

- **PNH**, kohtauksittainen yöllinen hemoglobiinivirtsaisuus



PNH lyhyesti

Mikä on kohtauksittainen yöllinen hemoglobiinivirtsaisuus?

Kohtauksittainen yöllinen hemoglobiinivirtsaisuus on verisairaus, jossa elimistön oma immuunipuolustus tuhoaa punasoluja ja voi vaikuttaa sekä fyysisesti, psyykkisesti että emotionaalisesti. Sairaudesta käytetään tekstissä tästeden lyhennettä PNH (Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria). Se on hyvin harvinainen sairaus, johon voi sairastua kuka tahansa iästä tai sukupuolesta riippumatta. Suurin osa sairastuu aikuisiässä. PNH on niin kutsuttu hankittu sairaus eli se ei ole synnynäinen (eikä perinnöllinen) eikä se voi tarttua.

Mikä PNH:n aiheuttaa?

PNH:n aiheuttaa muutos (mutaatio), jossa hematopoieettiset kantasolut alkavat tuottaa viallisia verisoluja. Hematopoieettiset kantasolut ovat kypsyttömäisiä soluja, joilla on kyky kehittyä erilaisiksi soluiksi, kuten punasoluiksi, valkosoluiksi ja verihiutaleiksi. Hematopoieettisia kantasoluja on luuytimessä ja perifeerisesti veressä. Viallisista punasoluista puuttuu tiettyjä proteiineja, nk. säätelijöitä (CD55 ja CD59), minkä vuoksi immuunijärjestelmä tulkitsee ne vieraiksi aineiksi ja komplementtijärjestelmä hyökkää niitä vastaan. Punasolujen tärkeänä tehtävänä on kuljettaa happea elimille ja kuljettaa pois hiilidioksidia. PNH voi olla potentiaalisesti hengenvaarallinen sairaus.

Paroksysmaalisen yöllisen hemoglobiinivirtsaisuuden kuvasi ensimmäisenä saksalainen lääkäri Paul Strübing jo vuonna 1882. Vuonna 1928 hollantilainen lääkäri J. Enneking otti käyttöön nykyisen nimityksen. Paroksysmaalinen tarkoittaa äkillistä tai kohtauksittaista. Hemoglobiinivirtsaisuus tarkoittaa, että hemoglobiinia, punasolujen yhtä proteiinia erittyy virtsaan ja aiheuttaa sen värjäytymisen tummaksi. Nimitys yöllinen voi olla harhaanjohtava, sillä punasolujen hajoamista tapahtuu ympäri vuorokauden. Syy siihen, että virtsan tummuuden huomaa parhaiten aamulla on se, että tuolloin virtsa on tiivistyneimmillään.

Hemolyysi eli punasolujen hajoaminen voi tapahtua sekä verisuonissa että muissa kudoksissa.

Intravaskulaarisessa hemolyysissä (IVH) punasolut tuhoutuvat verisuonissa.

Ekstravaskulaarisessa hemolyysissä (EVH) punasolut tuhoutuvat esim. pernassa tai maksassa.

Hemolyysin oireita, riippumatta tapahtuuko sitä verisuonissa vai niiden ulkopuolella

PNH-potilaat voivat huomata sekä EVH:n että IVH:n aiheuttamia oireita. Alhainen punasolujen määrä aiheuttaa matalaa hemoglobiiniarvoa (Hb). Se voi aiheuttaa anemiaa, väsymystä, vatsa- tai rintakipuja, nielemisvaikeuksia, uupumusta, päänsärkyä, hengenahdistusta, erektiovaikeuksia, heikkouden tunnetta ja jaksamisen puutetta, ruokahaluttomuutta, verivirtsaisuutta tai veritulppia.

PNH-oireiden jatkumisen aikana sairaus voi vaikuttaa arkeen, työhön ja elämänlaatuun eri tavoin. Osa potilaista kokee, etteivät he voi työskennellä entiseen tapaan eivätkä jaksu yhtä paljon kuin aiemmin. Se voi tarkoittaa sairauslomalle joutumista tai työajan lyhentämistä.

Jaksamiskyvyn heikkeneminen puolestaan johtaa tahdin hidastumiseen ja sellaisista asioista luopumiseen, jotka aikaisemmin olivat itsestään selviä.

