

Vårdgivarstöd

Laboratoriemedicin

Giltig från och med 2026-09-15

Godkänd av Vårdgivarstöd
 Laboratoriemedicin

Version 2.0

Flödescytometri PNH (paroxysmal nokturn hemoglobinuri)

Bakgrund

PNH (paroxysmal nokturn hemoglobinuri) är en klonal stamcellssjukdom som beror på en förvärvad mutation i genen PIG-A (phosphatidylinositol glycan class A). Denna gen producerar ett enzym (glykosyltransferas) som krävs för att tillverka GPI- (glycosylphosphatidylinositol) ankare, vilka förankrar flera cellyteproteiner i cellmembranet.

De celler som bär mutationen kommer därför att sakna dessa proteiner, bland annat två proteiner, CD55 och CD59, vilka förhindrar attack från kroppens komplementsystem. Röda blodkroppar som saknar dessa proteiner kommer att angripas med intravasal hemolys som följd. Detta leder till frisättning av fritt hemoglobin som binder kväveoxid, vilket i sin tur orsakar konstriktion av glatt muskulatur. Sjukdomsbilden vid PNH blir därför en kombination av dels anemi, dels buksmärta, dysfagi och trombosor.

Hos de röda blodkroppar kan såväl en population med helt (typ 3) som endast måttligt (typ 2) bortfall av GPI-ankarproteiner identifieras.

Vita blodkroppar med mutationen påverkas i betydligt mindre grad, främst då de till skillnad från de röda blodkropparna även uttrycker CD46, vilket fyller en komplementreglerande funktion liknande den hos CD55 och CD59. Analysen omfattar kvantifiering av PNH-kloner

såväl hos röda som vita blodkroppar, då klonstorleken hos de senare ger ett bättre mått på sjukdomens omfattning, eftersom de inte elimineras av komplementsystemet.

Svar/Tolkning/Bedömning

I svaret anges eventuell förekomst, samt storleken, av PNH-populationer för neutrofila granulocyter, monocyter och erythrocyter. För erythrocyterna görs även en uppdelning på kraftigt (typ 3) respektive måttligt (typ 2) nedsatt uttryck av CD59 i de fall en PNH-population påvisas.

Metodik/mätprincip

Flödescytometri.

Referenslitteratur

Sutherland DR, Illingworth A, Marinov I, Ortiz F, Andreasen J, Payne D, Wallace PK and Keeney M. ICCS/ESCCA consensus guidelines to detect GPI-deficient cells in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH) and related disorders part 2 – reagent selection and assay optimization for high-sensitivity testing. Cytometry Part B 2018; 94B: 23–48.

Sutherland DR, Acton E, Keeney M et al (2014) Use of CD157 in FLAER-based assays for high-sensitivity PNH neutrophil and PNH monocyte detection. Cytometry B Clin Cytom 86:44–55.