

prezentare generală a angioedemului ereditar

Ce este angioedemul ereditar (AEE)?

- AEE este o boală rară (1:10 000-1:50 000¹), debilitantă, autozomal dominantă, care rezultă din deficitul de inhibitor funcțional C1 (C1-INH) în sistemul de contact²⁻⁴
- În 75% dintre cazuri, există un istoric familial⁵
- Atacurile sunt caracterizate în general prin episoade imprevizibile de edem al extremităților, organelor genitale, trunchiului, tractului gastro-intestinal, feței și laringelui ^{3,4}
- Odată cu debutul unui atac, simptomele se agravează treptat în 24-36³ de ore și pot persista până la 5 zile⁶

Există semne clinice la debutul unui atac?

- Majoritatea pacienților sunt capabili să-și dea seama că va avea loc un atac, pe baza simptomelor prodromale⁷
- Simptomele prodromale pot dura până la 48 de ore și includ oboseală, greață, dureri, erupții cutanate, furnicături, anxietate și schimbări de dispoziție^{7,8}

Care sunt factorii declanșatori ai unui atac?

- Deseori, nu se cunosc factorii declanșatori care duc la orice atac specific⁹; însă, unii factori declanșatori identificați includ*
 - Stres emoțional (23% din atacuri la 33% dintre pacienții aflați într-un studiu clinic) ⁹
 - Traume fizice (5% din atacuri la 12% dintre pacienți) ⁹
 - Modificări ale nivelului de estrogen (9% din atacuri la 11% dintre pacienți) ⁹
 - Altele, inclusiv infecție, compresie tisulară, anumite alimente, statul prelungit pe scaun sau în picioare, ⁹ și procedurile dentare³

Care sunt cauzele AEE?

- Cel mai adesea, o mutație a genei C1-INH¹⁰ determină o reducere a cantității de C1-INH funcțional în plasma sanguină, afectând calea de activare a contactului^{3,4}
 - În AEE tip 1, pacienții au niveluri scăzute de C1-INH ^{3,10}
 - În AEE tip 2, pacienții au niveluri normale de C1-INH nefuncțional^{3,10}
- Dereglarea activității plasmatice a kalikreinei în cadrul sistemului kalikreină-kinină duce la scindarea producției de kininogen cu greutate moleculară mare și la eliberarea excesivă de bradikinină, care este responsabilă pentru semnele și simptomele asociate atacurilor^{3,11}

De ce AEE este adesea ignorat?

- Raritatea, eterogenitatea prezentării și suprapunerea simptomelor contribuie la o diagnosticare greșită¹²
- Diagnostic greșit frecvent[†]: angioedem (alergic 55,7%; non-alergic 20,5%) și afecțiuni gastrointestinale (apendicită 27,0%; afecțiuni biliare 5,4%; reflux gastroesofagian 4,9%; ulcer peptic 3,8%) ¹²

*Într-un studiu observațional de tip registru, cu 395 de pacienți, de la 104 colectându-se date despre factorii declanșatori.

†Într-un studiu observațional de tip registru, cu 633 de pacienți, de la 418 colectându-se date de diagnosticare greșită.

Cum poate AEE afecta viața de zi cu zi?

- În timpul unui atac: durere, anxietate, incapacitatea de a desfășura activitățile cotidiene^{6,13,14}
 - Dacă un atac nu este tratat, este posibil ca persoanele să nu poată participa la activitățile din viața de zi cu zi, inclusiv la cele privind munca și timpul liber, timp de până la o săptămână^{6,7,13}
 - Dacă nu sunt tratate, simptomele pot să reapară frecvent, la fiecare 7-14 zile⁵
- Între atacuri: pacienții raportează rate mai mari de anxietate, stres, depresie și alte afecțiuni emoționale¹⁵

Ce îi îngrijorează pe pacienții cu AEE?

- Efectele pe termen lung, cum ar fi întârzierea rezultatelor școlare și avansarea în carieră, neexercitarea anumitor slujbe sau părăsirea permanentă a unei poziții¹⁴; frica de transmitere a bolii la copii¹⁶
- Atacuri imprevizibile, dureri severe, desfigurare și, probabil, deces din cauza asfixierii³

Cum se poate diagnostica AEE?

- Următoarele teste sunt utilizate pentru a diagnostica și a face diferența între diferitele tipuri de AEE:^{3,10}
 - Testarea complementului
 - Testarea funcțională
 - Testarea genetică
- Odată diagnosticat, membrii direcți ai familiei ar trebui, de asemenea, să fie testați¹⁷

Cine gestionează AEE?

- Un medic bine informat despre AEE, cum ar fi un alergolog, imunolog, dermatolog sau otorinolaringolog, ar trebui să supravegheze îngrijirea pacientului⁴
- Pacientul și medicul ar trebui să colaboreze pentru a dezvolta planuri de tratament, pentru a menține jurnalele cu episoadele și factorii declanșatori și pentru a discuta opțiunile de screening pentru membrii familiei⁴

Cum se tratează AEE?

- Atacurile *nu* răspund la antihistaminice, glucocorticoizi sau epinefrină⁷
- Tratamentele disponibile pentru AEE tip 1 și tip 2 variază în funcție de regiunea geografică¹⁷
- On demand: tratamente cu C1-INH, antagoniști ai receptorilor pentru bradikinină B2; dacă este nevoie, plasmă tratată cu solvent detergent sau plasmă proaspăt congelată¹⁷
- Profilaxie: androgenii atenuați și C1-INH sunt tratamente aprobate pentru profilaxia pe termen scurt și lung,⁴ deși ambele au efecte adverse¹⁷ și atacuri episodice frecvente¹³

Aflați mai multe pe descoperaAEE.ro

Referințe 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 Investig 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].

Acest material educațional este destinat profesioniștilor din domeniul sănătății.



Copyright © 2019 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Toate drepturile rezervate. Takeda și Logo Takeda sunt mărci comerciale ale Takeda Pharmaceutical Company Limited, utilizate sub licență. Shire International GmbH, Zöhlerweg 10, 6301 Zug, Elveția. Shire este acum parte a Takeda. C-ANPROM/RO/FIR/0016. Nr. viză ANMDMR: 8532/28.08.2021