Sekä intravaskulaarinen että ekstrasvaskulaarinen hemolyysi voi aiheuttaa seuraavia oireita:



Anemia



Väsymys



Vatsa- ja/tai
rintakivut



Nielemisvaikeudet



Uupumus



Virtsan
tummuus



Päänsärky



Hengenahdistus



Erektiovaikeudet



Heikkouden
tunne &
jaksamiskyvyn
puute



Ruokahaluttomuus



Veritulpat

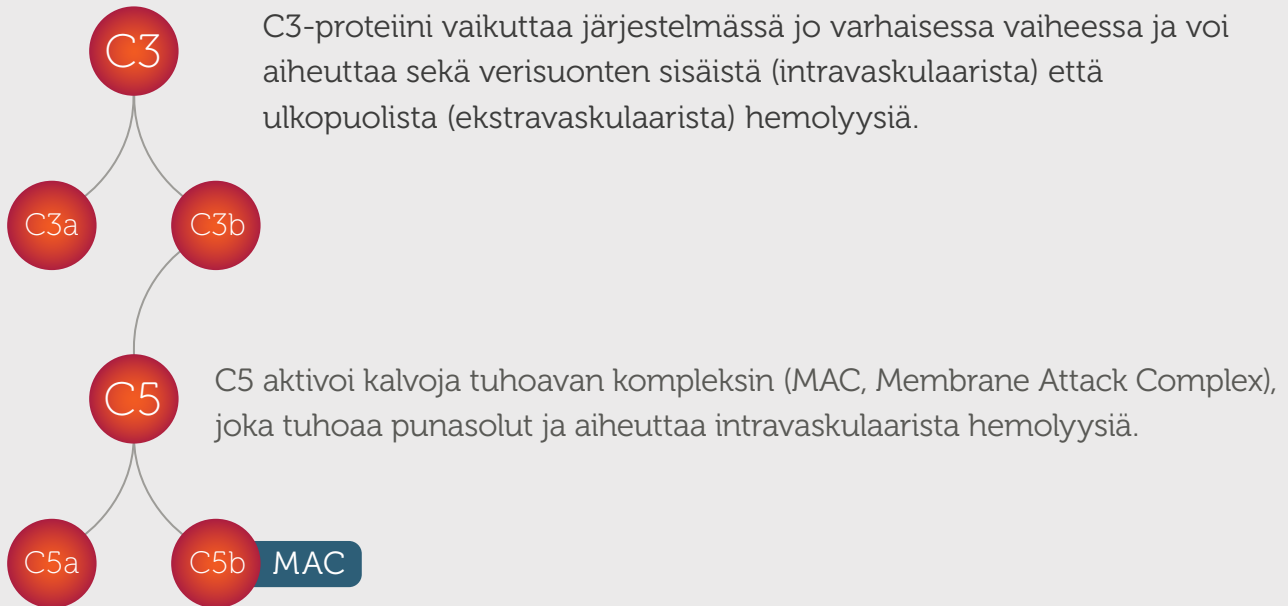
Komplementtijärjestelmä

Komplementtijärjestelmä on osa elimistön immuunipuolustusta, joka auttaa tuhoamaan, viruksia ja bakteereja sekä poistaa vaurioituneita soluja. Se on eräänlainen valvontajärjestelmä, joka on aina aktivoitunut. PNH:ssa komplementtijärjestelmä hyökkää myös niihin punasoluihin, joiden pinnalta proteiinit/säätelijät CD55 ja CD59 puuttuvat. Tuolloin verenkiertoon pääsee vähemmän punasoluja kuljettamaan kudoksille happea.

Komplementtijärjestelmä koostuu proteiineista, jotka aktivoituvat tietyssä järjestyksessä kuin dominopalikat havaitessaan vieraita aineita. Kaksi tärkeää proteiinia ovat C3 ja C5. Seuraavalla sivulla olevassa kuvassa näkyy pieni osa komplementtijärjestelmästä.



SÄÄTELIJÖIDEN CD55 JA CD59 PUUTE JOHTAA KOMPLEMENTTIJÄRJESTELMÄN YLIAKTIVOITUMISEEN



Nykyään komplementtijärjestelmän aktiivisuutta voidaan estää lääkkein ja siten hallita hemolyysiä, josta mm. PNH:n oireet johtuvat.

PNH:n yleisyys

PNH on hyvin harvinainen sairaus. Suomessa siihen sairastuu vuosittain yksi ihminen miljoonasta, ja tunnettuja potilaita on nykyisin noin 80. Koska oireet vaikuttavat arkeen ja sairauteen liittyy vakavia ja hengenvaarallisia komplikaatiota, on tärkeää, että potilaat saavat oikeanlaista seurantaa ja hoitoa.

Matalien veriarvojen vuoksi verensiirto on suhteellisen yleinen tukihoido. Hoito tehoaa nopeasti veriarvoihin, mutta sen on oltava säännöllistä. Toiset tarvitsevat verensiirron viikoittain, toisilla verensiirtojen väli on pidempi. Hoidolla ei ole vaikutusta muihin oireisiin, kuten veritulppariskiін tai munuais- ja keuhko-ongelmiin. Toisinaan voidaan tarvita rauta- ja foolihappolisää uusien verisolujen muodostumisen tueksi.

Tällä hetkellä on useita hoitomuotoja, jotka estävät komplementtijärjestelmän toimintaa eri tasoilla ja vähentävät verensiirtojen tarvetta, veritulppariskiä ja ehkäisevät voimattomuudentunteen kaltaisia oireita.



Oy, Swedish Orphan Biovitrum Ab
Äyritie 18, FI-01510 Vantaa
+358 (0) 201 558 840,
mail.fi@sobi.com, www.sobi.fi