



Wspieranie badań rodzinnych: Rozmowa
z rodziną o Dziedzicznym Obrzęku
Naczynioruchowym (HAE)



Wspieranie badań rodzinnych: Rozmowa z rodziną o Dziedzicznym Obrzęku Naczynioruchowym (HAE)

Wprowadzenie oraz wyjaśnienie celu

Niniejsza broszura powstała, by udzielić Ci wsparcia w rozmowie o Dziedzicznym Obrzęku Naczynioruchowym (HAE) z rodziną oraz w podjęciu decyzji o przeprowadzeniu badań po kątem HAE u tych członków rodziny, którzy jeszcze nie byli badani. HAE jest chorobą dziedziczną. Oznacza to, że jeżeli jedno z rodziców cierpi na HAE, istnieje 50-procentowe prawdopodobieństwo, że dziecko również będzie miało HAE.¹

Jeśli czytasz tę broszurę, prawdopodobnie zdiagnozowano u Ciebie HAE i być może zastanawiasz się nad tym, w jaki sposób rozmawiać o tym z rodziną, lub czy któryś z Twoich bliskich również nie ma HAE i czy powinno to zostać sprawdzone.

Badanie, o którym mowa w tej ulotce, ma na celu potwierdzenie diagnozy HAE. Jest ono prostym badaniem krwi, w trakcie którego sprawdzane jest stężenie białkowego inhibitora C1 esteraazy, (inhibitor C1 jest białkiem występującym w naszym ciele) i składowej C4 dopełniacza, jak również aktywność inhibitora C1.² Szczegółowe wyjaśnienia na ten temat znajdują się w ulotce zatytułowanej „Przebieg badania”.

Istnieje wiele różnych powodów, dla których ty oraz członkowie Twojej rodziny możecie mieć wątpliwości czy obawy dotyczące badania. Ważnym jest, aby decyzja o poddaniu się badaniu była samodzielna. Niniejsza broszura ma za zadanie pomóc Ci i Twoim bliskim spokojnie zastanowić się nad tą decyzją oraz rozważyć wszystkie opcje.

Dodatkowe informacje związane z genetyką

W przeciwieństwie do większości chorób dziedzicznych, HAE to choroba dziedziczona autosomalnie dominująco – oznacza to, że nawet jedna kopia zmutowanego genu w każdej komórce wystarczy, aby wystąpiło schorzenie.¹

HAE jest zwykle dziedziczony po rodzicu i nie można się nim „zarazić”. Istnieją jednak pacjenci chorujący na HAE pomimo tego, że nie odziedziczyli go po rodzicach.¹ Dzieje się tak, gdyż u około 25% osób do rozwoju HAE dochodzi w wyniku spontanicznej (nie dziedzicznej) mutacji genetycznej.¹

Rozmowa o chorobie

Potwierdzenie diagnozy HAE niesie ze sobą wiele konsekwencji i może nasunąć wiele pytań. W pewnym momencie dojdzie do sytuacji, w której zaczniesz się zastanawiać, czy członkowie rodziny z którymi jesteś spokrewniony również nie mają HAE, czy nie powinieneś z nimi porozmawiać o swojej chorobie, oraz czy oni też nie powinni poddać się badaniom diagnostycznym.³ Warto szczerze porozmawiać o swoich odczuciach, jednak przed podjęciem decyzji o tej trudnej rozmowie lub o badaniu dziecka musisz mieć pewność, że jesteś dobrze poinformowany na temat swojej choroby.

Jeśli zdiagnozowano u Ciebie HAE i zastanawiasz się, czy pozostali członkowie rodziny również nie cierpią na to schorzenie

Jeśli zdiagnozowano u Ciebie Dziedziczny Obrzęk Naczynioruchowy i zastanawiasz się, czy pozostali członkowie rodziny również nie cierpią na to schorzenie, możesz umówić się na wizytę u lekarza prowadzącego i porozmawiać o swoich wątpliwościach. Zasięgniesz w ten sposób dodatkowych informacji i poczujesz większą pewność przed rozmową z rodziną.

Jeśli rozważasz przeprowadzenie rozmowy z dziećmi, porozmawiaj o swoich wątpliwościach z partnerem i upewnij się, że nie ma on nic przeciwko poruszaniu tego tematu oraz że jesteście zgodni co do sposobu przeprowadzenia rozmowy o chorobie.

Członkowie Twojej rodziny niekoniecznie muszą znać objawy Twojego schorzenia, bądź wiedzieć o samym fakcie jego istnienia. Warto zastanowić się nad tym, w jaki sposób dotychczas podchodzili do tego tematu – może to okazać się pomocne w wybraniu sposobu, w jaki będziesz z nimi rozmawiać.



Kwestie, które warto rozważyć:

- Czy w przeszłości zadawali oni jakiegokolwiek pytania?
- Czy w przeszłości wykazywali zainteresowanie lub niepokój w odniesieniu do objawów twojego schorzenia?
- W jaki sposób dany członek rodziny reagował na twoje napady obrzęku lub leczenie?
- Możesz również zastanowić się nad tym, czy przypominasz sobie zauważenie u członków rodziny jakichkolwiek objawów HAE, czy wiedzą o istnieniu takiej choroby i czy przypuszczali, iż mogą być nią dotknięci?

Ważnym jest, aby przed poruszeniem tematu choroby dać sobie wystarczającą ilość czasu na przemyślenie wszystkich pytań oraz by unikać wywierania nacisku na kogokolwiek (w tym na siebie) w kwestii podjęcia szybkiej decyzji.

Po przeprowadzeniu wstępnej rozmowy, warto jest dać wszystkim czas na przemyślenie tematu i zadanie dodatkowych pytań. Możesz zasugerować ponowne spotkanie w innym dniu w celu kontynuacji rozmowy i być może osiągnięcia porozumienia w kwestii poddania się badaniom pod kątem HAE.

Na tym etapie możesz pomyśleć o zaplanowaniu rodzinnej wizyty u swojego lekarza prowadzącego.

Podjęcie decyzji o poddaniu się badaniu

Diagnoza HAE polega na prostym badaniu krwi.²

HAE jest schorzeniem z którym, przy odpowiedniej pomocy, wsparciu i leczeniu, można sobie z powodzeniem poradzić tak, że cierpiące na nie osoby będą cieszyć się pełnią życia.⁴ Należy jednak pamiętać, iż niezdiagnozowany Dziedziczny Obrzęk Naczynioruchowy oraz nieleczone objawy mogą nieść ze sobą poważne konsekwencje.⁵ Około połowa pacjentów cierpiących na HAE miała w trakcie życia przynajmniej jeden napad obrzęku gardła bądź krtani (zwany również napadem krtaniowym).¹ W wyniku tego rodzaju obrzęku może dojść do zablokowania krtani, a ze względu na ryzyko uduszenia, potencjalnie zagraża on życiu.⁵ Diagnoza zwiększa prawdopodobieństwo wyjścia bez szwanku z napadu, który mógłby doprowadzić do śmierci.⁵

Częstotliwość i dotkliwość napadów różni się w zależności od pacjenta.⁶ Miejsce występowania oraz intensywność poszczególnych napadów również mogą różnić się między pacjentami.⁶ Podobnie jest w przypadku częstotliwości – jest ona różna, w zależności od wieku pacjenta, np. w trakcie okresu dorastania u kobiet oraz w trakcie ciąży częstotliwość napadów może być szczególnie wysoka.⁷

