

# Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH)

Verstehen.  
Wissen. Handeln.

 **sobi**  
rare strength



# Inhalt

<b>1. Das Gute vorab!</b>	<b>6</b>	<b>7. Weitere Informationsmöglichkeiten</b>	<b>38</b>
<b>2. Grundlagen der PNH</b>	<b>8</b>	Bleiben Sie mit der Erkrankung nicht allein	39
Was ist PNH?	9	<b>8. Wenn Sie es genauer wissen möchten ...</b>	<b>42</b>
Verbreitung der PNH	10	Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie – ein oft falsch interpretierter Begriff	43
Ursachen der PNH	12	Wissenswertes zur Hämolyse	44
Symptome der PNH	14	Einteilung der Hämolyse nach Dauer	45
<b>3. Diagnose der PNH</b>	<b>20</b>	Symptome und erste Maßnahmen bei einer hämolytischen Krise	46
Was wird untersucht?	21	Wissenswertes zur Signalkaskade des Komplementsystems	50
<b>4. Das Komplementsystem und seine Rolle bei PNH</b>	<b>24</b>	Infektionen bei PNH managen	52
Wie funktioniert das Komplementsystem?	28	<b>Glossar</b>	<b>56</b>
<b>5. Behandlungsoptionen</b>	<b>30</b>		
<b>6. Fatigue – wie gehe ich damit um?</b>	<b>34</b>		
Fatigue ist mehr als nur Müdigkeit	35		
Das können Sie gegen Fatigue tun	36		

“  
Ich lebe seit 25 Jahren mit PNH und habe seitdem viel miterlebt, denn zu Beginn meiner Erkrankung gab es keine Therapie. Inzwischen gibt es sogar mehrere PNH-Medikamente. Für mich ist es heute daher besonders wichtig, mich aktiv über PNH zu informieren und die Hintergründe der Erkrankung zu verstehen – so kann ich zusammen mit meinem Arzt\* die richtigen Entscheidungen treffen. Außerdem fühle ich mich gut informiert einfach woher und damit auch stärker im alltäglichen Leben mit PNH.

PNH-Patient\*\*

\* Aus Gründen der besseren Lesbarkeit verzichten wir auf die gleichzeitige Verwendung der geschlechterspezifischen Sprachformen (männlich, weiblich, divers). Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

\*\*Die Zitate in dieser Broschüre stammen von PNH-Patienten – die Zitate wurden allerdings absichtlich anonymisiert



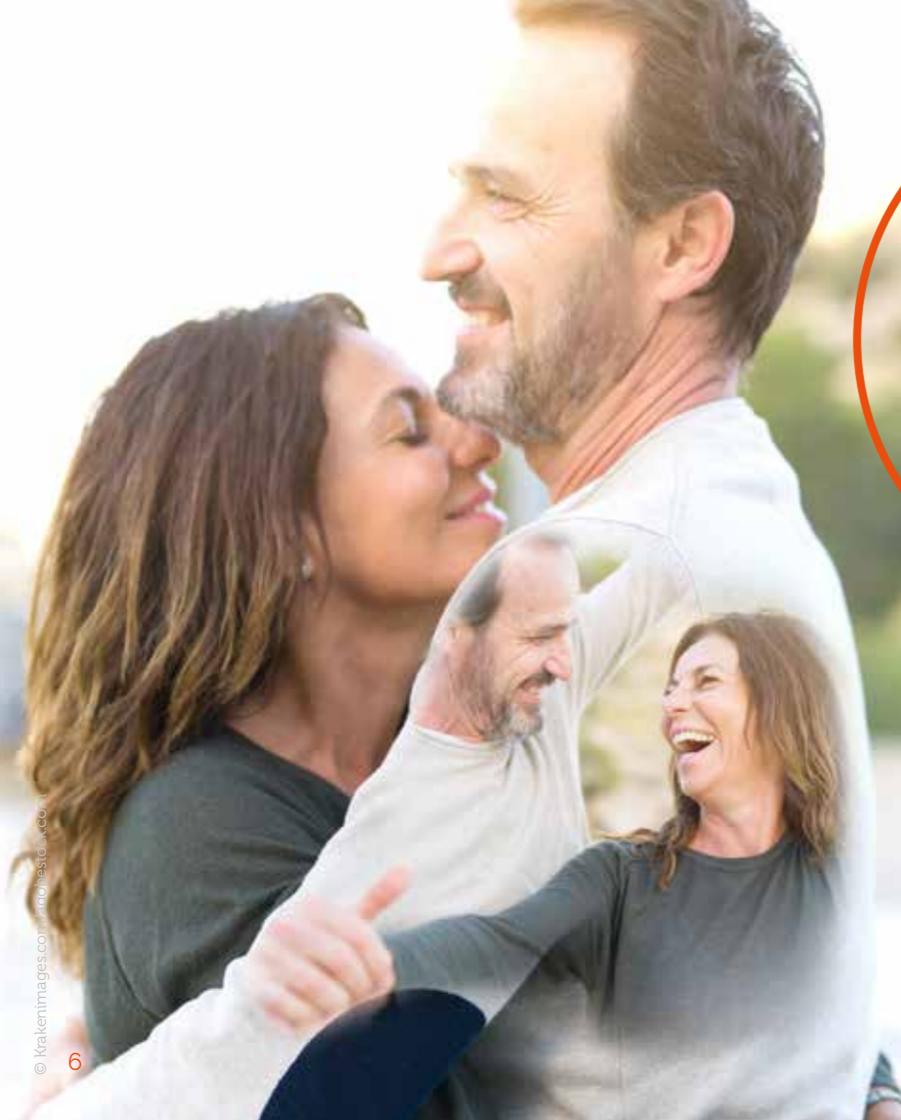
## Liebe Patienten,

die Diagnose paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) war für Sie sicher zunächst ein schockierendes Moment und kam Ihnen wie ein unüberwindbarer Weg vor. Doch auf diesem Weg sind Sie nicht allein: Es gibt viele Menschen, die an Ihrer Seite stehen – Ärzte, Experten, Selbsthilfegruppen sowie viele andere Betroffene, die ähnliche Erfahrungen gemacht haben. Gemeinsam können wir daran arbeiten, Ihnen den Rückhalt zu geben, den Sie brauchen, um Ihren Alltag mit PNH aktiv zu gestalten und Ihre Wünsche und Lebensziele weiter zu verwirklichen.

Mit dieser Broschüre möchten wir Sie umfassend über PNH informieren. Unser Ziel ist es, Ihnen umfangreiches Wissen an die Hand zu geben, damit Sie gemeinsam mit Ihrem Arzt fundierte Entscheidungen für Ihre Gesundheit treffen können. Außerdem ist unsere Hoffnung, dass diese Broschüre Ihnen Mut macht! Denn obwohl PNH eine Herausforderung darstellt, bietet die Medizin immer mehr Optionen, die Krankheit zu behandeln und Ihre Lebensqualität zu erhalten.

Wir wünschen Ihnen auf Ihrem Weg alles Gute.

Herzlichst,  
Ihr Sobi-Team



**Das Gute  
vorab!**

## Vieles hat sich für Menschen mit PNH in den letzten Jahren verbessert

### Behandlung & Unterstützung

- **Behandlungsoptionen:** Noch vor einigen Jahren gab es keine spezifischen Therapien für PNH – heute hat sich das grundlegend verändert und es gibt sogar verschiedene Medikamente.
- **Selbsthilfegruppen:** In engagierten Selbsthilfegruppen unterstützen sich Betroffene gegenseitig. (siehe S. 39-40).
- **Experten-Netzwerk:** In Deutschland gibt es mittlerweile ein Netzwerk von spezialisierten Ärzten und anderen Experten.
- **Information:** Viele Angebote informieren Patienten umfassend über PNH – sowohl online als auch offline. (siehe S. 39-40).

### Leben mit PNH & Perspektiven

- **Lebenserwartung:** Diese hat sich durch die Behandlungsmöglichkeiten an die Lebenserwartung der Allgemeinbevölkerung weitgehend angeglichen.<sup>1,2</sup>
- **Verbesserung der Lebensqualität:** Studien zeigen bei Betroffenen unter Therapie einen Gewinn an Lebensqualität.<sup>3</sup>
- **Forschung:** Wissenschaftler und Pharmaunternehmen gewinnen neue Erkenntnisse über PNH und erforschen kontinuierlich neue Behandlungsoptionen.



## Grundlagen der PNH

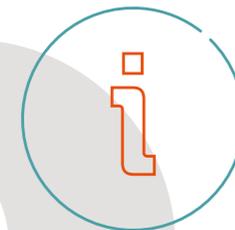
### Was ist PNH?

Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) ist **eine seltene und erworbene, d. h. nicht vererbare, Erkrankung des Blutes**. Sie wird durch eine Genveränderung in den blutbildenden Stammzellen des Knochenmarks verursacht.

Diese Genveränderung führt dazu, dass den roten Blutkörperchen (Erythrozyten) bestimmte Schutzproteine fehlen. **Deshalb werden die roten Blutkörperchen vom eigenen Immunsystem zerstört**. Diese Zerstörung nennt man auch „**Hämolyse**“.

Die Folge ist u. a. **Blutarmut (Anämie), dunkler Urin** und ein erhöhtes **Risiko für lebensbedrohliche Thrombosen (Blutgerinnsel)** – eine genaue Beschreibung der Symptome finden Sie auf Seite 14 dieser Broschüre.

Die Gesamtheit der bei PNH veränderten Blutzellen wird als „PNH-Klon“ bezeichnet. Den Anteil der veränderten Blutzellen im Vergleich zu den gesunden Zellen, nennt man die **„Größe“ des PNH-Klons**. Die Größe des PNH-Klons kann sich im Verlauf der Erkrankung bzw. unter dem Einfluss einer Therapie verändern. Sie dient als wichtige Messgröße für das Ausmaß der PNH.<sup>6</sup>



Ein umfangreiches Glossar  
finden Sie ab Seite 56.

