



kinderblutkrankheiten.de

Informationsportal zu Blut- und Gerinnungserkrankungen bei Kindern und Jugendlichen

www.kinderblutkrankheiten.de

Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH)

Copyright © 2025 www.kinderblutkrankheiten.de

Autor: Dr. med. Wolfgang Eberl, erstellt am 03.12.2025, Redaktion: Ingrid Grüneberg, Freigabe: Prof.

Dr. med. U. Creutzig, Zuletzt bearbeitet: 03.12.2025

Mit Unterstützung von



An der





Inhaltsverzeichnis

1. Krankheitsbild: Was ist eine paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH)?	4
2. Häufigkeit: Wie oft kommt eine paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) vor?	5
3. Krankheitsformen: Was für Formen einer paroxysmalen nächtlichen Hämoglobinurie (PNH) gibt es?	6
4. Ursachen: Wodurch wird eine paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) ausgelöst?	7
5. Krankheitszeichen: Was sind die Symptome einer paroxysmalen nächtlichen Hämoglobinurie (PNH)?	8
6. Diagnose: Wie wird eine paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) festgestellt?	9
7. Behandlung: Wie wird eine paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) behandelt?	10
8. Prognose: Wie ist die Prognose einer paroxysmalen nächtlichen Hämoglobinurie (PNH)?	11
Literaturverzeichnis	12
Glossar	13



Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH)

Die paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) ist eine seltene Autoimmunerkrankung. Dabei kommt es durch einen erworbenen *Gendefekt* zur Zerstörung von Blutzellen, vor allem der roten Blutkörperchen, durch das sogenannte *Komplementsystem*, einen Teil des *Immunsystems*.

Der folgende Informationstext richtet sich an Kinder und Jugendliche mit einer paroxysmalen nächtlichen Hämoglobinurie sowie an deren Angehörige, Freunde, Lehrer, andere Bezugspersonen und die interessierte Öffentlichkeit. Der Text soll dazu beitragen, eine paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) bei einem Kind oder Jugendlichen frühzeitig zu erkennen, deren Ursachen und Folgen, sowie die Behandlungsmöglichkeiten zu verstehen. Auch wird auf die speziellen Bedürfnisse von Patienten in der Pädiatrie eingegangen. Die Informationen ersetzen nicht die erforderlichen klärenden Gespräche mit den behandelnden Ärzten und weiteren Mitarbeitern des Behandlungsteams; sie können aber dabei behilflich sein, diese Gespräche vorzubereiten und besser zu verstehen.

Anmerkungen zum Text

Die in diesem Patiententext enthaltenen Informationen sind von dem oben genannten Autor erstellt worden. Er ist Experte für Blutkrankheiten bei Kindern und Jugendlichen. Der Informationstext basiert auf den Erfahrungen des Experten und auf der unten angegebenen Literatur. Der Text wurde durch die oben angegebenen Redakteure zuletzt im November 2025 für dieses Informationsportal bearbeitet und zur Einstellung ins Internet für die Dauer von fünf Jahren freigegeben.

Basisliteratur

Schubert J, Bettelheim P, Brümmendorf TH et al. , Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) Onkopedia Leitlinien Sept. 2024, <https://www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/paroxysmale-naechtliche-haemoglobinurie-pnh/@/guideline/html/index.html> [uri]

Bitte beachten Sie, dass es sich im Folgenden um allgemeine Informationen und Empfehlungen handelt, die – aus der komplexen Situation heraus – nicht notwendigerweise in ihrer Gesamtheit bei jedem Patienten zutreffen. Viele Therapieempfehlungen müssen im Einzelfall und im Team entschieden werden. Ihr Behandlungsteam wird Sie über die für Ihr Kind am ehesten in Frage kommenden Maßnahmen informieren.

Bitte beachten Sie, dass es sich im Folgenden um allgemeine Informationen und Empfehlungen handelt, die – aus der komplexen Situation heraus – nicht notwendigerweise in ihrer Gesamtheit bei jedem Patienten zutreffen. Viele Therapieempfehlungen müssen im Einzelfall und im Team entschieden werden. Ihr Behandlungsteam wird Sie über die für Ihr Kind am ehesten in Frage kommenden Maßnahmen informieren.



