

Jak rozpoznać objawy nocnej napadowej hemoglobinurii?

Kategoria: Polityka Zdrowotna

Opublikowano: wtorek, 09, styczeń 2024 09:05

Joanna Gryboś-Chechelska

Odśłony: 931

Choć każdy z nas miewa w życiu okresy osłabienia, czasami uciążliwe objawy utrzymują się znacznie dłużej i są znacznie intensywniejsze niż standardowo. Może to wynikać z niedoborów, jak i rozwijających się innych schorzeń. Jednym z nich jest nocna napadowa hemoglobinuria (PNH), która pojawia się zwykle między 30 a 40 rokiem życia i początkowo może objawiać się jak zwykła anemia.

Potocznie określane jako "przesilenie" okresy gorszego samopoczucia są zjawiskiem częstym, ale wartym obserwacji. W przypadku symptomów rozwijających się powoli czasami trudno jest rozpoznać moment, w którym wymagają one konsultacji lekarskiej. Specjalistę zdecydowanie warto odwiedzić, jeśli objawy występują regularnie i napadowo czy utrudniają nam codziennie funkcjonowanie. Wskazane są także coroczne, profilaktyczne badania krwi, które mogą pomóc szybciej wychwycić rozwijające się schorzenia.

To tylko anemia, czy coś więcej?

Niedokrwistość, potocznie zwana anemią, występuje u wielu osób w niektórych momentach życia. Zazwyczaj jej powody są łatwe do rozpoznania, w przypadku niedokrwistości niedoborowych suplementacja żelaza lub witamin krwiotwórczych i zwrócenie większej uwagi na dietę pomagają pacjentom szybko wrócić do zdrowia. Najczęstszą przyczyną niedokrwistości jest niedobór żelaza, dotyczący zwłaszcza kobiet w wieku prokreacyjnym. Należy pamiętać, że każda niedokrwistość zawsze wymaga konsultacji lekarskiej i ustalenia jej przyczyny. Anemia charakteryzuje się osłabieniem, zawrotami głowy, dusznościami, problemami z koncentracją. Niestety, nie zawsze mamy do czynienia z częstą postacią niedokrwistości. Czasami te same objawy zwiastują poważniejsze schorzenia, np. PNH.

– Nocna napadowa hemoglobinuria może wystąpić w każdym wieku, dotyczy jednak głównie dorosłych. PNH to stan, w którym czerwone krwinki są niszczone przez układ odpornościowy organizmu. Nazwa "nocna" pochodzi od faktu, że objawy hemolizy często nasilają się w nocy. Jest to choroba bardzo rzadka - występuje u ok. 1-10 pacjentów na milion. PNH jest wynikiem nabytej mutacji genetycznej w komórkach szpiku kostnego, które tworzą krew. Nieprawidłowe krwinki czerwone produkowane przez komórki szpiku z mutacją są nadmiernie podatne na uszkodzenie. To nie jest choroba zaraźliwa ani dziedziczna. Do diagnozy PNH potrzebne są specjalistyczne badania krwi wykonywane zwykle w ośrodkach hematologicznych, które sprawdzają obecność nieprawidłowych krwinek. Proces niszczenia czerwonych krwinek nazywa się hemolizą - to ona powoduje większość objawów PNH. Należą do nich m.in. anemia, i wynikające z niej: duszność, zmęczenie, dolegliwości kardiologiczne, zawroty głowy; ciemne zabarwienie moczu i żółtce skóry wynikające z hemolizy; objawy zakrzepicy oraz niewydolność nerek. W przeciwieństwie do np. niedokrwistości z niedoboru żelaza nie wystarcza tutaj suplementacja żelaza, ponieważ to nie niedobór tego pierwiastka jest przyczyną problemów, jakkolwiek może towarzyszyć PNH – informuje dr n. med. Marek Dudziński z Fundacji Saventic, która zajmuje się bezpłatną pomocą m.in. w diagnozowaniu PNH.

