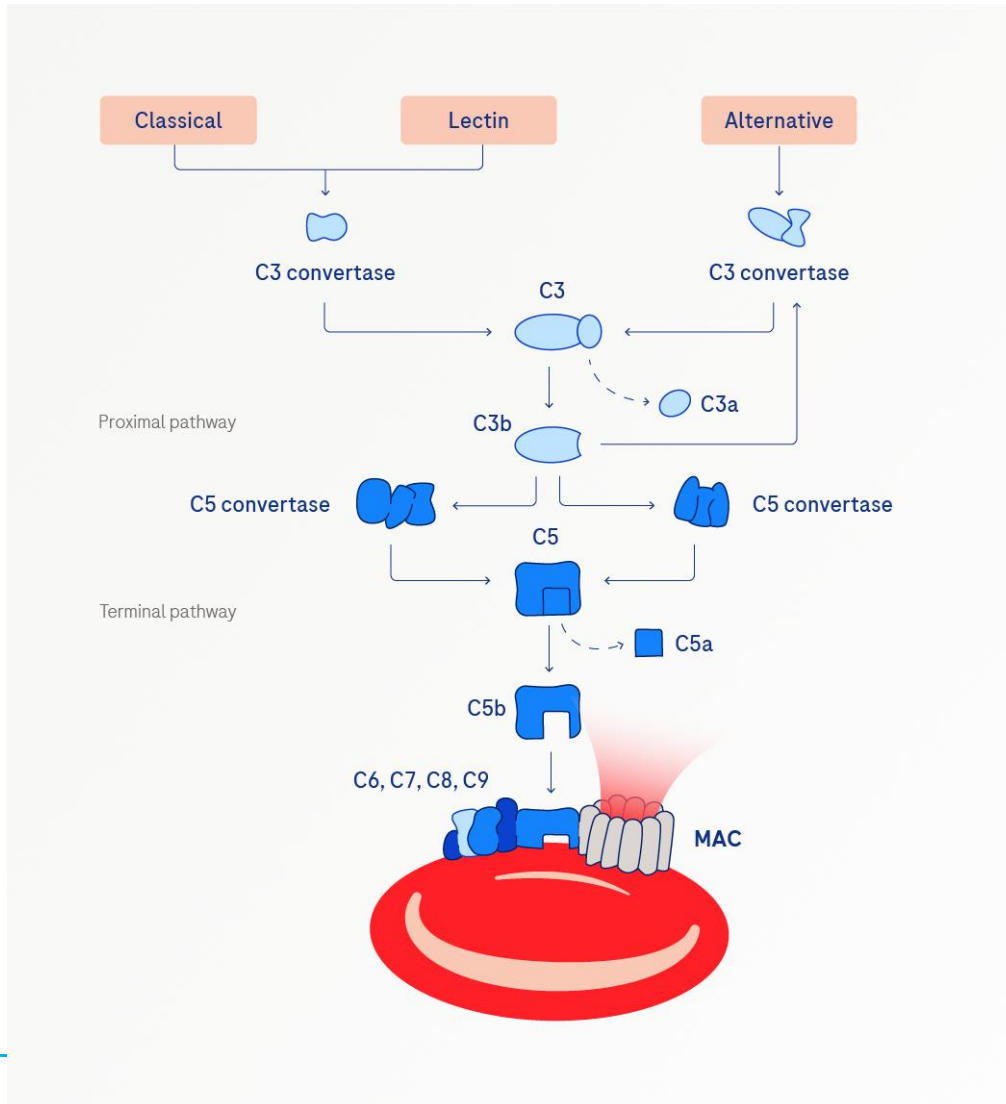
- PNH: oorzaak en symptomen t.g.v complement dysregulatie van bloedcellen
- Overlap met beenmergfalen mogelijk
- Behandeling PNH grijpt aan op complement dysregulatie (Saskia)

Bedankt voor het luisteren. Vragen?



-
- XX

PNH: hemolyse



PNH: hemolyse

