Hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN) : Une maladie rare encore sous-diagnostiquée au Maroc

Compte Test - 2024-10-17 15:17:01 - Vu sur pharmacie.ma

À l'occasion de la Journée internationale de l'hémoglobinurie paroxystique nocturne, célébrée le 12 octobre, et dans le cadre de sa campagne de sensibilisation aux maladies rares, l'Alliance des Maladies Rares au Maroc (AMRM) appelle à une meilleure connaissance de cette maladie aux multiples facettes.

L'hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN) est causée par un dysfonctionnement de la moelle osseuse, en particulier des cellules souches hématopoïétiques, précurseurs de toutes les cellules sanguines (globules rouges, plaquettes, lymphocytes, etc.). Elle se caractérise par une anémie hémolytique (destruction des globules rouges), la formation fréquente de caillots sanguins (thromboses), et une aplasie médullaire (diminution de la production des cellules sanguines).

Cette maladie rare, non héréditaire, peut toucher toutes les tranches d'âge, mais elle affecte principalement les jeunes adultes. Ses manifestations, très variées, compliquent souvent le diagnostic. En plus de l'anémie hémolytique, entre 30 % et 40 % des patients souffrent de thromboses veineuses, notamment au niveau des veines hépatiques, abdominales, cérébrales et cutanées. Selon la localisation des thromboses, elles peuvent entraîner un gonflement des jambes ou des bras, des douleurs abdominales, une augmentation de la taille du foie, une accumulation de liquide dans l'abdomen ou des céphalées.

La maladie résulte d'une mutation acquise du gène PIGA sur le chromosome X, responsable de la production de protéines spécialisées à la surface des cellules sanguines. Ces protéines protègent les cellules contre les attaques du système du complément, une composante essentielle du système immunitaire. En l'absence de cette protection, les cellules sanguines deviennent vulnérables à l'activation du complément, ce qui conduit à leur destruction progressive.

L'HPN peut se manifester par des urines foncées, notamment la nuit et au matin, un signe qui a donné son nom à la maladie. Cependant, ce symptôme n'apparaît que dans environ 25 % des cas. Contrairement à ce que son nom suggère, l'hémolyse survient tout au long de la journée et pas seulement la nuit.

Au Maroc, l'HPN demeure un véritable défi, car elle reste largement méconnue et donc sous-diagnostiquée. Sa gravité, qui peut mettre en jeu le pronostic vital, est d'autant plus préoccupante que certaines thérapies très efficaces ne sont pas encore disponibles dans le pays. En raison de la complexité du diagnostic et de la prise en charge de cette maladie, il est crucial de mettre en place des centres de référence spécialisés.