



KOBIETY ZE ZDIAGNOZOWANYM HAE



SPIS TREŚCI

Kobiety ze zdiagnozowanym HAE.....	1
HAE i ciało kobiety.....	3
Okres dziecięcy i dojrzewania płciowego: Dziewczynka i HAE.....	4
CZĘSTO ZADAWANE PYTANIA: Z punktu widzenia dziecka lub nastolatka.....	6
CZĘSTO ZADAWANE PYTANIA: Z punktu widzenia rodzica lub z punktu widzenia dorosłej kobiety.....	8
Ciąża i planowanie założenia rodziny, a HAE.....	11
CZĘSTO ZADAWANE PYTANIA: Z punktu widzenia kobiety ciężarnej.....	14
Zasoby dotyczące planowania założenia rodziny oraz ciąży.....	18
CZĘSTO ZADAWANE PYTANIA: Menopauza i proces starzenia.....	21



HAEi pragnie podziękować US HAEA za znaczący wkład w treść niniejszego przewodnika opierający się na współpracy z lekarzami będącymi ekspertami w zakresie leczenia HAE.

KOBIETY ZE ZDIAGNOZOWANYM HAE (DZIEDZICZNY OBRZĘK NACZYNIORUCHOWY)

Celem niniejszego przewodnika skierowanego do kobiet cierpiących na dziedziczny obrzęk naczynioruchowy (HAE) jest przedstawienie informacji na temat wyjątkowych wyzwań, z jakimi mierzą się kobiety cierpiące na HAE.

Badania wykazują, że kobiety o wiele silniej odczuwają objawy HAE niż mężczyźni. Niniejszy przewodnik powstał, aby pomóc kobietom chorym na HAE mierzyć się z następującymi trzema etapami w ich życiu:

- 1) wiek dziecięcy i dojrzewanie płciowe.
- 2) planowanie założenia rodziny oraz ciąży.
- 3) menopauza i starzenie się.

Niniejszy przewodnik napisano dla odbiorców z całego świata. Dlatego też, biorąc pod uwagę różne opcje leczenia dostępne w różnych krajach, na każdym etapie życia należy konsultować istniejące możliwości z lekarzem zajmującym się leczeniem HAE.





HAE I CIAŁO KOBIETY

Zrozumienie choroby, jaką jest HAE oraz jej wpływu na ciało kobiety

Od samego początku dojrzewania płciowego aż do późnych etapów menopauzy kobiety doświadczają znacznych wahań hormonalnych, w szczególności wahań poziomu estrogenu. Zmiany poziomu estrogenu mogą wpływać na częstość oraz dotkliwość ataków HAE. Istotne jest, aby kobiety przechodząc przez kolejne etapy życia, były świadome, jak zmiany hormonalne mogą wpływać na objawy HAE oraz podejście do leczenia tych ataków.

Badanie pod kątem dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego

Wczesne badania są niezbędne do tego, aby potwierdzić diagnozę HAE. Badania krwi są niezbędne do diagnozowania HAE typu I i typu II.

Te badania krwi zwykle można zamówić lub wykonać w gabinecie lekarskim, choć w poszczególnych krajach różnie może być z ich dostępnością.

Do zdiagnozowania HAE niezbędne są następujące badania krwi:

- Oznaczenie C4.
- Oznaczenie inhibitora C1 ilościowo.
- Oznaczenie inhibitora C1 funkcjonalnego.

HAE przy poziomie inhibitora C1 w normie

U niektórych osób diagnozuje się HAE pomimo, że w badaniu krwi poziom inhibitora C1 jest w normie. Ważne jest, aby omówić tę diagnozę ze swoim lekarzem.