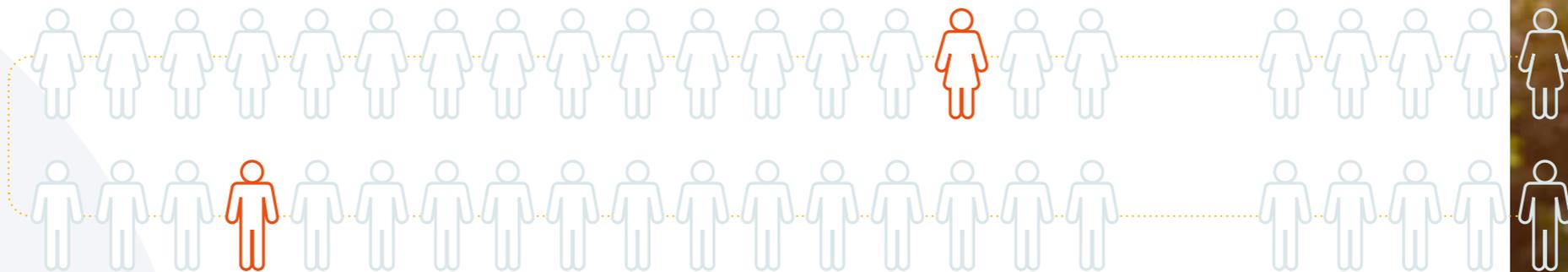
## Verbreitung der PNH

- Bei PNH liegt die **Prävalenz bei 16 Fällen pro eine Million Einwohner**. Die Prävalenz bezeichnet die Anzahl der Krankheitsfälle zu einem bestimmten Zeitpunkt im Verhältnis zur Gesamtbevölkerung. Die Angaben zu Prävalenz und Inzidenz basieren auf Daten aus Frankreich und Großbritannien.<sup>3</sup> **Übertragen auf Deutschland bedeutet dies, dass es hierzulande rund 1.350 Betroffene gibt.**
- Die **Inzidenz** hingegen gibt an, wie viele neue Fälle pro Jahr diagnostiziert werden. Sie beträgt **bei PNH etwa 1,3 neue Fälle pro eine Million Einwohner** jährlich.<sup>3</sup> **Demnach erkranken in Deutschland jährlich rund 110 Menschen neu an PNH.**
- Experten gehen davon aus, dass es eine **hohe Dunkelziffer** gibt. Ursache dafür sind unter anderem die unterschiedlichen, zum Teil unspezifischen, Symptome von PNH (siehe Seite 14).<sup>3</sup>

### Wer ist betroffen?

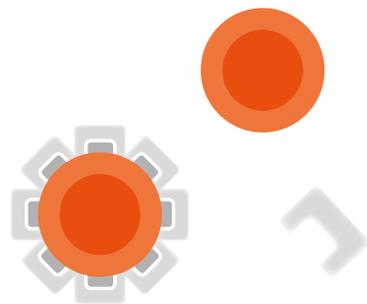
- Die Erkrankung kann in jedem Alter auftreten, wird jedoch **meistens** bei Erwachsenen im Alter **zwischen 25 und 45 Jahren** diagnostiziert.<sup>4</sup> Allerdings gibt es auch Fälle, in denen PNH bereits bei Jugendlichen oder älteren Erwachsenen auftritt.<sup>4</sup>
- **Männer und Frauen** sind etwa **gleich häufig betroffen**.<sup>4</sup>

**16 Fälle** / **1 Mio Einwohner**



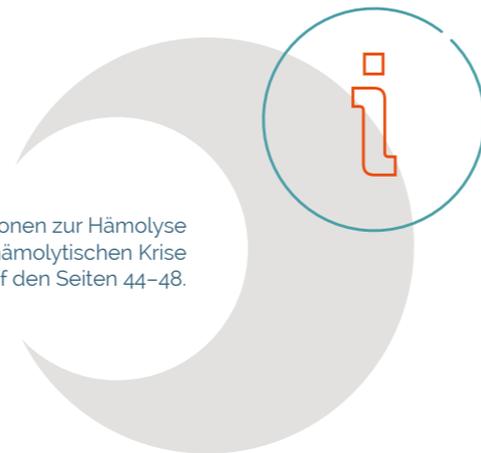
## Ursachen der PNH

Wie bereits zuvor beschrieben, entsteht PNH durch eine **Gen-Veränderung** – und zwar durch die **Mutation des „PIG-A-Gens“ in den blutbildenden Stammzellen im Knochenmark**. Das PIG-A-Gen ist für die Produktion sogenannter „GPI-Anker“ verantwortlich. Diese Anker befestigen **Schutzproteine** an der Zelloberfläche von gesunden Stammzellen. Diese Proteine **schützen die roten Blutkörperchen vor dem Angriff des sogenannten „Komplementsystems“**, einem Teil des menschlichen Immunsystems.

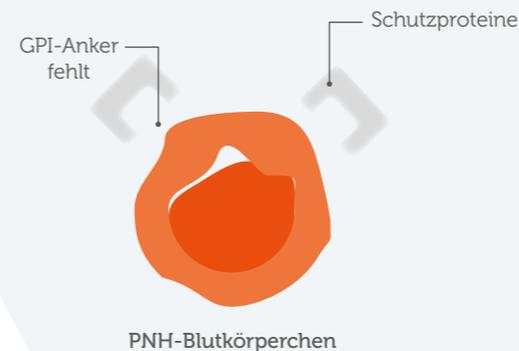
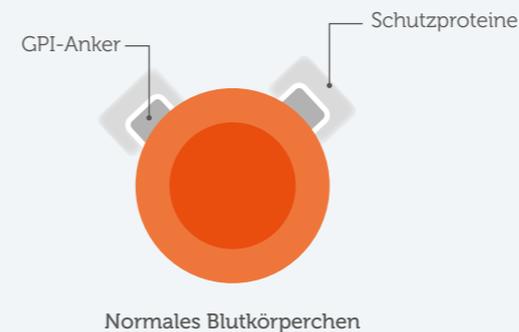


Da bei PNH-Patienten diese Schutzproteine fehlen, werden die roten Blutkörperchen vom Komplementsystem zerstört. Experten bezeichnen diesen Vorgang als **„Hämolyse“**, die dazu führt, dass die roten Blutkörperchen aufbrechen und ihren Farbstoff, das Hämoglobin, freisetzen.

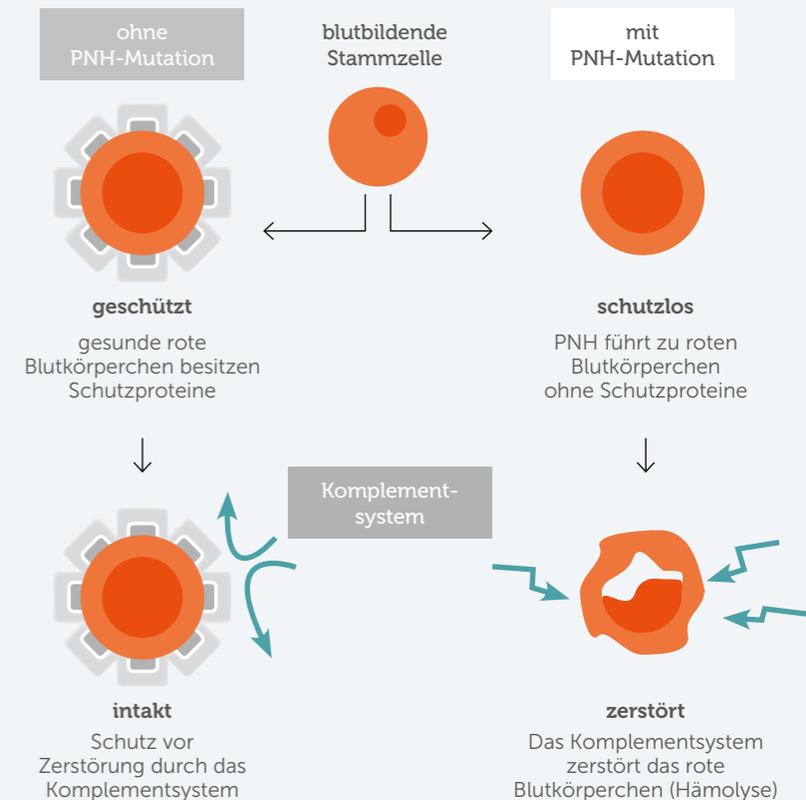
Weitere Informationen zur Hämolyse und zur hämolytischen Krise finden Sie auf den Seiten 44–48.



## Blutbildende Stammzellen im Knochenmark



## Wie kommt es zu einer Zerstörung der roten Blutkörperchen bei PNH?





## Symptome der PNH<sup>3</sup>

**Die Hämolyse – d. h. die Zerstörung der roten Blutkörperchen – ist die Ursache für eine Vielzahl von PNH-Symptomen.** Sie tritt hauptsächlich auf, wenn die PNH unbehandelt bleibt. Einzelne Symptome können sein:

### Dunkler Urin (Hämoglobinurie)

Eines der bekanntesten Anzeichen von PNH ist dunkler Urin. Allerdings berichten nur rund ein Viertel der Betroffenen bei der Diagnose von diesem Symptom.<sup>3</sup> Bei der Mehrheit der Patienten tritt dunkler Urin gar nicht oder nur hin und wieder auf.



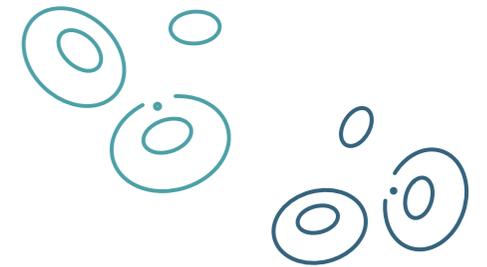
Die Zerstörung der roten Blutkörperchen, und damit die Freisetzung des roten Blutfarbstoffs Hämoglobin, kann bei PNH zu dunklem Urin führen, der bei Einleitung der richtigen Maßnahmen mit der Zeit wieder hell wird.

### Blutarmut (Anämie)

Die Zerstörung der roten Blutkörperchen führt im Körper zu einem Mangel an roten Blutkörperchen und zu einem geringen Anteil an Hämoglobin (rotem Blutfarbstoff). Da Hämoglobin für den Sauerstofftransport von der Lunge zu den Körperzellen zuständig ist, wird bei einem Hämoglobin-Mangel zu wenig Sauerstoff in die Körperzellen transportiert. In diesem Fall liegt eine Blutarmut vor: Dies kann zu Symptomen wie **Schwäche, Erschöpfung, Schwindel, Kopfschmerzen** und **Atemnot bei Belastung** führen.

