



:: Hemoglobinuria Paroxística Nocturna

Sinónimos:

Enfermedad de Marchiafava – Micheli, HPN

Definición: La hemoglobinuria paroxística nocturna es una enfermedad rara con aproximadamente 450 casos diagnosticados en Francia en los últimos 40 años. Se caracteriza por la asociación, en mayor o menor grado, de una **pancitopenia de tipo aplasia medular**, una **anemia hemolítica** con prueba de **Coombs negativa**, y por la **propensión a desarrollar trombosis**, en especial del tipo de **síndrome de Budd-Chiari o trombosis venosa cerebral**. Su diagnóstico se realiza mediante una citometría de flujo. Se trata de una enfermedad de la célula madre hematopoyética de origen clonal, causada por una mutación somática del gen *PIG A*.

Para saber más: [Consultar la ficha de Orphanet](#)

Menú
Ficha para los servicio de ambulancias
Ficha para urgencias hospitalarias
Situaciones de urgencia
Orientación
Interacciones medicamentosas
Anestesia
Medidas preventivas
Medidas terapéuticas complementarias y hospitalización
Donación de órganos
Números de emergencia
Documentación útil

Ficha para los servicios de ambulancias

Paciente afectado de hemoglobinuria paroxística nocturna

Descargue el formulario de la regulación en formato PDF (botón derecho)

Sinónimos

- Enfermedad de Marchiafava-Micheli, HPN

Mecanismo

- Mutación génica de la célula madre hematopoyética que provoca diversos grados de pancitopenia, anemia hemolítica y trombosis

Riesgos particulares en una urgencia

- Trombosis venosa cerebral
- Hemólisis aguda, insuficiencia renal aguda
- Dolores abdominales
- Síndrome de Budd-Chiari (trombosis venosa supra hepática): dolor abdominal, citólisis hepática, ascitis
- Infecciones graves (meningococos) en pacientes tratados con Eculizumab

Tratamientos habituales de largo plazo

- Anticoagulantes
- Eculizumab (SOLIRIS®): anticuerpo inhibidor del complemento
- Trasplantes de células madre

Precauciones

- - Polimorfismo de los cuadros clínicos: abdominales, neurológicos, etc.
- - Hay que descartar cuadros quirúrgicos abdominales

Particularidades de la asistencia médica prehospitalaria

- Tratamiento sintomático
- Analgésicos (tipo 2 o 3)
- Riesgo de crisis hemolítica aguda durante anestesia general en los pacientes tratados con Eculizumab

Para saber más

- www.orphanet.es

Ficha para urgencias hospitalarias

1. Situaciones de urgencia

Los problemas que pueden presentar de urgencia los pacientes que padecen HPN son diversos, y están vinculados al polimorfismo de la enfermedad. Hay que saber reconocer:

- Los síntomas que pueden **imitar cuadros quirúrgicos agudos**.
- **Las verdaderas urgencias** que necesitan asistencia médica (síndrome de Budd Chiari,

insuficiencia renal aguda, trombosis venosa cerebral).

- Los **problemas particulares de los pacientes con HPN trasplantados** que conciernen a la asistencia de todos los pacientes que hayan recibido un trasplante de células madre hematopoyéticas.
- Un nuevo **tratamiento con un anticuerpo inhibidor de la fracción C5 del complemento** recientemente implementado **puede** eventualmente **ocasionar un problema específico en la asistencia médica** de los pacientes que padecen HPN.

Crisis dolorosa abdominal

Ante un **cuadro de dolores abdominales importantes** en pacientes que presentan una HPN, hay que **evocar a priori una crisis dolorosa abdominal**. Las crisis dolorosas abdominales de la HPN tienen un origen incierto, y probablemente sean ocasionadas por micro-trombosis mesentéricas. Los dolores abdominales pueden significar también un **síndrome de Budd-Chiari** así como una **crisis hemolítica** (ver más abajo).

- **Medidas diagnósticas de urgencia:**
 - Procurar, por todos los medios habituales, **descartar los cuadros quirúrgicos agudos**, en particular, un cuadro de apendicitis, de peritonitis o de cólico hepático.
 - Más abajo se describe el problema del diagnóstico de urgencia del síndrome de Budd Chiari.
- **Medidas terapéuticas inmediatas:**
 - **Analgésicos simples** asociados o no a **antiespasmódicos**.
 - **La morfina se utilizará en caso de dolor intenso (>7/10)** con sus precauciones de uso **y asegurándose de no ignorar un cuadro quirúrgico abdominal**

Síndrome de Budd-Chiari

Se debe evocar sistemáticamente el diagnóstico del síndrome de Budd-Chiari en un paciente que presente **dolores abdominales acompañados por una citólisis hepática importante**. El cuadro presenta, además de los dolores abdominales, un **síndrome ascítico**.

