

## Emoglobinuria parossistica notturna

L'**Emoglobinuria parossistica notturna (EPN)** è una malattia molto rara del sangue che causa la distruzione dei globuli rossi (emolisi) e la perdita dell'emoglobina con le urine (emoglobinuria).

L'EPN Colpisce uomini e donne di tutte le età, ma è più frequente tra i 20 e i 40 anni. L'EPN non è un tumore, non è contagiosa e non può essere trasmessa ai figli.

La sintomatologia ed il decorso sono molto variabili. Nella maggior parte dei pazienti si presenta con i sintomi dell'anemia: pallore, stanchezza, fiato corto. Le urine possono, in modo intermittente, presentare un colore rossastro o molto scuro. Sono frequenti i dolori addominali e, a volte, la difficoltà a deglutire cibo e liquidi.

I pazienti con EPN possono presentare anche un'altra malattia del midollo osseo, l'anemia aplastica, nella quale l'anemia (la riduzione dei globuli rossi) si associa a un ridotto numero di piastrine (piastrinopenia) e/o di globuli bianchi (leucopenia). L'anemia aplastica può precedere l'EPN, ma può comparire anche successivamente. Infine, i pazienti con EPN hanno un maggiore rischio di sviluppare trombi sanguigni (trombosi), che possono produrre sintomi come dolori alle gambe, all'addome o al torace, difficoltà a respirare, ittero, o dolore alla testa; le conseguenze delle trombosi possono essere gravi.

L'EPN è causata da un'alterazione del DNA (mutazione) di alcune cellule del midollo osseo (cellule staminali) da cui derivano tutte le cellule del sangue (globuli rossi, globuli bianchi e piastrine). Questa mutazione è acquisita per cui non è ereditata e non è trasmessa ai figli. La diagnosi di EPN viene fatta su un prelievo di sangue in cui vengono identificati i globuli rossi e globuli bianchi anomali con una tecnica, detta citofluorimetria, eseguita in centri ematologici specializzati.

La terapia dei pazienti EPN include il supporto con ferro (quando indicato), vitamine e trasfusioni (quando necessarie). La profilassi o la terapia anticoagulante, quando necessarie, raramente nei pazienti in terapia anticomplementare (vedi dopo), vanno decise caso per caso.

Dal 2007 è stato approvato per la terapia dell'EPN un anticorpo monoclonale anti-C5 (eculizumab) che, bloccando il complemento, riduce la distruzione dei globuli rossi, controlla gran parte dei sintomi, riduce il rischio di trombosi e, probabilmente, rende l'aspettativa di vita molto simile a quella della popolazione sana. Le terapie con i farmaci anticomplementari richiedono obbligatoriamente la vaccinazione contro il meningococco ed i loro richiami periodici. Le terapie anticomplementari sono terapie croniche che non andrebbero mai sospese poiché esse non guariscono la malattia, ma la controllano efficacemente riducendo le complicanze e migliorando la qualità della vita. La decisione di iniziare una terapia anticomplementare, la sua gestione ed il suo monitoraggio richiedono lo stretto coinvolgimento del paziente e devono essere effettuate in un centro ematologico con esperienza nella cura dell'EPN.

L'EPN può essere guarita con il trapianto di midollo osseo da donatore; questa procedura, non scevra di gravi rischi, con l'efficacia delle terapie anti-complementari, è oggi riservata a pochissimi casi selezionati.

L'AOU Careggi è attivo presso la SOD di Ematologia con un ambulatorio dedicato esclusivamente all'EPN che effettua tutte le necessarie indagini diagnostiche e la presa in carico del paziente, accompagnandolo nel decorso della malattia ed offrendo numerose opportunità di terapie innovative mediante studi clinici controllati.