



This is PNH

Qué es la PNH

UNA GUÍA PARA ACOMPAÑARLO EN SU RECORRIDO

PNH significa **H**emoglobinuria ("hemoglobina en orina") **P**aroxística (es decir, "repentina e irregular") **N**octurna ("en la noche"). Es importante saber que los síntomas de la PNH pueden producirse en cualquier momento del día y no todas las personas tienen orina oscura. El nombre es general, pero la PNH puede parecer diferente en cada persona.

Vea este folleto para obtener más información sobre la PNH para usted o para un ser querido.

Dentro de esta guía, lo invitamos a conocer lo siguiente:

Estadísticas de PNH	2
Qué es el sistema inmunitario.....	3
Explicación científica de la PNH.....	4
Signos y síntomas de la PNH.....	5
Análisis de laboratorio y pruebas para diagnosticar y monitorizar la PNH	6
Monitoreo de síntomas.....	8
Colaboración con su médico.....	9
Salud emocional	10
Recursos.....	11

Si tiene alguna pregunta sobre la PNH o los síntomas que sienta, hable con el médico.

¿Qué causa la PNH?

Nadie nace con PNH. La PNH se “adquiere”, es decir, que las mutaciones genéticas responsables de la enfermedad se producen durante la vida. La PNH no es contagiosa y no se pasa de una persona a otra. La PNH está íntimamente relacionada con la anemia aplásica, una enfermedad autoinmunitaria en la que el organismo no produce todos los tipos de células sanguíneas en cantidad suficiente, lo que provoca fatiga, infecciones, hematomas o hemorragias. Algunos pacientes con diagnóstico de PNH también pueden tener antecedentes de anemia aplásica.

PNH en cifras



Se publicó por primera vez
en revistas médicas a
finales del siglo

XIX



Afecta a **aprox. 1**
por cada
millón
de personas cada año



aprox.
400-500
cada año
se diagnostican nuevos
casos en EE. UU.



Afecta a

**hombres y
a mujeres**

de todos los orígenes étnicos



El **diagnóstico** puede tardar
hasta 5 años

5
años



Muchas personas pueden
ver a más de

5
médicos antes del
diagnóstico



Se **diagnostica** con más
frecuencia de los

30 a 40
años de edad



Aproximadamente el

44 %

de los pacientes diagnosticados
de HPN tienen antecedentes de
**anemia aplásica o anemia
hipoplásica**



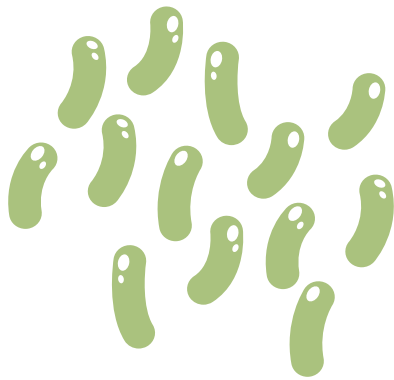
¿Sabía
que...?

- La PNH no es cáncer
- Con el tratamiento, la mayoría de las personas con PNH pueden tener una esperanza de vida normal
- La PNH no se hereda y no puede transmitirse a otras personas
- La experiencia de cada persona con fatiga es diferente

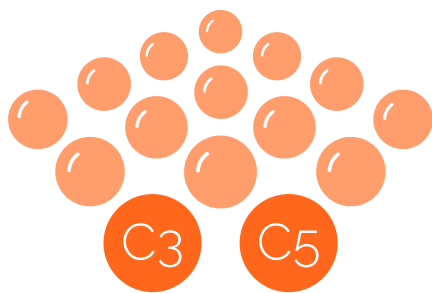
Qué es el sistema inmunitario

Para comprender por qué se destruyen los eritrocitos (Glóbulos rojos), debemos comprender la explicación científica de la PNH y el sistema inmunitario.

El sistema inmunitario es una sofisticada red de defensa que mantiene el organismo a salvo de peligros como enfermedades e infecciones. Un arma muy compleja en este arsenal se denomina "sistema del complemento".



