



::Hemoglobinúria Paroxística Noturna

Sinónimos:

doença de Marchiafava-Micheli, PNH, NPH, HPN

Definição: A hemoglobinúria paroxística noturna é uma doença rara caracterizada pela associação, **em diversos graus, de pancitopenia com aplasia medular, anemia hemolítica Coombs negativa** e pela tendência para o desenvolvimento de trombozes, em particular do tipo **síndrome de Budd-Chiari** ou **trombose venosa cerebral**. O seu diagnóstico é efetuado por citometria de fluxo. Trata-se de uma doença de natureza clonal das células precursoras hematopoiéticas devido a uma mutação somática do gene *PIG A*.

Para mais informações:

[ver sumário da Orphanet](#)

Menu

Recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência

Recomendações para os serviços de urgência hospitalares

situações de emergência

orientações

interações medicamentosas

anestesia

medidas preventivas

medidas terapêuticas adicionais e hospitalização

doação de órgãos

bibliografia

Recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência Respeitante a portador de hemoglobinúria paroxística noturna

Fazer o download das orientações para os cuidados de emergência pré-hospitalares em formato pdf (clique com o botão direito do rato)

Sinónimos

- doença de Marchiafava–Micheli, PNH, NPH, HPN

Mecanismo

- mutação genética do gene *PIG A* da célula progenitora hematopoiética, dando origem em vários graus, a pancitopenia, anemia hemolítica, trombose.

Situações de emergência

- trombose venosa cerebral
- hemólise aguda, insuficiência renal aguda
- dores abdominais
- síndrome de Budd-Chiari (trombose venosa sub-hepática): dor abdominal, citólise hepática, ascite
- infeções graves (meningocócicas) nos doentes tratados com eculizumab

Tratamentos frequentemente prescritos a longo prazo

- anticoagulantes
- eculizumab (SOLIRIS®): anticorpos inibidores do complemento
- transplante de células progenitoras

Complicações

- diferentes sinais clínicos: abdominais, neurológicos...
- a considerar nos diagnósticos diferenciais cirúrgicos abdominais

Particularidades dos cuidados médicos pré-hospitalares

- tratamento sintomático
- analgésicos (grau 2 ou 3)
- risco de crise hemolítica aguda aquando da anestesia geral nos doentes tratados com eculizumab
- possível hipertermia e a sua causa tem de ser tratada em paralelo

Recomendações para os serviços de urgência hospitalares

1. Situações de urgência

Os problemas que os doentes portadores de HPN podem colocar no serviço de urgência são diversos, estando relacionados com as possíveis apresentações diferentes da doença. É necessário saber reconhecer:

- os sintomas que podem **mimetizar quadros cirúrgicos agudos**.

- **as verdadeiras urgências** que necessitam de cuidados médicos (síndrome de Budd Chiari, insuficiência renal aguda, trombose venosa cerebral).
- os **problemas particulares dos doentes de HPN transplantados** que advêm do tratamento de qualquer doente que tenha sido submetido a um transplante de células precursoras hematopoiéticas
- um novo **tratamento por um anticorpo inibidor da fração C5 do sistema do complemento** recentemente introduzido no mercado **pode** eventualmente **constituir um problema específico de tratamento** dos doentes portadores de HPN

Crise abdominal dolorosa

Perante um **quadro de dor abdominal importante** nos doentes portadores de HPN, é necessário **partir do princípio que poderá ser uma crise abdominal dolorosa**. As crises abdominais dolorosas dos doentes portadores de HPN têm uma origem incerta, sendo provavelmente causadas por microtromboses mesentéricas. As dores abdominais podem, assim, traduzir um **síndrome de Budd-Chiari** bem como uma **crise hemolítica** (ver a seguir).

- **Medidas de diagnóstico em urgência:**
 - Tentar, por todos os meios habituais **eliminar os quadros cirúrgicos agudos** em particular, apendicite, peritonite ou cólica hepática.
 - O problema do diagnóstico do síndrome de Budd Chiari em urgência é descrito seguidamente.
- **Medidas terapêuticas imediatas:**
 - **Analgésicos simples** associados ou não a **antiespasmódicos**.
 - **Em caso de dor intensa (>7/10), deverá ser utilizada morfina** com as precauções de utilização, **assegurando-se que não se trata de um quadro cirúrgico abdominal**.

Síndrome de Budd-Chiari

O diagnóstico da síndrome de Budd-Chiari deve ser sistematicamente considerado perante um doente que apresente **dores abdominais acompanhadas de citólise hepática importante**. O quadro clínico é acompanhado, para além das dores abdominais, de um **síndrome ascítico**.

