

- **At leve med PNH**, paroksyttisk natlig hæmoglobinuri



# Lidt om paroksyntisk natlig hæmoglobinuri

## Hvad er paroksyntisk natlig hæmoglobinuri?

Paroksyntisk natlig hæmoglobinuri er en blodsygdom, hvor kroppens eget immunforsvar nedbryder de røde blodlegemer. Dette kan påvirke den, der lider heraf på forskellige måder, fysisk, psykisk og følelsesmæssigt. Sygdommen er også kendt som paroksyntisk nokturn hæmoglobinuri, som forkortes PNH. Fremover i teksten vil vi anvende PNH. PNH er en meget sjælden sygdom, som alle kan få, uanset alder eller køn, men langt de fleste får sygdommen i voksenalderen. PNH er en såkaldt "erhvervet sygdom", hvilket betyder, at man ikke er født med den (den er ikke arvelig), og den er heller ikke smitsom.

## Hvad er årsagen til PNH?

Årsagen til PNH er, at de såkaldte hæmatopoietiske stamceller ændrer sig (muterer) og danne defekte blodlegemer. Hæmatopoietiske stamceller er umodne celler, der har evnen til at udvikle sig til alle typer af celler, såsom røde og hvide blodlegemer samt blodplader. Hæmatopoietiske stamceller findes i knoglemarven og i et lavt antal i blodet. De defekte røde blodlegemer mangler visse proteiner eller såkaldte regulatorer (CD55 og CD59), hvilket gør, at de opfattes som fremmede og angribes af den del af vores medfødte immunforsvar, som kaldes komplementsystemet. De røde blodlegemer har en meget vigtig opgave, nemlig at transportere ilt til alle kroppens organer og fragte kuldioxid bort. PNH er potentielt set, en livstruende sygdom.

En tidlig beskrivelse af paroksyntisk natlig hæmoglobinuri blev foretaget i 1882 af den tyske læge Paul Strübing. I 1928 introducerede den hollandske læge J. Enneking begrebet paroksyntisk natlig hæmoglobinuri. Paroksyntisk betyder pludselig eller anfaldsvis. Hæmoglobinuri betyder, at et protein (hæmoglobin) i de røde blodlegemer udskilles i urinen, hvilket fører til, at urinen får en mørk farve. Udtrykket natlig kan være misvisende, fordi nedbrydningen af røde blodlegemer foregår hele døgnet rundt. Grunden til, at den mørke urin bemærkes om morgenen, er, at på det tidspunkt plejer urinen at være mest koncentreret.

**Hæmolyse** – når røde blodlegemer nedbrydes, og det kan ske i både blodkar og andet væv.

**Intravaskulær hæmolyse (IVH)** – når de røde blodlegemer nedbrydes i blodkarrene.

**Ekstravaskulær hæmolyse (EVH)** – når de røde blodlegemer nedbrydes i f.eks. milt eller lever.

## Symptomer på hæmolyse, uafhængig om hæmolysen sker intravaskulært eller ekstravaskulært

Patienter med PNH kan have symptomer, som forårsages af både EVH og IVH. Et lavt antal røde blodlegemer forårsager en lav hæmoglobinværdi (Hb-værdi). Det kan føre til anæmi, træthed, mave- eller brystmerter, synkebesvær, hjernetræthed, hovedpine, åndenød, erektionsproblemer, svaghedsfølelse og mangel på energi, appetitløshed, mørkfarvet urin eller blodpropper.

Ved vedvarende symptomer på PNH kan dagligdagen, arbejdslivet og livskvaliteten blive påvirket i varierende grad. En del patienter mærker og føler, at de ikke kan arbejde som tidligere og overkommer heller ikke så meget som tidligere. Det indebærer, at man kan blive sygemeldt eller være nødt til at gå ned i arbejdstid.

Manglende energi fører så igen til, at man må gå ned i tempo og måske skal fravælge de aktiviteter, man tidligere tog for givet.