Jak zostało już wyjaśnione, u niektórych pacjentów napady obrzęku mogą poważnie wpłynąć na ich życie lub nawet stanowić dla niego zagrożenie.⁵ Odpowiednie zrozumienie tego schorzenia oraz różnorodne możliwości jego leczenia mogą jednak sprawić, że pacjenci ze zdiagnozowanym HAE oraz ich rodziny będą w stanie poradzić sobie z objawami choroby i cieszyć się pełnią życia.⁴ Chociaż obecnie HAE jest nieuleczalne, dostępne są leki, które albo mają na celu zapobieganie napadom, albo ich leczenie w momencie wystąpienia.²

Jeśli osoba cierpiąca na HAE lub jej rodzina są świadome tego schorzenia, istnieje szansa na przygotowanie się na napady obrzęku, do których może dojść w przyszłości.³ Ta świadomość jest pierwszym krokiem na drodze do kontrolowania HAE.³

Badanie krwi może dać odpowiedź na pytanie, czy jest się chorym na HAE, oraz wskazać drogę do uzyskania informacji, wsparcia i leczenia, w zależności od potrzeb oraz dostępności.²

Należy jednak pamiętać, iż decyzja o poddaniu się badaniu na HAE nie zawsze jest prosta. Jednym pacjentom przychodzi ona z łatwością, podczas gdy u innych pojawiają się wątpliwości. Ostatecznie, osoba podejmująca decyzję o poddaniu się badaniu musi czuć się komfortowo z samą decyzją, jak również z możliwymi wynikami badania.



Niewiedza przerażała mnie bardziej, niż prawda –rozwiązanie wątpliwości oraz możliwość życia z wiedzą, którą teraz posiadam, dały mi pewnego rodzaju wolność

Nie ma sensu badać się, jeśli nie ma na to leku

Decyzję o zbadaniu dzieci podjęliśmy bez najmniejszych wątpliwości – aby móc zapewnić im jak najlepszą opiekę, musieliśmy wiedzieć, na czym stoimy

Wolę nie wiedzieć

Poddanie się badaniu było moim obowiązkiem względem partnera – dopiero po testach mogliśmy myśleć o posiadaniu dzieci i o tym, czy na pewno chcemy narażać je na HAE

Byłem świadkiem choroby mojej matki i jej problemów z radzeniem sobie z HAE – nie jestem w stanie przeżywać tego na własnej skórze

Fakt, że mój ojciec miał HAE bardzo źle wpłynął na naszą rodzinę – wzbudza to we mnie żal i nie chcę ryzykować ponownego obcowania z tym tematem

Niezależnie od tego, jakie przemyślenia i uczucia towarzyszą tobie i twojej rodzinie, ważne jest, abyście o nich rozmawiali. Pomocna może okazać się również rozmowa z pielęgniarką lub lekarzem specjalizującym się w HAE albo z osobą cierpiącą na to schorzenie – na przykład członkiem organizacji wspierającej pacjentów z HAE.³ Mimo że niekoniecznie podejmiesz decyzję natychmiast, taka rozmowa pomoże w wyrażeniu i przedyskutowaniu dręczących cię obaw, bez względu na to, jakie są twoje odczucia i przemyślenia.

Najważniejsze to nie podejmować pochopnych decyzji – ty lub członek twojej rodziny musicie być pewni, że chcecie podjąć kroki w kierunku przeprowadzenia badania.

Perspektywa otrzymania informacji, że u członka naszej rodziny zostanie stwierdzone HAE może zniechęcać. Należy pamiętać, że zawsze dostępne jest wsparcie innych osób chorujących na HAE oraz specjalistów medycyny.³ Jeśli wynik badań członka twojej rodziny okaże się pozytywny, będzie miał on do wyboru wiele możliwości leczenia, które pomogą w radzeniu sobie z chorobą i zmniejszeniu jej wpływu na życie codzienne.⁴ Zachęcamy do przeczytania drugiej broszury w naszej serii „Badanie i twoje wyniki” w celu uzyskania dodatkowych informacji.

- Jeżeli jedno z rodziców cierpi na HAE, istnieje 50-procentowe prawdopodobieństwo, że dziecko również będzie miało HAE.¹
- Diagnozowanie HAE polega na prostym badaniu krwi.²
- HAE jest schorzeniem z którym, w przypadku odpowiedniej pomocy, wsparcia i leczenia można sobie z powodzeniem poradzić tak, iż cierpiące na nie osoby będą cieszyć się pełnią życia. Należy jednak pamiętać, iż niezdiagnozowany Dziedziczny Obrzęk Naczynioruchowy oraz nieleczone objawy mogą nieść ze sobą poważne konsekwencje.⁵
- Jeśli osoba cierpiąca na HAE lub jej rodzina są świadome tego schorzenia, istnieje szansa na przygotowanie się na napady obrzęku, do których może dojść w przyszłości.³
- Jeśli wynik badań członka twojej rodziny okaże się pozytywny, będzie miał on do wyboru wiele możliwości leczenia, które pomogą w radzeniu sobie z chorobą i zmniejszeniu jej wpływu na codzienne życie.²



Bibliografia:

- [1] Weis M. Clinical review of hereditary angioedema: diagnosis and treatment. *Postgrad Med* 2009; 121(6):113-20
- [2] Bowen T et al, 2010 International consensus algorithm for the diagnosis, therapy and management of hereditary angioedema, *Allergy Asthma Clin Immunol.* 2010; 6: 24
- [3] Riedl M, Creating a comprehensive treatment plan for Hereditary Angioedema, *Immunology Allergy Clin N Am*, (2013); doi: <http://dx.doi.org/10.1116/j.iac.2013.07.003>
- [4] Lumry W, Overview of Epidemiology, Pathophysiology, and disease progression in Hereditary Angioedema, *The American Journal of Managed Care*, 2013; 19: S103-110
- [5] Bork K, Hardt J, Witzke G. Fatal laryngeal attacks and mortality in hereditary angioedema due to C1-INH deficiency. *Journal of Allergy and Clinical Immunology* 2012; 130(3):692-7
- [6] Aberer W. Hereditary Angioedema treatment options: The availability of new therapies, *Annals of Medicine* 2012; 44: 44-529 [7] Zuraw B, Hereditary Angioedema, *the New England journal of medicine* 2008; 10: 1027-36





Wspieranie badań rodzinnych:
Badanie i twoje wyniki



Wspieranie badań rodzinnych: Badanie i twoje wyniki

Wprowadzenie i wyjaśnienie celu

Decyzja o poddaniu się badaniu pod kątem Dziedzicznego Obrzęku Naczynioruchowego (HAE) może być trudna. Jej podjęcie wiąże się ze stawianiem czoła wielu różnym myślom i emocjom związanym z prawdopodobieństwem otrzymania pozytywnej diagnozy. Przed lub po jej podjęciu możesz chcieć dowiedzieć więcej o samym badaniu, tym, co z nim związane, oraz zrozumieć, co może oznaczać diagnoza i jakie opcje leczenia są dostępne.

Niniejsza broszura została stworzona, aby wesprzeć cię przed, w trakcie oraz po badaniu i pomóc w zapoznaniu się z tym, co czeka cię w trakcie całego procesu diagnozowania, jak również w przygotowaniu się do otrzymania wyników oraz ich zrozumieniu.

