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]

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** / Live 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*