### Gelbsucht (Ikterus)

Infolge der Zerstörung der roten Blutkörperchen kann eine **gelbliche Verfärbung von Haut und Augen**, also eine Gelbsucht auftreten. Die Ursache sind erhöhte Bilirubin-Werte: Bilirubin ist ein gelbes Gallenpigment, das beim Zerfall roter Blutkörperchen und dem Abbau von Hämoglobin freigesetzt wird.



### Blutgerinnsel (Thrombosen)

Thrombosen bzw. Blutgerinnsel sind eine der gefährlichsten Komplikationen von PNH. Sie betreffen rund 30–40 % der unbehandelten PNH-Patienten. Sie können sich zum Beispiel im Bauchraum, der Leber, den Herzkranzgefäßen oder sogar im Gehirn bilden und zu Herzinfarkten oder Schlaganfällen führen.

**Anzeichen** für eine durch Blutgerinnsel ausgelöste Thrombose sind **Schwellungen und Spannungsfühl in den Beinen, Bauch- und Brustschmerzen, Übelkeit, Kopfschmerzen** und **Atemnot**. Die Wahrscheinlichkeit, eine Thrombose zu bekommen, ist höher, wenn typische PNH-Symptome wie Hämoglobinurie (dunkler Urin) vorliegen.



### Chronische Erschöpfung und Müdigkeit (Fatigue)

Extreme Müdigkeit und Erschöpfung – oft bedingt durch die Anämie – ist ein häufiges und belastendes Problem für PNH-Patienten. Im Unterschied zur Müdigkeit gesunder Menschen tritt Fatigue dauerhaft und ohne Anstrengung auf – sie kann sich körperlich oder psychisch äußern. Der Erschöpfungszustand kann sich langsam entwickeln, sodass ihn Betroffene zunächst nicht bewusst wahrnehmen. Daher sollte das Ausmaß der Fatigue im Rahmen einer optimalen Behandlung regelmäßig erfasst werden. Wie Sie mit einer Fatigue umgehen können, können Sie ab S. 34 erfahren.

### Nierenkomplikationen

Bei rund zwei Dritteln der PNH-Patienten ist die Funktion der Nieren beeinträchtigt.<sup>3</sup> Diese können durch Schäden an den Nieren entstehen.

Es gibt zwei Arten von Nierenschäden:

1. **Vorübergehende Schäden:** Sie entstehen durch eine krampfartige Verengung der Gefäße, die das Blut zu den Nieren transportieren. Ursache ist wahrscheinlich ein Mangel an Stickstoffmonoxid (NO) im Blut, verursacht durch Hämolyse. Dadurch werden Zellen in den Gefäßwänden geschädigt, was zur Verengung der Gefäße führt.
2. **Dauerhafte Schäden:** In den Nierenkanälchen lagert sich manchmal „Hämosiderin“ ab – ein eisenhaltiges Abbauprodukt, das entsteht, wenn infolge einer Hämolyse Hämoglobin freigesetzt und in den Nieren abgebaut wird. Die Ablagerungen können das Nierengewebe dauerhaft schädigen.

*Bei mir hat es fast 30 Jahre gedauert, bis ich die Diagnose PNH erhalten habe. Ich hatte schon als 13-jähriger erste Symptome und als junger Erwachsener litt ich unter starker Erschöpfung und Kurzatmigkeit. Erst als Erwachsener hatte ich außerdem das erste Mal einen dunkel gefärbten Urin. Endlich war dann klar, woran ich leide.*

PNH-Patient

## Tipp

**Nutzen Sie unser Symptom-Tagebuch**  
Dies kann Ihrem Arzt helfen, die beste Behandlung für Sie auszuwählen. Gleichzeitig unterstützt es Sie dabei, Veränderungen Ihres Gesundheitszustands zu erkennen und Ihren Lebensstil anzupassen. Das Symptomtagebuch enthält auch Tabellen zur Dokumentation Ihrer Laborwerte und steht Ihnen kostenfrei zum Download zur Verfügung.

Das Symptom-Tagebuch  
finden Sie unter  
[selten-vereint.de/pnh-mediathek](https://selten-vereint.de/pnh-mediathek)



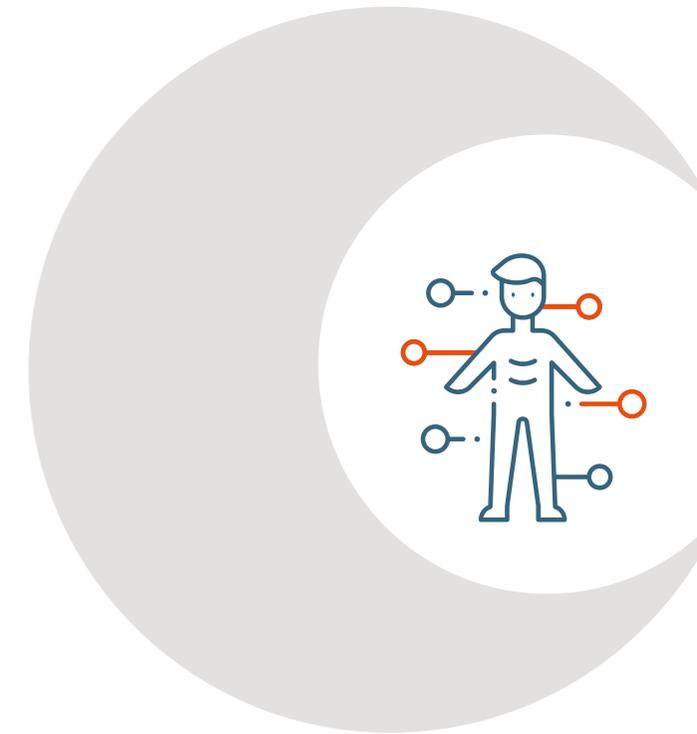


### **Bluthochdruck in der Lunge (pulmonale Hypertonie)**

Durch die Hämolyse wird vermehrt Stickstoffmonoxid (NO) verbraucht, ein Molekül, das normalerweise die Blutgefäße entspannt und weitgestellt hält. Ein Mangel an NO führt dazu, dass sich die Blutgefäße in der Lunge verengen, was den Druck in den Lungengefäßen erhöht.

### **Sonstige Beschwerden**

Weitere Symptome sind Krämpfe in der Speiseröhre, Schluckbeschwerden und Erektionsstörungen bei Männern. Ursache ist der NO-Mangel infolge der Hämolyse, denn Stickstoffmonoxid ist für die Entspannung der „glatten Muskulatur“ wichtig. Glatte Muskulatur ist vornehmlich in den Wänden aller Hohlorgane anzutreffen (z. B. Darm, Atemwege, Blutgefäße, Harnwege und Geschlechtsorgane). Der NO-Mangel kann auch zu Muskelkrämpfen und daher zu Rückenschmerzen führen.





# 3

## Diagnose der PNH

### Was wird untersucht?

#### Anamnese:

Neben Ihrer Krankengeschichte werden auch familiäre Erkrankungen erfasst, die ähnliche Beschwerden verursachen könnten. Bei PNH wird gezielt nach Symptomen wie Müdigkeit, Atemnot, dunklem Urin, wiederkehrenden Bauchschmerzen, Thrombosen oder Blutungen gefragt.

#### Körperliche Untersuchung:

Der Arzt sucht nach Anzeichen einer Anämie wie blasser Haut oder einer Vergrößerung von Milz oder Leber<sup>7</sup> und nach Anzeichen einer Gelbsucht.



#### Labortests:

Blutuntersuchungen geben Hinweise auf das Ausmaß der PNH. Zu den wichtigen diagnostischen Verfahren gehören:

- die **Durchflusszytometrie**: Hierbei handelt es sich um ein Verfahren, mit dem sich die **Größe des PNH-Klons** feststellen lässt – also der Anteil der Blutzellen, die von PNH betroffen sind.
- das **Differenzialblutbild**, das (defekte) Unterformen der weißen Blutkörperchen (Leukozyten) erfasst, da bei PNH auch weiße Blutkörperchen zerstört werden können.
- die **Zahl der Retikulozyten** – also der unreifen, frisch im Knochenmark entstandenen roten Blutkörperchen. Eine hohe Zahl an Retikulozyten wird als Kompensation produziert, wenn defekte rote Blutkörperchen zerstört werden.
- erhöhte **Laktatdehydrogenase- (LDH), Bilirubin- und Haptoglobinwerte** deuten auf eine Hämolyse hin.

### Untersuchung des Urins:

Der Harnstatus kann freies Hämoglobin oder Hämosiderin im Urin nachweisen. Beides wird bei der Zerstörung roter Blutkörperchen freigesetzt.

### Knochenmarkdiagnostik:

Sie gibt Aufschluss über PNH und weitere Erkrankungen des Knochenmarks. Die Knochenmarkdiagnostik umfasst genetische Tests und mikroskopische Untersuchungen des Knochenmarks.



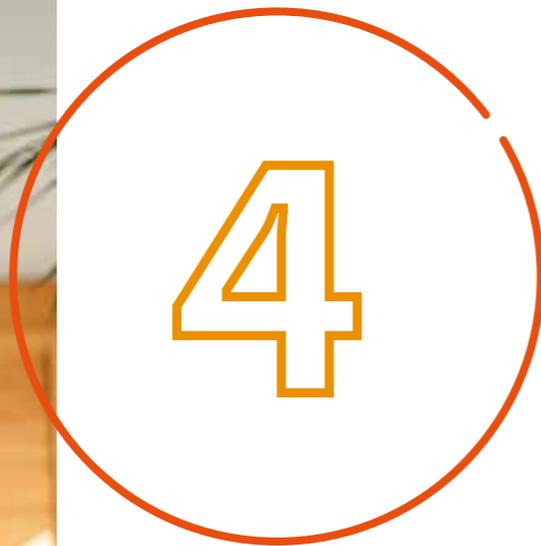
## Info

Je nachdem, mit welchen Symptomen Sie sich vorstellen, können die Untersuchungen bei Ihrem Arzt variieren oder unterschiedlich ausfallen.