El sistema del complemento ayuda a destruir células peligrosas, como virus o bacterias, y elimina las células dañadas o moribundas



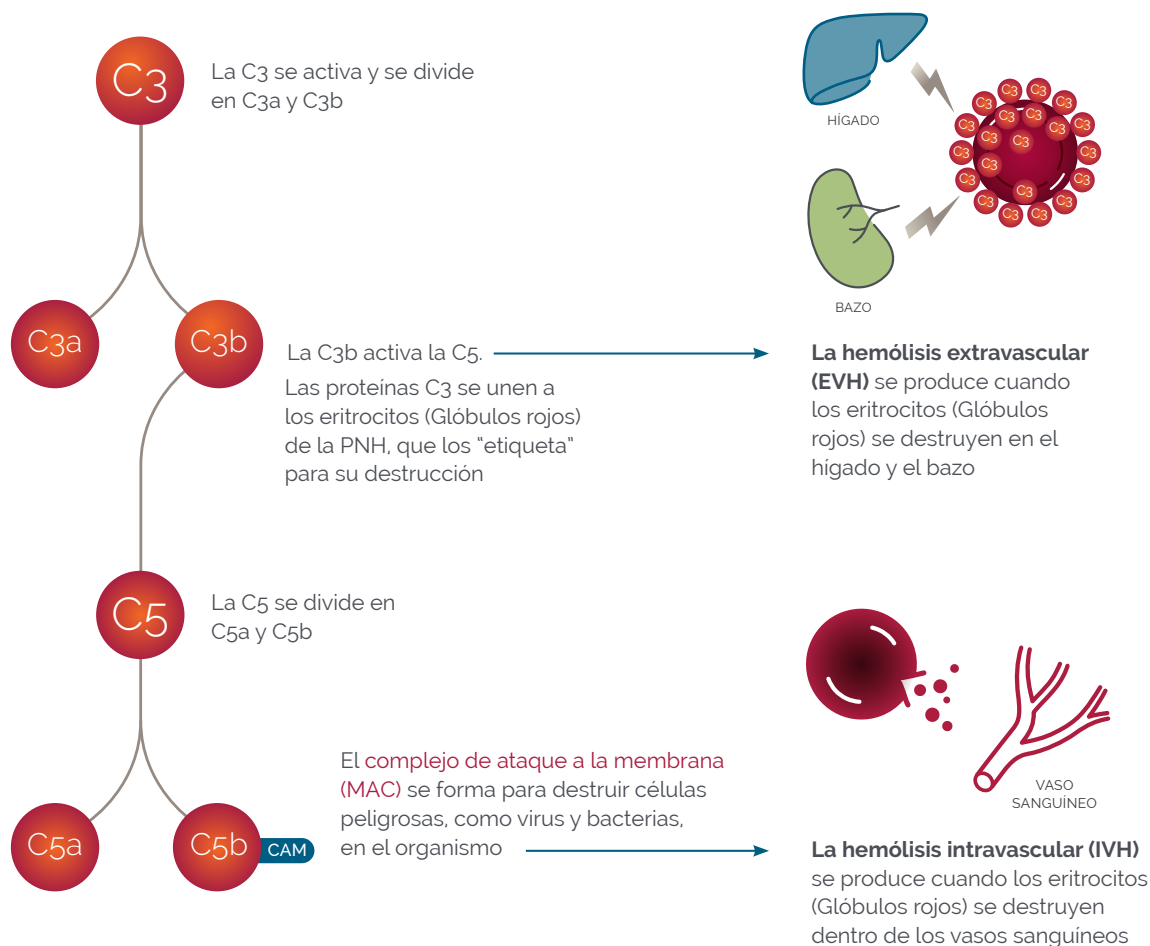
Hay un ejército de más de 50 **proteínas diferentes** que desempeñan un papel en el sistema del complemento. Dos proteínas clave se conocen como **C3** y **C5**



Al igual que en el dominó, las proteínas C3 y C5 se activan en un orden específico a medida que el sistema inmunitario detecta virus o bacterias

Explicación científica

La PNH se produce debido a una mutación en el gen PIG-A en la que los eritrocitos (Glóbulos rojos) carecen de proteínas protectoras que se producen normalmente y los someten a ataques accidentales del sistema del complemento. La falta de proteínas protectoras en los eritrocitos (Glóbulos rojos) los hace más susceptibles a ser destruidos y descompuestos, un proceso denominado hemólisis. La hemólisis puede producirse cuando el sistema inmunitario ataca a estas células como si fueran virus o bacterias peligrosos. La hemólisis causa muchos de los síntomas de la PNH.



