

HAE - ogólne informacje

1. Czym jest dziedziczny obrzęk naczynioruchowy (HAE)?

- HAE jest rzadką (1:10 000-1:50 000 przypadków¹), osłabiającą chorobą dziedziczną w sposób autosomalny dominujący, która wynika z niedoboru funkcjonalnego inhibitora C1 (C1-INH) w układzie pobudzenia kontaktowego²⁻⁴
- Wywiad rodzinny w kierunku tej choroby jest obecny u 75% przypadków⁵
- Napady cechują się na ogół występowaniem nieprzewidywalnych epizodów obrzęku w obrębie kończyn, genitaliów, tułowia, przewodu pokarmowego, twarzy i krtani^{3,4}
- Po pojawieniu się napadu jego objawy stopniowo nasilają się w ciągu 24-36³ godzin i mogą utrzymywać się do 5 dni⁶

2. Czy istnieją jakieś oznaki świadczące o tym, że napad może się pojawić?

- Większość pacjentów jest w stanie przewidzieć pojawienia się napadu, na podstawie objawów prodromalnych⁷
- Objawy zwiastujące mogą trwać do 48 godzin i zalicza się do nich: zmęczenie, nudności, bóle, wysypkę, mrowienie, lęk i zmiany nastroju^{7,8}

3. Co wywołuje napad?

- Często czynniki wywołujące konkretny napad są nieznane⁹; jednak do niektórych zidentyfikowanych czynników wywołujących zalicza się*
 - Cierpienie emocjonalne (23% napadów u 33% pacjentów w badaniu klinicznym)⁹
 - Uraz fizyczny (5% napadów u 12% pacjentów)⁹
 - Zmiany stężenia estrogenów (9% napadów u 11% pacjentów)⁹
 - Inne, w tym zakażenie, ucisk tkanki, niektóre pokarmy, długotrwałe przebywanie w pozycji siedzącej lub stojącej,⁹ a także zabiegi dentystyczne³

4. Co powoduje HAE?

- Najczęściej mutacja w genie C1-INH¹⁰ powoduje spadek ilości funkcjonalnego C1-INH w osoczu krwi, co wpływa na szlak pobudzenia kontaktowego^{3,4}
 - W typie 1 HAE u pacjentów występuje niskie stężenie C1-INH^{3,10}
 - W typie 2 HAE u pacjentów występuje prawidłowe stężenie niefunkcjonalnego C1-INH^{3,10}
- Dysregulacja aktywności kalikreiny w osoczu w obrębie układu kalikreina-kinina prowadzi do rozkładu kininogenu o dużej masie cząsteczkowej i nadmiernej produkcji bradykininy, która jest odpowiedzialna za objawy przedmiotowe i podmiotowe związane z napadami^{3,11}

5. Dlaczego HAE często jest niedostrzegany?

- Rzadkość, niejednorodność objawów i ich częściowe nakładanie się przyczyniają się do nieprawidłowych rozpoznań¹²
- Częste nieprawidłowe rozpoznania[‡]: obrzęk naczynioruchowy (alergiczny, 55,7%; niealergiczny, 20,5%) i zaburzenia gastroenterologiczne (zapalenie wyrostka robaczkowego, 27,0%; zaburzenia dróg żółciowych, 5,4%; choroba refluksowa przełyku, 4,9%; wrzody żołądka, 3,8%)¹²

*W obserwacyjnym badaniu rejestrowym przeprowadzonym w grupie 395 pacjentów, spośród których 104 dostarczyło dane na temat czynników wyzwalających.

‡W obserwacyjnym badaniu rejestrowym przeprowadzonym w grupie 633 pacjentów, spośród których 418 dostarczyło dane na temat nieprawidłowego rozpoznania.

6. W jaki sposób HAE wpływa na życie codzienne?

- W trakcie napadu: ból, lęk, niezdolność do wykonywania codziennych czynności^{6,13,14}
 - Jeśli napad nie jest leczony, pacjenci mogą nie być w stanie uczestniczyć w czynnościach dnia codziennego dotyczących zarówno pracy, jak i czasu wolnego przez okres około tygodnia^{6,7,13}
 - W przypadku braku leczenia zapobiegawczego objawy mogą nawracać nawet co 7-14 dni⁵
- Między napadami: Pacjenci zgłaszają częstsze występowanie lęku, stresu, depresji i innych rodzajów obciążenia emocjonalnego¹⁵