### Sonografie (Ultraschall):

Mit einer Ultraschalluntersuchung des Bauchraums können mögliche Organveränderungen wie zum Beispiel eine vergrößerte Milz oder Leber erkannt werden. Eine Doppler-Ultraschall-Untersuchung wird verwendet, um die Durchblutung der Gefäße zu überprüfen.

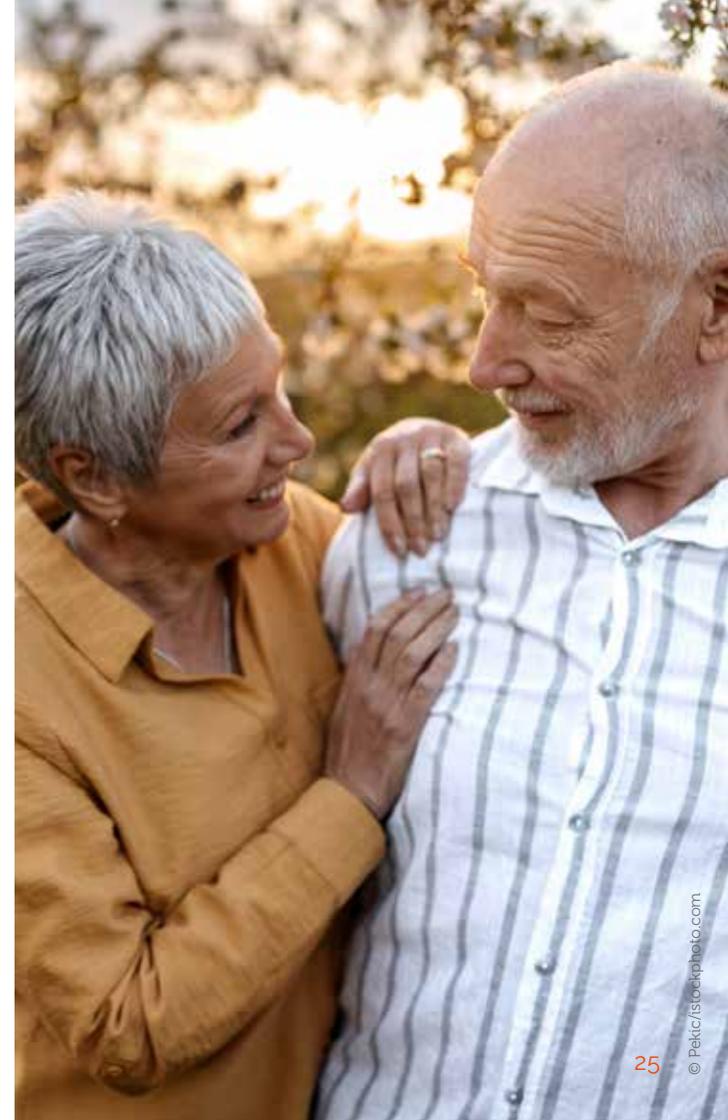




## Das Komplementsystem und seine Rolle bei PNH

**Das Komplementsystem spielt eine zentrale Rolle bei der PNH**, da es die roten Blutkörperchen angreifen und zerstören kann. Das Komplementsystem ist ein Teil des angeborenen Immunsystems. Es besteht aus 40 verschiedenen Eiweißen (Proteinen), die zusammen eine komplexe Verteidigung gegen Bakterien, Viren und Fremdkörper bzw. Fremdstoffe bilden.

Sind wir gesund, ist das Komplementsystem inaktiv – es „schläft“ sozusagen. Gelangen Keime oder Fremdkörper in unseren Körper, wird es durch bestimmte Signale aktiviert – erst dann fängt es an zu arbeiten. **Das Komplementsystem kann auf drei verschiedene Arten aktiviert werden – man spricht auch von „Wegen“.** Alle Wege sorgen dafür, dass Krankheitserreger markiert, Entzündungen ausgelöst und die Erreger zerstört werden.



## Die drei Wege des Komplementsystems

### 1. Der klassische Weg

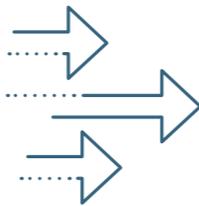
Dieser Weg startet, wenn Antikörper sich an einen Krankheitserreger koppeln und ihn als fremd „markieren“. Das Komplementsystem erkennt diese Markierung und startet eine Kettenreaktion, um den Erreger zu zerstören.

### 2. Lektin-Weg

Hier erkennt das Komplementsystem bestimmte Zuckermuster auf der Oberfläche von Krankheitserregern. Diese Zuckermuster kommen bei uns Menschen nicht vor. Sobald das System diese Zuckermuster entdeckt, startet es ebenfalls eine Kettenreaktion zur Bekämpfung der Eindringlinge.

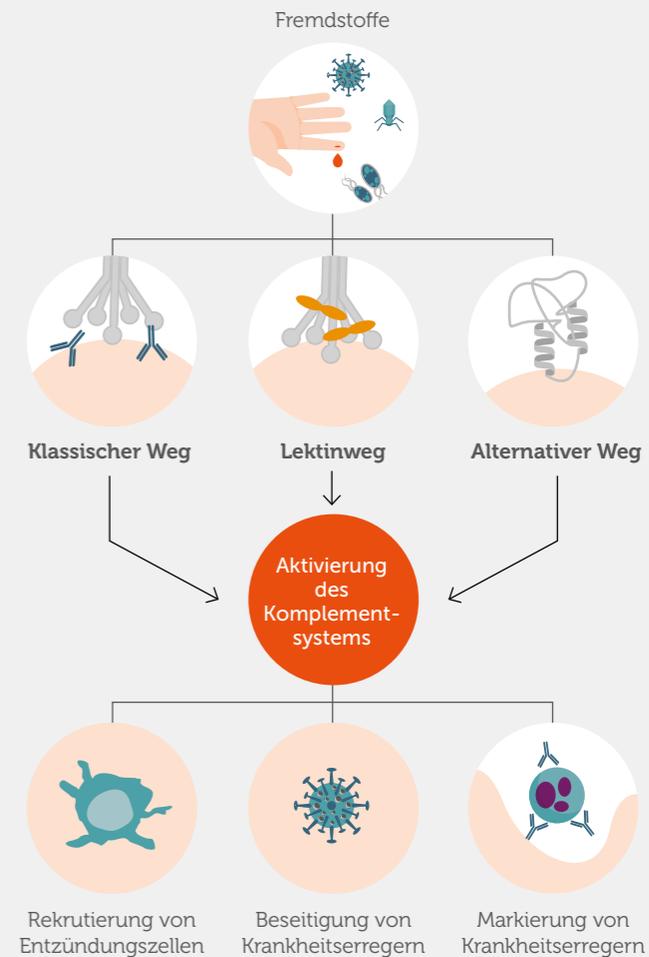
### 3. Der alternative Weg

Dieser Weg ist immer ein bisschen aktiv und überprüft alles in unserem Körper. Wenn das Komplementsystem auf etwas trifft, das fremd oder gefährlich aussieht (wie ein Bakterium), wird es sofort aktiv. Der alternative Weg verstärkt die Verteidigung und sorgt dafür, dass der Erreger schneller angegriffen wird.



## Was machen alle drei Wege am Ende?

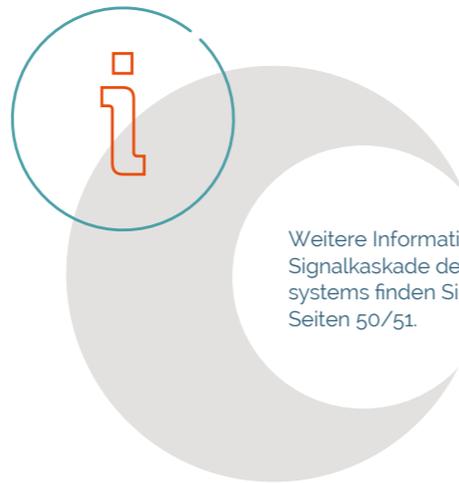
Egal, welcher Weg gestartet wird, sie führen zur **Erkennung und Markierung** von Eindringlingen, **aktivieren eine Abwehrreaktion** und **zerstören die Erreger**. Da bei der PNH den roten Blutkörperchen bestimmte Schutzproteine fehlen, werden auch sie vom Komplementsystem als Eindringlinge angesehen, markiert und zerstört.



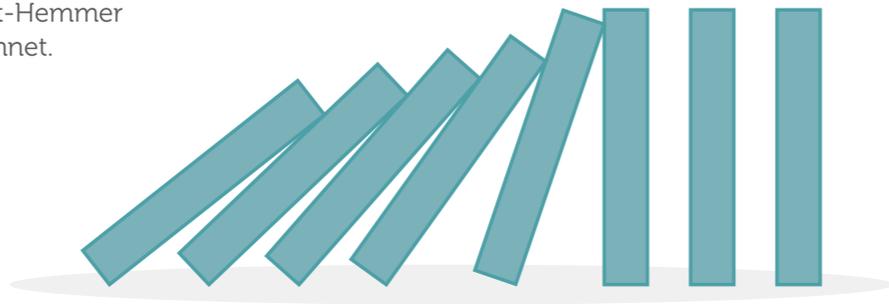
## Wie funktioniert das Komplementsystem?

Der Mechanismus des Komplementsystems entspricht dem einer „Alarmlkette“, bei der sogenannte „Komplementfaktoren“ nacheinander aktiviert werden, wenn ein Erreger oder ein Fremdkörper erkannt wird. Auf diese Weise entsteht ein Dominoeffekt. Die Komplementfaktoren, die aktiviert werden, tragen Namen wie „C3“ oder „C5“.

Verschiedene PNH-Medikamente zielen darauf ab, das Komplementsystem an unterschiedlichen Stellen zu blockieren, um die roten Blutkörperchen vor den Angriffen des Komplementsystems zu schützen. Sie werden als Komplement-Hemmer bzw. Komplement-Inhibitoren bezeichnet.



Weitere Informationen zur Signalkaskade des Komplementsystems finden Sie auf den Seiten 50/51.