1. Krankheitsbild: Was ist eine paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH)?

Die Bildung der Blutzellen (*Erythrozyten*, *Leukozyten* und *Thrombozyten*) erfolgt im *Knochenmark*. Jede dieser Zellen hat an ihrer Oberfläche eine Vielzahl von Merkmalen, die vom Immunsystem erkannt werden können. Die paroxysmale nächtliche *Hämoglobinurie* (PNH) ist eine seltene Autoimmunerkrankung. Dabei kommt es durch einen erworbenen Gendefekt zur Zerstörung von Blutzellen, vor allem der roten Blutkörperchen, durch das sogenannte Komplementsystem, einen Teil des Immunsystems.



2. Häufigkeit: Wie oft kommt eine paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) vor?

Die Erkrankung ist sehr selten und tritt überwiegend bei Erwachsenen auf (Häufigkeitsgipfel 25 – 45 Jahre). In Europa wird die Häufigkeit auf ca. 1,3 Erkrankungen pro 1 Million Erwachsene pro Jahr beziffert. Zu Kindern gibt es keine genauen Zahlen.



3. Krankheitsformen: Was für Formen einer paroxysmalen nächtlichen Hämoglobinurie (PNH) gibt es?

Die PNH geht häufig mit anderen Erkrankungen des Knochenmarks einher. Daher gibt es vielfältige Ausprägungen der Krankheit. Es gibt zwei Klassifikationen, eine ältere und eine neuere.

Die **ältere Klassifikation** unterscheidet 3 Kategorien einer PNH:

- Die PNH mit *Hämolyse* und *Thrombosen*.
- die PNH in Verbindung mit einer anderen *Knochenmarkerkrankung* (*aplastische Anämie, myelodysplastisches Syndrom*).
- die subklinische PNH. Hier haben Patienten geringe Anteile an PNH-Zellen, aber keine Symptome.

Die **neuere Klassifikation** ist mittlerweile verbreiteter. Auch sie unterscheidet drei Kategorien:

- die hämolytische (klassische) PNH. Es liegen Thrombosen und/oder eine Hämolyse vor.
- die aplastische-Anämie-PNH (AA-PNH) mit zusätzlichen Hinweisen auf ein Knochenmarkversagen.
- Diese beiden Gruppen sind über Grenzwerte der *Hämoglobin*-Konzentration, der Anzahl bestimmter Immunzellen und der Blutplättchen definiert. Patienten, die aufgrund ihrer Blutwerte keiner der beiden ersten Kategorien zugeordnet werden können, fallen daher in die letzte Kategorie:
- Intermediate PNH, auf Deutsch: dazwischenliegende PNH.



4. Ursachen: Wodurch wird eine paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) ausgelöst?

Die Erkrankung betrifft die blutbildenden *Stammzellen*. Die verschiedenen Eiweiße, die auf der Oberfläche der Blutzellen gebildet werden, haben jeweils einen eigenen genetischen Code im Zellkern. Bei Menschen mit PNH liegt in einer oder mehreren blutbildenden Stammzellen ein Defekt des PIGA-Gens vor.

Dieses Gen ist für die Bildung des Glykolipids GPI verantwortlich, das aus Zucker- und Fettmolekülen besteht. GPI ist ein sogenannter *Proteinanker*, der verschiedene Eiweiße an der Zelloberfläche befestigt. Unter diesen Proteinen gibt es zwei, die die Funktion haben, Blutzellen vor dem Angriff des *Immunsystems* zu schützen. Daher werden alle Blutzellen ohne GPI vom Komplementsystem, einem Teil des Immunsystems, angegriffen. Die roten Blutkörperchen sind hier empfindlicher als die anderen Zellen.



5. Krankheitszeichen: Was sind die Symptome einer paroxysmalen nächtlichen Hämoglobinurie (PNH)?

Das Leitsymptom ist ein beschleunigter Abbau der *Erythrozyten* (*Hämolyse*), der in vielen Fällen mit einer verminderten Anzahl von *Leukozyten* und *Thrombozyten* durch ein *Knochenmarkversagen* einhergeht. Die namensgebende, anfallsartig auftretende (paroxysmale) nächtliche *Hämoglobinurie* tritt nur bei etwa 25 % der Betroffenen auf. Hierbei wird Hämoglobin in den Urin ausgeschieden, was zu einer dunklen Färbung des Urins führt.