Przed dalszą lekturą broszury należy zapamiętać, iż diagnoza HAE jest pierwszym krokiem na drodze do poradzenia sobie z tym schorzeniem i ograniczenia skutków napadów obrzęku. Dzięki niemu osoby cierpiące na HAE mogą cieszyć się pełnią życia.¹

Prawdopodobnie czytasz tę broszurę dlatego, że u członka twojej rodziny lub u kogoś, z kim jesteś spokrewniony został zdiagnozowany Dziedziczny Obrzęk Naczynioruchowy i rozważasz poddanie się badaniu na jego obecność. Być może masz napady obrzęku i lekarz zasugerował ci poddanie się takiemu badaniu. Bez względu na powód, dla którego trzymasz w rękach tę broszurę, możesz zauważyć, iż nie wszystkie zawarte w niej treści dotyczą ciebie i twojej sytuacji.

Ze względu na to, że HAE zwykle dziedziczony jest po rodzicach, obok objawów, to właśnie historia chorób w rodzinie jest dla twojego lekarza bardzo ważnym źródłem informacji diagnostycznych.² Podstawową metodą diagnozowania HAE jest jednak badanie krwi.²

Należy pamiętać, że niniejsza broszura nie odnosi się do testów genetycznych, które w rzadkich przypadkach wymagane są do potwierdzenia diagnozy HAE.³ W przypadku pytań, na które nie znajdziesz odpowiedzi w tej broszurze, skonsultuj się ze swoim lekarzem.

Na czym polega badanie

Jeśli zdecydujesz, że chcesz poddać się badaniu pod kątem Dziedzicznego Obrzęku Naczynioruchowego, najprawdopodobniej kontaktowałeś się już ze specjalistą, np. hematologiem, alergologiem, immunologiem klinicznym lub dermatologiem, który przeprowadzi badanie krwi mogące potwierdzić diagnozę.²

Aby potwierdzić diagnozę HAE, lekarz przeanalizuje wyniki laboratoryjnych badań krwi pod kątem stężeń oraz aktywności:

- białkowego inhibitora C1 esterazy (inhibitor C1 esterazy (C1-INH) jest białkiem występującym w naszym ciele)²
- składowej C4 dopełniacza (białka występującego w układzie odpornościowym)²

Po pobraniu krwi zostaje ona przekazana do analizy laboratoryjnej. Lekarz powinien poinformować cię o czasie oczekiwania na jej wyniki. Powinieneś również zapytać go o sposób, w jaki wyniki zostaną ci dostarczone – osobiście czy przez telefon – pozwoli ci to lepiej się przygotować.

Istnieją trzy typy HAE – ich kategoryzacja zależna jest od stężenia i aktywności obu wspomnianych czynników, analizowanych w trakcie badania.²

- Typ I: około 85% pacjentów cierpi na HAE typu I, który jest najczęstszą formą tego schorzenia. Charakteryzuje się niskim poziomem C1-Inhibitora.²
- Typ II: jest to druga pod względem częstotliwości występowania forma HAE, dotycząca około 15% pacjentów. Stężenie C1-Inhibitora jest standardowe lub zwiększone, jednak cząsteczka inhibitora C1 nie funkcjonuje prawidłowo (aktywność inhibitora C1 jest niska).²
- HAE charakteryzujący się prawidłowym inhibitorem C1 (zwany wcześniej typem III): jest to najrzadziej występująca forma HAE, o której wiadomo najmniej i na którą najczęściej chorują kobiety.² W niektórych przypadkach HAE z prawidłowym inhibitorem C1 wiązany jest z mutacją czynnika XII,² jednak często miejsce mutacji pozostaje niezidentyfikowane. Wyniki badań laboratoryjnych inhibitora C1 są prawidłowe, jednak pacjent wykazuje objawy HAE.²



Więcej informacji na temat typów HAE oraz wiążących się z nimi konsekwencji dla osoby chorej uzyskasz od swojego lekarza specjalisty.

Przygotowywanie się na wyniki badania

Twój lekarz powinien być w stanie poinformować cię o okresie oczekiwania na wyniki badań. Bez względu na to, jak szybko otrzymasz wyniki, możesz mieć wrażenie, iż czas ten jest zdecydowanie zbyt długi.

Otrzymanie wyników badań lekarskich może być stresującym i dezorientującym doświadczeniem, może też dostarczyć znacznie mniejszej ilości informacji niż się spodziewasz. Poniższe punkty mogą okazać się pomocne w przygotowywaniu się na otrzymanie wyników:

- Jeśli uważasz, że będzie to pomocne, poproś kogoś o towarzyszenie ci podczas odbioru wyników badań (jeśli odbierasz je osobiście – obecność drugiej osoby może stanowić duże wsparcie. Ponadto osoba towarzysząca może pomóc ci w przyswojeniu informacji przekazywanych przez lekarza. Jeśli któryś z członków twojej rodziny cierpi na HAE, jego obecność w trakcie konsultacji lekarskiej, o ile jest możliwa, może dodać ci otuchy.
- Przed spotkaniem z lekarzem warto stworzyć listę pytań, które chcesz mu zadać. Pozwoli ci to upewnić się, że w trakcie wizyty poruszyłeś wszystkie nurtujące cię kwestie.
- Aby zapamiętać informacje przekazane przez lekarza, pomocne może okazać się robienie notatek w trakcie rozmowy lub nagranie jej na dyktafonie bądź telefonie komórkowym.
- Rozważ zarezerwowanie dodatkowej wizyty – w ten sposób nabierzesz pewności, że będziesz mieć następną okazję do zadania kolejnych pytań, które nasuną się tobie lub członkom twojej rodziny.

Poddanie się badaniu pod kątem Dziedzicznego Obrzęku Naczynioruchowego stanowi wielki krok dla każdego – ta broszura powinna pomóc ci przygotować się do niego najlepiej, jak to możliwe. Istnieją kwestie, które mogą zostać wyjaśnione wyłącznie przez lekarza – nie bój się zadawać pytań przed, w trakcie lub po badaniu.

Otrzymanie wyników badania może okazać się stresujące oraz wywoływać wiele emocji – upewnij się, że otrzymałeś wystarczające dla siebie wsparcie i daj sobie tyle czasu na przeanalizowanie uzyskanych informacji i zadanie związanych z nimi pytań, ile będziesz potrzebować.

Wspieraniem dla chorych są krajowe organizacje pacjentów, które udzielają dodatkowych informacji oraz wsparcia – szczegóły znajdziesz na stronie HAEi (www.HAEi.org).

W zależności od wyników twoich badań, źródłem dodatkowej pomocy może okazać się pierwsza broszura z tej serii, zatytułowana "Rozmowa z rodziną na temat Dziedzicznego Obrzęku Naczynioruchowego".

