

:: Pokrzywkowe zapalenie naczyń z obniżeniem stężenia składowych dopełniacza

Orpha number: ORPHA36412

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Pokrzywkowe zapalenie naczyń z obniżeniem stężenia składowych dopełniacza (ang. *hypocomplementemic urticarial vasculitis; HUV*) jest zapaleniem małych naczyń krwionośnych, w którym pośredniczą kompleksy immunologiczne, charakteryzującym się występowaniem pokrzywki i obniżeniem stężenia składowych dopełniacza (niskie C1q współwystępujące z niskimi C3 i C4 lub bez nich). Zwykle towarzyszą temu krążące przeciwciała anti-C1q. Zapalenie stawów, schorzenia płuc, zapalenie gałki ocznej i kłębuszkowe zapalenie nerek są częstymi objawami układowymi choroby.

Epidemiologia:

Częstość występowania choroby jest nieznana. W literaturze opisano mniej niż 200 przypadków. Częściej chorują kobiety, a stosunek liczby kobiet do mężczyzn wynosi 8:1.

Opis kliniczny:

Choroba ujawnia się najczęściej w czwartej dekadzie życia, ale opisano również przypadki o początku w dzieciństwie. U pacjentów występują uogólnione wykwity pokrzywkowe zlokalizowane na tułowie, proksymalnych odcinkach kończyn i na twarzy, często swędzące i bolesne, utrzymujące się dłużej niż 24 godziny, ustępujące z pozostawieniem przebarwień. Często obserwuje się obrzęk naczyniowy. Objawy ze strony układu sercowego i oddechowego obejmują kaszel, duszność, wysięk opłucnowy i osierdziowy oraz rozedmę, a przewlekła obturacyjna choroba płuc może wystąpić u 20-50% pacjentów. Choroba nerek jest obecna u około połowy pacjentów z HUV i zazwyczaj ma łagodny przebieg z białkomoczem i krwiomoczem spowodowanych kłębuszkowym zapaleniem nerek. Opisywano jednak również przypadki schyłkowej niewydolności nerek. Cięższy przebieg zajęcia nerek obserwuje się w przypadkach o początku w dzieciństwie. Innymi układowymi manifestacjami choroby są zaburzenia żołądkowo-jelitowe (ból brzucha, nudności, biegunka i wymioty), objawy ze strony układu mięśniowo-szkieletowego (zapalenie stawów i przejściowe bóle stawów rąk, łokci, kolan, stawów skokowych i stóp), zapalenie gałki ocznej (zapalenie blaszki nadtwardówkowej, zapalenie błony naczyniowej oka, zapalenie spojówek) i rzadziej objawy neurologiczne (rzekomy guz mózgu, aseptyczne zapalenie opon mózgowo-rdzeniowych, porażenie nerwów czaszkowych i obwodowych oraz poprzeczne zapalenie rdzenia). Opisano również kilku



pacjentów z rzadkim współwystępowaniem HUV, artropatii Jaccourda i zastawkowej choroby serca. HUV może również wiązać się ze zwiększoną podatnością na infekcje ropne.

Etiologia:

Przypadki HUV są zazwyczaj sporadyczne, ale opisano ich występowanie również u rodzeństwa. Prawdopodobny jest wpływ zarówno czynników genetycznych jak i środowiskowych. Uważa się, że w patogenezie zaburzenia biorą udział autoprzeciwciała anti-C1q (wykrywalne u większości pacjentów z HUV).

Rozpoznanie:

Do rozpoznania HUV konieczne jest wystąpienie dwóch kryteriów dużych (nawracająca pokrzywka przez ponad 6 miesięcy i obniżenie stężenia składowych dopełniacza) oraz przynajmniej dwóch kryteriów małych (leukoklastyczne zapalenie naczyń w biopsji, dotyczące żyłek pozawłośniczkowych, bóle stawowe i zapalenie stawów, zapalenie gałki ocznej, bóle brzucha, kłębuszkowe zapalenie nerek oraz dodatnie przeciwciała anti-C1q)

Diagnostyka różnicowa:

Związek HUV z układowym toczniem rumieniowatym (ang. *systemic lupus erythematosus*; SLE) jest złożony, z wieloma nakładającymi się cechami (objawy HUV są obecne u 10% pacjentów z SLE, a u 50% pacjentów z HUV w późniejszym okresie choroby rozpoznaje się również SLE). Należy wykluczyć inne zespoły, w obrazie których występuje obniżenie stężenia składowych dopełniacza (mieszana krioglobulinemia) i pokrzywkowe zapalenie naczyń (zespół Muckle'a i Wellsa, zespół Cogana oraz zespół Schnitzlera), (zob. te hasła).

Leczenie:

Nie istnieje żadna specyficzna terapia HUV. Leczenie polega na odpowiednim dostosowaniu sterydoterapii i immunosupresji. Na przykład pacjenci z chorobą skórną i bólami stawowymi, ale bez zajęcia głównych narządów, mogą być leczeni niskimi dawkami prednizonu, hydroksychlorochiną lub dapsonem. Natomiast u pacjentów z zajęciem głównych narządów, tak jak w przypadku kłębuszkowego zapalenia nerek, konieczne może okazać się zastosowanie wysokich dawek kortykosteroidów i cytotoksycznych środków, podobnie jak w aktywnym SLE. Odpowiedź na leczenie zwykle łączy się z obniżeniem miana krążących przeciwciał anti-C1q i normalizacją stężeń C3 i C4, pomimo utrzymywania się niskiego stężenia C1q.

Rokowanie:

Rokowanie u pacjentów z HUV jest zmienne i zależy głównie od stopnia ciężkości schorzeń płuc, serca i nerek. Choroba płucna jest najczęstszą przyczyną śmierci. Ostry obrzęk krtani może stanowić stan zagrożenia życia. Przypadki HUV rozpoczynające się w dzieciństwie są rzadziej spotykane, jednak ich rokowanie jest gorsze, ze względu na ciężkie zajęcie nerek.



Recenzent - ekspert:

- Dr A.H. Gasim
- Prof J.C. Jenette

Aktualizacja: Maj 2013

Tłumaczenie: Październik 2013

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

