

# Paroxysmal nattlig hemoglobinuri

Paroxysmal nattlig hemoglobinuri (PNH) är en blodsjukdom med varierande symtom och svårighetsgrad. De första symtomen uppträder oftast i vuxen ålder och kan vara återkommande perioder med blodbrist och kraftlöshet, blodproppar och nedsatt njurfunktion. En del har paroxysmal nattlig hemoglobinuri tillsammans med andra sjukdomar som påverkar blodet.

Paroxysmal nattlig hemoglobinuri är inte ärftlig. Ungefär 10 personer insjuknar varje år i Sverige. Av dem har 3–4 svåra symtom.

## SYM TOM

Paroxysmal nattlig hemoglobinuri påverkar kroppen på flera olika sätt. Det första symtomet som utreds är ofta blodbrist som leder till lågt blodvärde. Blodbristen beror på att de röda blodkropparna i blodet faller sönder (hemolys). Hemolys kan göra att urinen blir mörkfärgad. Det brukar märkas tydligast på morgonen då urinen oftast är mer koncentrerad än under dagen. Hemolys kan också leda till gulshot med gula ögonvitor eller gulaktig hy.

Det är vanligt att personer med paroxysmal nattlig hemoglobinuri känner sig kraftlösa. Många har återkommande huvudvärk och magsmärtor. Muskelsammandragningar i matstrupen kan göra det svårt att svälja. Hos män kan erektionsförmågan vara påverkad.

Risken för blodproppar är mycket ökad hos personer med sjukdomen. Blodpropparna kan uppkomma i benen och lungorna men också på ovanliga ställen som i blodkärlen till och från levern, i bukväggen eller i hjärnan. Gravida kvinnor med sjukdomen behöver följas av specialismödravården på grund av den ökade risken för blodproppar.

Hos några är paroxysmal nattlig hemoglobinuri kopplad till andra sjukdomar som påverkar blodbildningen i benmärgen. Några med sjukdomen har mycket lindriga symtom.

## ORSAK

Paroxysmal nattlig hemoglobinuri orsakas av en genförändring som påverkar blodet.

## BEHANDLING

Den vanligaste behandlingen är blodtransfusioner som har snabb effekt hos personer med blodbrist. Behandlingen behöver upprepas regelbundet, hos en del varje vecka och hos andra varannan månad.

Blodproppar behandlas med blodförtunnande läkemedel. Behandlingen är ofta livslång.

Det finns läkemedel som minskar behovet av blodtransfusioner och motverkar den ökade risken för blodproppar.

Hematopoetisk stamcellstransplantation är en möjlighet att behandla sjukdomen hos personer som har paroxysmal nattlig hemoglobinuri tillsammans med andra sjukdomar som påverkar blodbildningen i benmärgen.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Paroxysmal nattlig hemoglobinuri diagnostiseras vid universitetssjukhusen. Behandling och uppföljning sker vid enheter för hematologi vid länssjukhusen och universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

## SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

## INTRESSEORGANISATIONER

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om paroxysmal nattlig hemoglobinuri som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

### Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad november 2019.