Wyniki oraz ich znaczenie

Możliwe są dwa rodzaje wyników:

1. Wyniki nie wskazują na obecność HAE

Niektóre osoby, u których „zdiagnozowano” HAE, dowiadują się, że wynik badania ich próbki krwi wykazał powrót do „normy” i nie wykryto u nich obecności HAE.²

Choć zaskakująca, taka wiadomość może okazać się trudna do przyjęcia, zwłaszcza jeśli pacjent wykazuje objawy HAE i stara się wyjaśnić ich pochodzenie. Negatywna diagnoza może wskazywać, że napady obrzęku nie są spowodowane Dziedzicznym Obrzękiem Naczynioruchowym, lecz innym rodzajem obrzęku, bądź też zachorowaniem na HAE charakteryzującym się prawidłowym inhibitorem C1 (zwanym wcześniej typem III), gdzie stężenie inhibitora C1 oraz składowej C4 dopełniacza we krwi są w normie.²

Jeśli dotyczy to twojego przypadku, powinieneś porozmawiać z lekarzem o najlepszym sposobie monitorowania występujących u ciebie objawów. Rozważ poddanie się w miarę możliwości kolejnemu badaniu krwi w trakcie napadu obrzęku.²

Pozostań w kontakcie z lekarzem - nieleczone objawy mogą nieść ze sobą poważne konsekwencje.⁴

Twój lekarz poinformuje cię o swoich sugestiach oraz planie na dalsze leczenie.



2. Wyniki wskazują na obecność HAE typu I lub typu II

Podjęcie decyzję o przebadaniu siebie lub członka swojej rodziny na obecność Dziedzicznego Obrzęku Naczynioruchowego, już wcześniej mogliście mieć różne doświadczenia związane z objawami tej choroby.⁵ Niektóre osoby poddają się badaniom, ponieważ w ich rodzinach pojawiły się przypadki zachorowania na HAE, dlatego chcą one wiedzieć, czy Dziedziczny Obrzęk Naczynioruchowy nie dotknął również ich (patrz: broszura zatytułowana „Rozmowa z rodziną o HAE”). Jeśli w przeszłości nie pojawiły się u ciebie objawy HAE, lekarz powinien poinformować cię o tym, jak je rozpoznawać i co należy robić, gdy czujesz, że zbliża się napad obrzęku.⁵ Przekaze ci on również informacje na temat tego, w jaki sposób radzić sobie z HAE – może się to wiązać z podjęciem dyskusji o ewentualnym rozpoczęciu leczenia.⁵

Ty lub członek twojej rodziny mogliście jednak doświadczać objawów HAE już przed przeprowadzeniem badania, które potwierdziło obecność jednego z trzech typów HAE. Jest to moment, w którym należy przedyskutować z lekarzem plan dalszego działania.⁵

Życie z HAE

Każdy pacjent jest wyjątkowy, dlatego ważne jest, aby osoby chorujące na HAE współpracowały ze swoimi lekarzami w celu ustalenia programu leczenia dostosowanego do ich indywidualnych potrzeb i trybu życia.⁵

Napady obrzęku spowodowane Dziedzicznym Obrzękiem Naczynioruchowym niewątpliwie mogą poważnie wpłynąć na życie niektórych pacjentów, jednak dzięki odpowiedniemu zrozumieniu tego schorzenia i różnym możliwościom leczenia, osoby cierpiące na HAE oraz ich rodziny mogą poradzić sobie z objawami i cieszyć się pełnią życia.¹

Życie z HAE w pewnych sytuacjach wymaga dodatkowego planowania. Specjaliści od HAE, oraz krajowe stowarzyszenie pacjentów dostarczają informacje, porady oraz wsparcie osobom, które pragną zminimalizować ryzyko oraz niedogodności związane z chorobą.⁵

Poza wsparciem ze strony rodziny i przyjaciół, bardzo cenne może okazać się nawiązanie kontaktu z innymi pacjentami cierpiącymi na Dziedziczny Obrzęk Naczynioruchowy. Dzielenie się doświadczeniami i odczuciami z osobami, które wiedzą, jak wygląda życie z HAE może być bardzo pomocne.

Chociaż obecnie HAE jest nieuleczalne, istnieją lekarstwa zapobiegające napadom lub pomagające pacjentom w momencie występowania napadów, zmniejszające ich częstotliwość oraz intensywność.⁵

Opcje leczenia HAE skupiają się na dwóch głównych strategiach:

- hamowanie obrzęku i zapewnianie szybkiej ulgi w trakcie napadów – zwane również leczeniem doraźnym⁶
- zmniejszanie częstotliwości i intensywności napadów obrzęku – zwane również profilaktyką lub leczeniem zapobiegawczym⁶

Jeśli wykazywałeś objawy HAE, a badania potwierdziły, że chorujesz na jeden z jego trzech typów, lekarz może przedstawić ci dostępne metody leczenia, które w najbardziej odpowiedni dla ciebie sposób pomogą ci radzić sobie z napadami obrzęku. Więcej informacji możesz uzyskać od krajowego stowarzyszenia pacjentów. Szczegóły dostępne są na stronie HAEi (www.HAEi.org).

Rozmowa z rodziną o wynikach badania

Jeśli stwierdzono u Ciebie HAE, poradzenie sobie z tą informacją może zająć trochę czasu. Po rozmowie z lekarzem, możesz chcieć porozmawiać o swoich wynikach z rodziną. Niektóre tematy do dyskusji są bardzo złożone – nie spiesz się z decyzją o rozpoczęciu rozmowy. Badania wskazują, że zdiagnozowanie HAE zmniejsza u pacjentów ryzyko śmiertelnego napadu obrzęku⁴, warto więc poinformować innych członków rodziny znajdujących się w grupie ryzyka HAE o możliwości poddania się badaniu oraz sposobie, w jaki należy do niego podejść.⁴ Broszura zatytułowana „Rozmowa z rodziną o Dziedzicznym Obrzęku Naczynioruchowym (HAE)” porusza wiele kwestii związanych z takimi rozmowami – w celu uzyskania dodatkowych informacji i wsparcia zalecamy zapoznanie się z jej treścią.

Co HAE oznacza dla ciebie

Członkowie twojej rodziny mogą chcieć wiedzieć, jak Dziedziczny Obrzęk Naczynioruchowy wpłynie na twoje życie, jak będziesz sobie musiał z nim radzić oraz w jaki sposób będą mogli cię w tym wspomóc. Możliwe, że już od pewnego czasu wykazywałeś objawy HAE i twoja rodzina ma świadomość, jak wpływają one na wasze życie. Kolejne kroki w uzgadnianiu z lekarzem planu leczenia i przedstawieniu go rodzinie mogą zapewnić jej poczucie, iż w sprawie twojej choroby zostały podjęte odpowiednie działania.⁵ Ponadto, członkowie twojej rodziny mogą w ten sposób poczuć się lepiej poinformowani w kwestii wsparcia, jakie możesz od nich uzyskać.⁵

Co HAE oznacza dla twojej rodziny

Z racji tego, że HAE jest chorobą dziedziczną, potwierdzenie twojej diagnozy będzie miało wpływ na pozostałych członków twojej rodziny – dzieci, rodzeństwo, rodziców, a nawet kuzynów. Broszura zatytułowana „Rozmowa z rodziną o Dziedzicznym Obrzęku Naczynioruchowym (HAE)” porusza wiele kwestii związanych z takimi rozmowami – w celu uzyskania dodatkowych informacji i wsparcia zalecamy zapoznanie się z jej treścią.

Jeśli u twojego dziecka zdiagnozowano HAE, możesz chcieć wytłumaczyć mu dokładnie niektóre z treści zawartych w tej broszurze własnymi słowami oraz rozważyć inne kwestie:

- Kiedy i jak należy przedstawić diagnozę jego rodzeństwu (oraz ewentualnie jego najbliższym przyjaciołom)
- Poinformowanie szkoły/przedszkola o diagnozie oraz poinstruowanie ich na temat objawów choroby oraz odpowiednich działań w przypadku ich wystąpienia. Twoi lekarze powinni być w stanie wesprzeć cię w tej kwestii.

