

TYP

DZIEDZICZNY OBRZĘK NACZYNIORUCHOWY Z PRAWIDŁOWYM C1-INHIBITOREM

OPIS

Nieznana ilość przypadków. Zawsze obciążony wywiad rodzinny. Stężenie i aktywność inhibitora C1 są w normie. Mniejszość przypadków związanych z mutacją genu czynnika krzepnięcia XII, jednak nie wykazano, aby mutacja ta była przyczyną choroby. Występuje głównie u kobiet, lecz zgłaszano także występowanie tej choroby u męskich członków rodzin. Obrzęk czasami związany z ciążą i stosowaniem tabletek antykoncepcyjnych zawierających estrogen. 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

Prawidłowy

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

Badania w toku. Opublikowane opisy przypadków wskazują na odpowiedź na leczenie HAE zatwierdzone przez FDA.

* 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.