

Informationsbrief Nr.: 16 / 2021

Standort: Sekretariat

Pfad: QM-ZFD / Serviceprozesse / Informationsmanagement / Laborinformationen

Chemnitz, den 27.10.2021

Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) - Diagnostik

Sehr geehrte Frau Kollegin, sehr geehrter Herr Kollege,

ab 01. November 2021 erfolgt die immunphänotypische Diagnostik auf PNH (Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie) wieder im Zentrum für Diagnostik am Klinikum Chemnitz GmbH.

Die PNH ist eine sehr seltene, aber lebensbedrohliche, klonale Stammzellerkrankung, die in allen Altersgruppen auftreten kann. Eine somatische Mutation des X-chromosomalen PIG-A-Gens führt zum Verlust oder Verminderung der GPI (Glykosyl-Phosphatidylinositol)-verankerten Proteine auf der Zellmembran aller Blutzellen.

Die Symptome der PNH-Erkrankung sind sehr vielseitig. Sie können sich unter anderem durch intravasale, Coombs-negative Hämolyse, atypische Thrombosen (mesenterial, cerebral), Zytopenien, Anämie, rezidivierende abdominale Schmerzattacken, Hämoglobinurie und Fatigue äußern. Differentialdiagnostisch sollte eine PNH-Erkrankung bei Aplastischen Anämien sowie myelodysplastischen Erkrankungen ausgeschlossen werden.

Die durchflusszytometrische Diagnostik ist bei Verdacht auf PNH der Goldstandard und ermöglicht gleichzeitig die Bestimmung der Größe des PHN-Klons.

Bei positivem Befund wird während der ersten zwei Jahre nach Diagnosestellung die durchflusszytometrischen Analyse halbjährlich empfohlen. Liegt ein stabiler Verlauf vor, ist die PNH-Diagnostik jährlich ausreichend. Bei Patienten mit Symptomverschlechterung, Stammzelltransplantation sowie Infekten wird die Überwachung aller 3 Monate vorgeschlagen.

Untersuchungsmaterial: 2,7 ml EDTA-Blut**Untersuchungsmethode:** Immunphänotypisierung (FACS LYRIC)**Häufigkeit der Untersuchung:** Mo-Do**Voraussetzungen:** frisches Blut, Bearbeitung muss innerhalb von 24h erfolgen**Anforderung:** über xserv oder Anforderungsschein Hämatologie und zelluläre Immunologie**Wichtige Angaben:**

Bluttransfusionen erhalten ja/nein?
Patient unter Eculizumab-Therapie?

Spendererythrozyten besitzen GPI-verankerte Proteine
PNH-Klon kann größer werden, da die Komplementaktivierung durch C5-Antikörper blockiert ist

Ansprechpartner bei Rückfragen:

DB Marlene Rönitz

Telefonnummer:

0371-333-42556

E-Mail:

m.roenitz@laborchemnitz.de

Mit freundlichen Grüßen



Dr. med. G. Stamminger
Med. Geschäftsführerin



DB M. Rönitz
Fachbereichsleiterin Hämatologie/Immunologie