Informacja o tym, że u ciebie lub u członka twojej rodziny zdiagnozowano HAE może wywołać różne reakcje i wiąże się z wieloma kwestiami, które należy rozważyć. Dogłębne zrozumienie choroby, podejmowanie stosownych działań, oraz (jeśli to konieczne i możliwe) odpowiednie leczenie mogą jednak zmniejszyć wpływ choroby na twoje życie oraz dać tobie i twojej rodzinie poczucie większej pewności, że dobre życie z HAE jest możliwe.

Istnieje wiele kwestii, które po otrzymaniu diagnozy powinieneś rozważyć wraz z rodziną, włącznie z opcją poddania badaniu pozostałych członków rodziny.⁵

Istnieje wiele źródeł wsparcia i informacji na temat możliwych metod leczenia, które pozwolą ci lepiej radzić sobie z HAE i cieszyć się pełnią życia.¹



Podsumowanie

- Badania wskazują, że zdiagnozowanie Dziedzicznego Obrzęku Naczynioruchowego może zmniejszyć prawdopodobieństwo śmierci wskutek obrzęku krtani.⁴
- Diagnoza HAE może zostać potwierdzona badaniem krwi.²
- Dzięki odpowiedniemu zrozumieniu tego schorzenia i różnym możliwościom leczenia, osoby cierpiące na HAE oraz ich rodziny mogą poradzić sobie z objawami i w sposób aktywny w pełni korzystać z życia.¹
- Chociaż obecnie nie ma leku na HAE, istnieją lekarstwa mające na celu zapobieganie napadom lub pomoc w momencie ich występowania, zmniejszające ich częstotliwości oraz intensywność.²
- Jeśli jest to wskazane, twój lekarz poinformuje cię o tym, które z dostępnych metod leczenia w największym stopniu pomogą ci w radzeniu sobie z napadami obrzęku.⁵
- Pozostali członkowie twojej rodziny również mogą chorować na HAE, nie będąc tego świadomymi. Ważnym jest, aby zostali oni poinformowani o możliwości poddania się badaniu oraz sposobie, w jaki należy do niego podejść.⁵
- Dogłębne zrozumienie choroby, podejmowanie stosownych działań, oraz (jeśli to konieczne i możliwe) odpowiednie leczenie mogą zmniejszyć wpływ choroby na twoje życie oraz dać tobie i twojej rodzinie poczucie większej pewności, że dobre życie z HAE jest możliwe.^{1,5}

Bibliografia:

[1] Lumry W, Overview of Epidemiology, Pathophysiology, and disease progression in Hereditary Angioedema, The American Journal of Managed Care, 2013; 19: S103-110

[2/1] Bowen T et al. 2010 International consensus algorithm for the diagnosis, therapy and management of hereditary angioedema, Allergy Asthma Clin Immunol. 2010; 6: 24

[3/2] Craig T, Pürsün E, Bork K, et al, WAO Guideline for the management of Hereditary Angioedema. WAO Journal 2012; 5 (12): 182-199

[4/3] Bork K, Hardt J, Witzke G. Fatal laryngeal attacks and mortality in hereditary angioedema due to C1-INH deficiency. Journal of Allergy and Clinical Immunology 2012; 130(3):692-7

[5] Riedl M, Creating a comprehensive treatment plan for Hereditary Angioedema, Immunology Allergy Clin N Am, (2013); doi: <http://dx.doi.org/10.116/j.iaac.2013.07.003>

[6] Circardi M, Bork K, Caballero T, et al. Evidence based recommendations for the therapeutic management of angioedema owing to hereditary C1 inhibitor deficiency: consensus report of an International Working Group. Allergy (2011), DOI: 10.1111/j.1398-9995.2011.x.

Historia pacjentki

oraz dlaczego popiera ona rodzinne badania na HAE

U Michelle pierwsze obrzęki pojawiły się chwilę po tym, jak w wieku 17 lat usunięto jej ząb. Potraktowała je wtedy jako zwykłą reakcję alergiczną i gdy obrzęk ustał, całkowicie przestała się nim przejmować. Po rozpoczęciu nauki w liceum zaczęły jej doskwierać silne bóle brzucha – uznała je za reakcję organizmu na stres związany ze zmianą otoczenia. Dolegliwości jednak nie ustąpiły, a na przestrzeni lat stały się znacznie bardziej bolesne i osłabiające. Po pewnym czasie Michelle wraz z rodziną zdała sobie sprawę, że jej bóle mają podłoże genetyczne, gdyż napady obrzęku występowały także u jej sióstr i ojca. Z racji tego, iż umiejscowienie ognisk bólu było różne w przypadku każdego z nich, nie traktowali ich jako objawów tego samego schorzenia. Większość dolegliwości Michelle związana była z bólami w okolicy podbrzusza lub żołądkowo-jelitowych, pozostawała pod opieką swojego lekarza pierwszego kontaktu i w trakcie kolejnych 20 lat niepotrzebnie przeszła zabiegi usunięcia pęcherzyka żółciowego i wyrostka, oraz wiele badań na takie schorzenia jak celiakia, zapalenie uchyłków, zespół jelita drażliwego (IBS) – ich wyniki zawsze były w normie.

Przełom w zdiagnozowaniu dolegliwości Michelle nadszedł niespodziewanie. W trakcie obiadu z przyjaciółką, jej siostra doznała obrzęku ręki. Owa przyjaciółka – pediatra – uznała obrzęk za objaw HAE i zasugerowała dalsze badania w tym kierunku. Michelle umówiła się na wizytę z lekarzem – była pierwszą osobą w rodzinie zbadaną pod kątem zachorowania na Dziedziczny Obrzęk Naczynioruchowy. W wieku 37 lat otrzymała pozytywną diagnozę.

„Zdiagnozowanie HAE było dla mnie ogromną ulgą. Ta wiedza była dla mnie zastrzykiem niewyobrażalnej siły. Umożliwiła mi rozpoczęcie poszukiwań remedium na moje schorzenie i wreszcie mogłam przestać martwić się o to, że moje objawy powodowane są reakcją pokarmową na dany posiłek lub wiążą się z podróżą, którą akurat odbyłam.”

Chwilę po otrzymaniu diagnozy Michelle zagłębiła się w historię chorób w swojej rodzinie. Dowiedziała się, że kilku członków jej dalszej rodziny również przez wiele lat cierpiało na HAE. Dziedziczny Obrzęk Naczynioruchowy w znacznym stopniu wpłynął na rodzinę jej kuzyna, jednak nie próbowała ona skontaktować się z pozostałymi krewnymi w celu przedyskutowania możliwej obecności HAE w rodzinie.

„Chciałabym mieć kontakt z kimś, kto byłby w stanie powiedzieć mi więcej o fakcie istnienia HAE w naszej rodzinie. Taka wskazówka byłaby dla mnie punktem odniesienia do dalszych dociekań. Niestety, przez 20 lat życia poddawana byłam różnorodnym badaniom, by za każdym razem usłyszeć, że wszystko ze mną jest w porządku.”