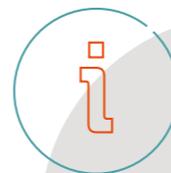


# 5

## Behandlungsoptionen

Die Behandlung der PNH hat zum **Ziel, die Zerstörung roter Blutkörperchen zu verhindern, Symptome zu lindern und Komplikationen zu vermeiden.** Je nach Ausprägung der Krankheit, kommen unterschiedliche Therapieansätze in Frage.

- **Komplement-Inhibitoren:** Hierbei handelt es sich um Arzneimittel, die das Komplementsystem beeinflussen. Sie greifen an unterschiedlichen Stellen des Komplementsystems an und verhindern die überaktive Zerstörung der roten Blutkörperchen durch das Komplementsystem.
- **Bluttransfusionen:** Diese werden verabreicht, um den Mangel an roten Blutkörperchen auszugleichen.



Weitere Informationen zum Umgang mit Infektionen bei PNH finden Sie auf den Seiten 52/53.

*Für PNH-Patienten wie mich, gibt es heute angesichts der verfügbaren Behandlungsoptionen keinen Grund mehr, die Lebensziele zu ändern.*

*PNH-Patient*

- **Eisen- und Vitamin-Ergänzungen:** Einnahme von Eisen, Vitamin B12 und Folsäure, um die Blutbildung zu unterstützen.
- **Hydratation (Flüssigkeitszufuhr):** Es ist wichtig, dass Sie ausreichend Flüssigkeit zu sich nehmen, um die Nieren zu entlasten und den Blutkreislauf zu stabilisieren – besonders bei Krisen oder Infektionen.
- **Blutverdünner (Antikoagulation):** Diese Medikamente verhindern die Bildung von Blutgerinnseln (Thrombosen) und reduzieren so das Risiko gefährlicher Komplikationen.

- **Stammzelltransplantation:** Diese Therapieoption kann unter bestimmten Voraussetzungen für Patienten mit einer zusätzlichen aplastischen Anämie (AA) in Betracht gezogen werden.<sup>3</sup> Dabei werden die erkrankten Stammzellen des Patienten durch gesunde Stammzellen eines Spenders ersetzt, mit dem Ziel einer potenziellen Heilung. Bei Patienten, die sowohl an PNH als auch an aplastischer Anämie leiden, kommt es zu einer doppelten Belastung: Einerseits werden – wie bei der klassischen PNH – die roten Blutkörperchen durch das Immunsystem zerstört. Andererseits ist bei der aplastischen Anämie die Fähigkeit des Knochenmarks, ausreichend neue Blutzellen zu bilden, stark eingeschränkt.

Diese Kombination verstärkt die Symptome beider Erkrankungen und stellt eine besondere Herausforderung dar, da sowohl die Hämolyse der PNH als auch die eingeschränkte Blutbildung der aplastischen Anämie gezielt behandelt werden müssen.



## Tip

Lassen Sie keine Kontrolluntersuchung aus – denn oft treten Veränderungen der Werte auf, bevor Symptome zu spüren sind. Regelmäßige ärztliche Kontrollen sind essenziell, um Ihren Gesundheitszustand zu kontrollieren, Ihre Behandlung bei Bedarf anzupassen und so die für Sie optimale Versorgung zu gewährleisten. Bereiten Sie sich am besten auf das Arztgespräch vor, damit Ihr Arzt Ihnen bestmöglich helfen kann.

Unsere Checkliste zum Arztgespräch unter [selten-vereint.de/pnh-mediathek](https://selten-vereint.de/pnh-mediathek) kann Ihnen bei der Vorbereitung helfen.





## Fatigue – wie gehe ich damit um?

### Fatigue ist **mehr als nur Müdigkeit**

Fatigue ist ein **chronischer Erschöpfungszustand**. Vielleicht haben Sie, wie viele andere Menschen mit PNH auch, bereits Ihre eigenen Erfahrungen damit gemacht. Dann kennen Sie diese bleierne Müdigkeit, die auch nach Schlaf nicht verschwindet. Schon kleinste Anstrengungen überfordern, Verabredungen mit Freunden sind nicht denkbar, der Alltag ist kaum mehr zu bewältigen ...

Fatigue hat übrigens nichts mit Sich-gehen-lassen, Schwäche, geschweige denn Faulheit zu tun! Sie ist im Gegensatz zum Burn-out auch nicht Folge einer anhaltenden Überbelastung. Eine Fatigue entsteht sehr häufig im Rahmen chronischer Erkrankungen. Auch viele Menschen mit Krebs leiden unter ihr.



Die Vermutung, dass eine Fatigue bei PNH mit der Anämie zusammenhängt, liegt natürlich nahe. Jedoch scheinen die Klongröße, also das prozentuale Maß der mutierten Zellen, und der Grad der Hämolyse das Ausmaß einer Fatigue eher zu bestimmen.<sup>4</sup>

## Das können Sie **gegen Fatigue tun**<sup>8,9</sup>

Es gibt verschiedene Möglichkeiten, mit einer Fatigue umzugehen. Im Vordergrund stehen dabei:

- Ruhe
- regelmäßiger Schlafrhythmus
- koffeinhaltige Getränke und Alkohol meiden
- ausgewogene Ernährung
- Ausdauertraining
- kognitive Verhaltenstherapie
- Fatigue-Management

Medikamente spielen eher eine untergeordnete Rolle. Auch wenn es verschiedene Wirkstoffe gibt, die stimulierend auf das zentrale Nervensystem wirken, sind diese nicht immer erfolgreich.

### Ausdauertraining

Leichte sportliche Aktivitäten wie Nordic Walking, Yoga, Schwimmen oder Tanzen können sich positiv auf Fatigue auswirken. Allerdings sollten Sie darauf achten, sich nicht zu stark zu belasten. Eine lockere Unterhaltung sollte dabei jederzeit möglich sein.

### Kognitive Verhaltenstherapie

Auch wenn Fatigue nicht psychisch ausgelöst ist, beeinflussen sich dennoch Seele und Körper gegenseitig. Eine ständige Erschöpfung und Übermüdung kann zu depressiven Zuständen führen. Im Rahmen einer kognitiven Verhaltenstherapie können z. B. Anhaltspunkte dafür gefunden werden, wie sich Schlaf erholsamer gestalten lässt oder soziale Kontakte trotz Müdigkeit stattfinden können.



## Tipp

Weitere Informationen zur Fatigue bei PNH und ein Fatigue-Tagebuch zum Herunterladen finden Sie bei der Stiftung Lichterzellen

[www.lichterzellen.de/für-patienten-1/lies-dich-schlau/fatigue/](http://www.lichterzellen.de/für-patienten-1/lies-dich-schlau/fatigue/)



### Fatigue-Management

Bilanzieren Sie Ihr Energiekonto. Führen Sie eine Art Sparbuch und tragen Sie dort ein, was Ihre Energie verbraucht und was Sie neue Energie tanken lässt. Beobachten Sie sich selbst und analysieren Sie Ihre Verhaltensweisen in Bezug auf Ihre Leistungsfähigkeit.





## Weitere Informationsmöglichkeiten

## Bleiben Sie mit der **Erkrankung nicht allein**

Haben Sie das Gefühl, an Ihre Grenzen zu kommen? Zögern Sie nicht, sich Hilfe zu holen. Eine erste Anlaufstelle kann eine **Patientenorganisation** sein. Diese kann Ihnen Tipps und Erfahrungen von anderen Betroffenen weitergeben und auf Ihren Wunsch Kontakte herstellen.

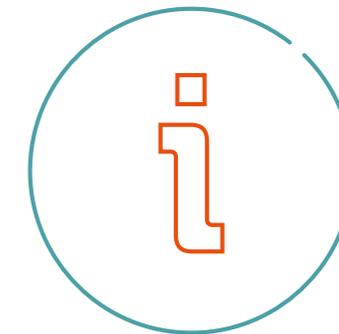
- **Stiftung Lichterzellen**  
[www.lichterzellen.de](http://www.lichterzellen.de)



- **Forum Lichterzellen**  
[forum.lichterzellen.de](http://forum.lichterzellen.de)



- **Aplastische Anämie & PNH e. V.**  
[www.aa-pnh.org](http://www.aa-pnh.org)



- **PNH auf Facebook**

[www.facebook.com/groups/111852862183594/about/](https://www.facebook.com/groups/111852862183594/about/)



- **Die Deutsche Fatigue Gesellschaft**

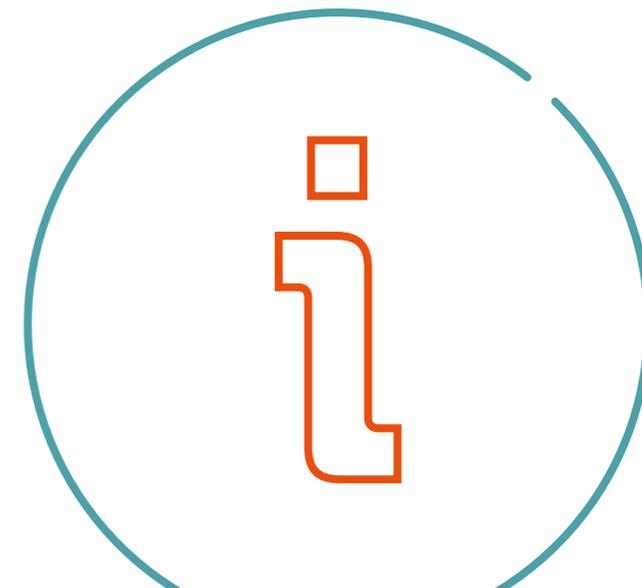
Informationen rund um das Thema Fatigue  
[deutsche-fatigue-gesellschaft.de/damit-leben/leben-mit-fatigue/](https://deutsche-fatigue-gesellschaft.de/damit-leben/leben-mit-fatigue/)



Weitere Informationen über PNH finden Sie hier:

- **Einfache Erklärungen zur PNH auf Englisch:**

[www.thisispnh.com](http://www.thisispnh.com)





8

## Wenn Sie es genauer wissen möchten ...

Der erste Teil dieser Broschüre gibt Ihnen einen verständlichen Einblick über die PNH und den Umgang mit der Erkrankung.