Okres dziecięcy i dojrzewania płciowego:

DZIECIŃSTWO I HAE

Jeśli jesteś rodzicem lub opiekunem dziecka z HAE, istotne jest, aby być przygotowanym, gdy u dziecka zaczną pojawiać się objawy. Uzyskanie wczesnej diagnozy ma fundamentalne znaczenie dla tego, aby możliwe było opracowanie przez Ciebie, lekarza Twojego dziecka lub pediatrę i lekarza specjalizującego się w leczeniu HAE kompleksowego planu leczenia HAE na wypadek wystąpienia ataku.

Opracowanie planu leczenia

Mimo że wiele dzieci może nie odczuwać objawów HAE nawet do czasu wejścia w okres dojrzewania płciowego, ważne jest opracowanie planu leczenia we współpracy z lekarzem, tak aby rodzina czuła się pewnie i była przygotowana na wypadek wystąpienia obrzęku wynikającego z HAE.

Plan leczenia powinien obejmować następujące elementy (w zależności od dostępności w danym kraju):

- Recepta i lek na HAE dostępne w razie potrzeby.
- Diagnoza oraz pismo z zaleceniami dotyczącymi leczenia wystawione przez lekarza zajmującego się leczeniem Twojego dziecka, które można przedstawić personelowi SOR.
- Skoordynowany plan postępowania na wypadek wystąpienia ataku, kiedy dziecko jest w szkole.

Małe dzieci oraz osoby, u których nie wystąpiło dużo napadów obrzęku, często nie umieją rozpoznać obrzęku HAE. Istotnym jest, aby rozmawiać z dzieckiem na temat tego, czego może się spodziewać w razie wystąpienia obrzęku związanego z HAE.

Wiek wystąpienia początkowych objawów HAE może być zupełnie inny u różnych osób. Jednak badania wykazują, że połowa pacjentów zgłaszała pojawienie się pierwszych objawów przed osiągnięciem wieku 10 lat, zaś większość ludzi pierwszego ataku doświadcza przed osiągnięciem pełnoletności. Większą częstość ataków obserwuje się również w okresie dojrzewania płciowego oraz na początku menstruacji (która wiąże się ze zmianami poziomu estrogenu).

Rzecznik

Jako rodzic lub opiekun będziesz najlepszym rzecznikiem dla swojego dziecka. Dlatego tak ważne jest, aby (1) rozumieć, w jaki sposób HAE może wpływać na życie Twojego dziecka oraz (2) aby świadomie wypowiadać się w imieniu dziecka. Więcej informacji na temat różnych rodzajów obrzęku naczynioruchowego, objawów, czynników wyzwalających oraz aktualnych metod leczenia można znaleźć na stronie internetowej HAEi pod adresem haei.org oraz na stronie internetowej Stowarzyszenia Pięknie Puchnę pod adresem piekniepuchne.org.

Opracowanie planu leczenia

Rodzice lub opiekunowie powinni współpracować z lekarzem dziecka i wspólnie opracować plan pozwalający zaradzić atakom obrzęków HAE obejmujący ewentualne opcje dostępnego leczenia.

Ustalenie planu na wypadek sytuacji nagłych

Istotne jest, aby wszystkie osoby zaangażowane w opiekę nad Twoim dzieckiem znały plan postępowania na wypadek sytuacji nagłych. Przygotuj szczegółowe informacje na temat wszystkiego, co może być niezbędne do opieki nad Twoim dzieckiem na wypadek sytuacji nagłej wynikającej z HAE, w tym na temat aktualnego leczenia Twojego dziecka, Twoich życzeń dotyczących tego, gdzie dziecko miałoby być leczone i jak, a także Twoich danych kontaktowych.

HAEi opracowało legitymację pacjenta ze zdiagnozowanym HAE zawierającą przedstawione w prosty i klarowny sposób informacje na temat dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego oraz postępowania w przypadku wystąpienia ataku. Takie legitymacje do użytku w sytuacjach nagłych są dostępne w wielu językach w naszej aplikacji HAE Companion oraz na stronie internetowej HAEi pod adresem haei.org.

