

TYP

DZIEDZICZNY OBRZĘK NACZYNIORUCHOWY TYPU I (HAE-I)

OPIS

Stanowi około 80 do 85% przypadków HAE. Stężenie inhibitora C1 jest znacznie poniżej normy, ze względu na uszkodzenie genu na chromosomie 11. Obrzęk naczynioruchowy występuje zwykle u członków rodziny, lecz wiele przypadków związanych jest ze spontaniczną mutacją genu.

Nie reaguje na leki przeciwhistaminowe i kortykosteroidy.

TYPOWE OBJAWY

Obrzęk może obejmować kończyny, brzuch, gardło i inne narządy. Obrzęk dróg oddechowych może zagrażać życiu. Obrzęk w obrębie brzucha zwykle związany jest z bólem, wymiotami i biegunką. Objawy zwykle występują we wczesnym okresie życia, najczęściej przed osiągnięciem wieku 13 lat, i po pokwitaniu mogą ulegać nasileniu. Epizody choroby mogą mieć charakter spontaniczny lub mogą być wywoływane urazem fizycznym lub napięciem emocjonalnym.

UKŁAD DOPEŁNIACZA

Niskie stężenie inhibitora C1. Stężenie C4 jest niemal zawsze niskie. Stężenia C1, C3 i C1q w normie. Nieprawidłowości dopełniacza są takie same, niezależnie od tego, czy choroba jest dziedziczna, czy samoistna.

MOŻLIWE LECZENIE (PRODUKTY LECZNICZE ZATWIERDZONE PRZEZ FDA I/LUB EMA)*

Sterydy anaboliczne (określane także mianem androgenów), takie jak danazol, oksandrolon i stanozolol są, historycznie, najczęściej przepisywanymi lekami zapobiegającymi HAE. Choć wykazano użyteczność sterydów anabolicznych, wiele kobiet nie toleruje ich i wykazano ich bezpośredni związek z działaniem toksycznym na wątrobę. Mogą także powodować wzrost stężenia cholesterolu. Dodatkowo, leków tych nie należy stosować w leczeniu dzieci, które – co tragiczne – bywają poważnie dotknięte chorobą i cierpią na częste napady choroby. Badania wskazują, że pacjenci leczeni sterydami anabolicznymi mogą doświadczać przełomowych napadów dotyczących gardła lub jamy brzusznej, wymagających hospitalizacji. Obecnie do leczenia HAE FDA zatwierdziła pięć nowych leków, w tym dwa z inhibitorem C1, jeden z inhibitorem kalikreiny, oraz jeden z antagonistą receptora bradykininy. Pacjenci i ich lekarze mają obecnie do dyspozycji opcje zastosowania planu leczenia HAE bez zastosowania steroidów, dostosowanych do indywidualnych wymagań pacjenta.

Beriner[®] Nazwa handlowa ludzkiego C1-Inhibitora esterazy podawanego we wstrzyknięciu dożylnym, zatwierdzonego do stosowania w leczeniu na żądanie poprzez samodzielne podawanie. Produkt leczniczy zarejestrowany przez FDA (US Food and Drug Administration) ze wskazaniami do leczenia ostrych napadów HAE we wszystkich grupach wiekowych. Rejestracja EMA (European Medicines Agency) obejmuje wskazania do stosowania w ostrych napadach HAE w pediatrii, jak i u pacjentów dorosłych.

Cinryze[™] Nazwa handlowa ludzkiego C1-Inhibitora esterazy podawanego we wstrzyknięciu dożylnym, zatwierdzonego do samodzielnego stosowania w warunkach domowych. Produkt leczniczy zarejestrowany przez FDA ze wskazaniami do stosowania w leczeniu zapobiegawczym napadom HAE u pacjentów dorosłych, młodzieży i dzieci w wieku 6 lat i starszych. Rejestracja EMA obejmuje wskazania do stosowania w leczeniu ostrych napadów HAE występujących u dorosłych, młodzieży i dzieci powyżej 2 lat, jak również obejmuje wskazania do leczenia w rutynowym zapobieganiu napadom HAE u osób dorosłych, młodzieży i dzieci powyżej 6 roku życia.

Firazy[®] Nazwa handlowa antagonisty receptorów bradykininy podawanego we wstrzyknięciu podskórnym, zatwierdzonego do samodzielnego podania. Produkt leczniczy zarejestrowany przez FDA ze wskazaniami w leczeniu ostrych napadów HAE u pacjentów dorosłych w wieku 18 lat i starszych. Rejestracja EMA obejmuje wskazania do stosowania w leczeniu ostrych napadów HAE u osób dorosłych, młodzieży i dzieci w wieku 2 lat i starszych.

Haegarda[®] Nazwa handlowa ludzkiego C1-Inhibitora esterazy podawanego we wstrzyknięciu podskórnym, zatwierdzonego do samodzielnego podania. Produkt leczniczy zarejestrowany przez FDA ze wskazaniami w leczeniu zapobiegawczym napadom HAE u dorosłych i młodzieży. Produkt nie posiada centralnej rejestracji EMA i podlega indywidualnej rejestracji w krajach członkowskich Unii Europejskiej pod nazwą handlową Beriner[®] 2000, Beriner[®] 3000.

Kalbitor[®] Nazwa handlowa inhibitora kalikreiny podawanego we wstrzyknięciu podskórnym pod kontrolą pracownika służby zdrowia. Produkt leczniczy zarejestrowany przez FDA ze wskazaniami w leczeniu ostrych napadów HAE u pacjentów w wieku 12 lat i starszych. Produkt nie posiada centralnej rejestracji EMA i nie jest zarejestrowany poza granicami USA.

Ruconest[®] Nazwa handlowa rekombinowanego analogu ludzkiego C1-Inhibitora esterazy podawanego we wstrzyknięciu dożylnym, zatwierdzonego do samodzielnego podania (uwaga: na terenie RP produkt powinien być podawany przez pracownika służby zdrowia). Produkt leczniczy zarejestrowany przez FDA ze wskazaniami w leczeniu ostrych napadów HAE u pacjentów dorosłych i młodzieży. Rejestracja EMA obejmuje wskazania do stosowania w ostrych napadach HAE u osób dorosłych, młodzieży i dzieci od 2 roku życia.

Takhzyro[™] Nazwa handlowa osoczowego inhibitora kalikreiny podawanego we wstrzyknięciu podskórnym, zatwierdzonego do samodzielnego podania. Produkt leczniczy zarejestrowany przez FDA i EMA ze wskazaniami w leczeniu zapobiegawczym napadom HAE u pacjentów powyżej 12 roku życia.

* Pacjenci, u których występują nawet najłżejsze objawy obrzęku gardła muszą zostać poddani niezwłocznemu leczeniu, aby nie dopuścić do niedrożności dróg oddechowych. Piśmiennictwo medyczne i doświadczenie lekarskie wskazują, że kortykosteroidy, leki przeciwhistaminowe i epinefryna nie są skuteczne w leczeniu obrzęku naczynioruchowego spowodowanego niedoborem inhibitora C1. Jednakże, w niedawno opublikowanym badaniu odnotowano pozytywny wynik zastosowania wziewnej epinefryny w celu zapobieżenia całkowitej niedrożności dróg oddechowych. UWAGI: Obecność pokrzywki związanej z obrzękiem naczynioruchowym zwykle wskazuje na rozpoznani inne, niż HAE lub AAE.