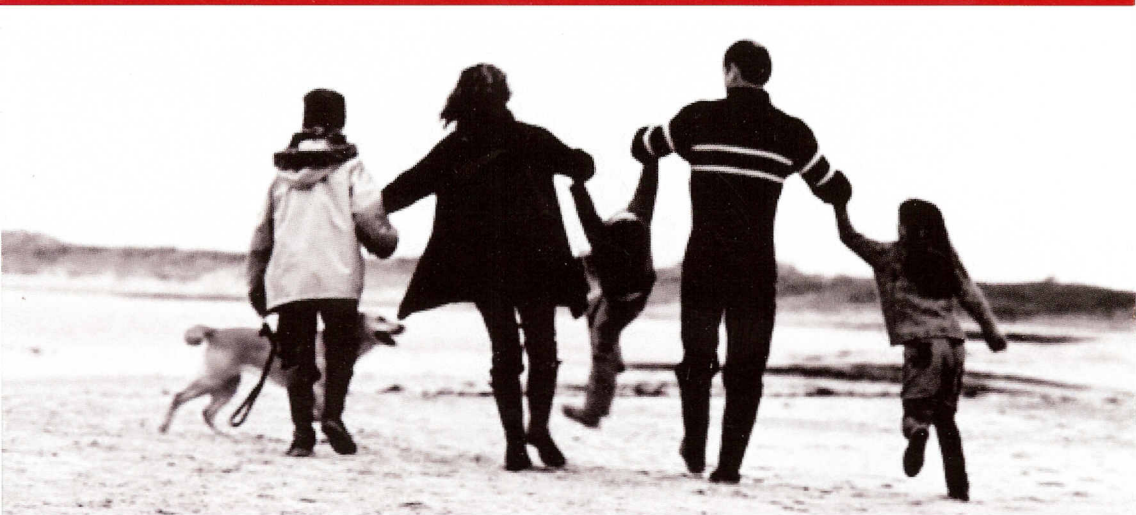


Paroxismale Nachtelijke Hemoglobinurie

is een ernstige en zeldzame bloedziekte
gekenmerkt door chronische hemolyse ⁽¹⁾



PNH IS ERKEND ALS WEESZIEKTE

WAARSCHIJNLIJK ZIJN ER 15, 9 ⁽²⁾ PNH PATIENTEN PER MILJOEN INWONERS
OMDAT PNH ZEER ZELDZAAM IS EN OMDAT DE SYMPTOMEN KUNNEN VARIËREN,
KAN HET MOEILIJK ZIJN EEN DIAGNOSE TE STELLEN ^(2,3)

Wat is PNH?

Paroxismale Nachtelijke Hemoglobinurie (PNH) is een zeldzame chronische en levensbedreigende bloedziekte waarbij aangetaste rode bloedcellen (RBC) constant vernietigd worden.^(4,5)

Het is een verworven genetische stoornis, dit wil zeggen dat deze niet erfelijk is. Er ontstaat een willekeurige mutatie in een specifiek gen tijdens het leven. Sommige RBC in patiënten met PNH missen een eiwit dat normaal bescherming biedt tegen de vernietiging door een deel van het immuunsysteem, complement genoemd.^(4,6)

De steeds toenemende vernietiging van RBC, chronische hemolyse genaamd, is de voornaamste oorzaak van de verschillende symptomen die PNH patiënten ervaren.⁽⁴⁾

VERNIETIGING VAN RODE BLOEDCELLEN BIJ PNH PATIËNTEN



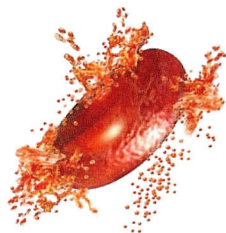
PNH RODE BLOEDCELLEN (RBC)

PNH RBC missen een belangrijk eiwit^(4,7)



AANVAL DOOR COMPLEMENT

Zonder dit eiwit kunnen sommige RBC vernietigd worden door complement, één van de verdedigings-systemen van het lichaam^(6,7)



PNH RBC Vernietiging (Hemolyse)

PNH RBC worden vernietigd en de giftige inhoud wordt vrijgegeven in het bloedplasma (geelgekleurde vloeibaar component van het bloed)^(6,7)

PNH symptomen

Patiënten met PNH kunnen ook onderliggende problemen hebben met de werking van hun beenmerg (zoals aplastische anemie en myelodysplastische syndromen) die de productie van bloedcellen beperken en PNH verder kunnen compliceren.^(3,8)

Ieder geval van PNH is uniek en de symptomen kunnen nogal van persoon tot persoon variëren wat betreft frequentie en ernst.

