

Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH)



Thrombo-Guide
vom Labor zur Diagnose

Beschreibung:

Die PNH ist eine seltene, erworbene hämatologische Systemerkrankung. Durch eine erworbene Mutation im Phosphatidyl-Inositol-Glycan-Klasse-A (PIG-A-) Gen der hämatopoetischen Stammzellen kommt es zum Verlust von PI-linked Proteinen an der Zelloberfläche und damit zur Störung der zellulären Funktionen. Klinische Symptome sind eine intravasale Hämolyse, eine Thrombophilie mit der Neigung zu Thrombosen in typischen und atypischen Lokalisationen sowie eine Zytopenie unterschiedlichen Ausmaßes bis hin zur schweren Panzytopenie.

Diagnostik:

Zytopenie, meist Panzytopenie, Hämolysezeichen

Beweisend ist der Nachweis einer Zellpopulation mit fehlenden PI-linked Proteinen in der Durchflusszytometrie.

Therapie:

Hemmung des Komplementsystems mit Eculizumab, Ravulizumab und/oder Crovalimab, Pegcetacoplan, Danicopan oder Iptacopan.
Betreuung in einem spezialisierten Zentrum.

Weitere Details finden sich in den aktuellen Onkopedia Guidelines zur PNH:

<https://www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/paroxysmale-naechtlische-haemoglobinurie-pnh/@@guideline/html/index.html>

Referenzen:

Thomas L, Labor und Diagnose, 2023, Release 5: <https://www.labor-und-diagnose.de/index.html>

Parameterkatalog des Klinischen Instituts für Labormedizin, Med.Univ.Wien und AKH Wien:

<https://www.akhwien.at/default.aspx?pid=3982>

Leistungsverzeichnis der Klinischen Chemie, Univ.Klinikum Ulm: <https://www.uniklinik-ulm.de/zentrale-einrichtung-klinische-chemie/leistungsverzeichnis.html>

Onkopedia Leitlinie zur PNH: <https://www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/paroxysmale-naechtlische-haemoglobinurie-pnh/@@guideline/html/index.html>