Wenn Sie mehr über die Prozesse in Ihrem Körper oder Hintergründe zu PNH erfahren möchten, dann ist dieses „Extra-Kapitel“ vermutlich genau richtig für Sie!



## Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie – ein oft falsch interpretierter Begriff

Der Name „paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie“ stammt aus einer früheren Zeit. Er gibt Hinweise auf Merkmale der Krankheit, kann jedoch auch zu Missverständnissen führen. Hier erfahren Sie, was sich hinter den einzelnen Begriffen verbirgt:

### Paroxysmal

Das Wort bedeutet „anfallsartig“ und bezeichnet akute, plötzliche Hämolyse-Episoden – d. h. Episoden der Zerstörung der Blutkörperchen. In der Realität haben viele Patienten allerdings eine chronische, d. h. kontinuierliche Hämolyse und keine klar abgrenzbaren „Anfälle“, auch wenn es gelegentlich akute Schübe geben kann.

### Nächtlich

Früher nahm man an, dass die Hämolyse aufgrund des dunkelgefärbten Morgenurins

hauptsächlich in der Nacht stattfindet. Heute wissen wir, dass die Hämolyse nicht nur nachts auftritt. Zwar sinkt in der Nacht der pH-Wert des Blutes, es wird also „saurer“. Dies aktiviert das Immunsystem und verstärkt so die Hämolyse. Diese tritt in den meisten Fällen aber kontinuierlich – also auch am Tag – auf.

### Hämoglobinurie

Der Begriff beschreibt, dass der rote Blutfarbstoff Hämoglobin über den Urin ausgeschieden wird. Hierzu kommt es, wenn die roten Blutkörperchen bei

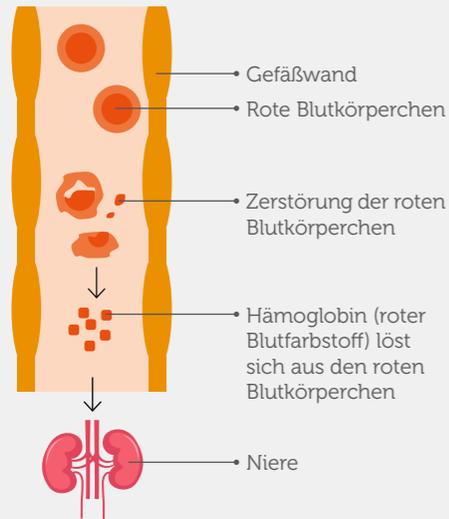
PNH zerstört werden und sich auflösen – dabei wird der rote Blutfarbstoff Hämoglobin freigesetzt. Zu erkennen ist dies an der dunklen, oft rot-braunen Farbe des Urins. Hämoglobin im Urin ist jedoch kein konstantes Merkmal der Krankheit. Die meisten Betroffenen haben keine auffällige Hämoglobinurie – besonders wenn sie eine mildere Form der Hämolyse haben oder eine Therapie erhalten, die die Hämolyse kontrolliert.

# Wissenswertes zur Hämolyse

Die Hämolyse bezeichnet die Zerstörung von roten Blutkörperchen (Erythrozyten). Man unterscheidet dabei zwei Arten der Hämolyse:

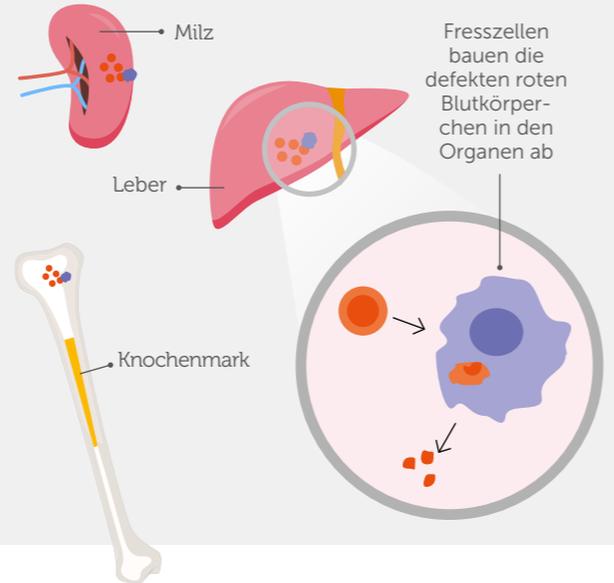
## Intravasale Hämolyse

Bei der intravasalen Hämolyse werden die roten Blutkörperchen direkt im Blutkreislauf zerstört. Intravasal bedeutet wörtlich „innerhalb der Gefäße“.



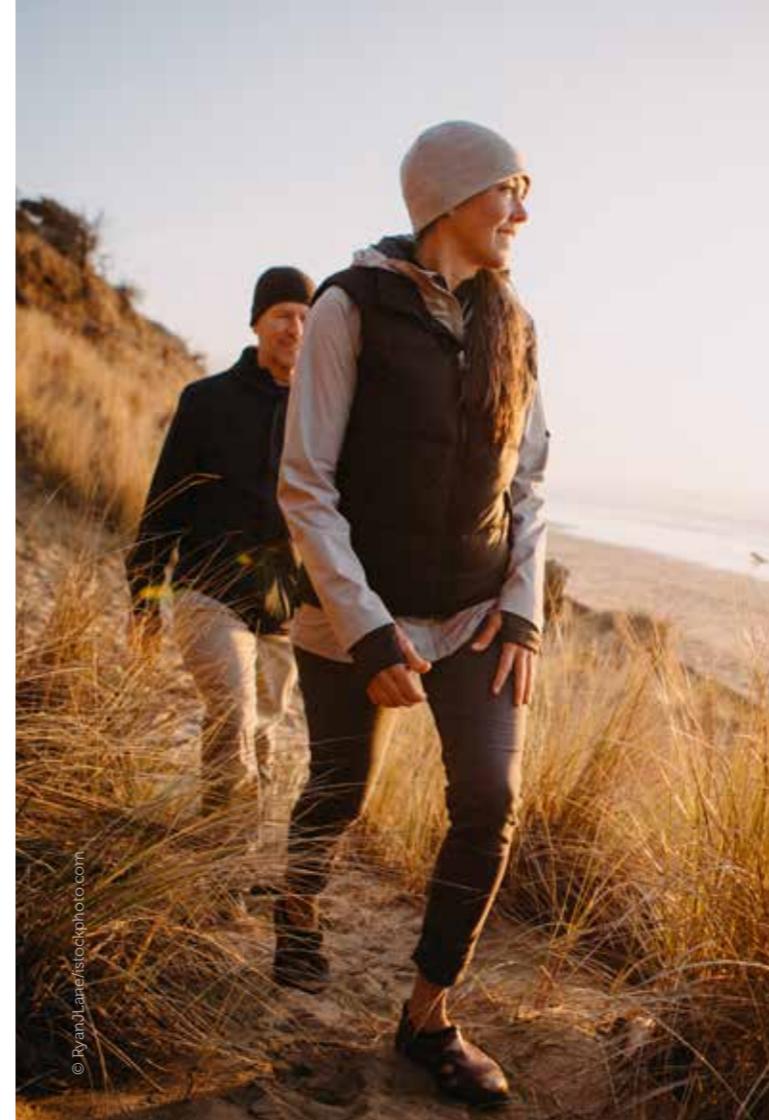
## Extravasale Hämolyse

Die roten Blutkörperchen werden nicht im Blutkreislauf selbst, sondern in Organen wie der Milz oder der Leber abgebaut. Extravasal bedeutet wörtlich „außerhalb der Gefäße“.



## Einteilung der Hämolyse nach Dauer:

- **Chronische Hämolyse**  
Chronische Hämolyse bei PNH ist ein kontinuierlicher, langsamer Abbau der roten Blutkörperchen, der u. a. zu Anämie, Eisenverlust und einem erhöhten Thromboserisiko führt.
- **Hämolytische Krise = akute Hämolyse und Durchbruchhämolyse**  
Hämolytische Krisen sind akute, massive Hämolyse-Episoden, die durch externe Faktoren wie Stress und Infektionen ausgelöst werden. Solche Krisen können schwere Symptome wie Hämoglobinurie (dunkler Urin), Nierenversagen und Thrombosen verursachen. Eine hämolytische Krise kann auch unter Behandlung stattfinden. Dies wird als „Durchbruchhämolyse“ bezeichnet.



## Symptome und erste Maßnahmen bei einer hämolytischen Krise

Eine hämolytische Krise ist eine Notfallsituation. Sie kann zum Beispiel durch externe Faktoren wie zum Beispiel Infektionen entstehen. Mögliche Symptome einer hämolytischen Krise sind:<sup>5</sup>

- Fieber
- Schüttelfrost
- Kopf-, Bauch- und Rückenschmerzen
- Schneller Abfall der Hämoglobinkonzentration mit erhöhten Bilirubin-Werten und Gelbsucht, d. h. einer Gelbfärbung von Haut und Augen
- Hämoglobinurie mit dem Risiko eines akuten Nierenversagens
- Atemnot und Schwindel infolge eines erhöhten Blutdrucks in den Lungenarterien (pulmonale Hypertonie)
- Schluckstörung (Dysphagie)

### Darüber hinaus können Sie diese Schritte unternehmen:

- **Hilfe durch andere:** Verwandte oder Freunde darum bitten, bei Ihnen zu bleiben. Am besten, Sie informieren die wichtigsten Personen schon vorab darüber, was im Fall einer hämolytischen Krise zu tun ist und mit welchen Symptomen zu rechnen ist.
- **Flüssigkeitszufuhr:** Trinken Sie reichlich Wasser, um die Nieren zu unterstützen und die Ausscheidung der zerstörten Blutzellen über den Urin zu fördern. Dies kann helfen, Nierenschäden zu vermeiden.
- **Ruhen und körperliche Schonung:** Vermeiden Sie anstrengende Aktivitäten, um den Sauerstoffbedarf des Körpers zu verringern und die Belastung Ihres Herz-Kreislauf-Systems zu minimieren.
- **Temperatur messen:** Falls Fieber auftritt, sollten Sie es dokumentieren, da Fieber auf eine Infektion hinweisen könnte. Haben Sie möglichst immer fiebersenkende Medikamente im Haus.