Jeśli podróżujesz z dzieckiem, upewnij się, że znasz lokalizację najbliższego ostrego dyżuru. Korzystając z opracowanej przez HAEi aplikacji pod nazwą HAE Companion, zawsze znajdziesz najbliższego lekarza znajdującego się na leczeniu HAE lub najbliższy szpital.

Często zadawane pytania, na które odpowiadają nasi lekarze specjalizujący się w leczeniu HAE:

Z PUNKTU WIDZENIA DZIECKA LUB NASTOLATKA

Z jakimi dorosłymi osobami mogę potrzebować porozmawiać na temat mojego schorzenia HAE?

Ważne jest, aby rozmawiać z dorosłymi na temat Twojej choroby. Dorośli obecni w Twoim życiu są w stanie wspierać Cię, jeśli zdarzy Ci się atak i będziesz potrzebować pomocy. Tymi osobami mogą być nauczyciele w szkole, pielęgniarki, trenerzy i wychowawcy, a także np. instruktor harcerstwa, znajomi Twoich rodziców, osoby dorosłe prowadzące zajęcia pozalekcyjne czy jakkolwiek inna osoba, z którą masz regularnie kontakt. Jeśli porozmawiasz z nimi na temat Twojej choroby, pomoże im to być lepiej przygotowanymi do udzielenia Ci wsparcia na wypadek ataku HAE.

Jakie są wskazówki dotyczące monitorowania choroby pozwalające mi lepiej śledzić ataki oraz czynniki wyzwalające?

Monitorowanie tego, kiedy występują napady, jakich części ciała dotyka obrzęk, a także jakie czynniki potencjalnie wyzwalają atak, pozwala lepiej zrozumieć, co się dzieje. Można prowadzić dzienniczek lub korzystać z udostępnianego przez HAEi darmowego i łatwego w użytku elektronicznego dzienniczka pacjenta (tj. aplikacji HAE TrackR) służącej do monitorowania i dokumentowania ataków. Można również prowadzić dzienniczek cykli menstruacyjnych, aby sprawdzić, czy jest jakaś korelacja z cyklami menstruacyjnymi oraz nienajlepszym samopoczuciem. Informacje te mogą być bardzo istotne, dlatego warto je przekazywać swojemu lekarzowi zajmującemu się terapią HAE podczas wizyty.

Jak dojrzewanie płciowe i miesiączka mogą wpływać na objawy HAE i czego należy się spodziewać w tym czasie?

Hormony mogą odgrywać rolę, jeśli chodzi o objawy oraz dotkliwość HAE. Okres dojrzewania płciowego często wiąże się z intensywniejszymi (lub pierwszymi) objawami pojawiającego się obrzęku. Dojrzewanie płciowe wiąże się z wieloma zmianami. Istotne jest, aby dobrze radzić sobie ze zmianami oraz wyzwaniem pojawiającymi się w okresie wchodzenia w dorosłość. Miesiączka też może powodować częstsze i ostrzejsze ataki u kobiet. Jeśli sprawia Ci to trudności i znacznie wpływa na jakość Twojego życia, należy to skonsultować ze swoim lekarzem.



Czy często występuje obrzęk narządów płciowych?

U różnych osób obrzęki mogą występować w innych częściach ciała. Niektóre osoby nigdy nie doświadczyły obrzęków narządów płciowych, podczas gdy inne mają problem z obrzękiem tej okolicy części. U niektórych osób opuchlizna okolic genitalnych może być pierwszą oznaką HAE. Chłopcy mogą mieć problem z opuchlizną moszny, zaś dziewczęta - z obrzękiem sromu. Często pojawia się to w wyniku urazu w tym obszarze (np. w wyniku jazdy na rowerze), ale może wystąpić również bez urazu.

Jak mogę wyjaśnić znajomym, na czym polega HAE?

Niektóre osoby chore na HAE mówią, że mają szczególną krew. Przekazywanie znajomym informacji pozwoli im zrozumieć, przez co przechodzisz i pomóc Ci się z tym mierzyć.