7. Czym martwią się pacjenci z HAE?

- Długotrwałym wpływem choroby utrudniającym osiągnięcia edukacyjne i postęp w karierze, niemożnością wykonywania pewnych prac lub utratą pracy na stałe¹⁴; strach przed przekazaniem choroby dzieciom¹⁶
- Nieprzewidywalnymi napadami, silnym bólem, oszpecceniem i potencjalną śmiercią wskutek uduszenia³

8. W jaki sposób rozpoznaje się HAE?

- W celu rozpoznania i diagnostyki różnicowej między różnymi typami HAE stosuje się następujące badania^{3,10}:
 - Badanie poziomu i aktywności inhibitora C1
 - Badanie aktywności inhibitora C4
 - Badanie genetyczne
- Po ustaleniu rozpoznania powinno się przebadać również członków najbliższej rodziny¹⁷

9. Kto zajmuje się leczeniem HAE?

- Lekarz posiadający szeroką wiedzę w zakresie HAE, jak na przykład alergolog, immunolog, dermatolog lub otolaryngolog, powinien nadzorować opiekę nad pacjentem⁴
- Pacjent i lekarz powinni ze sobą współpracować w celu opracowania planów leczenia, powinni prowadzić dzienniki występowania epizodów i czynników wywołujących je, a także omówić możliwości badania przesiewowego dla członków rodziny⁴

10. W jaki sposób leczy się HAE?

- Napad *nie* ustępuje po podaniu leków przeciwhistaminowych, glikokortykosteroidów ani epinefryny¹⁷
- Dostępne możliwości leczenia HAE typu 1 i typu 2 różnią się w zależności od rejonu geograficznego¹⁷
- Doraźnie: Leczenie C1-INH, inhibitor kalikreiny w osoczu (tylko w USA), antagonistą receptora B2 dla bradykininy; osocze poddane inaktywacji metodą rozpuszczalnik/detergent lub świeże mrożone osocze, w razie potrzeby¹⁷
- Profilaktyka: terapią dopuszczoną do stosowania zarówno w ramach profilaktyki krótko- i długoterminowej jest podawanie C1-INH,⁴ natomiast w przypadku profilaktyki długoterminowej dostępne jest również przeciwciało monoklonalne przeciw aktywnej kalikreinie osoczowej¹⁸

Dowiedz się więcej na stronie KNOWHAE.com

Piśmiennictwo: 1. Longhurst HJ, Bork K. *Br J Hosp Med (Lond)*. 2006;67(12):654-657. 2. Hofman ZL, et al. *J Allergy Clin Immunol*. 2016;138(2):359-366. 3. Johnston DT. *J Am Osteopath Assoc*. 2011;111(1):28-36. 4. Zuraw BL, et al. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2013;1(5):458-467. 5. Zuraw BL. *N Engl J Med*. 2008;359(10):1027-1036. 6. Longhurst H, Cicardi M. *Lancet*. 2012;379:474-481. 7. Prematta MJ, et al. *Allergy Asthma Proc*. 2009;30(5):506-511. 8. Rasmussen ER, et al. *Acta Derm Venereol*. 2016;96(3):373-376. 9. Caballero T, et al. *J Investig Allergol Clin Immunol*. 2016;26(6):383-386. 10. Cicardi M, et al. *Allergy*. 2014;69(5):602-616. 11. Suffriti C, et al. *Clin Exp Allergy*. 2014;44(12):1503-1514. 12. Zanichelli A, et al. *Ann Allergy Asthma Immunol*. 2016;117(4):394-398. 13. Banerji A, et al. *Allergy Asthma Proc*. 2015;36(3):213-217. 14. Aygören-Pürsün E, et al. *Orphanet J Rare Dis*. 2014;9:99. 15. Lumry WR, et al. *Allergy Asthma Proc*. 2010;31(5):407-414. 16. Caballero T, et al. *Allergy Asthma Proc*. 2014;35(1):47-53. 17. Maurer M, et al. *Allergy*. 2018. doi:10.1111/all.13384. [Epub ahead of print]. 18. TAKHZYRO UE Charakterystyka Produktu Leczniczego, marzec 2020

Materiał dla pacjenta i lekarza przygotowany inicjatywy i sponsorowany przez Takeda.

Copyright © 2020 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Wszystkie prawa zastrzeżone. Wszystkie znaki handlowe są własnościami ich prawowitych właścicieli.

Shire Polska Sp. z o.o.
 Shire teraz część grupy Takeda
 Plac Europejski 1, 00-844 Warszawa
 ☎ +48 22 223 03 00 📠 +48 22 223 03 40