- **Medidas de diagnóstico em urgência:**
 - Ecografia abdominal de urgência
- **Medidas terapêuticas imediatas:**
 - Não é necessário iniciar qualquer tratamento nas urgências antes da transferência, exceto em casos raros de choque
 - Hospitalização num **serviço de reanimação polivalente**

Trombose venosa cerebral

Perante **cefaleias significativas pouco habituais e persistentes** num doente portador de HPN, com ou sem sinais de localização, deve-se considerar-se sistematicamente uma trombose venosa cerebral

- **Medidas de diagnóstico em urgência:**
 - **Angio-RM** o mais rapidamente possível

- **Medidas terapêuticas imediatas:**
 - Não necessário qualquer tratamento nas urgências antes da transferência, exceto o tratamento de um problema grave de consciência (coma)
 - Hospitalização numa **serviço de reanimação polivalente**

Crise hemolítica e insuficiência renal aguda

Procurar sistematicamente insuficiência renal aguda em caso de **crise hemolítica grave**, muitas vezes associada acompanhada de **febrícula** e **dores abdominais**.

- **Medidas de diagnóstico em urgência:**
 - ionograma sanguíneo
 - doseamento de ureia e da creatinina
 - electrocardiograma (hipercaliemia)
- **Medidas terapêuticas imediatas:**
 - Hospitalização num **serviço de reanimação polivalente**

Caso particular dos doentes tratados com Eculizumab (Soliris®)

Este anticorpo inibe o sistema do complemento, pelo que **os doentes são mais susceptíveis de vir a desenvolver graves infeções meningocócicas graves**. Estes doentes devem ser vacinados contra o meningococo e devem receber tratamento profilático com penicilina oral.

- **Medidas de diagnóstico em urgência:**
 - Qualquer quadro de febre que apareça nestes doentes deve levar à **pesquisa de infeção por meningococo (porta de entrada ORL)**
 - **Realizar, na urgência, hemoculturas e, à mínima dúvida, uma punção lombar.**
 - Qualquer quadro clínico de **purpura fulminans** impõe a **transferência para reanimação**
- **Medidas terapêuticas imediatas:**
 - Internamento numa unidade de cuidados intensivos

2. Orientações

Onde: Centros Hospitalares e Hospitais universitários que têm **serviços de hematologia e serviço de reanimação polivalente**.

Quando: **com a maior brevidade possível**, tendo em conta a raridade da doença.

3. Interações medicamentosas

Sem contraindicações medicamentosas particulares. Não há qualquer medicamento reconhecido como fator desencadeador das crises hemolíticas

4. Anestesia

Alerta: Caso o doente esti ja a tomar Eculizumab (novo medicamento que previne a activação do complemento nas formas hemolíticas da doença), é recomendado cuidado aquando de uma anestesia geral. Com efeito, os dados ainda preliminares parecem sugerir a existência de **risco de crises hemolíticas graves no decurso de uma anestesia geral**.

5. Medidas preventivas a tomar:

- Medição da temperatura para detetar o aparecimento de uma infeção
- Avaliação dos fatores de risco de acidente tromboembólico
- Realizar um balanço de ferro e avaliar a necessidade de uma transfusão
- Localização e avaliação de eventuais dores
- Contactar, à menor dúvida, o hematologista que segue o doente e/ou o seu médico de família.

6. Medidas adicionais e hospitalização

- Vigiar o aparecimento de infeções **nos doentes cateterizados**.
- **Nos doentes em tratamento com inibidor do complemento (Soliris®)** seguir o antibiótico prescrito e, em caso de dores abdominais, informar-se sobre a data da próxima perfusão
- **Nos doentes em tratamento com anticoagulantes**, não tomar a decisão de interromper sem conselho especializado, à exceção dos acidentes com anticoagulantes cujo tratamento é clássico
- **Em caso de vômitos significativos**: antiemético por via IV
- **Em caso de dores** (com maior frequência, dores abdominais): analgésicos tipo II

7. Doação de órgãos

A doença não permite a doação de órgãos tendo em conta os potenciais danos das funções renal e hepática.

8. Bibliografia

Peffault de Latour R., Socié G. L'hémoglobinurie paroxystique nocturne. Encyclopédie Orphanet. Avril 2007 www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/HemoglobinurieParoxystiqueNocturne-FRfrPro21v01.pdf

Peffault de Latour R, Mary JY, Salanoubat C, Terriou L, Etienne G, Mohty M, Roth S, de Guibert S, Maury S, Cahn JY, Socie G. Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: natural history of disease subcategories. Blood. 2008 Jun 5.

Estas recomendações foram elaboradas com a colaboração do Professor Gérard Socié do Centro de Referência das Aplasias Medulares, da Associação HPN-France, e do Dr. Gilles Bagou SAMU-69, Lyon

Data de realização: 12 de Setembro de 2008

Estas orientações de emergência foram traduzidas com o apoio da Alexion.