DE MEEST VOORKOMENDE SYMPTOMEN VAN PNH ZIJN : (3,9)

- Zich uitgeput voelen
- Zich algemeen verzwakt voelen
- Moeilijkheden om activiteiten te ondernemen door "Ik ben te moe"
- Behoeft aan slaap overdag
- Behoeft aan hulp bij normale dagelijkse activiteiten
- Beperking deelname aan sociale activiteiten door "Ik ben te moe"
- Moeilijkheden om lange wandelingen te maken
- Kortademigheid
- Flauwvallen
- Geelachtige huid, ogen (geelzucht)
- Slaapproblemen
- Geen hongergevoel
- Zich misselijk voelen
- Pijn geassocieerd met bloedklontering
- Donkere urine
- Buikpijn
- Erectiestoornis
- Moeilijk kunnen slikken
- Rugpijn

ORGAANBESCHADIGING (3,7)

- Long
- Lever
- Nier
- Spijsverteringsstelsel

SAMENTREKKING VAN DE GLADDE SPIEREN (7)

- Moeilijk slikken
- Maagpijn
- Erectiestoornis

TROMBOSE (klontering) (1,5)

Aders

- Hersenen
- Lever
- Huid
- Dunne darm
- Diep-veineuze trombose

Slagaders

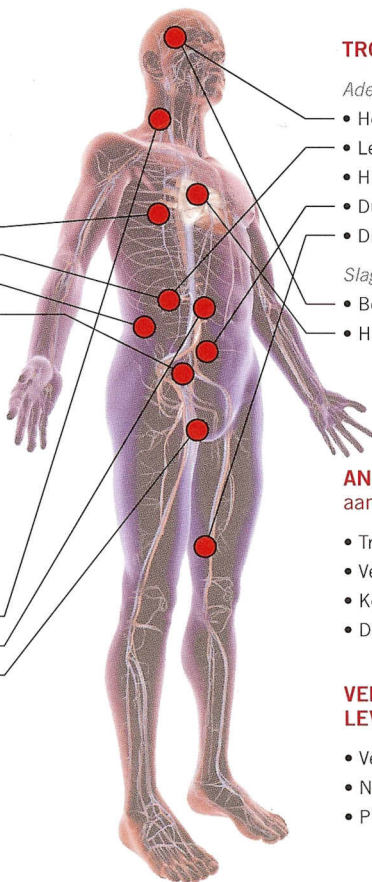
- Beroerte
- Hartaanval

ANEMIE, bloedarmoede (laag aantal rode bloedcellen) (1,5)

- Transfusies
- Vermoeidheid
- Kortademigheid
- Donkerkleurige urine

VERMINDERDE LEVENSKWALITEIT (3,9)

- Vermoeidheid
- Niet in staat normaal te functioneren
- Pijn





BRIJKBARE INFORMATIE

OVER PNH

www.pnhsource.eu
www.hematoslife.com

OVER ZELDZAME ZIEKTEN

www.eurordis.org
www.orpha.net
www.bloedziekten.nl



Rare Disease Day

<http://www.rarediseaseday.org/>

Referenties

1. Socié G. *et al.*, for the French Society of Haematology. Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria: long-term follow-up and prognostic factors. *Lancet*. 1996;348:573-577
2. Hill A. *et al.* The incidence and prevalence of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH) and survival of patients in Yorkshire. *Blood* (SH Annual meeting abstracts) 2006;180:Abstract 985.
3. Brodsky RA. Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria. *Hematology : Basic Principles and Practice*. 4th ed. Philadelphia, PA : Elsevier Churchill Livingstone ; 2005: 419-427.
4. Rosse WF, Hillmen P and Schreiber AD. Immune-mediated hemolytic anemia. *hematology*. 2004;4:48-62
5. Hillmen P *et al.* Natural history of paroxysmal nocturnal haemoglobinuria. *N Engl J Med*. 1995;333:1253-1258.
6. Richards SJ. *et al.* Application of Flow cytometry to the diagnosis of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Cytometry*. 2000;42:223-233
7. Rother RP *et al.* The clinical sequelae of intravascular hemolysis and extracellular plasma hemoglobin: A novel mechanism of human disease. *JAMA*. 2005; 293 (13):1653-62
8. Johnson RJ & Hillmen P. Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria: Nature's gene therapy? *J Clin Pathol: Mol Pathol*. 2002;55:145-152
9. Moyo VM. Natural history of paroxysmal nocturnal haemoglobinuria using modern diagnostic assays. *Br J Haematol*. 2004; 126:133-138.

ALEXION