

- **Att leva med PNH**, paroxysmal nattlig hemoglobinuri



Kort om paroxysmal nattlig hemoglobinuri

Vad är paroxysmal nattlig hemoglobinuri?

Paroxysmal nattlig hemoglobinuri är en blodsjukdom där kroppens egna immunförsvar förstör de röda blodkropparna och kan komma att påverka den som drabbas på olika sätt; fysiskt, mentalt och känslomässigt. Sjukdomen kallas även för Paroxysmal Nocturn Hemoglobinuri och förkortas (PNH). I den fortsatta texten kommer vi att använda PNH. PNH är en mycket ovanlig sjukdom som vem som helst kan få, oavsett ålder eller kön, men de allra flesta insjuknar i vuxen ålder. PNH är en så kallad "förvärvad sjukdom", vilket innebär att man inte föds med den (den är inte ärftlig) och att man inte heller kan bli smittad.

Vad är orsaken till PNH?

Orsaken till PNH är att de så kallade hematopoetiska stamcellerna börjar förändras (mutera) och producerar defekta blodkroppar. Hematopoetiska stamceller är omogna celler som har förmågan att utvecklas till alla typer av celler, såsom röda- och vita blodkroppar och blodplättar. Hematopoetiska stamceller finns i benmärgen och perifert i blodet. De defekta röda blodkropparna saknar vissa proteiner eller s.k. regulatorer (CD55 och CD59) vilket gör att de tolkas som främmande och angrips av den del i vårt medfödda immunförsvar som kallas för kroppens komplementsystem. De röda blodkropparnas mycket viktiga uppgift är att transportera syre till kroppens alla organ och att frakta bort koldioxid. Om PNH inte behandlas finns det en risk att det är en livshotande sjukdom.

En tidig beskrivning av paroxysmal nattlig hemoglobinuri gjordes 1882 av den tyske läkaren Paul Strübing. År 1928 introducerade den holländske läkaren J Enneking benämningen paroxysmal nattlig hemoglobinuri. Paroxysmal betyder plötslig eller anfallsvis. Hemoglobinuri innebär att ett protein (hemoglobin) i de röda blodkropparna utsöndras i urinen vilket leder till att urinen blir mörkfärgad. Begreppet nattlig kan vara missvisande, eftersom sönderfallet av de röda blodkropparna pågår hela dygnet. Anledningen till att den mörka urinen märks på morgonen är att urinen då brukar vara som mest koncentrerad.

Hemolys – när röda blodkroppar förstörs och det kan ske både i blodkärl och andra vävnader.

Intravaskulär hemolys (IVH) – när de röda blodkropparna förstörs i blodkärlen.

Extravaskulär hemolys (EVH) – när de röda blodkropparna förstörs i t ex mjälte eller lever.

Symtom på hemolys, oavsett om hemolysen sker intravaskulärt eller extravaskulärt

Personer med PNH kan märka av symtom orsakade av både EVH och IVH. Ett lågt antal röda blodkroppar ger upphov till ett lågt hemoglobinvärde (Hb-värde). Detta kan leda till blodbrist (anemi), trötthet, buk eller bröstsmärtor, sväljsvårigheter, hjärntrötthet, huvudvärk, andfåddhet, erektionspåverkan, svaghetskänsla och orkeslöshet, aptitlöshet, blod i urinen eller blodproppar.

Under tiden man har pågående symtom av PNH kan vardags- och arbetslivet och livskvaliteten påverkas i varierande grad. En del personer som har PNH märker och känner att de inte kan jobba som tidigare och inte heller orkar lika mycket som tidigare. Det innebär att man kan bli sjukskriven eller tvungen att dra ner på sin arbetstid.

Att orken tryter leder i sin tur till att man drar ner på tempot och kanske måste välja bort de aktiviteter man tidigare tog för givna.