Ein bei Erwachsenen relevantes Symptom ist eine erhöhte Gerinnungsneigung des Blutes, die zu bedrohlichen *Thrombosen* oder Infarkten führen kann. Viele Patienten leiden unter schwerer Erschöpfung (Fatigue). Manche Patienten klagen über Bauch- und Rückenschmerzen, Speiseröhrenkrämpfe und Schluckbeschwerden. Bei den meisten Patienten mit längerem Krankheitsverlauf bestehen oder entwickeln sich Einschränkungen der Nierenfunktion sowie ein erhöhter Blutdruck in den Lungenarterien (pulmonale Hypertonie).

Zu diesen Symptomen, die auf die Hämolyse zurückgeführt werden können, kommen die typischen Beschwerden einer Anämie hinzu: Schwindel, Kopfschmerzen, Kurzatmigkeit, schneller Herzschlag und Blässe. Je nachdem, wie weit das Knochenmarkversagen fortgeschritten ist, folgen eine Infektanfälligkeit durch den Mangel an Immunzellen und eine Blutungsneigung durch den Mangel an Blutplättchen.



6. Diagnose: Wie wird eine paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) festgestellt?

Die Diagnose wird durch eine gezielte Untersuchung der Zelloberfläche aller Blutzellen gestellt. Mit einem Durchflusszytometer werden PIG-verankerten *Proteine* nachgewiesen. Dazu werden die *Proteine* mit *Antikörpern* markiert, die einen Fluoreszenzfarbstoff gebunden haben. Die Geräte können hierdurch den Anteil der jeweils farblich markierten Zellen bestimmen.

Finden sich viele nicht markierte Zellen, bedeutet dies, dass die PIG-verankerten Proteine fehlen. Die Untersuchung erfolgt in Speziallaboratorien. Bei Kindern und Jugendlichen mit Knochenmarksversagen gehört die Untersuchung zum Standardprogramm



7. Behandlung: Wie wird eine paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) behandelt?

Ein wesentliches Merkmal der PNH ist die unkontrollierte Aktivierung des Immunsystems (Komplementsystems), die zur Zerstörung der roten Blutkörperchen (*Hämolyse*) führt. Dabei unterscheidet man zwischen intravaskulärer Hämolyse (IVH), bei der die *Erythrozyten* direkt in den Blutgefäßen zerstört werden, und extravaskulärer Hämolyse (EVH), bei der die Erythrozyten in Leber und Milz abgebaut werden. Während die IVH für viele der akuten und schwerwiegenden Symptome der PNH verantwortlich ist, kann auch die EVH zu einer anhaltenden Anämie und den damit verbundenen Beschwerden führen.

Die Therapie der hämolysebezogenen Krankheitszeichen richtet sich nach der Ausprägung der Symptome. Bei hämolytischer *Anämie* kann Eisen und Vitamin B12 zur Unterstützung der Blutneubildung verabreicht werden. Bei schweren Blutverlusten muss unter Umständen Blut transfundiert werden. Patienten mit *Thrombosen* benötigen eine lebenslange Hemmung der Blutgerinnung mit unterschiedlichen „Blutverdünnern“. Diese Therapie schließt erneute Thrombosen im Falle einer PNH allerdings nicht aus.

Lange Zeit war eine *hämatopoetische Stammzelltransplantation* die einzige Aussicht auf Heilung. Diese ist jedoch in Abhängigkeit von der Möglichkeit geeignete Spender zu finden mit mehr oder weniger starken Risiken bis hin zu (möglichen Todesfolgen) einer erwähnenswerten Sterblichkeit verbunden. Inzwischen stehen unterschiedliche medikamentöse Therapien zur Verfügung, die eine ursächliche Behandlung der PNH erlauben:

Die heute in erster Linie angewendete ursächliche Therapie erfolgt mit dem monoklonalen (hochspezifischen) *Antikörper* Eculizumab. Dieser gentechnisch hergestellte Antikörper ist wirksam gegen den Komplementfaktor C5, der die *Zellen* angreift und zerstört. Unter Eculizumab-Therapie erleiden PNH-Patienten fast keine Thrombosen mehr, die sonst die Haupttodesursache darstellten. Fast die Hälfte der Patienten benötigt keine Bluttransfusionen mehr. Der Antikörper muss alle 2 Wochen verabreicht werden.