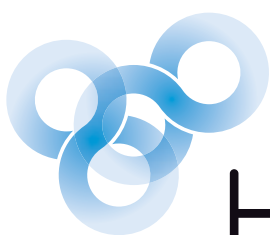
Michelle była pierwszą w rodzinie osobą, która przeszła badania i która przebadala również swoje dzieci (w wieku 10 i 8 lat). Pomimo tego, iż oboje również mają HAE, nie wykazują żadnych objawów. Michelle cieszy się, że może współpracować z lekarzem nad planem leczenia i gdy jej dzieci dostaną pierwszych napadów obrzęku, będzie mogła im natychmiast wyjaśnić jaki jest ich powód. Wierzy, że w kwestii zdrowia rodziny należy wykazywać proaktywną postawę. Poznając nowych członków rodziny, Michelle zawsze wspomina o HAE i o poddawaniu się badaniom na jego obecność. Dzielenie się tą wiedzą wśród najbliższych jest dla niej bardzo istotne – te rozmowy pozwalają uświadamiać osoby z niezdiagnozowanym Dziedzicznym Obrzękiem Naczynioruchowym na temat istnienia schorzenia.

„Nie ma powodu, dla którego ktoś miałby nie poddać się badaniu – niewiedza oraz brak odpowiedniego działania i planu leczenia są znacznie gorsze od delikatnego ukłucia igłą. Świadomość choroby jest kluczem do jej kontrolowania. Brak tej świadomości oznacza ciągły strach i życie pod kloszem.”





Wspieranie badań rodzinnych:
rozmowa z pacjentem o badaniach
pod kątem Dziedzicznego Obrzęku
Naczynioruchowego (HAE)



HAEi

Wspieranie badań rodzinnych: Rozmowa z pacjentem o Dziedzicznym Obrzęku Naczynioruchowym (HAE)

Wstęp i cele

Ulotka ta – wraz z innymi z tej serii – stworzona została, by wesprzeć lekarza i ułatwić mu rozmowy z pacjentami na temat badań diagnostycznych pod kątem Dziedzicznego Obrzęku Naczynioruchowego (HAE) oraz korzyści płynących z wykonania tych badań.

HAE to rzadka choroba genetyczna spowodowana dziedzicznym brakiem lub wadliwym funkcjonowaniem inhibitora C1 (C1-INH).¹

W przypadku HAE podwyższone stężenie bradykininy jest kluczowym mediatorem² związanym z wystąpieniem objawów klinicznych, takich jak np.: ostre bóle brzucha, nudności i wymioty², obrzęki skórne w obrębie kończyn, genitaliów lub twarzy,^{1,2} a w niektórych przypadkach zagrażające życiu obrzęki krtani.³ Około połowa pacjentów cierpiących na HAE co najmniej raz w życiu doświadcza nagłego obrzęku krtani.¹

Wysoka śmiertelność pacjentów z nierozpoznanym HAE pokazuje, że kluczowa jest jak najwcześniejsza i jak najdokładniejsza diagnoza.⁴

Bardzo ważne jest uświadomienie pacjentowi, który twoim zdaniem prawdopodobnie cierpi na HAE i jest właśnie w trakcie badań, że przy odpowiedniej pomocy, wsparciu i właściwym leczeniu, HAE można opanować² na tyle, że będzie mógł cieszyć się pełnią życia.

Rozpoznanie HAE

Symptomy, które powinny skłonić każdego lekarza do skierowania pacjenta na badania diagnostyczne pod kątem HAE:^{5,6}

- Nawracający obrzęk angioneurotyczny (bez pokrzywki);
- Pierwsze symptomy pojawiające się w okresie dzieciństwa/dojrzenia;
- Nawracające bóle brzucha i wymioty;
- Obrzęki górnych dróg oddechowych;
- Brak reakcji na antyhistaminę, glukokortykoid, epiferynę;
- Objawy i symptomy zwiastujące obrzęki;
- Przypadki obrzęków angioneurotycznych i/lub bólów brzucha w rodzinie;

Pacjent doświadczający wymienionych powyżej objawów powinien przejść badania laboratoryjne pod kątem diagnozy HAE. Ponieważ jest to choroba dziedziczna, a pierwsze symptomy HAE mogą występować we wczesnych latach życia, zaleca się poddanie badaniom dzieci z rodzin z przypadkami HAE najwcześniej jak to możliwe.⁷ Badania przeprowadzone u pacjentów przed ukończeniem pierwszego roku życia należy powtórzyć po pierwszych urodzinach, gdyż ich wyniki mogą nie być wiarygodne.⁶

Ponieważ HAE jest chorobą o podłożu genetycznym, poruszenie tematu historii zachorowań w rodzinie pacjenta jest bardzo istotne.⁶ Informacje te mogą pomóc w potwierdzeniu diagnozy.⁶ Jeśli w rodzinie pacjenta występowały przypadki zachorowań na HAE – zdiagnozowane lub nie – rozmowa może nie być łatwa. Pacjenci i ich rodziny reagują bardzo różnie, ale jeśli w poprzednich pokoleniach reagowano na HAE ze spokojem, może mieć to wpływ na zachowanie pacjenta.

Rozmowa z pacjentem o badaniach

Droga do podjęcia decyzji o przebadaniu się pod kątem HAE często bywa dla pacjentów i ich rodzin skomplikowana i frustrująca. Może się zdarzyć, że jeśli w rodzinie nigdy wcześniej nie zdiagnozowano tej choroby, pacjent latami funkcjonował nieświadomy ryzyka choroby, a wręcz doświadczał błędnych rozpoznań a nawet niepotrzebnych operacji.⁸

U pacjentów z rodzin, w których wystąpiły przypadki HAE, objawy nie zawsze są widoczne – będą więc chcieli ustalić, czy chorują na HAE czy nie. Z kolei pacjenci z potwierdzonym rozpoznaniem będą szukać informacji i zachęcać członków swojej rodziny do poddania się badaniom.

Niezależnie od powodu rozmowy o badaniach pod kątem HAE, decyzja o poddaniu badaniom siebie czy dziecka jest trudna i każdy z pacjentów może reagować inaczej. Poniżej przedstawiamy najczęstsze obawy i pytania pacjentów oraz odpowiednie sposoby ich wspierania.



Możliwość zdiagnozowania HAE

Możliwość zdiagnozowania jakiegokolwiek choroby wywoła u pacjenta wiele pytań, choć nie zawsze będzie on gotowy od razu je wszystkie zadać.

W trakcie rozmowy o ewentualnym pozytywnym wyniku badań i emocjach towarzyszących pacjentowi, warto spytać o innych członków rodziny, którzy powinni rozważyć poddanie się badaniom na HAE.

Dotkliwość symptomów pojawiających się u pacjenta i doświadczenia innych członków rodziny z chorobą mogą wpływać na jego gotowość do poddania się badaniom. Częstymi powodami, które sprawiają, że pacjenci nie chcą zdecydować się na badania diagnostyczne pod kątem HAE są:

- całkowicie lub częściowo złe doświadczenia związane z życiem z HAE⁹
- brak zainteresowania lub wypieranie świadomości, że choroba dotknęła ich rodzinę¹⁰
- nerwy lub przerażenie, że potwierdzona diagnoza będzie wiązała się z zagrożeniem ich życia¹⁰
- strach przed igłami lub badaniami jako takimi¹¹

Zdarzają się również pacjenci nastawieni bardzo pozytywnie, chcący dowiedzieć się, czy ich najbliżsi lub oni sami dotknięci są HAE i mogą podjąć odpowiednie działania, takie jak:

- odpowiednie decyzje dotyczące opieki i leczenia¹²
- możliwość odpowiedniego reagowania na każdy możliwy napad, który może dotknąć ich dziecko¹²
- rozpoznawanie wczesnych oznak i symptomów u siebie lub dzieci, by móc odpowiednio reagować¹²
- „odczarowanie” choroby i pomoc członkom rodziny w zrozumieniu, co dzieje się w trakcie napadów¹²
- zdobycie wiedzy na temat HAE i zrozumienie pojawiających się napadów¹²

Użyteczne rady dotyczące rozmowy

Poniższy tekst omawia główne tematy, z którymi będziesz już zaznajomiony podczas rozmowy z pacjentem na temat możliwego rozpoznania i badań diagnostycznych. Są to pomysły z rozmów z ekspertami, które mogą pomóc w omawianiu z pacjentem badań pod kątem HAE.