Både intravaskulär och extravaskulär hemolys kan orsaka följande symtom:



Anemi



Trötthet



Buk- och/eller
bröstmärta



Svälj-
svårigheter



Hjärntrötthet



Mörkfärgad
urin



Huvudvärk



Andfåddhet



Erektions-
påverkan



Svaghets-
känsla
& orkeslöshet



Aptitlöshet



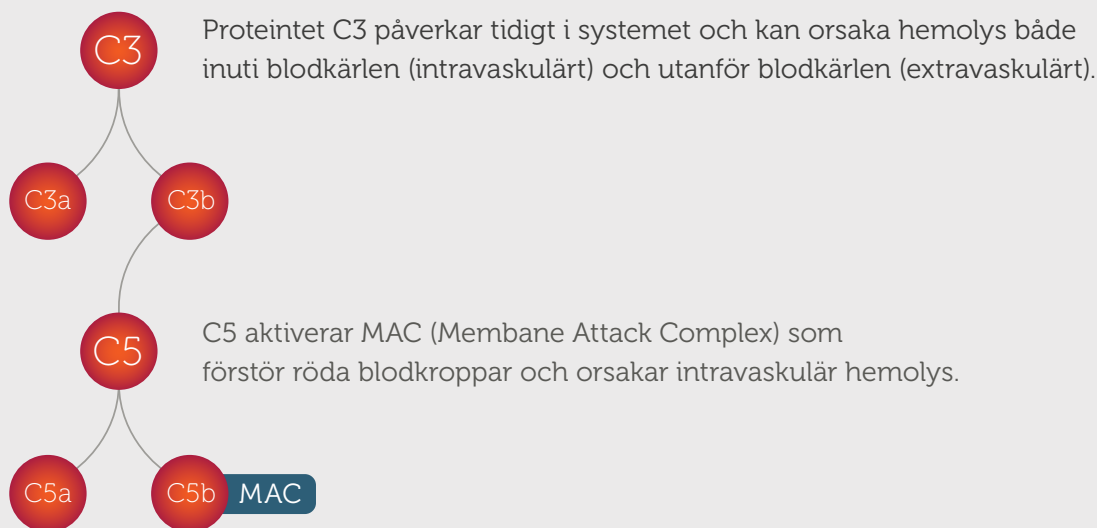
Blodproppar

Komplementsystemet

Komplementsystemet är en del av kroppens immunförsvaret som hjälper till att förstöra främmande mikroorganismer, så som virus och bakterier, och göra sig av med skadade celler. Man kan säga att det är ett slags övervakningssystem som alltid är aktiverat. Vid PNH angriper komplementsystemet också de röda blodkroppar som saknar proteinerna/regulatorerna CD55 och CD59 på sin yta. Färre röda blodkroppar kommer då ut i cirkulation för att transportera syre ut till alla vävnader. Komplementsystemet består av proteiner som aktiveras i en specifik ordning, likt dominobrickor, om något främmande upptäcks. Två centrala proteiner i systemet är C3 och C5. I den förenklade illustrationen på nästa sida visas bara en liten del av komplementsystemet.



Avsaknaden av regulatorerna CD55 och CD59 resulterar i överaktivering av komplementsystemet



Idag kan vi med hjälp av läkemedel gå in och blockera aktiviteten i komplementsystemet och på så sätt kontrollera den hemolys som ger upphov till många av de symtom som uppkommer, bl. a. vid PNH.

Hur vanligt är PNH?

PNH är en mycket ovanlig sjukdom. Varje år insjuknar ca 1 person per 1 miljon invånare och i Sverige finns det ca 60 personer som har sjukdomen. Eftersom symtomen till stor del påverkar det dagliga livet och kan vara förknippade med allvarliga och potentiellt livshotande komplikationer är det viktigt att personer som drabbas får uppföljning och behandling.

Det låga blodvärdet gör att stödjande behandling med blodtransfusioner är relativt vanligt. Behandlingen ger snabbt effekt på blodvärdet men behöver upprepas regelbundet. För en del behövs blodtransfusion varje vecka, medan det för andra kan gå längre tid mellan blodtransfusionerna. Behandlingen har ingen effekt på andra symtom, såsom risken för blodproppar och påverkan på njurar och lungor. Ibland kan även tillskott av järn och folsyra behövas för att underlätta bildandet av nya blodkroppar.

Idag finns flera behandlingar som blockerar komplementsystemet på olika nivåer för att minska behovet av blodtransfusioner, minska risken för blodproppar samt motverka symtom så som kraftlöshet.



Swedish Orphan Biovitrum AB, 112 76 Stockholm
+46 (0)8- 697 20 00, mail.se@sobi.com
www.sobi.se

NP-24489 / Date of preparation: November 2022
© 2022 Swedish Orphan Biovitrum AB (publ) – All rights reserved.