Weiterentwicklungen von Eculizumab sind Ravulizumab und Crovalimab, ebenfalls monoklonale Antikörper gegen den Komplementfaktor C5, die eine deutlich längere Halbwertszeit aufweisen. Diese ermöglicht es, die Patienten alle acht Wochen mit gleichem Ergebnis zu behandeln. In den letzten Jahren wurden weitere Medikamente entwickelt, die gegen den Komplementfaktor 3, der ebenfalls am Angriff auf die Blutzellen beteiligt ist, gerichtet sind.

Pegcetacoplan ist ein modifiziertes Eiweiß, das sich an den Komplementfaktor 3 bindet und diesen inaktiviert. Derzeit besteht dafür keine Zulassung für Kinder. Ein weiteres Medikament ist Iptacopan. Es hemmt das Komplementsystem auf einer früheren Ebene und ist derzeit ebenfalls nicht für Kinder zugelassen.



8. Prognose: Wie ist die Prognose einer paroxysmalen nächtlichen Hämoglobinurie (PNH)?

Ohne spezifische Therapie ist die Lebenserwartung deutlich reduziert. Zu beachten ist, dass der Krankheitsverlauf auch mehrere Jahre dauern kann. Bei konsequenter Behandlung, insbesondere nach früher Diagnose, ist die Lebenserwartung nahezu normal.

Vor Einführung einer wirksamen Therapie waren insbesondere *Thrombosen*, Herzinfarkte und Schlaganfälle für Krankheitssymptome und Sterblichkeit verantwortlich. Bei gleichzeitigem Knochenmarksversagen sind eine verminderte Immunabwehr für schwere *Infektionen* und der Mangel an Blutplättchen für schwere Blutungen verantwortlich. Bei etwa 1 – 2 % der Erkrankten geht die PNH in eine akute myeloische Leukämie (AML) über.



Literaturverzeichnis



Glossar

Anämie	Blutarmut; Verminderung des roten Blutfarbstoffs (Hämoglobin) und/oder des Anteils der roten Blutkörperchen (Hämatokrit) im Blut unter den für ein bestimmtes Alter typischen Normwert. Zeichen einer Anämie sind z.B. Blässe, Kopfschmerzen, Schwindel, Schlappheitsgefühl.
Antikörper	Eiweiße (Proteine) aus der Gruppe der Globuline, die das körpereigene Immunsystem als Abwehrreaktion auf eingedrungene Fremdstoffe bzw. fremdartige Strukturen (Antigene) bildet; die Antikörper binden gezielt an diese Antigene und führen (auf verschiedene Weise) zur Beseitigung des Fremdkörpers. Antikörper werden von einer Gruppe der weißen Blutzellen, den B-Lymphozyten, produziert, die im Stadium der Antikörperproduktion als "Plasmazellen" bezeichnet werden.
Erythrozyten	rote Blutkörperchen, die häufigsten Zellen im Blut; sie dienen vor allem dem Sauerstoff-Transport im Organismus; Erythrozyten werden im Knochenmark gebildet (Erythropoese). Für die Bindung und den Transport des in der Lunge aufgenommenen Sauerstoffs ist der rote Blutfarbstoff (Hämoglobin) im Inneren der Erythrozyten verantwortlich. Sind rote Blutkörperchen nicht in ausreichender Menge vorhanden oder, aus Mangel an Hämoglobin, nicht funktionstüchtig, spricht man von einer Anämie, einer Blutarmut.
Gen	Einheit der Erbinformation im Erbgut der Lebewesen; ein Gen enthält die genetische Information – den Bauplan – für ein bestimmtes Genprodukt (Eiweiß oder RNA). In den meisten Organismen liegt die Gesamtheit aller Gene, das Genom, als Desoxyribonukleinsäurekette (DNS; engl: DNA) vor, die im Zellkern die Chromosomen bildet. Die Information eines Gens wird durch eine bestimmte Reihenfolge der Nukleinsäure-Bausteine Adenin, Guanin, Cytosin und Thymin vermittelt.
hämatopoetische Stammzelltransplantation	Übertragung blutbildender (hämatopoetischer) Stammzellen nach vorbereitender Chemotherapie, Bestrahlung oder Immunsuppression des Empfängers. Die Stammzellen können entweder aus dem Knochenmark oder aus der Blutbahn gewonnen werden. Im ersten Fall nennt man das Verfahren ihrer Übertragung Knochenmarktransplantation, im zweiten Fall periphere Stammzelltransplantation. Nach Art des Spenders unterscheidet man zwei Formen der SZT: die allogene SZT