**Wichtig: Kontaktieren Sie bei Symptomen einer hämolytischen Krise sofort Ihren Behandler oder suchen Sie – zum Beispiel an Feiertagen – eine Notaufnahme auf. In schweren Fällen kann ein stationärer Aufenthalt notwendig sein.**

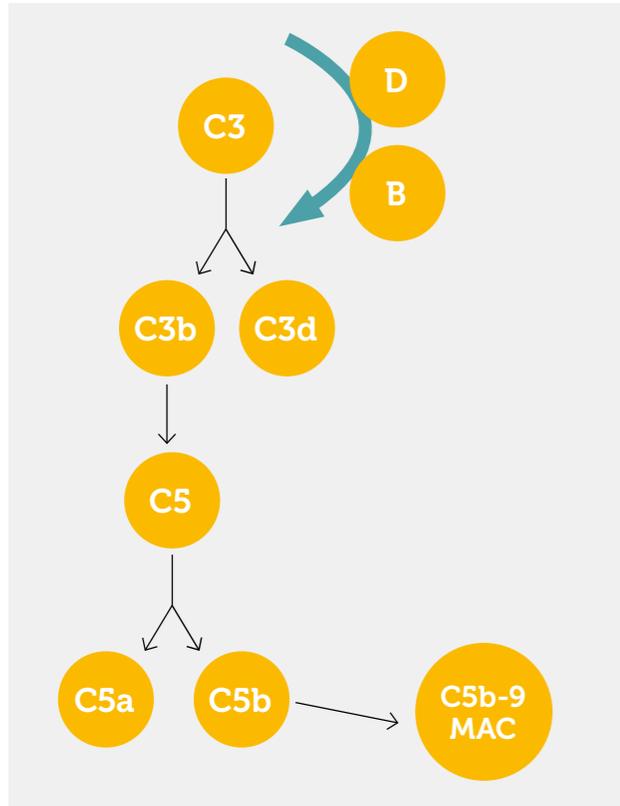
# Tipp

Besprechen Sie mit Ihrem Arzt am besten prophylaktisch, was im Fall einer Hämolyse zu tun ist und wie Sie das behandelnde Team im Notfall erreichen können. Dies gibt Ihnen eine größere Sicherheit.

- **Vorbeugen und rechtzeitig behandeln (nach Rücksprache mit dem Arzt):** Die Gabe von Kortison kann helfen, Entzündungen rechtzeitig vorzubeugen. Ebenso ist es wichtig, bakterielle Infektionen, wie zum Beispiel eine Harnwegsinfektion, rechtzeitig zu behandeln. Lassen Sie sich von Ihrem Arzt beraten, ob es sinnvoll ist, bestimmte Medikamente zu Hause aufzubewahren, damit Sie zum Beispiel an Feiertagen schnell reagieren können.
- **Thromboseprophylaxe:** Klären Sie generell mit Ihrem Arzt, ob Sie im Fall einer hämolytischen Krise prophylaktisch ein Medikament gegen Thrombosen einnehmen sollten.
- **Ruhe bewahren** und bewusst atmen: Bewahren Sie auch bei Atemnot möglichst Ruhe und atmen Sie langsam und bewusst ein und aus. Eine aufrechte Sitzhaltung bzw. eine leicht nach vorne gebeugte Position kann die Atmung erleichtern.
- **Symptome beobachten:** Führen Sie eine Liste der Symptome und dokumentieren Sie deren Verlauf, um dem behandelnden Arzt genaue Informationen geben zu können.



# Wissenswertes zur Signalkaskade des Komplementsystems



## C3

Eine zentrale Rolle spielt zunächst der Komplementfaktor **C3**. C3 wird aktiv, wenn es auf Krankheitserreger trifft – es spaltet sich dann in **C3b** und **C3d** auf. Diese beiden Fragmente haben unterschiedliche Aufgaben im Immunsystem:

- **C3b**: Das Fragment hilft dabei, Immunzellen zu mobilisieren.
- **C3d**: Dieses Fragment heftet sich an die Oberfläche von Krankheitserregern und markiert sie, sodass Immunzellen, wie zum Beispiel Fresszellen, sie leichter erkennen und beseitigen können.

## Faktoren D und B

Sie verstärken unter anderem die Wirkung von C3, indem sie als „Verstärkungsweg“ bzw. „Amplifikationsschleife“ bedeutend dabei helfen, die Zellen schneller und stärker zu markieren.

## C5

**C5** ist ein weiterer wichtiger Bestandteil der Signalkaskade. Wenn C5 aktiviert wird, zerfällt es in **C5a** und **C5b**.

- **C5a**: Dieses Fragment ist ein starker Entzündungsbotenstoff. Es lockt Immunzellen an und fördert eine Entzündungsreaktion. Das kann bei PNH zu zusätzlichen Schäden führen.
- **C5b**: Dieses Fragment leitet die Bildung des sogenannten **Membranangriffskomplexes (MAC)** ein. Dabei verbindet sich C5b mit weiteren Komplementproteinen, um den MAC zu bilden.

## C5b und C6-C9 (MAC)

Der MAC ist das Endprodukt des Komplementsystems und hat die Aufgabe, Krankheitserreger zu zerstören. Man kann ihn sich wie eine Art „Bohrer“ vorstellen, der Löcher in die Hülle von Eindringlingen reißt. Der MAC besteht aus den Proteinen C5b und C6-C9, die sich zusammenlagern – auf diese Weise können sie ein Loch in die Zellmembran bohren. Die Folge: Die Zelle platzt, und der einzellige Erreger stirbt. Bei PNH sind die roten Blutkörperchen von diesem Prozess betroffen.

# Infektionen bei PNH managen

## Die Risiken einer Infektion bei PNH

Bei vielen Menschen mit PNH arbeitet das Immunsystem aufgrund ihrer Erkrankung oder einer immunsuppressiven Therapie nur eingeschränkt. Sie sind daher anfälliger für Infektionen und damit verbundene Komplikationen als gesunde Menschen.

Besondere Risiken sind:

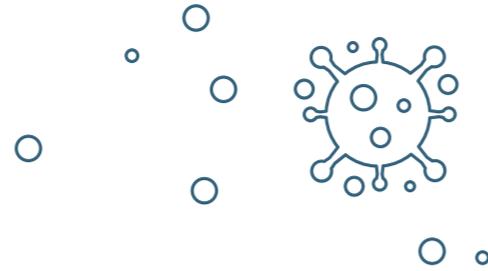
- **Durchbruchhämolyse:** Infektionen können das Immunsystem aktivieren und eine verstärkte Zerstörung roter Blutkörperchen auslösen, was zu einer PNH-typischen Hämolyse führt.
- **Erhöhtes Thromboserisiko:** Infektionen können die Blutgerinnung zusätzlich aktivieren. Da Menschen mit PNH ohnehin ein erhöhtes Risiko für Blutgerinnsel haben, kann dies zu bedrohlichen thromboembolischen Ereignissen führen.

## So beugen Sie Infektionen vor

Vorbeugung und ein achtsames Verhalten im Alltag sind für Menschen mit PNH von zentraler Bedeutung, um das Risiko von Infektionen zu minimieren. Mit einfachen Maßnahmen können Sie Ihre Gesundheit aktiv schützen und Ihre Abwehrkräfte stärken.

### Auf Hygiene achten:

Waschen Sie regelmäßig Ihre Hände mit Wasser und Seife, besonders nach Kontakt mit kranken Personen oder in öffentlichen Räumen. Nutzen Sie Desinfektionsmittel, wenn Händewaschen nicht möglich ist.



### Menschenmengen meiden:

Vermeiden Sie große Menschenansammlungen, besonders in der Erkältungszeit. Das Tragen einer Maske kann einen zusätzlichen Schutz bieten.

### Regelmäßig impfen lassen:

Lassen Sie sich regelmäßig gegen Grippe impfen und besprechen Sie mit Ihrem Arzt, welche weiteren Impfungen für Sie sinnvoll sein könnten, wie zum Beispiel eine Pneumokokken- oder COVID-19-Impfung.

### Das Immunsystem unterstützen:

Achten Sie auf eine ausgewogene Ernährung mit Obst und Gemüse und reduzieren Sie Stress, da dieser das Immunsystem schwächen kann. Entspannungstechniken wie Yoga oder Meditation können dabei helfen.



### Schutz im Kontakt mit anderen:

Vermeiden Sie direkten Kontakt mit kranken Personen oder tragen Sie eine Maske, besonders in Krankenhäusern. Bitten Sie Ihre Angehörigen, ihren Impfstatus prüfen und auffrischen zu lassen, um auch Ihren Schutz zu erhöhen.

### Reisen sorgfältig planen:

Informieren Sie sich über das Infektionsrisiko am Reiseziel und prüfen Sie, ob Zusatzimpfungen nötig sind. Planen Sie ausreichend Zeit ein, damit der Impfschutz rechtzeitig aufgebaut werden kann.

## Bei Anzeichen einer Infektion schnell reagieren

Bei auftretenden Anzeichen einer Infektion sollten Menschen mit PNH schnell handeln, um Komplikationen zu vermeiden.

 **Arzt kontaktieren:** Informieren Sie sofort Ihren behandelnden Arzt, wenn Sie Symptome wie Fieber, Husten, Halsschmerzen oder Atemprobleme bemerken. Falls Ihr Arzt nicht erreichbar ist, suchen Sie ein Krankenhaus auf, wenn Ihr Zustand dies erfordert.

 **Fiebermanagement:** Messen Sie regelmäßig Ihre Temperatur, wenn Sie sich unwohl fühlen und informieren Sie Ihren Arzt über Fieber oder eine deutliche Temperaturerhöhung.

 **Ausreichend Flüssigkeit zu sich nehmen:** Trinken Sie genügend, um einer Dehydration vorzubeugen, die durch Fieber oder andere Krankheitssymptome hervorgerufen werden kann.



**Ruhe und Regeneration:** Schonen Sie sich und vermeiden Sie anstrengende Aktivitäten. Ihr Körper benötigt Energie, um die Infektion zu bekämpfen.



