

Paroxismale nachtelijke hemoglobininurie

is een ernstige en zeldzame bloedziekte die gekenmerkt wordt door de constante afbraak van rode bloedcellen.





Wat is paroxismale nachtelijke hemoglobinurie?

Paroxismale nachtelijke hemoglobinurie (PNH) is een bloedziekte waarbij de rode bloedcellen sneller worden afgebroken dan zou moeten. Deze rode bloedcellen missen namelijk een eiwit dat bescherming moet bieden tegen een deel van ons eigen afweersysteem, complement genoemd. Deze afbraak van rode bloedcellen wordt hemolyse genoemd. Hierdoor ontstaat onder meer bloedarmoede en is de kans op trombose sterk verhoogd. PNH is niet erfelijk, maar kan op enig moment in de loop van het leven ontstaan.

Zeldzaam

PNH is een zeer zeldzame ziekte, een weesziekte zogezegd. Het wordt in Nederland ieder jaar bij 20-30 mensen vastgesteld. Waarschijnlijk zijn er 15,9 PNH-patiënten per miljoen inwoners. Dat zijn ongeveer 260 mensen in Nederland. PNH kan op iedere leeftijd ontstaan - ook bij kinderen - maar komt het meeste voor bij volwassenen tussen de 30 en 50 jaar.

Wat zijn de symptomen van PNH?

De afbraak van rode bloedcellen is de voornaamste oorzaak van de verschillende symptomen die PNH-patiënten ervaren. Ieder persoon met PNH is uniek en de symptomen verschillen van persoon tot persoon. Ze variëren ook in frequentie en ernst.

Meest voorkomende symptomen

- Zich uitgeput voelen
- Zich verzwakt voelen
- Vermoeidheid ervaren om dagelijkse activiteiten te ondernemen
- Behoeftte hebben om overdag te gaan slapen
- Hulp nodig hebben om normale activiteiten uit te voeren
- Beperking voelen in deelname sociale activiteiten
- Kortademigheid
- Flauwvallen
- Geelachtige huid en ogen (geelzucht)
- Slaapproblemen
- Geen honger gevoel hebben
- Misselijk zijn
- Pijn door bloedklontering
- Donkere urine
- Buikpijn
- Erectiestoornis en/of verminderde libido
- Moeilijk kunnen slikken
- Rugpijn

Hoe wordt de diagnose gesteld?

Omdat PNH zeer zeldzaam is, en omdat de symptomen variëren kan het moeilijk zijn een diagnose te stellen. De diagnose PNH kan worden vastgesteld met bloedonderzoek. Als de diagnose PNH gesteld is, is verder onderzoek nodig, zoals bijvoorbeeld urine- en beenmergonderzoek.

Relatie tot andere bloedziekten

Naast de bloedarmoede en vermoeidheid kenmerkt het ziektebeeld PNH zich ook door een verhoogd risico op het ontstaan van trombose. Patiënten met PNH kunnen ook onderliggende problemen hebben met de werking van het beenmerg. Dan komen aandoeningen als aplastische anemie (AA) en myelodysplastisch syndroom (MDS) om de hoek kijken. Deze aandoeningen kunnen de productie van bloedcellen beperken en PNH verder compliceren. Bij 25 procent van de mensen met PNH wordt het ziektebeeld voorafgegaan door het beeld van een AA.

Hoe wordt PNH behandeld?

Afhankelijk van de leeftijd en situatie zijn er verschillende behandelingen mogelijk. Door de afbraak van de rode bloedcellen is bij PNH vaak een tekort aan ijzer en foliumzuur, waarvoor tabletten gegeven kunnen worden. Als die niet helpen en er is sprake van een diepe bloedarmoede is een bloedtransfusie nodig.

Tegenwoordig krijgen patiënten bij een ernstige hemolyse het medicijn eculizumab. Uit onderzoek is gebleken dat het medicijn zorgt voor een afname van de afbraak van de rode bloedcellen en de klachten ten aanzien van moeheid. Ook de kwaliteit van leven wordt duidelijk positief beïnvloed. Het gevaar van trombose wordt sterk verminderd.

Gezien de zeldzaamheid van de ziekte is het aan te bevelen de behandeling te laten doen in een ziekenhuis waar ervaring is met de behandeling van PNH. Het expertisecentrum voor PNH in Nederland is het Radboudumc in Nijmegen.

Richtlijn

Voor de behandeling van paroxismale nachtelijke hemoglobinurie (PNH) is de Richtlijn Paroxismale Nachtelijke Hemoglobinurie beschikbaar. De richtlijn is een document met aanbevelingen ter ondersteuning van diagnostiek en behandeling bij PNH, zoveel mogelijk gebaseerd op de resultaten van wetenschappelijk onderzoek. Omdat ieder ziektebeeld uniek is, kan de behandelend arts besluiten af te wijken van de aanbevelingen in de richtlijn.

Gevolgen PNH

- Orgaanbeschadiging
- Trombose
- Samentrekking van sommige spieren
- Bloedarmoede (anemie)
- Verminderde kwaliteit van leven

Contactgroep

De Stichting AA & PNH zet zich in voor mensen met de zeldzame bloedziekten AA (aplastische anemie) en PNH (paroxismale nachtelijke hemoglobinurie). De stichting houdt zich bezig met belangenbehartiging, informatievoorziening en lotgenotencontact. Voor 25 euro per jaar steunt je het werk van de contactgroep en blijft je op de hoogte van de laatste ontwikkelingen over deze zeldzame bloedziekten en ontvangt je uitnodigingen voor contactdagen en themabijeenkomsten.

Telefoonservice AA & PNH Contactgroep

Als je vragen hebt of ervaringen wilt delen, kun je terecht bij het belteam van de stichting. Vul het formulier in dat op de website staat en één van de vrijwilligers belt je terug.

Meer informatie

www.aaenpnh.nl

info@aaenpnh.nl

Stichting AA & PNH Contactgroep

Postbus 91

4000 AB TIEL

Telefoonnummer: (085) 2100651