- Staraj się zadawać zarówno pytania otwarte, jak i zamknięte, żeby dać pacjentowi czas na zastanowienie się i możliwie najswobodniejszą i najszczerszą odpowiedź¹³
- Zanim podejmiesz temat badań pod kątem HAE, pomyśl o poniższych czynnikach, ponieważ mogą one wpłynąć na Twoją rozmowę z pacjentem:
 - historia i obecny stan pacjenta i rozmowa o badaniach^{14,15}
 - historia choroby w rodzinie pacjenta¹⁴
 - wiek pacjenta i jego sytuacja rodzinna – czy ma dzieci, czy ma trudności z utrzymaniem pracy?^{9,16}
 - jak ważne jest dla pacjenta, by inni członkowie rodziny poddali się badaniom we właściwym czasie¹⁸
 - kliniki specjalistyczne i stowarzyszenie pacjentów dostępne w twoim rejonie¹⁷

Badania i wyniki, diagnoza HAE, dostępne możliwości leczenia i kolejne etapy

To, jak badania są przeprowadzane i w jaki sposób przekazywane się wyniki zależy od szpitala. Żeby móc poradzić sobie z oczekiwaniami pacjenta co do badań i procesu leczenia, zapoznaj się z pytaniami dotyczącymi badań pod kątem HAE często zadawanymi przez pacjentów:

- Z czym wiąże się takie badanie?
- Jak pobiera się krew?
- Czy badanie jest bolesne? Czy po badaniu będę w stanie samodzielnie wrócić do domu?
- Gdzie wysyłane są próbki krwi?
- Jak długo trzeba czekać na wyniki?
- W jaki sposób otrzymam wyniki?
- Czy jest coś, o czym powinienem wiedzieć lub robić, czekając na wyniki?
- Czego pan/i oczekuje?
- Co wykaże badanie?
- Czy badania potwierdzą w 100% że mam HAE, czy zostaje miejsce na margines błędów?
- Czy ktoś inny z mojej rodziny powinien się przebadać?
- Jakie są dalsze działania?

Pacjent może mieć obawy co do metody badań, szczególnie jeśli boi się igieł.¹¹

Zdarzają się przypadki, że pacjenci wykazujący symptomy HAE mają „normalne” wyniki badania krwi na HAE.⁶ Jeśli pacjent doświadczał symptomów i szuka odpowiedzi i ewentualnego planu leczenia, informacja ta może okazać się trudna do przyjęcia. Upewnienie się, że wszystkie możliwe wyniki badań omówione są zawczasu może pomóc przygotować pacjentów na różne ewentualności.

Diagnostowanie HAE

Badanie laboratoryjne (immunohistochemia) określi poziomy i funkcje dopełniacza C4 i antygenu inhibitora C1.^{5,6}

We wszystkich przypadkach testy te powinny zostać przeprowadzone na osoczu ze świeżo pobranej krwi od pacjenta niebędącego w trakcie leczenia, gdyż może to mieć wpływ na wyniki badań.^{19,20} Testy należy powtórzyć co najmniej raz, celem potwierdzenia diagnozy.^{5,6} Jeśli C4 i antygen inhibitora C1 są w normie pomimo podejrzenia niedoboru inhibitora C1, badania należy powtórzyć podczas napadu HAE.^{5,6}

- Jeżeli poziomy zarówno C4, jak i antygenu inhibitora C1 są niskie, można zdiagnozować HAE typu I. Około 85 % pacjentów cierpi na HAE typu I, najczęściej spotykaną formę tej choroby.⁶
- Jeśli poziom C4 jest w normie lub niski, a poziom inhibitora C1 jest w normie, ale podejrzenie choroby jest silne, powinno się zbadać funkcjonowanie inhibitora C1. Jeśli badania wykażą, że aktywność inhibitora C1 jest niska, może się okazać, że trafną diagnozą będzie HAE typu II. Jest to druga najczęściej spotykana forma HAE, dotykająca około 15 % pacjentów.⁶
- Jeśli poziomy i aktywność C4 i inhibitora C1 są w normie, można wykluczyć HAE typu I i II.⁶ Nie wyklucza to jednak HAE z normalnym inhibitorem C1 (zwane dawniej HAE typu III), ani związanego z lekami obrzęku angioneurotycznego, który należałoby dogłębniej zbadać.⁶ HAE z normalnym inhibitorem C1 jest najrzadziej spotykaną i najmniej poznaną formą, dotykającą głównie kobiety.⁶ Opisano dwa podtypy tej formy, jeden związany z mutacjami genu czynnika XII (FXII), w drugim mutacje te nie występują.^{6,21}

Typ HAE	Przyczyna	Inhibitor C1	% pacjentów dotkniętych HAE danego typu
HAE typ I	mutacja genu C1-INH	obniżony poziom osocza C1-INH, niska aktywność	około 85%
HAE typ II	mutacja genu C1-INH	obniżona aktywność C1-INH, poziom osocza w normie lub podwyższony	około 15%
HAE z normalnym inhibitorem C1 (wcześniej znany jako typ III)	powód nieznan, choć może ulegać nasileniu pod wpływem estrogenu i w niektórych przypadkach łączony z mutacją genu czynnika FXII ²⁰	poziom i aktywność C1-INH w normie	bardzo rzadki (około 1% pacjentów chorych na HAE), dotyka głównie kobiety

Jeśli wyniki potwierdzą HAE, należy zapewnić pacjenta, że z odpowiednią pomocą, wsparciem i właściwym leczeniem HAE można opanować na tyle, że będzie cieszyć się pełnią życia.

Choć choroba jest obecnie nieuleczalna, dostępnych jest wiele leków przeznaczonych do leczenia HAE, które zapobiegają lub pomagają zmniejszyć częstotliwość i dotkliwość napadów, umożliwiając pacjentom i ich rodzinom radzenie sobie z objawami i prowadzenie normalnego i aktywnego życia.



Sposoby leczenia HAE skupiają się na dwóch strategiach^{5,6}:

- leczenie doraźne
- leczenie zapobiegawcze

Wytyczne dotyczące leczenia HAE oraz dostępność terapii mogą się różnić, lecz następujące źródła informacji mogą okazać się przydatne:

Wytyczne Międzynarodowej Grupy do Spraw Dziedzicznego Obrzęku Naczynioruchowego (Hereditary Angioedema International Working Group):

Cicardi M, Bork K, Caballero T, Craig T et al on behalf of HAWK (Hereditary Angioedema International Working Group). Evidence-based recommendations for the therapeutic management of angioedema owing to hereditary C1 inhibitor deficiency: consensus report of an International Working Group. *Allergy* 2012; 67: 147–157

Craig T, Pürsün E, Bork K, et al, WAO Guideline for the management of Hereditary Angioedema. *WAO Journal* 2012; 5 (12): 182-199

Jeśli pacjent nie doświadczył jeszcze żadnych objawów HAE, wczesna diagnoza i porady, jak rozpoznawać symptomy (o ile wystąpią) i co robić, kiedy pacjent czuje, że zbliża się napad obrzęku mogą pomóc w wypracowaniu odpowiedniej reakcji w przypadku napadu obrzęku krtani⁴.