**Hygienemaßnahmen verstärken:** Achten Sie besonders auf Hygiene, wie regelmäßiges Händewaschen, und vermeiden Sie engen Kontakt mit anderen, um eine Verschlimmerung der Infektion oder zusätzliche Erkrankungen zu verhindern.



## Tipp

**Gut vorbereitet sein**  
Halten Sie für den Notfall eine Liste Ihrer Medikamente und Ihre Diagnoseunterlagen bereit. Dies erleichtert eine schnelle und gezielte medizinische Versorgung.





## Glossar

### **Anämie**

Blutarmut, bei der zu wenig rote Blutkörperchen oder roter Blutfarbstoff (Hämoglobin) vorhanden sind.

### **Antikoagulation**

Therapie oder vorbeugende Maßnahmen zur Hemmung der Blutgerinnung, die in der Regel mit gerinnungshemmenden Medikamenten durchgeführt wird.

### **Bilirubin**

Bilirubin ist ein Abbauprodukt von Hämoglobin. Eine erhöhte Konzentration von Bilirubin im Blut kann unter anderem auf eine verstärkte Hämolyse hindeuten.

### **Durchbruchhämolyse**

Plötzliche, verstärkte Zerstörung roter Blutkörperchen bei PNH, oft ausgelöst durch Infektionen oder Stress, mit Symptomen wie Müdigkeit, Gelbsucht oder dunklem Urin.

### **Durchflusszytometrie**

Das Verfahren der Durchflusszytometrie wird angewendet, um die Diagnose PNH zu stellen. Dabei wird überprüft, ob die Blutkörperchen auf ihrer Oberfläche bestimmte Proteine haben.

### **Dysphagie**

Schluckstörung

### **Erythrozyten**

Rote Blutkörperchen, die Sauerstoff mit Hilfe von Hämoglobin transportieren.

### **Extravasale Hämolyse**

Abbau roter Blutkörperchen in der Milz oder Leber, außerhalb des Gefäßsystems.

### **Fatigue**

Fatigue kann als Begleiterscheinung vieler chronischer Erkrankungen vorkommen. Man versteht darunter eine krankhafte Erschöpfung trotz ausreichend Schlaf und Ruhe.

### **Freies Hämoglobin im Plasma (fHb)**

Der fHb-Wert ist ein Marker für die Zerstörung von roten Blutkörperchen im Blutkreislauf. Normalerweise ist Hämoglobin innerhalb der roten Blutkörperchen eingeschlossen, doch bei einer Hämolyse gelangt es ins Plasma.

### **Gelbsucht**

Gelbsucht (Ikterus) ist eine Gelbfärbung der Haut, Schleimhäute und Augen, die durch eine erhöhte Konzentration des Gallenfarbstoffs Bilirubin im Blut entsteht. Bei PNH wird sie durch den Abbau roter Blutkörperchen verursacht.

### **Haptoglobin (Hp)**

Haptoglobin bindet freies Hämoglobin, das bei der Zerstörung roter Blutkörperchen freigesetzt wird. Bei intravasaler Hämolyse wird Haptoglobin verbraucht und die Werte fallen ab.

### **Hämoglobin (Hb)**

Sauerstoffträger im Blut. Ein Abfall des Hämoglobinspiegels ist ein Anzeichen von Hämolyse, da sich die Anzahl roter Blutkörperchen verringert.

### **Hämoglobinurie**

Ausscheidung von Hämoglobin über den Urin.

### **Hämolyse**

Zerstörung von roten Blutkörperchen. Hämolyse ist die Hauptursache für Symptome bei PNH.

### **Intravasale Hämolyse**

Zerstörung von roten Blutkörperchen in den Blutgefäßen.

### **Knochenmark**

Als Knochenmark bezeichnet man das im Zentrum der großen Knochen befindliche, spezialisierte Binde- und Stammzellgewebe, das u. a. der Bildung von Blutzellen dient.

### **Komplementfaktor**

Eiweiße des Komplementsystems, die Infektionen bekämpfen und Zellen zerstören können.

### **Komplementinhibition**

Medizinische Behandlung, die das Komplementsystem blockiert, um Zellschäden zu verhindern.

### **Komplementsystem**

Teil des Immunsystems des Körpers; eine Gruppe von Proteinen, die zusammenarbeiten, um Bakterien, Viren und abnorme Zellen zu zerstören. Bei PNH zerstört das Komplementsystem auch die roten Blutkörperchen, da diesen Schutzproteine fehlen.

### **Laktatdehydrogenase (LDH)**

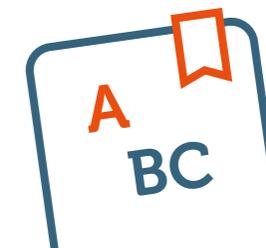
Enzym, das sich in fast allen Körperzellen befindet und bei ihrer Zerstörung freigesetzt wird – so auch bei der Zerstörung roter Blutkörperchen. Daher können erhöhte LDH-Werte zum Beispiel auf eine Hämolyse hinweisen. Da LDH-Werte auf verschiedene Erkrankungen hindeuten können, ist LDH ein „unspezifischer Marker“.

### **Leukozyten**

Eine Art der weißen Blutkörperchen. Leukozyten unterstützen den Körper beim Schutz vor Infektionen.

### **Paroxysmal**

Das Wort bedeutet „anfallsartig“ und bezeichnet akute, plötzliche Hämolyse-Episoden.



### **Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH)**

Eine Erkrankung, bei der ein Teil der roten Blutkörperchen zu wenige oder gar keine Schutzproteine enthalten. Durch das Komplementsystems werden die roten Blutkörperchen wegen der fehlenden Schutzproteine zerstört; dies wird als Hämolyse bezeichnet. Sie kann zu schwerwiegenden Gesundheitsproblemen und sogar lebensbedrohlichen Komplikationen führen.

### **PIG-A-Gen**

Verantwortlich für die Produktion von Glycophosphatidylinositol (GPI)-Ankern. Diese Anker heften unter anderem Schutzproteine an die Zelloberfläche und schützen so die Zellen vor Angriffen durch das Komplementsystem.

### **PNH-Klon-Größe**

Bezeichnet den Anteil an veränderten roten Blutkörperchen im Körper. Wird häufig als „kleiner“ bzw. „großer“ Klon bezeichnet.

### **Retikulozyten**

Retikulozyten sind unreife rote Blutkörperchen, die vom Knochenmark freigesetzt werden. Bei Hämolyse steigt die Zahl der Retikulozyten, da der Körper versucht, die Zerstörung der roten Blutkörperchen zu kompensieren.

### **Thrombose**

Entsteht, wenn Teile des Blutes im Körper zusammenklumpen und ein Blutgerinnsel bilden, das möglicherweise Venen und Arterien verstopft. Blutgerinnsel können tödlich sein, da sie unter anderem einen Herzinfarkt, Schlaganfall und Organschäden verursachen können.



## Quellen

- 1 Kelly RJ et al. Long-term treatment with eculizumab in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: sustained efficacy and improved survival. In: Blood 2011; 117: 6786-6792.
- 2 Panse J et al. The burden of illness of patients with paroxysmal nocturnal haemoglobinuria receiving C5 inhibitors in France, Germany and the United Kingdom: Patient-reported insights on symptoms and quality of life. In: Eur J Haematol 2022; 109: 351-362.
- 3 DGHO-Leitlinie zur PNH, Stand: September 2024 <https://www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/paroxysmale-naechtliche-haemoglobinurie-pnh/@@guideline/html/index.html>, zuletzt aufgerufen am 27.07.2025
- 4 DocCheck Flexikon [https://flexikon.doccheck.com/de/Paroxysmale\\_n%C3%A4chtliche\\_H%C3%A4moglobinurie](https://flexikon.doccheck.com/de/Paroxysmale_n%C3%A4chtliche_H%C3%A4moglobinurie), zuletzt aufgerufen am 24.07.2025
- 5 DocCheck Flexion, [https://flexikon.doccheck.com/de/H%C3%A4molytische\\_An%C3%A4mie](https://flexikon.doccheck.com/de/H%C3%A4molytische_An%C3%A4mie), zuletzt abgerufen am 27.07.2025
- 6 Richards SJ et al. Recent advances in the diagnosis, monitoring, and management of patients with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. In: Laboratory Hematology Practice 2007; 72B: 291-298.
- 7 Johns Hopkins Medicine. Hemolytic Anemia. <https://www.hopkinsmedicine.org/health/conditions-and-diseases/hemolytic-anemia>, zuletzt aufgerufen am 21.02.2025
- 8 Heiko Lorenzen, Fatigue Management, Umgang mit chronischer Müdigkeit und Erschöpfung, Deutscher Verband der Ergotherapeuten, Schulz-Kirchner Verlag, 2010
- 9 Fattizio T. et al. Managing Fatigue in Patients with Paroxymal Nocturnal Hemoglobinuria: A Patient-Focused Perspective. J Blood Med 2022;19:327-335





Die Plattform für seltene Erkrankungen



[www.selten-vereint.de](http://www.selten-vereint.de)

### Mehr Infos zu PNH finden Sie auf Selten Vereint:

Selten Vereint ist eine Plattform, die sich seltenen Erkrankungen widmet und umfassende Informationen für Betroffene, Angehörige und Interessierte bietet. Unser Ziel ist es, eine zentrale Anlaufstelle zu schaffen, die nicht nur fundiertes Wissen über eine Vielzahl von seltenen Krankheiten wie PNH vermittelt, sondern auch das Gefühl der Zusammengehörigkeit stärkt, indem wir uns Themen widmen, die Betroffene erkrankungsübergreifend beschäftigen. Seltene Erkrankungen sind zwar individuell und einzigartig, doch die Gemeinschaft der Betroffenen steht vor ähnlichen Herausforderungen, die man gemeinsam bewältigen kann.

Schauen Sie rein!



[youtube.com/@SeltenVereint](https://youtube.com/@SeltenVereint)



[instagram.com/seltenvereint](https://instagram.com/seltenvereint)



[facebook.com/seltenvereint](https://facebook.com/seltenvereint)

Swedish Orphan Biovitrum GmbH  
Fraunhoferstr. 9a, 82152 Martinsried, Deutschland  
[www.sobi-deutschland.de](http://www.sobi-deutschland.de)