Puede ser **importante controlar tanto la IVH como la hemólisis extravascular (EVH)**, ya que pueden producirse en el organismo al mismo tiempo, lo que desencadena síntomas de PNH.

Aunque el tratamiento actúa protegiendo los glóbulos rojos, es importante saber en qué situaciones podrían volver a aparecer los síntomas. Una de estas situaciones se denomina hemólisis intercurrente (BTH). La BTH se produce cuando el sistema inmunitario se activa y supera la protección proporcionada por el medicamento. Puede desencadenarse por infecciones, vacunas u otros factores que estresan el sistema inmunitario. Como los síntomas pueden variar, **si tiene alguna preocupación o sospecha de BTH, consulte a su médico.**

Signos y síntomas

La PNH afecta a cada paciente de forma diferente, mientras que una persona puede tener solo síntomas leves, otra puede tener efectos graves.

La PNH puede causar los siguientes síntomas:



Fatiga



Dolor de cabeza



Problemas para respirar



Dificultad para hacer ejercicio



Latido cardíaco rápido



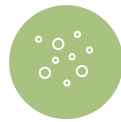
Dolor abdominal y del pecho



Problemas para concentrarse (a menudo se denomina "niebla cerebral")



Pérdida de apetito



Puntos pequeños en la piel



Sangre en la orina



Moretones

Algunas personas con PNH pueden tener síntomas claros y evidentes, mientras que otras tal vez no sientan nada. Incluso con el tratamiento, algunas personas pueden seguir con problemas como anemia o fatiga.

Incluso si se siente bien, podría tener problemas en el cuerpo que no puede ver o sentir. Por eso es crucial mantener conversaciones continuas con el profesional de atención médica sobre cómo se siente.

Estas son algunas afecciones relacionadas que podrían no ser obvias¹:



Coágulos de sangre



Enfermedad renal



Accidente cerebrovascular



Ataque cardíaco

Imagine que el cuerpo es como una casa.

- Los síntomas clínicos que el paciente siente o ve, como dolor, dificultad para respirar, fatiga u orina oscura, son como fugas en el techo o luces parpadeantes. Son los indicios que usted *nota* de que podría tener un problema
- Los síntomas ocultos, o cambios internos subyacentes, son como una grieta creciente en la base. No puede verlos directamente, pero podrían causar, o estar a punto de causar, problemas importantes. Estos problemas solo pueden aparecer con herramientas especiales (como análisis de sangre o pruebas de diagnóstico por imagen), como si necesitara un inspector para encontrar problemas ocultos en una casa

1. Schrezenmeier, H., Röth, A., Araten, D. J., Kanakura, Y., Larratt, L., Shammo, J. M., Wilson, A., Shayan, G. y Maciejewski, J. P. (2020). Baseline clinical characteristics and disease burden in patients with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH): updated analysis from the International PNH Registry. *Annals of hematology*, 99(7), 1505–1514.

Valores analíticos

Las pruebas analíticas estudian diferentes marcadores en la sangre para determinar lo que sucede en su cuerpo. Algunos de estos marcadores son los siguientes:

El hemograma completo

analiza la cantidad de glóbulos rojos y blancos, hemoglobina y plaquetas en la sangre

- Los niveles más altos de hemoglobina se asocian con menos fatiga y dolor, y a un mejor funcionamiento físico, emocional y social
- Los niveles bajos se asocian con la pérdida de glóbulos rojos, por lo que se puede necesitar una transfusión de sangre

Lactato deshidrogenasa (LDH)

Es una enzima que se encuentra en los glóbulos rojos del organismo

- La destrucción de eritrocitos (Glóbulos rojos) provoca la liberación de LDH en el torrente sanguíneo
- Los niveles altos de LDH pueden ser un indicio de que la IVH está en curso

Los reticulocitos

son glóbulos rojos jóvenes

- Los reticulocitos altos podrían significar que el organismo está tratando de sustituir los glóbulos rojos que la PNH destruye

La bilirrubina

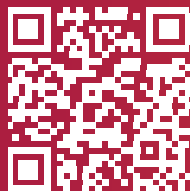
es un pigmento producido por la destrucción de glóbulos rojos

- Las personas con PNH pueden tener niveles altos de bilirrubina
- Los niveles más altos de lo normal podrían ser un signo de EVH o IVH

La haptoglobina

mide la cantidad de haptoglobina libre en sangre

- La haptoglobina es una proteína que se une a la hemoglobina una vez liberada por los eritrocitos (Glóbulos rojos)
- Las personas con PNH suelen tener niveles bajos de haptoglobina libre



El significado de las cifras

La experiencia de cada persona con esta enfermedad puede ser única. La forma en que cada laboratorio procesa los análisis es diferente, por lo que se considera que un intervalo "normal" puede variar. Su médico considerará una variedad de resultados de análisis y todos sus signos y síntomas al controlar la PNH. Siempre es mejor hablar con su médico sobre los resultados de las pruebas y lo que pueden significar para su salud.