Podczas rozmów z pacjentem o diagnozie, kluczowe jest poinformowanie, że HAE jest chorobą dziedziczną i może dotyczyć również innych członków rodziny². Celem upewnienia się, że pacjenci mają najlepszą możliwą opiekę, powinno się omówić możliwość poddania badaniom członków rodziny.

Pacjent będzie potrzebował różnego rodzaju wsparcia¹², zatem istotnym jest wskazanie mu krajowej organizacji chorych, jak i międzynarodowego stowarzyszenie chorych na HAE, HAE International. To również jest cenne źródło informacji dla Twoich pacjentów.

Podsumowanie

- HAE jest rzadką chorobą genetyczną¹, która bez odpowiedniej diagnozy i zoptymalizowanego prowadzenia i leczenia może być wyniszczająca, a nawet śmiertelna⁴
- Z odpowiednią pomocą, wsparciem i właściwym leczeniem HAE można opanować na tyle, że pacjent będzie w stanie cieszyć się pełnią życia
- Badanie pod kątem HAE może pozwolić na postawienie diagnozy i zachęcić do leczenia i radzenia sobie z HAE
- W rozmowie na temat badań na HAE może pojawić się wiele skomplikowanych kwestii
- Wiele czynników może wpłynąć na obawy pacjenta przed zbadaniem się pod kątem HAE¹⁰
- Pacjent powinien być poinformowany o korzyściach płynących z poddania się badaniom, celem umożliwienia mu podjęcia świadomej decyzji
- Pacjent może mieć wiele pytań dotyczących badań pod kątem HAE. Aby łatwiej zapewnić pacjentowi odpowiednie wsparcie, zapoznaj się z treścią serii naszych ulotek, stron internetowych i grup wsparcia
- Pacjent może mieć pytania dotyczące badań i całego procesu przed podjęciem decyzji o poddaniu się badaniom¹⁰
- Odpowiedzi na niektóre z pytań mogą zależeć od specyfiki twojej placówki lub położenia geograficznego
- Decyzja o poddaniu się badaniom może wiązać się z trudnymi dla pacjenta wątpliwościami.¹⁰ Bądź gotowy odpowiedzieć na wszelkie pytania, co umożliwi pacjentowi swobodną rozmowę o badaniach
- Istnieją różne możliwości leczenia, którym może poddać się pacjent^{5,6}, ale są one zależne od indywidualnej sytuacji pacjentów oraz miejsca¹²
- Podczas rozmowy o planie prowadzenia choroby, powinno się również zasugerować pacjentowi, że korzystne byłoby przebadanie także innych członków rodziny⁶
- Na każdym etapie rozmów należy pamiętać, że odpowiednie zrozumienie choroby i różne możliwości leczenia dają pacjentom chorym na HAE i ich rodzinom możliwość radzenia sobie z objawami^{12,15} i prowadzenie normalnego i aktywnego życia.

Bibliografía:

- [1] Weis M. Clinical review of hereditary angioedema: diagnosis and treatment. *Postgrad Med* 2009; 121(6):113-20
- [2] Zuraw B, Hereditary Angioedema, *New England Journal of Medicine* 2008; 359: 1027-1036
- [3] Levy et al, Hereditary Angioedema: Current and emerging treatment options, *Anesthesia and Analgesia* 2010; 110 (5): 1271-1280
- [4] Bork K, Hardt J, Witzke G. Fatal laryngeal attacks and mortality in hereditary angioedema due to C1-INH deficiency, *Journal of Allergy and Clinical Immunology* 2012
- [5] Craig T, Pürsün E, Bork K, et al, WAO Guideline for the management of Hereditary Angioedema. *WAO Journal* 2012; 5 (12): 182-199
- [6] Bowen T, International consensus algorithm for the diagnosis, therapy and management of hereditary angioedema, *Allergy Asthma Clin Immunol.* 2010; 6: 24
- [7] Farkas H, Varga L, Szeplaki, et al. Management of hereditary angioedema in pediatric patients. *Pediatrics* 2007; 120:713-22
- [8] Aberer W. Hereditary Angioedema treatment options: The availability of new therapies, *Annals of Medicine* 2012; 44: 44-529
- [9] Lumry, William R; Castaldo, Anthony J.; Vernon, Margaret K; Blaustein, Marc B.; Wilson, David A.; Horn, Patrick T. The humanistic burden of hereditary angioedema: Impact on health-related quality of life, productivity, and depression
- [10] Royer A, *Life with Chronic Illness: Social and Psychological Dimensions* (1998); Praeger Publishers, 88 Post Rd West, Westport CT, ISBN: 0-275-96123
- [11] Hamilton JG, Needle Phobia: a neglected diagnosis, *Journal of Family Practitioners*, 1995; 41 (2): 169-175
- [12] Riedl M, Creating a comprehensive treatment plan for Hereditary Angioedema, *Immunology Allergy Clin N Am*, (2013); doi: <http://dx.doi.org/10.116/j.iaac.2013.07.003>
- [13] Tate Peter, *the Doctor's Communication Handbook* (5th ed.) Radcliffe Publishing (2003)
- [14] [12old] Managing the Adult Patient With Hereditary. Angioedema: A Roundtable Discussion page 23
- [15] Lumry W, Overview of Epidemiology, Pathophysiology, and disease progression in Hereditary Angioedema, *The American Journal of Managed Care*, 2013; 19: S103-110
- [16] Craig T, Riedl M, Dykewicz M et al. When is prophylaxis for Hereditary Angioedema necessary, *Annal of Allergy, Asthma and Immunology*, (2009); 102: 366-372
- [17] T Craig, E Aygören Pürsün, K Bork et al WAO Guideline for the Management of Hereditary Angioedema [
- 18] NORD's Rare Disease Database and Organizational Database
- [19] Gompels MM, Lock RJ, Abinun M, et al. C1 inhibitor deficiency: a consensus document. *Clin Exp Immunol* 2005; 139:379-94
- [20] Caballero T, Baeza ML, Cabañas R, Campos A et al; Spanish Study Group on Bradykinin-Induced Angioedema; Grupo Español de Estudio del Angioedema mediado por Bradicininina, Consensus statement on the diagnosis, management, and treatment of angioedema mediated by bradykinin. Part I. Classification, epidemiology, pathophysiology, genetics, clinical symptoms, and diagnosis. *J Investig Allergol Clin Immunol* 2011; 21(5): 333-47
- [21] Bork et al, Diagnosis and treatment of hereditary angioedema with normal C1 inhibitor, *Allergy Asthma Clin Immunol* 2010; 6(1): 15 [16old] Zuraw BL, Bork K, Binkley KE, Banerji A, Christiansen SC, Castaldo A, Kaplan A, Riedl M, Kirkpatrick C, Magerl M, Drouet C, Cicardi M. Hereditary angioedema with normal C1 inhibitor function: consensus of an international expert panel

