Informacja prasowa

11.06.2024

**Odczuwasz silne zmęczenie i duszność podczas aktywności fizycznej? To może być objaw poważnej choroby**

**Silne zmęczenie, duszność podczas wysiłku fizycznego, łatwe siniaczenie się, ciemne zabarwienie moczu w godzinach rannych oraz ogólne osłabienie mogą być sygnałami Nocnej Napadowej Hemoglobinurii (PNH) – zagrażającej życiu choroby. To rzadkie, lecz groźne schorzenie często pozostaje nierozpoznane, także u osób prowadzących aktywny tryb życia, które mogą tłumaczyć objawy stresem, przepracowaniem lub okresami zwiększonej aktywności. Wiedza na temat rozpoznania i leczenia PNH może uratować życie wielu osób. Kiedy udać się do specjalisty?**

Wiele osób ignoruje przewlekłe zmęczenie, przypisując je przepracowaniu czy niewłaściwej diecie. Jednak warto pamiętać, że uporczywe, nawracające dolegliwości mogą mieć poważniejsze podłoże. Ignorowanie ich może prowadzić do poważnych powikłań, takich jak zakrzepica (dotyczy 30-40% pacjentów z PNH), które mogą skutkować udarem lub zawałem serca. Dlatego tak ważne jest, aby nie ignorować sygnałów wysyłanych przez nasze ciało i skonsultować się z lekarzem. Warto sprawdzić, czy anemia to kwestia niedoborów, czy rozwijających się chorób, takich jak PNH.

**Aktywność fizyczna nie zwalnia z choroby**

PNH to choroba, która polega na produkcji nieprawidłowych czerwonych krwinek, które są następnie niszczone przez układ odpornościowy. Należy do chorób nabytych i przewlekłych, zwykle rozpoznawana jest między 35 a 40 rokiem życia. Jej przyczyną jest mutacja genu o nazwie PIG-A występująca w komórce macierzystej szpiku kostnego, prowadząca do produkcji m.in. nieprawidłowych krwinek czerwonych. Jednym z powikłań PNH jest niewydolność szpiku kostnego, która może wystąpić przed, w trakcie lub jako późne powikłanie choroby (40-50% przypadków).

Osoby aktywne fizycznie często ignorują objawy PNH, przypisując je naturalnemu zmęczeniu po treningach. Jednak jeśli duszność, osłabienie i inne objawy nie ustępują mimo odpoczynku, warto rozważyć dalszą diagnostykę.

**Nie ignoruj tych objawów**

— *Jednym z objawów Nocnej Napadowej Hemoglobinurii (PNH) jest hemoliza (rozpad krwinek czerwonych), która zachodzi głównie w nocy, kiedy dochodzi do obniżenia pH krwi, co prowadzi do ciemnego zabarwienia moczu w godzinach wczesnorannych. Od tego objawu pochodzi nazwa choroby —* tłumaczy dr n. med Marek Dudziński z Fundacji Saventic, która bezpłatnie pomaga w diagnostyce chorób rzadkich.

Jak przekonuje dr n. med Marek Dudziński, ciemny mocz nie jest jedynym objawem tej choroby i występuje u mniej niż połowy chorych — *Anemia wynikająca nie tylko z hemolizy, ale także niewydolności szpiku kostnego, która często towarzyszy PNH prowadzi do zmęczenia i duszności podczas wysiłku - tacy chorzy mogą być podejrzewani o schorzenia układu krążenia. Łatwe siniaczenie i krwawienia mogą wynikać ze zmniejszonej produkcji płytek krwi w wyniku niewydolności szpiku. Niebezpiecznym objawem nocnej napadowej hemoglobinurii jest zakrzepica, która dotyczy ok 20% proc. nieleczonych pacjentów i często rozwija się w nietypowych lokalizacjach np. w obrębie naczyń jamy brzusznej, mózgowych czy skóry. Może ona objawiać się pod postacią bólów brzucha, powiększenia wątroby czy bólów głowy. Dodatkowo, PNH może powodować niecharakterystyczne objawy jak dysfagia (trudności w przełykaniu). Wszystkie te symptomy mogą znacząco obniżać jakość życia pacjentów i prowadzić do przedwczesnego zgonu* — dodaje.

**Ograniczenie powikłań**

W przypadku podejrzenia PNH niezbędne jest skierowanie pacjenta na szczegółowe badania. Diagnostyka obejmuje analizę krwi pod kątem obecności deficytu białka CD55 i CD59 na powierzchni czerwonych krwinek, co jest charakterystycznym markerem tej choroby.

PNH jest chorobą przewlekłą i obecnie nie ma lekarstwa, które całkowicie ją wyleczy. Jednak istnieją skuteczne terapie, które opierają się na hamowaniu hemolizy oraz zapobieganiu powikłaniom zakrzepowym. Wykorzystywane są inhibitory komplementu, takie jak ravulizumab, znacząco poprawiające jakość życia pacjentów i zmniejszające ryzyko powikłań. W niektórych przypadkach konieczne może być przeszczepienie szpiku kostnego – jest to jednak procedura obarczona dużym ryzykiem i nie jest odpowiednia dla wszystkich pacjentów.

Nie ignoruj objawów, które mogą sugerować poważne problemy zdrowotne. Nocna Napadowa Hemoglobinuria to groźna, lecz z uwagi na rzadkość występowania (1-1,5 osoby na milion populacji), trudna w rozpoznaniu choroba, która wymaga szybkiej diagnozy i leczenia.

**O fundacji Saventic**

Fundacja Saventic powstała z myślą o pacjentach, którzy przez wiele miesięcy lub lat pozostają niezdiagnozowani i poszukują właściwego specjalisty lub ośrodka medycznego. Głównym zadaniem organizacji jest wspieranie szybszej diagnostyki chorób rzadkich. W tym celu Fundacja stworzyła i bezpłatnie udostępnia aplikację, przez którą pacjent może bezpiecznie przesłać kwestionariusz oraz dane medyczne. Otrzymane dokumenty są analizowane zarówno przez innowacyjne algorytmy sztucznej inteligencji, jak i konsylium lekarskie wyspecjalizowane w zakresie chorób rzadkich.

Kontakt dla mediów:

Aleksandra Sykulska

Tel: +48 796 990 064

E-mail: aleksandra.sykulska@goodonepr.pl

Ewelina Jaskuła

Tel: +48 665 339 877

E-mail: ewelina.jaskula@goodonepr.pl