

trumpai apie paveldimąją angioedemą

Paveldimoji angioedema (PAE) – kas tai?

- PAE yra reta (1:10 000–1:50 000¹) sekinanti autosominė dominantinė liga, kylanti dėl komplemento sistemą reguliuojančio C1 esterazės inhibitoriaus (C1-INH) trūkumo²⁻⁴.
- 75 % atvejų ši liga yra paveldima⁵.
- Priepuoliai paprastai pasižymi netikėtu galūnių, lytinių organų, liemens, virškinamojo trakto, veido ir gerklų tinimu^{3,4}.
- Prasidėjus tokiam priepuoliui simptomai pamažu stiprėja 24–36 valandas³ ir gali išlikti iki 5 dienų⁶.

Ar yra kokių nors ženklų, kurie galėtų įspėti apie artėjantį priepuolį?

- Dauguma pacientų gali numatyti būsimą priepuolį pagal prodromo simptomus⁷.
- Prodromai gali tęstis iki 48 valandų. Jų metu pacientams pasireiškia nuovargis, blogumas, raumenų skausmas, bėrimas, dilgčiojimas, nerimas ir nuotaikos svyravimai^{7,8}.

Kas sukelia priepuolį?

- Konkretų priepuolį sukeltantys dirgikliai paprastai nežinomi⁹, bet tam tikrais atvejais buvo pastebėta, kad priepuolį paskatino*:
 - emociniai išgyvenimai (klinikinio tyrimo metu tai sudarė 23 % priepuolių 33 % pacientų)⁹;
 - fizinės traumos (5 % priepuolių 12 % pacientų)⁹;
 - estrogeno lygio pokyčiai (9 % priepuolių 11 % pacientų)⁹;
 - kiti veiksniai, tokie kaip infekcijos, audinių suspaudimas, tam tikras maistas, ilgas sėdėjimas arba stovėjimas⁹, dantų taisymas³.

Kas sukelia PAE?

- Dauguma atvejų C1-INH geno¹⁰ mutaciją sukelia kraujo plazmoje esančios funkcinės medžiagos C1-INH sumažėjimas, kuris paveikia kontakto su alergenais ir reakcijos kelią^{3,4}.
 - 1 tipo PAE pacientams būdingas žemas C1-INH lygis^{3,10}.
 - 2 tipo PAE pacientams būdingas normalus nefunkcionuojančio C1-INH lygis^{3,10}.
- Plazmos kalikreino tonuso reguliacijos sutrikimai kalikreino ir kinino sistemoje lemia didelės molekulinės masės kininogenų skilimą ir pernelyg didelio bradikinino kiekio gamybą, dėl kurių atsiranda su priepuoliais susijusių požymių ir simptomų^{3,11}.

Kodėl PAE dažnai yra nepastebima?

- Ši liga dažnai diagnozuojama klaidingai dėl jos retumo, simptomų nevienalytiškumo ir jų persidengimo su kitomis ligomis¹².
- Dažnos klaidingos diagnozės[†]: angioedema (alerginė, 55,7 %; nealerginė, 20,5 %) ir gastroenterologiniai sutrikimai (apendicitas, 27,0 %; tulžies pūslės ir latakų sutrikimai, 5,4 %; gastroezofaginio reflukso liga, 4,9 %; peptinė opa, 3,8 %)¹².

* Klinikiniame stebėjimo tyrime, kuriame apie dirgiklius pranešė 104 pacientai iš 395.

† Klinikiniame stebėjimo tyrime, kuriame apie klaidingą diagnozę pranešė 418 pacientai iš 633.

Kaip PAE gali paveikti pacientų kasdienybę?

- Priepuolio metu: skausmas, nerimas, nesugebėjimas atlikti kasdienių užduočių^{6, 13, 14}.
 - Jei priepuolio metu nesuteikiama tinkama medicininė pagalba, iki septynių dienų po priepuolio asmuo gali negalėti dalyvauti kasdienėje veikloje, įskaitant darbą ir laisvalaikį^{6, 7, 13}.
 - Negydant simptomai gali pasireikšti kas 7–14 dienų⁵.
- Tarp prieuolių: pacientams gali pasireikšti padidėjęs nerimas, stresas, depresija ir kitos emocinės problemos¹⁵.

Kas labiausiai kelia nerimą PAE pacientams?

- Laikui bėgant liga gali sutrukdyti pacientui siekti mokslo ir karjeros aukštumų ir paskatinti atsisakyti tam tikros darbo pozicijos¹⁴, sukelti baime, kad jis perduos ligą savo vaikams¹⁶.
- Be to, pacientams kelia nerimą tai, kad sunku nuspėti, kada prieuoliai pasireikš, prieuoliai yra skausmingi, jų metu galima uždusti³.

Kaip PAE diagnozuojama?

- PAE diagnozuoti ir skirtingiems tipams atskirti naudojami šie tyrimai^{3, 10}:
 - komplemento sistemos tyrimas;
 - funkcinės sistemos tyrimas;
 - genetinis tyrimas.
- Diagnozavus ligą būtina ištirti ir artimiausius paciento šeimos narius¹⁷.

Kas yra atsakingas už PAE gydymą ir priežiūrą?

- Pacientų priežiūra turi rūpintis PAE išmanantys gydytojai: alergologai, imunologai, dermatologai arba otolaringologai⁴.
- Pacientai turėtų bendradarbiauti su specialistais sudarant gydymo planus, pildyti prieuolių ir dirgiklių žurnalą, jame nurodyti dirgiklius ir kartu aptarti kitų šeimos narių ištyrimo galimybes⁴.

Kaip PAE gydoma?

- Antihistaminiai preparatai, gliukokortikoidai ir adrenalinas *nėra* veiksmingi gydant prieuolius¹⁷.
- 1 ir 2 tipo PAE gydymo būdų prieinamumas priklauso nuo geografinės padėties¹⁷.
- Pagal poreikį: gydymas C1-INH, plazmos kalikreino inhibitoriumi (tik JAV), bradikinino B2 receptorių antagonistu, jei reikia, detergentais apdorota arba šaldyta plazma¹⁷.
- Profilaktika: androgenų kiekio mažinimas ir gydymas C1-INH yra patvirtinti kaip tinkami trumpalaikiai ir ilgalaikiai profilaktikai⁴, nors tiek vienas, tiek kitas pasižymi šalutiniu poveikiu¹⁷, be to, prieuoliai galimi net ir taikant profilaktikos priemones¹³.

Sužinokite daugiau svetainėje apiePAE.lt

Šaltiniai: 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 Invest 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 [elektroninė priespausdintinė publikacija].