Escanee el código QR para obtener más información sobre las pruebas de laboratorio para la PNH.

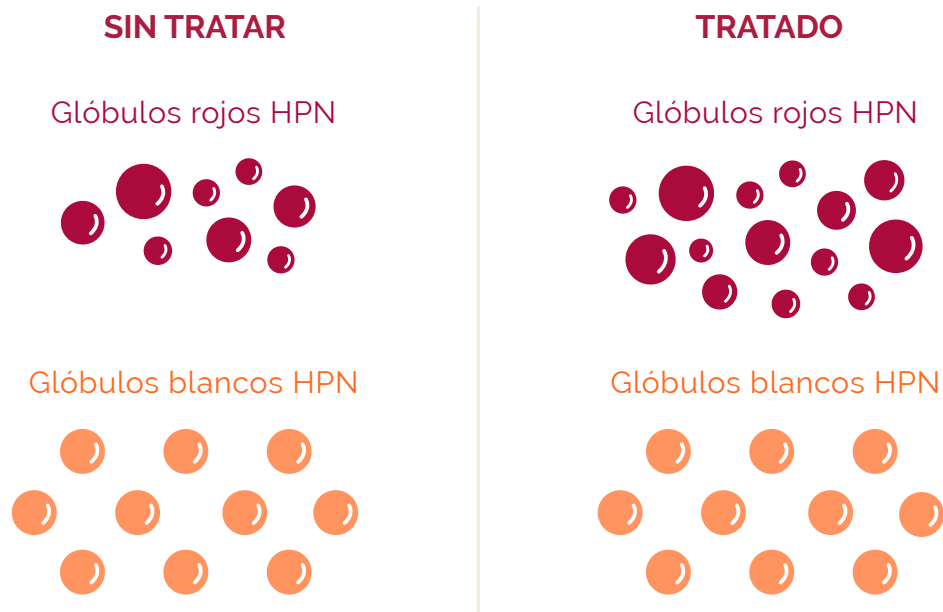
Métodos de diagnóstico

La **citometría de flujo** es una de las mejores pruebas para diagnosticar la PNH. Este análisis de sangre evalúa los glóbulos blancos y los glóbulos rojos para determinar si le falta el escudo protector, un signo clave de la PNH. Para confirmar un diagnóstico de PNH, la citometría de flujo se centra en la detección de leucocitos, ya que pueden analizarse incluso cuando se destruyen los eritrocitos (Glóbulos rojos) ^{1,2} La citometría de flujo mide el número de leucocitos y eritrocitos (Glóbulos rojos) afectados por la PNH, lo que se denomina "tamaño del clon".

Tamaño del clon

- Si no se trata la PNH, podría prever un nivel de glóbulos blancos de PNH más alto y un tamaño de clon de eritrocitos de PNH más bajo y, por lo tanto, provocarle más síntomas de PNH.
- Si se trata la PNH, podría prever un aumento en el tamaño del clon de eritrocitos de PNH porque el tratamiento protege esos eritrocitos (Glóbulos rojos) de la destrucción. Los leucocitos no se verán afectados.

El tamaño del clon puede variar con el tiempo y sus síntomas pueden empeorar si la afección no se trata con cuidado. Por eso es tan importante la supervisión y la atención continua y habitual cuando vive con PNH.



También se puede utilizar **una biopsia de médula ósea para diagnosticar la PNH:**









- Muestra cómo la médula ósea crea nuevas células sanguíneas
- También analiza los tipos de células que se crean y cuántos hay
- También puede observar muchas otras cosas de la médula ósea que le pueden resultar útiles al proveedor de atención médica

1. Brando B, Gatti A, Preijers F. Flow Cytometric Diagnosis of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria: Pearls and Pitfalls - A Critical Review Article. *EJIFCC*. 2019;30(4):355-370.
2. Babushok DV. When does a PNH clone have clinical significance?. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program*. 2021;2021(1):143-152.

