

# Wrodzony obrzęk naczynioruchowy

ORPHA91378

## **Definicja choroby:**

Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (Hereditary angioedema – HAE) to genetyczna choroba charakteryzująca się występowaniem przejściowych i nawracających podskórnych i(lub) podśluzowych obrzęków, skutkujących opuchnięciami i(lub) bólem brzucha.

## **Epidemiologia:**

Częstość występowania szacowana jest na 1/100000.

## **Obraz kliniczny:**

Choroba może rozpocząć się w każdym wieku, ale najczęściej początek choroby ma miejsce w dzieciństwie lub wieku dojrzewania. U pacjentów występują białe, ograniczone, nieswędzące obrzęki, które utrzymują się przez 48 do 72 godzin i powracają ze zmienną częstotliwością. Obrzęki mogą obejmować przewód pokarmowy i dawać objawy podobne do zespołu niedrożności jelit, czasami dodatkowo może występować wodobrzusze i wstrząs hipowolemiczny. Obrzęk krtani może stanowić zagrożenie życia, a ryzyko śmierci w przypadku braku odpowiedniego leczenia wynosi 25%. Zabiegi stomatologiczne mogą wyzwać obrzęk krtani. Czynnikiem ryzyka do zajęcia krtani są obrzęki twarzy.

## **Etiologia:**

Opisano trzy typy HAE. HAE typu 1 i 2 są spowodowane nieprawidłowościami genu *SERPING1* (11q12-13q-1), który koduje inhibitor C1 (C1-INH): typ 1 spowodowany jest delecją lub ekspresją skróconego transkryptu, prowadzącą do ilościowego defektu C1-INH; typ 2 spowodowany jest mutacją punktową prowadzącą do jakościowego defektu C1-INH. Obrzęki spowodowane są zwiększoną przepuszczalnością naczyń, w odpowiedzi na podwyższony poziom bradykininy spowodowany niedoborem C1-INH. HAE typu 3 dotyczy głównie kobiet, a stosowanie doustnych środków antykoncepcyjnych zawierających estrogeny oraz ciąża stanowią czynniki wyzwalające. HAE typu 3 nie jest spowodowany niedoborem C1-INH, ale podwyższoną aktywnością kininogenazy prowadzącą do wzrostu poziomu bradykininy. Niektóre przypadki są spowodowane mutacją nabycia funkcji czynnika krzepnięcia 12 (czynnik Hagemana; *F12*; 5q33-qter), ale inne nieprawidłowości genetyczne nadal pozostają nieodkryte.

## **Metody diagnostyczne:**

Rozpoznanie HAE typu 1 i 2 stawiane jest na podstawie oznaczenia stężenia C4 oraz ilościowej i funkcjonalnej analizie C1-INH. Rozpoznanie HAE typu 3 stawiane jest na podstawie objawów klinicznych; poziom C4 i C1-INH jest prawidłowy. Mutacje genu *F12* są obecne tylko u 15% pacjentów.



## **Rozpoznanie różnicowe:**

W rozpoznaniu różnicowym należy uwzględnić nabyty obrzęk naczynioruchowy (sprawdź ten termin), zespół niedrożności jelit oraz obrzęk indukowany histaminą (pochodzenia alergicznego lub niealergicznego) najczęściej związany z pokrzywką. Zalecane jest badanie przesiewowe wszystkich członków rodziny, włącznie z osobami bez objawów.

## **Postępowanie i leczenie:**

Leczenie kortykosteroidami nie przynosi efektów. W Europie ostre ataki powinno leczyć się przez podskórne podanie ikatybantu (antagonisty receptora bradykininy) lub dożylny wlew koncentratu C1-INH. U pacjentów z częstymi epizodami obrzęku można zastosować profilaktyczne leczenie kwasem traeksamowym lub danazolem.

## **Rokowanie:**

Rokowanie jest dobre w przypadku pacjentów z rozpoznaniem i dostępem do odpowiedniego leczenia w przypadku obrzęku ucha, nosa i gardła. W przypadku obrzęku w przewodzie pokarmowym występuje znaczna bolesność, a pacjenci pozostają w łóżku przynajmniej przez trzy kolejne dni po ataku choroby.

**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.

---

