



РОПНИЗ
Российское общество профилактики
неинфекционных заболеваний



Азбука пациента



Пароксизмальная ночная гемоглинурия (ПНГ) – это редкое приобретенное заболевание системы крови. ПНГ затрагивает в первую очередь костный мозг, где производятся все клетки крови.

В результате спонтанной приобретенной мутации в одной или нескольких стволовых кроветворных клетках, начинается производство дефектных эритроцитов, которые становятся уязвимыми для собственной иммунной системы (ПНГ-клон). Такие дефектные эритроциты в сосудах подвергаются разрушению под действием ряда белков системы иммунного надзора. Процесс разрушения эритроцитов носит название «гемолиз». В результате гемолиза, из разрушенных эритроцитов высвобождается большое количество гемоглобина, который, попадая в мочу, обуславливает изменение цвета мочи на темный или даже черный с красноватым оттенком (гемоглинурия).

Кто болеет пароксизмальной ночной гемоглинурией?

Заболевание может поражать людей вне зависимости от пола, этнической принадлежности или возраста, однако пик заболеваемости приходится на интервал от 30 до 40 лет. Заболевание является чрезвычайно редким, так, из миллиона человек заболевает лишь 1-2 в год. В ряде случаев ПНГ развивается до, после, или на фоне других гематологических заболеваний, таких как апластическая анемия (АА) и миелодиспластический синдром (МДС), в таких случаях говорят о ПНГ, ассоциированной с АА или с МДС. Если другие гематологические заболевания отсутствуют, то говорят о «классической» форме ПНГ. Мер по профилактике возникновения ПНГ на данный момент не существует.

Каковы наиболее частые симптомы пароксизмальной ночной гемоглинурии?

- **Симптомы, обусловленные анемией** (низким содержанием гемоглобина в крови) – вы можете испытывать слабость, сонливость, повышенную утомляемость, одышку при небольших физических нагрузках, учащенное сердцебиение;
- **Гемоглинурия** – выделение темной, вплоть до черного цвета мочи, что обусловлено наличием в моче большого количества гемоглобина;
- **Желтуха** – окрашивание кожи и склер в желтоватый цвет;
- **Дисфагия** (нарушение глотания) – вы можете испытывать трудности при проглатывании пищи или жидкостей, что наиболее часто возникает во время усиления гемолиза;



- **Эректильная дисфункция** – у некоторых пациентов может наблюдаться нарушение эрекции;
- **Боли в животе** - могут возникать в любое время, однако, обычно усиливаются во время гемолитического криза. Необходимо помнить, что боли в животе могут быть следствием тромбоза сосудов брюшной полости, что требует немедленного обращения к врачу.

Необходимо понимать, что заболевание протекает по-разному у разных пациентов, таким образом, вы можете иметь все вышеперечисленные симптомы, или не иметь ни одного.



Какие факторы провоцируют усиление гемолиза?

У пациентов, страдающих ПНГ, существует **хронический гемолиз** – определенное количество эритроцитов постоянно разрушается в сосудистом русле. Однако существуют ситуации, когда гемолиз значительно усиливается, приводя к резкому снижению гемоглобина, потемнению мочи и другим вышеперечисленным симптомам (гемолитический криз).

Причиной гемолитических кризов могут являться инфекции, воздействие экстремальных температур, авиаперелеты и другие стрессовые факторы.

Каковы возможные осложнения ПНГ?

- Одним из осложнений ПНГ являются **тромбозы сосудов**. Тромбозы могут происходить как в артериях, так и в венах. Если у вас уже были тромботические осложнения в анамнезе, врач может назначить вам антитромботические средства (препараты, снижающие свертываемость крови);
- **Хроническая почечная недостаточность** может развиваться в связи с отложением в почках большого количества железа на фоне хронического гемолиза;
- **Дисфункция костного мозга**. ПНГ всегда сопровождается недостаточностью костного мозга той или иной степени. Костномозговая недостаточность проявляется снижением в периферической крови показателей гемоглобина, лейкоцитов и тромбоцитов (цитопения). Снижение числа лейкоцитов может приводить к повышенному риску возникновения инфекционных осложнений. Снижение числа тромбоцитов может приводить к повышенному риску кровотечений.

Как устанавливается диагноз ПНГ?

Для подтверждения диагноза достаточно провести исследование венозной крови с использованием специальной технологии (проточной цитометрии). Анализ покажет процент дефектных клеток (размер ПНГ-клона) в вашей крови. Необходимо понимать, что размер ПНГ-клона не всегда коррелирует с клинической картиной, так, ПНГ с клоном 50% может протекать с наличием большого количества осложнений, в то время как заболевание с клоном 99% может иметь относительно доброкачественное течение.

Какое существует лечение для ПНГ?

В настоящее время в России зарегистрирован один препарат для лечения ПНГ – экулизумаб. Экулизумаб представляет собой антитело, блокирующее комплемент (фактор иммунной системы, разрушающий эритроциты). Экулизумаб блокирует гемолиз дефектных эритроцитов, однако, никак не влияет на производство дефектных клеток. Таким образом, экулизумаб лишь блокирует последнее звено в цепи патологических событий при ПНГ, но не приводит к излечению от заболевания. Показания к началу терапии определяются консилиумом врачей-гематологов. При наличии показаний к лечению, терапия экулизумабом должна проводиться неопределенно долго, так как при отмене препарата высока вероятность рецидива гемолиза. Препарат вводится внутривенно каждые 14 ± 2 дней.

Сопроводительная терапия может включать назначение фолиевой кислоты, цианкобаламина, профилактической антикоагулянтной терапии, а также переливания крови по показаниям, определяемым вашим лечащим врачом.



Могу ли я передать заболевание своим детям?

Так как ПНГ является приобретенным, а не врожденным заболеванием – вы не можете передать болезнь своим детям.

Каков прогноз заболевания при ПНГ?

При «классической» форме и эффективном лечении продолжительность жизни сопоставима с таковой в общей популяции. При ПНГ, ассоциированной с АА или с МДС прогноз несколько хуже, и определяется, прежде всего, возможностями терапии основного гематологического заболевания.

Источник:

Клинические рекомендации «Пароксизмальная ночная гемоглобинурия»

Кодирование по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем: D59.5

Год утверждения (частота пересмотра): 2021

Возрастная категория: Взрослые, Дети

Год окончания действия: 2023

ID:695

Разработчик клинической рекомендации:

- Национальное гематологическое общество
 - Национальное общество детских гематологов, онкологов
- Одобрено Научно-практическим Советом Минздрава РФ