

Wrodzony obrzęk naczynioruchowy typu 1

ORPHA100050

Definicja choroby:

Wrodzony obrzęk naczynioruchowy typu 1 (Hereditary angioedema type 1 – HAE 1) to postać wrodzonego obrzęku naczynioruchowego (sprawdź ten termin) charakteryzująca się ostrym obrzękiem tkanki podskórnej, trzewi i(lub) górnych dróg oddechowych.

Epidemiologia:

Częstość występowania nie jest znana, ale HAE 1 jest najczęstszą postacią HAE i stanowi 85% przypadków, kobiety i mężczyźni chorują w takim samym stopniu.

Obraz kliniczny:

Podobnie jak HAE 2 i 3, choroba rozpoczyna się w dzieciństwie, a objawy przybierają na sile w wieku dojrzewania. Do czynników wyzwalających ataki w HAE 1 należą: urazy, niepokój, dojrzewanie, infekcje, spożycie alkoholu, ćwiczenia i stres.

Etiologia:

HAE 1 spowodowany jest mutacją zmiany sensu w genie *SERPING1* kodującym inhibitor C1 (C1-INH). Mutacje powodują obniżenie poziomu C1-INH i wzrost stężenia bradykininy.

Postępowanie i leczenie:

Leczenie najczęściej obejmuje dożylnie podawanie koncentratu inhibitora C1 lub podskórne podanie leku sierocego ikatybantu (antagonisty receptora bradykininy). Profilaktyczne podawanie danazolu zalecane jest przed operacjami chirurgicznymi.

Recenzent-ekspert: Prof. Laurence BOUILLET

Aktualizacja: Sierpień 2011

Tłumaczenie: Grudzień 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



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.