- **Medidas diagnósticas de urgencia:**
 - **Ecografía** abdominal de urgencia.
- **Medidas terapéuticas inmediatas:**
 - No se debe iniciar ningún tratamiento de urgencia antes del traslado, **salvo** si existe un **estado de choque**.
 - Hospitalizar en un **servicio de reanimación polivalente**.

Trombosis venosa cerebral

En el caso de **cefaleas importantes no habituales y persistentes** en un paciente que padece HPN, con o sin signos de localización, hay que pensar sistemáticamente en una trombosis venosa cerebral.

- **Medidas diagnósticas de urgencia:**
 - **Angio-RM** lo antes posible.
- **Medidas terapéuticas inmediatas:**

- No se debe iniciar ningún tratamiento de urgencia antes del traslado, **salvo** en el caso de un trastorno grave de la conciencia (**coma**).
- Hospitalizar en un **servicio de reanimación polivalente**.

Crisis hemolítica e insuficiencia renal aguda

Buscar sistemáticamente una insuficiencia renal aguda en caso de una **crisis hemolítica grave**, a menudo acompañada por una **febrícula** y **dolores abdominales**.

- **Medidas diagnósticas de urgencia:**
 - Ionograma sanguíneo
 - Medición de la urea y de la creatinina
 - Electrocardiograma (hipercaliemia)
- **Medidas terapéuticas inmediatas:**
 - Hospitalizar en un servicio de reanimación polivalente.

El caso particular de los pacientes tratados con Eculizumab (Soliris®)

Este anticuerpo inhibe el complemento, y **los pacientes son susceptibles de desarrollar infecciones graves con meningococos**. Todos han sido vacunados contra el meningococo y deben recibir una profilaxis con penicilina oral.

- **Medidas diagnósticas de urgencia:**
 - Ante la presencia de un cuadro de fiebre en estos pacientes, **hay que buscar sistemáticamente una infección por meningococo (puerta de entrada ORL)**.
 - **Realizar de urgencia hemocultivos y, ante la menor duda, una punción lumbar.**
 - Todo cuadro de *purpura fulminans* obliga al **traslado a reanimación**.

2. Orientación

Dónde: centros hospitalarios y hospitales universitarios que cuenten con un **servicio de hematología y con un servicio de reanimación polivalente**.

Cuándo: **lo antes posible**, ya que se trata de una enfermedad muy rara.

3. Interacciones medicamentosas:

No existe ninguna contraindicación medicamentosa en particular. Ningún medicamento se reconoce como factor desencadenante de las crisis hemolíticas

4. Anestesia:

Se recomienda **prudencia** durante una anestesia general **si el paciente está tomando Eculizumab** (nuevo medicamento que previene la activación del complemento en las formas hemolíticas de la enfermedad). De hecho, hay datos aún parciales que parecen sugerir el **riesgo de crisis hemolíticas graves durante la anestesia general**.

5. Medidas preventivas:

- Tomar la temperatura para detectar la presencia de una infección.
- Evaluar los factores de riesgo de sufrir un accidente tromboembólico.
- Realizar un perfil férrico y evaluar la necesidad de una transfusión.
- Localizar y evaluar eventuales dolores.
- Ante la menor duda, contactar al hematólogo que atiende al paciente y/o a su médico de cabecera.

6. Medidas terapéuticas complementarias y hospitalización:

- Controlar la aparición de una infección **en los pacientes que tengan un catéter**.
- **En los pacientes tratados con inhibidor del complemento (Soliris®)**, continuar con la antibioterapia prescrita, y en caso de dolores abdominales, averiguar la fecha de la próxima perfusión.
- **En pacientes que estén tomando anticoagulantes**, no decidir su interrupción sin consultar al especialista, al margen de los accidentes de los anticoagulantes, cuya asistencia médica es clásica.
- **En caso de vómitos importantes:** antiemético por vía intravenosa.
- **En caso de dolor** (abdominal, con mayor frecuencia): antiálgicos de tipo II.

7. Donación de órganos:

La enfermedad **no permite** considerar **la donación de órganos**, debido al potencial deterioro de las funciones renal y hepática.

8. Números de emergencia:

Unidad de Eritropatología. Hospital Clinic i Provincial. C. Villarroel, 170. 08036 Barcelona
Universidad de Barcelona
Tel: +34 934515950
Fax: +34 932275451
e-mail: jlvides@clinic.ub.es / enerca@enerca.org
Web : www.enerca.org

9. Documentación útil

Peffault de Latour R., Socié G. L'hémoglobinurie paroxystique nocturne. Encyclopédie Orphanet. Avril 2007 www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/HemoglobinurieParoxystiqueNocturnet-FRfrPro21.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 recomendaciones se han elaborado con la colaboración del Profesor Gérard Socié, del Centro de Referencia de Aplasias Medulares de la Asociación HPN-France, y del Doctor Gilles Bagou, SAMU-69 Lyon

Fecha de elaboración: 12 de septiembre 2008

Estas recomendaciones han sido traducidas gracias al apoyo financiero de Alexion.