¿Cuál es su experiencia con los síntomas de la PNH?

Esta hoja de trabajo se proporciona solo para su comodidad y no contiene asesoramiento médico. Hable con su médico sobre cualquier pregunta que tenga en relación con la PNH, los síntomas o el tratamiento.

¿Qué síntomas de PNH tiene con mayor frecuencia?

	¿Con qué frecuencia?	¿Con qué intensidad?
 Fatiga	<input type="radio"/> Rara vez <input type="radio"/> A veces <input type="radio"/> A menudo <input type="radio"/> Todo el tiempo	<input type="radio"/> No demasiado fuerte <input type="radio"/> Manejable <input type="radio"/> Bastante fuerte <input type="radio"/> Debilitante
 Dificultad para respirar	<input type="radio"/> Rara vez <input type="radio"/> A veces <input type="radio"/> A menudo <input type="radio"/> Todo el tiempo	<input type="radio"/> No demasiado fuerte <input type="radio"/> Manejable <input type="radio"/> Bastante fuerte <input type="radio"/> Debilitante
 Dolor de cabeza	<input type="radio"/> Rara vez <input type="radio"/> A veces <input type="radio"/> A menudo <input type="radio"/> Todo el tiempo	<input type="radio"/> No demasiado fuerte <input type="radio"/> Manejable <input type="radio"/> Bastante fuerte <input type="radio"/> Debilitante
 Niebla mental	<input type="radio"/> Rara vez <input type="radio"/> A veces <input type="radio"/> A menudo <input type="radio"/> Todo el tiempo	<input type="radio"/> No demasiado fuerte <input type="radio"/> Manejable <input type="radio"/> Bastante fuerte <input type="radio"/> Debilitante
 Dolor abdominal/ en el pecho	<input type="radio"/> Rara vez <input type="radio"/> A veces <input type="radio"/> A menudo <input type="radio"/> Todo el tiempo	<input type="radio"/> No demasiado fuerte <input type="radio"/> Manejable <input type="radio"/> Bastante fuerte <input type="radio"/> Debilitante
 Disfunción eréctil	<input type="radio"/> Rara vez <input type="radio"/> A veces <input type="radio"/> A menudo <input type="radio"/> Todo el tiempo	<input type="radio"/> No demasiado fuerte <input type="radio"/> Manejable <input type="radio"/> Bastante fuerte <input type="radio"/> Debilitante
 Dificultad para tragar	<input type="radio"/> Rara vez <input type="radio"/> A veces <input type="radio"/> A menudo <input type="radio"/> Todo el tiempo	<input type="radio"/> No demasiado fuerte <input type="radio"/> Manejable <input type="radio"/> Bastante fuerte <input type="radio"/> Debilitante
 Dolor de espalda	<input type="radio"/> Rara vez <input type="radio"/> A veces <input type="radio"/> A menudo <input type="radio"/> Todo el tiempo	<input type="radio"/> No demasiado fuerte <input type="radio"/> Manejable <input type="radio"/> Bastante fuerte <input type="radio"/> Debilitante

Preguntas para su médico:

- ¿Por qué **tengo** estos síntomas?
- ¿Qué se puede hacer para **mejorar** estos síntomas y así hacer más cosas que me gustan?
- ¿Qué significan los resultados de los análisis de laboratorio?
- ¿Necesito hacer **algún** cambio en mi tratamiento o estilo de vida?

Colaboración con su médico

Cada cita con su médico es una oportunidad para mejorar la salud. La planificación puede servir para aprovechar al máximo estas conversaciones.

Planificación adecuada



Comparta sus expectativas cuando programe su cita y comunique al consultorio cualquier tema que le gustaría comentar o cualquier pregunta que tenga.



Considere el impacto de los síntomas en la vida y hable con sus amigos/familiares/médicos para priorizar lo que es más importante para usted.



Prepare una lista de medicamentos y temas de los que le gustaría hablar.

Durante la cita



Lleve a alguien que le sirva de apoyo o como segundo par de oídos o anotador (incluso si es telefónica).



Sea abierto cuando hable de su lista de preocupaciones y preguntas. Cuanta más información pueda compartir, más lo ayudará su médico. Sea específico explicándole cómo sería su experiencia diaria ideal.