### Både intravaskulær og ekstravaskulær hæmolyse kan give følgende symptomer:



Anæmi



Træthed



Mave- og/eller  
brystsmerter



Synkebesvær



Hjernetræthed



Mørkfarvet  
urin



Hovedpine



Åndenød



Erektions-  
problemer



Svagheds-  
følelse og mangel på  
energi



Appetitløshed



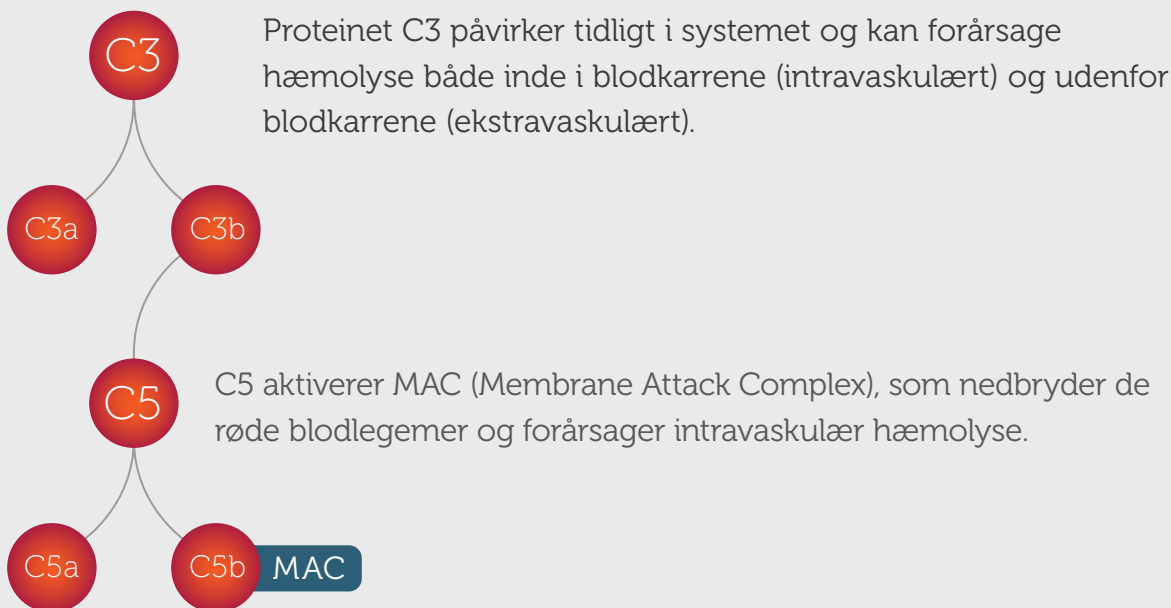
Blodpropper

### Komplementsystemet

Komplementsystemet er en del af kroppens immunforsvar, som hjælper med at nedbryde virus og bakterier, og skaffe sig af med skadede celler. Man kan sige, at det er en slags overvågningssystem, der altid er aktiveret. Ved PNH angriber komplementsystemet også de røde blodlegemer, som mangler proteinerne/regulatorerne CD55 og CD59 på deres overflade. Der kommer så færre røde blodlegemer ud i blodcirkulationen til at transportere ilt til alle væv. Komplementsystemet består af proteiner, som aktiveres i en specifik rækkefølge, ligesom dominobrikker, hvis noget fremmed opdages. To centrale proteiner i systemet er C3 og C5. I den forenklede illustration på næste side vises kun en lille del af komplementsystemet.



## MANGLEN PÅ REGULATORERNE CD55 OG CD59 RESULTERER I OVERAKTIVERING AF KOMPLEMENTSYSTEMET



I dag kan vi ved hjælp af lægemidler blokere aktiviteten i komplementsystemet og på den måde kontrollere den hæmolyse, der forårsager mange af de symptomer, som opstår, bl.a. ved PNH.

### Hvor udbredt er PNH?

PNH er en meget sjælden sygdom. Hvert år får ca. 1 person ud af 1 million indbyggere sygdommen, og i Danmark findes der ca. 50 personer med sygdommen. Da symptomerne i høj grad påvirker det daglige liv og kan være forbundet med alvorlige og potentielt livstruende komplikationer, er det vigtigt, at de personer, der lider heraf, får opfølgning og den rette behandling.

Den lave blodværdi gør, at støttende behandling med blodtransfusioner er forholdsvis udbredt. Behandlingen har en hurtig virkning på blodværdien, men skal gentages regelmæssigt. For en del personer er det nødvendigt med blodtransfusioner hver uge, mens der for andre kan gå længere tid mellem blodtransfusionerne. Behandlingen har ingen effekt på andre symptomer, såsom risikoen for blodpropper og påvirkningen af nyrer og lunger. Nogle gange kan der også være behov for tilskud af jern og folsyre for at fremme dannelsen af nye blodceller.

I dag findes der flere behandlinger, der blokerer komplementsystemet på forskellige niveauer for at mindske behovet for blodtransfusioner, nedbringe risikoen for blodpropper og modvirke symptomer såsom mangel på energi.



Swedish Orphan Biovitrum A/S  
Sorgenfrivej 17, 2800 Kongens Lyngby  
+45 3296 6869  
mail.dk@sobi.com, www.sobi.dk