Przyczyną rozwoju PNH jest nabyta mutacja genu o nazwie PIG-A występująca w komórkach macierzystych szpiku kostnego. To właśnie z nich rozwijają się m.in. czerwone krwinki, które przenoszą tlen do naszych tkanek. U osób chorych komórka macierzysta konsekwentnie przekazuje mutację do wszystkich kolejnych z niej powstających. Gen PIG-A odpowiedzialny jest za syntezę glikofosfatydyloinozytolu (GPI) - kotwicy dla białek chroniących krwinki czerwone przed uszkodzeniem. Większość problemów związanych z nocną napadową hemoglobinurią wynika z niedoboru tych właśnie białek. Niestety, nie istnieje sposób ochrony przed wystąpieniem mutacji, a jej występowanie jest przypadkowe.

Jak rozpoznać objawy nocnej napadowej hemoglobinurii?

Kategoria: Polityka Zdrowotna

Opublikowano: wtorek, 09, styczeń 2024 09:05

Joanna Gryboś-Chechelska

Odśłony: 931

Typowe objawy nietypowej choroby

Objawy kliniczne PNH obejmują niedokrwistość hemolityczną, zakrzepicę średnich i dużych naczyń, przy czym głównie żył wątrobowych, brzusznych, mózgowych i skórnych, a także u części pacjentów umiarkowany do ciężkiego niedobór komórek krwi zwany pancytopenią. Symptomami, które zauważają chorujący na nocną napadową hemoglobinurię pacjenci, są więc bladość, zmęczenie i duszność, która nasila się podczas aktywności fizycznej.

Powyższe objawy łatwo można uznać za łagodną postać anemii. Hemoglobinuria powoduje jednak również pojawienie się klasycznego objawu, jakim jest ciemny moczu w nocy oraz rano, choć symptom ten dotyka zaledwie 1/4 osób dotkniętych PNH. W niektórych przypadkach pojawić może się niewydolność nerek lub żółtaczka.

– Niebezpiecznym objawem nocnej napadowej hemoglobinurii jest zakrzepica, która dotyczy ok 20% proc. nieleczonych pacjentów i często rozwija się w nietypowych lokalizacjach np. w zakresie naczyń jamy brzusznej, mózgowych czy skóry. Może ona objawiać się pod postacią bólów brzucha, powiększenia wątroby, wodobrzusza czy bólów głowy. Przebieg choroby może zaostrzyć nawet zwykła infekcja, szczepienie, zabieg chirurgiczny lub niektóre antybiotyki. Jednym z powikłań choroby jest także niewydolność szpiku kostnego, które dotyczy ok. 20 proc. wszystkich pacjentów – tłumaczy dr n. med. Marek Dudziński.

Wciąż brak skutecznego leczenia

Leczenie nocnej napadowej hemoglobinurii jest skomplikowane i mało skuteczne. W pierwszej kolejności powstrzymuje się najbardziej dokuczliwe objawy i leczy lub zapobiega powikłaniom choroby, których skutki mogą być nawet śmiertelne. Właśnie dlatego stosuje się np. leki przeciwzakrzepowe.

Długoterminowo chorym podaje się kwas foliowy, by zapewnić substrat do produkcji nowych krwinek, jak również żelazo, by zapobiec rozwojowi ewentualnego niedoboru.

– Chociaż na PNH nie ma lekarstwa prowadzącego do wyleczenia, dostępne są terapie łagodzące objawy i poprawiające jakość życia. Terapie mogą obejmować leki zmniejszające hemolizę oraz ryzyko powstawania zakrzepów, przetaczanie koncentratu krwinek czerwonych w przypadku istotnej niedokrwistości, suplementację witamin krwiotwórczych. W przypadku PNH towarzyszącej niewydolności szpiku kostnego stosuje się leczenie immunosupresyjne. W objawowych postaciach PNH skuteczne są inhibitory składowych dopełniacza - to nowoczesne i niestety kosztowne leczenie prowadzone w wyspecjalizowanych ośrodkach hematologicznych i finansowane w ramach programu lekowego Ministerstwa Zdrowia. Całkowite wyleczenie PNH możliwe jest jedynie przy pomocy allogenicznego przeszczepieniu szpiku. Z uwagi na potencjalne ciężkie powikłania takiego leczenia jest ono stosowane u wybranych chorych z towarzyszącą PNH niewydolnością szpiku - ciężką aplazją lub zespołem mielodysplastycznym wysokiego ryzyka. Allogeniczne przeszczepienie szpiku można wykonać u pacjentów w wieku do ok 70 r.ż. i bez istotnych chorób towarzyszących – mówi dr n. med. Marek Dudziński z Fundacji Saventic.

Źródło: IP