

Kohtauksittainen yöllinen hemoglobiinivirtsaisuus (PNH)

Lääkärikirja Duodecim

3.1.2023

Veritautien erikoislääkäri Eira Poikonen



- Yleistä
- PNH:n syyt
- PNH:n oireet
- Sairauden toteaminen
- PNH:n hoito
- Ehkäisy
- Kirjallisuutta

Keskeistä

- PNH on harvinainen hemolyyttistä anemiaa aiheuttava sairaus.
- Yleisin PNH:n toteamiskä on 20–30 vuotta.
- PNH kehittyy elämän aikana eikä se ole periytyvä sairaus.
- PNH:aan liittyy tavallisimmin anemia ja taipumus saada verisuonitukoksia.
- Hoitojen myötä sairastuneiden keskimääräinen elinikä on pidentynyt merkittävästi ja on nykyään lähes normaali.

Yleistä

Kohtauksittainen yöllinen hemoglobiinivirtsaisuus eli paroksysmaalinen nokturnaalinen hemoglobinuria (PNH) on harvinainen solujen pintarakenteiden muodostumisen häiriö. Suomessa alle 100 henkilöllä on todettu PNH. Tauti on yhtä tavallinen naisilla kuin miehillä. Yleisin PNH:n toteamiskä on 20–30 vuotta. Sairauden nimi viittaa hajonneiden veren punasolujen tummaksi värjäämään virtsaan.

PNH:n syyt

Osasta PNH-potilaiden punasoluista ja muista verisoluista puuttuu tiettyjä pintarakenteita (nimeltään mm. CD59 ja CD55), jotka suojaavat soluja elimistön omalta puolustusjärjestelmältä, komplementilta. Pintarakenteiden puutos johtaa punasolujen liian nopeaan tuhoutumiseen verenkierrossa eli hemolyysiin (ks. [Anemia \(alhainen hemoglobiini\)](#)). Hemolyysin voi todeta tietyillä verikokeilla, kuten tutkimalla plasman laktaattidehydrogenaasi (LD). Hemolyysista johtuva punasolujen lyhentynyt elinikä johtaa anemiaan. PNH kehittyy elämän aikana eikä se ole periytyvä sairaus.

PNH:n oireet

PNH:aan liittyy tavallisimmin anemia ja taipumus saada verisuonitukoksia. Anemian oireita ovat väsymys, hengenahdistus tai kalpeus. Osalla esiintyy jaksoittaista tummavirtsaisuutta. Sairauteen voi liittyä ajoittaisia vatsakipuja tai nielemishäiriöitä sekä uupumusta. Miehillä voi olla erektiohäiriöitä.

PNH:ta sairastavilla on huomattava riski saada laskimotukoksia. Erityisesti vatsan alueen laskimot ja kallon sisäiset laskimot ovat alttiita tukkeutumaan.

Alhaisen hemoglobiinin lisäksi myös verihiutale- eli trombosyyttiluku ja veren

valkosolujen määrä saattavat olla matalia. Valkosolujen vähyys voi altistaa tulehduksille ja verihäiriöiden alhainen määrä verenvuodoille.

PNH:n vaikeusaste voi vaihdella sairastuneesta toiseen ja tulehdukset, leikkaukset ja muut elimistöä rasittavat tekijät voivat väliaikaisesti pahentaa oireita.

Sairauden toteaminen

Lääkäri pääsee tavallisesti PNH:n jäljille tutkiessaan potilaan hemolyyttistä anemiasa tai poikkeavaa tukostaipumusta. Joskus ensimmäisenä merkinä sairaudesta on kaikkien verisoluarvojen mataluus.

Sairauden toteamiseksi verinäytteestä tutkitaan erityismenetelmin, löytyykö punaisten tai valkoisten verisolujen pinnasta CD59- tai CD55- pintarakenteita. Koska PNH on harvinainen hemolyyttin aiheuttaja, tutkitaan usein myös muita hemolyyttiverikokeita ja tarvittaessa myös luuydinäyte.

PNH:n hoito

Hemoglobiinin nostamiseksi joudutaan usein antamaan punasolusiirtoja. Jos todetaan raudanpuute, suositellaan rautatabletteja. Foolihappotablettien käyttöä suositellaan. Verisuonitukosten ehkäisyyn saatetaan tarvita lääkitystä. Tietyissä tilanteissa saatetaan käyttää vasta-ainetuotantoa hillitseviä (immunosuppressiivisia) lääkkeitä.

Joskus nuorilla potilailla vaikeissa tautimuodoissa harkitaan kantasolujen siirtohoitoa. Tarvittaessa PNH-potilaiden hoitoon on käytettävissä kaksi lääkettä: ekulitsumabi ja ravulitsumabi, joiden on todettu vähentävän selvästi punasolujen hajoamista ja verensiirtojen tarvetta. Em. lääkitys myös vähentää PNH-potilaiden verisuonitukoksen vaaraa, edistää munuaisten toimintaa sekä parantaa elämänlaatua. Lääkitys ei paranna PNH-tautia, joten niitä käytetään pysyvästi.

Hoitojen myötä sairastuneiden keskimääräinen elinikä on pidentynyt merkittävästi ja on nykyään lähes normaali. Noin 5 % paranee itsestään jopa vuosien sairastamisen jälkeen.

Ehkäisy

Sairauteen ei tunneta ehkäisyä.

Aiemmat kirjoittajat: Veritautien erikoislääkäri Jonna Salonen

Artikkelin tunnus: dlk00912 (008.018)

© 2023 Kustannus Oy Duodecim