

pārskats par iedzimtu angioneirotisko tūsķu

Kas ir iedzimta angioneirotiska tūsķa (HAE)?

- HAE ir reta (1:10 000–1:50 000¹), novājinoša, autosomāli dominējoša slimība, ko izraisa funkcionālā C1 inhibitora (C1-INH) deficīts kontaktsistēmā²⁻⁴
- 75% gadījumu slimība konstatēta ģimenes anamnēzē⁵
- Lēkmēm parasti raksturīgas iepriekš neparedzamas pietūkuma epizodes uz ekstremitātēm, ģenitālijām, ķermeņa, kuņģa-zarnu traktā, uz sejas un rīklē^{3,4}
- Pēc lēkmes sākuma simptomi 24–36³ stundu laikā pakāpeniski pasliktinās, un tie var ilgt līdz 5 dienām⁶

Vai ir kādas pazīmes, kad tuvojās lēkme?

- Lielākā daļa pacientu spēj paredzēt lēkmes tuvošanos pēc sākotnējo simptomu parādīšanās⁷
- Sākotnējie simptomi var ilgt līdz 48 stundām, un tie ietver nogurumu, sliktu dūšu, sāpes, izsitumus, tirpšanu, trauksmi un garastāvokļa maiņas^{7,8}

Kas izraisa lēkmi?

- Iemesli, kas izraisa jebkuras specifiskas lēkmes tuvošanos, bieži nav zināmi⁹; Tomēr daži identificētie ierosinātāji ietver šādus:
 - emocionāli pārdzīvojumi (23% no lēkmēm 33% pacientu, kuri piedalījās klīniskā pētījumā);⁹
 - fiziska trauma (5% lēkmju 12% pacientu);⁹
 - estrogēna līmeņa izmaiņas (9% lēkmju 11% pacientu);⁹
 - citi ierosinātāji, tostarp infekcija, audu saspiēšana, noteikti pārtikas produkti, ilgstoša sēdēšana vai stāvēšana⁹ un zobārstniecība.³

Kas izraisa HAE?

- Visbiežāk C1-INH gēna mutācija¹⁰ izraisa funkcionālā C1-INH daudzuma samazināšanos asins plazmā, kas ietekmē kontakta aktivizēšanas ceļus^{3,4}
 - 1. tipa HAE pacientiem ir zems C1-INH līmenis^{3,10}
 - 2. tipa HAE pacientiem ir normāls nefunkcionālā C1-INH līmenis^{3,10}
- Nepareiza plazmas kalikreīna aktivitātes regulācija kalikreīna-kinīna sistēmā izraisa augstas molekulas kininogēna šķelšanos un pārmērīgu bradikinīna veidošanos, kas ir atbildīgi par pazīmēm un simptomiem, kas saistīti ar lēkmēm^{3,11}

Kāpēc HAE bieži netiek pievērsta pietiekama uzmanība?

- Retums, uzrādīšanās neviendabīgums un simptomu pārklāšanās veicina kļūdainu diagnozi¹²
- Biežas kļūdainas diagnozes[†]: angioedēma (alerģiska 55,7%, nealerģiska 20,5%) un gastroenteroloģiski traucējumi (apendicīts 27,0%, aknu darbības traucējumi 5,4%, gastroezofageālā atvīļņa slimība 4,9%, peptiskā čūla 3,8%)¹²

*Novērojumu reģistra pētījumā, kurā piedalījās 395 pacienti, no kuriem 104 sniedza informāciju par ierosinātājiem.

†Novērojumu reģistra pētījumā, kurā piedalījās 633 pacienti, no kuriem 418 sniedza informāciju par kļūdainu diagnozi.

Kā HAE var ietekmēt dzīvi ikdienā?

- Lēkmes laikā: sāpes, trauksme, nespēja veikt ikdienas aktivitātes^{6,13,14}
 - Cilvēki var nespēt piedalīties ikdienas aktivitātēs, tostarp darbā un atpūtā, līdz pat vienai nedēļai, ja lēkmi neārstē^{6,7,13}
 - Simptomi var atkārtoties pat reizi 7–14 dienās, ja tos neārstē⁵
- Starp lēkmēm: Pacienti ziņo par augstāku trauksmes, stresa, depresijas un citu emocionālo apgrūtinājumu iespējamību¹⁵

Kādas bažas ir pacientiem ar HAE?

- Slimības ietekme ilgtermiņā, piemēram, kavēti sasniegumi izglītībā un karjeras izaugsme, nespēja veikt noteiktus darba pienākumus vai nepieciešamība atstāt darbu¹⁴, bailes nodot slimību bērniem¹⁶
- Neparedzamas lēkmes, smagas sāpes, krops un potenciāla nāve nosmokot³

Kā diagnosticē HAE?

- Lai diagnosticētu HAE un nošķirtu tās tipus, izmanto šādus testus^{3,10}:
 - komplementa tests;
 - funkcionālais tests;
 - ģenētiskais tests.
- Pēc diagnosticēšanas pārbaude jāveic arī tiešajiem ģimenes locekļiem¹⁷

Kurš nodrošina HAE pārvaldību?

- Pacienta aprūpi uzrauga ārsts, kurš pārzina HAE, piemēram, alergologs, imunologs, dermatologs vai otolaringologs⁴
- Pacientam ir jāsadarbojas ar ārstu, lai kopā izstrādātu ārstēšanas plānu, veidotu gadījumu un ierosinātāju dienasgrāmatu un pārrunātu skrīninga iespējas ģimenes locekļiem⁴

Kā ārstē HAE?

- Lēkmju laikā organismam *nav* atbildes reakcijas uz antihistamīniem, glikokortikoidiem vai epinefrīnu¹⁷
- Pieejamā 1. un 2. tipa HAE ārstēšana atkarīga no ģeogrāfiskā reģiona¹⁷
- Pēc pieprasījuma: C1-INH terapija, plazmas kalikreīna inhibitori (tikai ASV), bradikinīna B2 receptoru antagonisti; ar šķīdinātāju apstrādāta vai svaigi saldēta plazma, ja nepieciešams¹⁷
- Profilaktiski: novājināti androgēni un C1-INH ir apstiprinātās ārstēšanas metodes īstermiņa un ilgtermiņa profilaksē,⁴ lai arī abām ir nevēlamas blakusparādības¹⁷ un bieži novērojami slimības uzliesmojumi¹³

Uzziniet vairāk vietnē knowHAE.com

Atsauces: 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. [Epub ahead of print].

