

WPROWADZENIE



prof. dr hab. n. med.
Jarosław Reguła

Klinika Gastroenterologii
Onkologicznej, Narodowy
Instytut Onkologii
im. Marii Skłodowskiej-Curie –
Państwowy Instytut Badawczy

Prof. dr hab. n. med. Jarosław Reguła

Klinika Gastroenterologii Onkologicznej, Narodowy Instytut Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie – Państwowy Instytut Badawczy

Klinika Gastroenterologii, Hepatologii i Onkologii Klinicznej CMKP w Warszawie

Kierownik: prof. dr hab. n. med. Jarosław Reguła

Stare powiedzenie edukacyjne dla lekarzy mówi: „Jeśli słyszysz tętent za oknem, to myśl o koniu, a nie o zebrze”. Rzadko, ale jednak może się zdarzyć i zebra. Ta uwaga dotyczy wszystkich bardzo rzadko występujących chorób. Aby móc rozpoznać bardzo rzadką chorobę, trzeba wpaść na pomysł, że to może być właśnie ona; bez znajomości jej objawów jednak nie da się tego zrobić.

PNH – nocna napadowa hemoglobinuria należy do bardzo rzadkich, ale także niedodiagnozowanych chorób. Spowodowana jest nabytą mutacją somatyczną w obrębie układu krwiotwórczego pojawiającą się najczęściej w średnim wieku (30–60 lat). Nie rozpoznaje się jej u dzieci, a nastolatki chorują rzadko. Ważne są następujące fakty:

- Mimo że schorzenie ma podłoże hematologiczne, to pacjenci mogą zgłaszać się do lekarzy różnych specjalności z objawami sugerującymi chorobę gastroenterologiczną, pulmonologiczną, kardiologiczną, chirurgiczną i wiele innych. Dlatego tak ważne jest, aby lekarze wielu specjalności byli świadomi, że taka choroba w ogóle istnieje.
- Chorzy z rozpoznaniem PNH mogą skorzystać z leczenia dostępnego w ramach programu lekowego finansowanego przez Ministerstwo Zdrowia.

Podłoże objawów nocnej napadowej hemoglobinurii stanowią przewlekła hemoliza oraz następujące z tego powodu niedokrwienie różnych narządów, będące przyczyną objawów narządowych. Niedokrwieniu mogą towarzyszyć: mikrozakrzepy, zakrzepica w nietypowych miejscach, skurcze mięśniówki gładkiej spowodowane niedokrwieniem. Wszystko to może powodować bóle brzucha, epizody zaburzeń połykania (dysfagię), bóle w klatce piersiowej, objawy mózgowo, bóle głowy, bóle mięśniowe i zaburzenia motoryki. Towarzyszą temu także objawy i nieprawidłowości o charakterze hematologicznym: hemoglobinuria, hemoliza wewnątrznaczyniowa, pancytopenia, niewydolność szpiku – te znaleziska nie muszą być jednak pierwszoplanowe.

Diagnostyką i leczeniem zajmują się oczywiście hematolodzy, ale lekarze wielu innych specjalności, którzy zetkną się z wymienionymi wyżej objawami z jednoczesną hemoglobinurią (tylko historycznie nocną; obecnie wiadomo, że pora dnia nie ma znaczenia) lub hemolizą, także powinni wiedzieć, jak pokierować dalszymi losami pacjenta.

U gastroenterologów powinna się zapalać czerwona lampka, gdy współlistnieją objawy hematologiczne i gastrologiczne, np.: anemia z żółtaczką i dysfagią, hemoglobinuria w badaniu moczu z żółtaczką/anemią i bólami brzucha albo zakrzepica żylna, bóle głowy, bóle brzucha i anemia. Kombinacji różnych objawów, w tym nietypowych, może być wiele. Warto przyjrzeć im się bliżej lub zlecić rutynowe badania krwi i moczu w poszukiwaniu sygnału, że może to być PNH.

Celem artykułu pani dr Justyny Kozińskiej jest właśnie uświadomienie lekarzy wszystkich specjalności, głównie gastroenterologów, że taka choroba istnieje. Ważne, żeby o niej pomyśleć; każdemu może się przytrafić taka „zebra”. Wpadnięcie na jej trop da lekarzowi niewątpliwą satysfakcję, a pacjentowi może nawet uratować życie.

Adres do korespondencji

prof. dr hab. n. med. Jarosław Reguła
Klinika Gastroenterologii Onkologicznej, Narodowy Instytut Onkologii
im. Marii Skłodowskiej-Curie – Państwowy Instytut Badawczy
02-781 Warszawa, ul. W.K. Roentgena 5

For non-commercial
use only