Establezca claramente los siguientes pasos antes de salir de la consulta con su médico, cree un plan sobre lo que sucederá.

Después de la cita



Lleve un registro en un diario o una lista de cómo funcionan los cambios en el plan de tratamiento o en la rutina.



Vuelva a evaluar y tenga en cuenta si es necesario reflejar los cambios en su vida en el plan de tratamiento. Registre cualquier tema u observación nuevo para comentar con su médico en la próxima cita, incluido cómo los síntomas afectan sus actividades.



Mantenga un registro de todas sus citas, pruebas de laboratorio y acuerdos en un solo lugar.

Apoyo para su bienestar emocional

Muchas personas priorizan su salud física por encima de su bienestar emocional, pero es igualmente importante para el bienestar general. Estos son algunos consejos y estrategias para centrarse en su salud emocional y mejorarla.

Vivir con una enfermedad crónica puede despertar una serie de emociones. Puede servir trabajar las conexiones entre mente y cuerpo, que se centran en reducir el estrés y mejorar el bienestar emocional. Como siempre, hable con su médico o con un profesional de la salud mental sobre cualquier preocupación relacionada con su bienestar mental o emocional.



Control del estrés

- Actividades como la meditación, el yoga, la respiración profunda o hacer otras cosas que le hagan reír también podrían ser importantes, como aprender nuevos pasatiempos, explorar la naturaleza o cualquier cosa que lo distraiga
- Establezca objetivos alcanzables a corto plazo



Ocúpese de la fatiga mental

- Evalúe las tareas e identifique las prioridades
- Evite sobrecargar su horario
- Planifique descansos y límites fijos



Conéctese con los demás

- Es difícil afrontar la enfermedad y el recorrido que implica el tratamiento. Los sistemas de apoyo pueden ser beneficioso en este momento

Un consejo para manejar la energía



Piense en su energía como si fuera una batería: algunos días se siente completamente cargado y listo para empezar el día, mientras que otros días podría sentirse completamente agotado o exhausto. Es perfectamente normal, sobre todo, cuando se trata una enfermedad crónica.

Lo importante es lo siguiente:

- Revise cómo se siente con regularidad.
- Preste atención a cómo se siente y tómese tiempo para recargar energías cuando lo necesite. Incluso las pequeñas acciones pueden servir para restaurar su energía.
- Para controlar la fatiga, es clave buscar un equilibrio saludable durante el día y descubrir qué lo ayuda a descansar.
- Escuche al cuerpo, que siempre se comunica. Usted es quien mejor sabe escucharlo.



Utilice esta herramienta interactiva de bienestar para comprender el impacto de la PNH en el bienestar general.



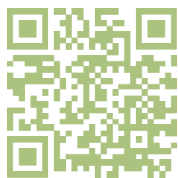
Recursos útiles

Al formar parte de una comunidad, significa que nunca está solo, ya sea si usted o un ser querido tienen PNH. Una enfermedad rara afecta no solo a la persona que la tiene. Por eso, los cónyuges, hijos, empleadores y amigos, pueden formar parte de su equipo de apoyo.

Aunque es posible que no se haya encontrado con otra persona con PNH en su vecindario, hay formas de conectarse con la comunidad y encontrar recursos de apoyo en su día a día.

Infórmese

- Visite [ThisIsPNH.com](https://thisisPNH.com) para obtener más información sobre la PNH y acceder a otras herramientas y recursos que lo acompañarán
- Muchas organizaciones ofrecen información y recursos útiles para las personas con PNH



Más información

Conéctese

Pregunte a un ACE:

- Nuestro equipo está aquí para ayudarlo a aprender, conectarse y compartir. ¡Nos encantaría saber de ti!



Conéctese ahora

Socialice

- Participe en un grupo de personas con PNH y sea colaborador habitual en los foros de discusión en línea
- Participe en el [Día de las Enfermedades Raras](#) para conocer a otras personas de la comunidad de la PNH
- Siga [ThisIsPNH](#) en redes sociales



“Encuentro resiliencia a través de otras personas que ya recorrieron este camino antes que yo. Estoy en varios grupos de apoyo para la PNH y estoy generando mis propias conexiones personales con mis amigos con PNH”.

—Jessi, que vive con PNH



Apellis