	(Stammzellen von einem Fremdspender) und die autologe SZT (eigene Stammzellen).
Hämoglobin	roter Blutfarbstoff in den roten Blutkörperchen (Erythrozyten); er besteht aus einem eisenhaltigen Protein und ist für den Sauerstofftransport im Organismus verantwortlich.
Hämolyse	Zerfall der roten Blutkörperchen
Immunsystem	körpereigenes System zur Erhaltung des gesunden Organismus durch Abwehr körperfremder Substanzen und Vernichtung anomaler Körperzellen (z. B. Krebszellen); das Immunsystem hat die Fähigkeit, zwischen selbst und fremd bzw. gefährlich und harmlos zu unterscheiden; beteiligt sind hauptsächlich die Organe des lymphatischen Systems sowie im ganzen Körper verteilte Zellen (z. B. Leukozyten) und Moleküle (z. B. Immunglobuline).
Infektion	Eindringen kleinster Organismen (z. B. Bakterien, Viren, Pilze) in den Körper und anschließende Vermehrung in diesem. Je nach Eigenschaften der Mikroorganismen und der Abwehrlage des Infizierten kann es nach Infektionen zu verschiedenen Infektionskrankheiten kommen.
Knochenmark	Ort der Blutbildung; schwammartiges, stark durchblutetes Gewebe, das die Hohlräume im Innern vieler Knochen (z. B. Wirbelkörper, Becken- und Oberschenkelknochen, Rippen, Brustbein, Schulterblatt und Schlüsselbein) ausfüllt. Im Knochenmark entwickeln sich aus Blutvorläuferzellen (Blutstammzellen) alle Formen von Blutzellen.
Leukozyten	weiße Blutkörperchen; sie dienen, als Zellen des Immunsystems, der Abwehr von Krankheitserregern und der Bekämpfung von Infektionen. Außerdem beseitigen sie die durch den Zerfall von Körperzellen anfallenden Zelltrümmer. Zu den Leukozyten gehören die Granulozyten (mit 60 – 70 %), die Lymphozyten (20 – 30 %) und die Monozyten (2 – 6 %). Leukozyten werden hauptsächlich im Knochenmark gebildet. Dieser Vorgang wird Leukopoese genannt.
Protein	Eiweißkörper; Hauptnährstoff (neben den Kohlehydraten und Fetten), bestehend aus mehreren miteinander verbundenen Aminosäuren, deren Struktur nach einem festen Muster vererbt wird. Proteine haben viele verschiedene Funktionen im Zellkern, in der Zellwand und in den Körperflüssigkeiten, z.B. als Hämoglobin beim Sauerstofftransport, als Immunglobuline bei der Infektabwehr. Die Bestimmung einzelner Eiweiße sowie



der Gesamteiweißkonzentration im Organismus erfolgt im Labor anhand einer Blutprobe.

Stammzellen

hier: unreife (undifferenzierte) und unbegrenzt teilungsfähige Körperzellen, die entweder weitere Stammzellen hervorbringen oder zu verschiedenen Zell- / Gewebetypen ausreifen können (Differenzierung). Stammzellen sind das Ausgangsmaterial der embryonalen Organentwicklung und aller regenerationsfähigen Gewebe des Erwachsenen (z. B. Haut, Schleimhäute, blutbildende Zellen des Knochenmarks).

Thrombose

Vollständiger oder teilweiser Verschluss von Blutgefäßen (Arterien, Venen) sowie der Herzhöhlen durch Bildung eines Blutgerinnsels (Thrombus, Blutpropf); führt zur Behinderung des Blutflusses im Gefäß. Teile des Blutgerinnsels können sich lösen und über die Blutbahn weiter transportiert werden. Bleibt der Thrombus in Gefäßengen stecken, kann eine unter Umständen lebensbedrohliche Embolie die Folge sein.

Thrombozyten

Blutzellen, die für die Blutstillung verantwortlich sind; sie sorgen dafür, dass bei einer Verletzung die Wände der Blutgefäße innerhalb kürzester Zeit abgedichtet werden und somit die Blutung zum Stillstand kommt.

Zelle

kleinste Bau- und Funktionseinheit von Organismen mit der Fähigkeit zu Stoffwechselleistungen, Reizbeantwortung, unwillkürlicher Muskelbewegung und Vermehrung; jede Zelle enthält einen Zellkern und einen Zellkörper (Zytoplasma) und ist äußerlich begrenzt durch die Zellmembran.