

Roche

El **abc**



de la

HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA

**Comprender la enfermedad y
su impacto en la calidad de vida**

Con el aval de:



¿Qué es la HPN?

- La **Hemoglobinuria Paroxística Nocturna** (conocida como **HPN**) es una **patología hematológica adquirida y no hereditaria**, catalogada como una **enfermedad ultra rara** por su baja incidencia (**1-10 casos por millón de habitantes**).^{1,2,3}
- Se origina en la **médula ósea** debido a una **mutación somática en las células madre** encargadas de producir la sangre.^{3,4}
- Esta mutación impide la síntesis de las **proteínas de anclaje GPI** en la superficie de los glóbulos rojos, dejándolos desprovistos de reguladores clave. Sin estas proteínas reguladoras, el **sistema del complemento** - un componente fundamental del sistema inmunitario - se activa descontroladamente, provocando la **destrucción de los glóbulos rojos dentro del torrente sanguíneo (hemólisis intravascular)**.^{3,7}
- Debido a su complejidad y a que en ocasiones coexiste con otras insuficiencias medulares, su diagnóstico requiere una **sospecha clínica**.^{3,5}

¿A quién afecta?

- 🕒 Esta patología **no discrimina por sexo ni edad**: afecta por igual a hombres y mujeres y puede manifestarse **en cualquier etapa de la vida**.^{2,4}
- 🕒 Aunque suele diagnosticarse con mayor frecuencia en **adultos de entre 30 y 40 años**, también se identifican casos en **pacientes pediátricos y adultos mayores**.^{2,6}
- 🕒 Además, guarda una **estrecha relación con otras patologías de la médula ósea**, como la **aplasia medular** y los **síndromes mielodisplásicos**.^{3,5}

¿Cuáles son sus síntomas?

- 🔔 Toda la sintomatología procede de la **hemólisis intravascular** de las células sanguíneas.^{3,4}
- 🔔 La manifestación clínica más prevalente es una **fatiga crónica e incapacitante (astenia)** y **anemia**, así como **dificultad para respirar, disfunción eréctil, hemoglobina en orina** (orina oscura, especialmente matutina), **enfermedad renal e hipertensión**.^{3,8}
- 🔔 Las complicaciones más graves asociadas a la enfermedad son el riesgo de sufrir **eventos trombóticos** e **insuficiencia renal**.^{3,8}

¿Cómo se diagnostica?

- ➔ El abordaje diagnóstico está **estandarizado y es de alta precisión** una vez que existe la **sospecha clínica por parte del hematólogo**.^{3,5}
- ➔ La **prueba de referencia para la confirmación** de la enfermedad es la **citometría de flujo** realizada en sangre.^{3,9}
- ➔ Se trata de un método **cuantitativo, rápido y altamente sensible** que analiza la presencia o ausencia de **proteínas con anclaje GPI** en la superficie de los hematíes y leucocitos, permitiendo determinar con exactitud el **porcentaje de células afectadas (el clon HPN)**.^{3,9}



¿Qué tratamientos existen?

- ➔ El manejo de la HPN ha evolucionado en los últimos años gracias al desarrollo de **tratamientos dirigidos**.^{3,10}
- ➔ El tratamiento de referencia consiste en la **inhibición dirigida del sistema del complemento**, lo que bloquea la cascada y evita la destrucción de las células sanguíneas.^{3,7}
- ➔ Estas terapias logran **detener la hemólisis, previenen los eventos trombóticos, preservan la función renal y reducen drásticamente o eliminan la necesidad de transfusiones sanguíneas**.^{3,8,10}

Calidad de vida y HPN

- 🔔 La evolución terapéutica ha supuesto un **cambio decisivo en la supervivencia** y en la **mejora del día a día** de las personas con HPN.⁸
- 🔔 Al lograr un **control eficaz y continuado de la hemólisis**, los tratamientos actuales minimizan el impacto de la enfermedad sobre el **estado físico, laboral y emocional de los pacientes**.³
- 🔔 Esto ayuda a **recuperar una rutina diaria activa**, continuar con **proyectos profesionales y personales** y mantener una **calidad de vida comparable a la de la población general**.³

El valor del apoyo asociativo: la asociación española de HPN

Frente a un diagnóstico de una **patología ultra rara**, el **apoyo de las asociaciones es clave**. En España, la **Asociación de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPNE)** ofrece **orientación integral, acompañamiento y soporte a pacientes y familias**. Esta organización desempeña una labor esencial en la **divulgación de la patología**, el **asesoramiento social** y la **defensa de los derechos de los pacientes** para asegurar un acceso equitativo a la innovación terapéutica.⁶

¡SÚMATE A LA COMUNIDAD!



Escanea este
código QR
para conocer
más sobre la
asociación



Escanea este
código QR
para acceder
a la **web de**
la **HPNE**

Bibliografía:

1. Gulbis B et al. Adv Exp Med Biol 2010;686:375-96
2. Orphanet: Centro de Información de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos. Hemoglobinuria paroxística nocturna (ORPHA:447). París: INSERM; 2024 [citado jul 2026]. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/447>
3. Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), Grupo Español de Aplasia Medular. Guía Clínica para el Diagnóstico y Tratamiento de la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN). Madrid: SEHH; 2023. Disponible en: <https://www.sehh.es/publicaciones/guias-sehh>
4. National Center for Advancing Translational Sciences (GARD - NIH). Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. Bethesda: National Institutes of Health; 2023 [citado jul 2026]. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7337/paroxysmal-nocturnal-hemoglobinuria>
5. Brodsky RA. Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. Blood. 2014;124(18):2804-2811. Disponible en: <https://ashpublications.org/blood/article/124/18/2804/33355/Paroxysmal-nocturnal-hemoglobinuria>
6. Asociación Española de Afectados por Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPNE). ¿Qué es la HPN y cómo convivir con la enfermedad? Madrid: HPNE; 2024 [citado jul 2026]. Disponible en: <https://hpne.es/que-es-la-hpn/>
7. International PNH Interest Group (IPiG). Consensus pathobiology and complement inhibition standards in Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria. IPiG Guidelines; 2022. Disponible en: <https://www.pnhinterestgroup.org/research-resources>
8. Risitano AM, Peffault de Latour R. How we treat paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. Blood. 2019;133(18):1964-1976. Disponible en: <https://ashpublications.org/blood/article/133/18/1964/107775/How-I-treat-paroxysmal-nocturnal-hemoglobinuria>
9. Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH) / SEHH. Estandarización del diagnóstico de la HPN por Citometría de Flujo. Documento de Consenso. Madrid: SEHH; 2021. Disponible en: <https://www.seth.es/index.php/publicaciones/guias-y-consensos.html>
10. European Hematology Association (EHA). EHA Topics in Hematology: Advances in the Management of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria. EHA Guidelines Portal; 2024. Disponible en: <https://ehaweb.org/guidelines/>

Esta es una publicación de carácter orientativo y divulgativo. Su contenido no sustituye el diagnóstico, consejo o tratamiento médico de un Profesional Sanitario. Ante cualquier duda, consulte a su especialista.

¿Quieres profundizar sobre la HPN?

Conoce todo lo que tienes que saber sobre la HPN en este vídeo, junto con el **Dr. Alejandro Contento**, hematólogo del Hospital General Universitario de Málaga.



Escanea este **código QR** para acceder a nuestros contenidos en **Roche.es**



Síguenos en nuestros canales para estar actualizado sobre el mundo de la salud:

