

EinsenderInnen Information-PNH Diagnostik

Hämatologische Diagnostik
Pathologie-Labor Dr. Obrist – Dr. Brunhuber OG
Hauptplatz 4, 6511 Zams, Tirol, Österreich
Tel.: +43 (0) 5442/66611 - 227, Fax: DW - 11
ESI HÄM/PNH, 2. Ausgabe, e., g., 11.08.16 BH, g. f. 15.01.20 MS



Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH)

Bei der paroxysmalen nächtlichen Hämoglobinurie (PNH) findet sich eine Mutation im PIG-A-Gen. Diese führt zu einer gestörten Synthese von Glycosylphosphatidylinositol-(GPI)-Ankern, die Proteine auf der Zelloberfläche hämatopoetischer Zellen befestigen. Das dadurch bedingte Fehlen von Proteinen, welche für die Komplementregulierung notwendig sind, führt zu verstärkter Hämolyse neigung und in der Folge zu Thrombosen eigung und Allgemeinsymptomen.

Mittels Durchflusszytometrie lässt sich die **reduzierte Expression der GPI-verankerten Antigene** auf Erythrozyten (ggf. auch Retikulozyten) und Leukozyten (klassischerweise Monozyten und Granulozyten) nachweisen. In den **aktuellen Leitlinien** (onkopedia) wird eine Färbung von mindestens **Erythrozyten und Granulozyten** gefordert; **pro Zellreihe sollten mindestens zwei Marker** geprüft werden. Geeignet sind hierfür bei den Erythrozyten/Retikulozyten CD58 und CD59. Auf Granulozyten findet sich eine reduzierte/fehlende Expression u.a. von CD24, CD66b, CD16, CD55, CD59 und CD157, auf den Monozyten ist die Expression von u.a. CD14, CD48, CD55, CD59 und CD157 vermindert/fehlend. Auf Granulozyten und Monozyten kann zudem direkt das Fehlen der GPI-Anker mittels FLAER dargestellt werden.

Zur **Diagnosestellung einer PNH** wird gefordert, dass **mindestens zwei Antigene auf zwei Zellreihen reduziert/fehlend nachgewiesen** werden. Gemäß den aktuellen Leitlinien sollte bei RisikopatientInnen das Vorhandensein einer PNH getestet werden. Als RisikopatientInnen gelten jene mit Coombs-negativer hämolytischer Anämie, unklarer Hämoglobinurie, ungeklärten Zytopenien und unklaren Thrombosen (v.a. an untypischer Stelle) sowie bei PatientInnen mit aplastischer Anämie oder MDS vom Typ der refraktären Anämie.

Eine Untersuchung auf PNH beinhaltet im Pathologie-Labor Dr. Obrist - Dr. Brunhuber OG die Untersuchung von CD58 und CD59 auf über CD235a definierte Erythrozyten sowie FLAER und CD157 auf Granulozyten (definiert über CD45 und CD15) und FLAER, CD14 und CD157 auf Monozyten (definiert über CD45 und CD33).

Die **PNH-Diagnostik wird ausschließlich im peripheren Blut** (3 mL EDTA-Blut/“Blutbildröhrchen“) durchgeführt. Damit eine adäquate Untersuchung der Erythrozyten durchgeführt werden kann, ist eine Analyse der Probe **innerhalb von 8 Stunden** notwendig.