Jak łączyć HAE i zajęcia pozalekcyjne/ćwiczenia fizyczne?

Bądź aktywny i żyj pełnią życia. Porozmawiaj ze swoim lekarzem na temat opracowania planu maksymalizacji swoich zajęć w sposób bezpieczny i dający pole do postępów. Aktywny i zdrowy tryb życia może Ci pomóc osiągnąć całościowe dobre samopoczucie w sferze mentalnej i fizycznej.

Często zadawane pytania, na które odpowiadają nasi lekarze specjalizujący się w leczeniu HAE:

Z PUNKTU WIDZENIA RODZICA LUB DOROSŁEJ KOBIETY

Jak powinien wyglądać plan na wypadek sytuacji nagłych dla mojego dziecka? Co powinienem przygotować wcześniej wraz z lekarzem mojego dziecka?

Sprawdź, czy masz dokumentację medyczną obejmującą diagnozę, wyniki badań krwi oraz dane kontaktowe lekarza Twojego dziecka specjalizującego się w HAE. Taką dokumentację należy przechowywać na pendrive'ie lub innym nośniku albo w wersji papierowej. Miej pod ręką numer telefonu specjalisty od HAE opiekującego się Twoim dzieckiem,

tak aby personel medyczny mógł się z nim skontaktować na wypadek, gdyby Twoje dziecko trafiło na SOR lub do szpitala, w którym nie ma lekarzy specjalizujących się w leczeniu HAE. Dopilnuj, aby Twoje dziecko często miało wizyty kontrolne u lekarza zajmującego się leczeniem HAE, aby mieć pewność, że wdrażane jest najodpowiedniejsze leczenie, z uwzględnieniem dodatków do leczenia dostępnych w kraju, w którym mieszkasz.

HAE a antykoncepcja - co powinnam wiedzieć? Jakie możliwości antykoncepcji powinnam omówić z lekarzem?

Porozmawiaj ze swoim lekarzem na temat metody antykoncepcji, z jakiej zamierzasz korzystać. W przypadku wielu pacjentek estrogeny mogą powodować wzrost częstości występowania ataków obrzęku HAE oraz ich większą dotkliwość.

Czy występuje jakieś powiązanie pomiędzy infekcjami układu moczowego a HAE?

Podobnie jak inne infekcje czy stany zapalne, infekcje układu moczowego mogą wywoływać napady HAE.

Jak mogę zapytać lekarza o nową terapię HAE?

Rozmawiajcie na temat najnowszych terapii, aby sprawdzić, czy aktualny plan leczenia jest u Ciebie skuteczny. To właśnie dlatego regularne wizyty u lekarza i wizyty kontrolne mogą Ci pomóc, a nawet wręcz uratować Ci życie. Częsta i otwarta komunikacja pomiędzy Tobą, a Twoim lekarzem jest bardzo ważna. Pamiętaj, że napady HAE oraz czynniki wyzwalające mogą się u Ciebie zmieniać z miesiąca na miesiąc czy z roku na rok.

Czy macie jakieś wskazówki, jak radzić sobie ze stresem?

Wprowadź naturalne sposoby radzenia sobie ze stresem. Mogą to być wędrówki w górach czy spacerowanie nad wodą (rzeką/oceanem) lub spokojne zajęcia typu mindfulness, jak np. medytacja, słuchanie muzyki i inne sposoby pozwalające na osiągnięcie głębokiego relaksu.





CIĄŻA I PLANOWANIE ZAKŁADANIA RODZINY PRZY HAE

Planowanie rodziny oraz ciąża to ekscytujący czas w życiu. HAE nie wpływa negatywnie na płodność, ale kobiety cierpiące na tę chorobę muszą mieć świadomość tego, jak ich schorzenie może wpływać na ciążę. Opracowanie planu oraz współpraca z położnikiem lub ginekologiem oraz lekarzem zajmującym się leczeniem HAE pozwolą zagwarantować, że kobieta w ciąży będzie zdrowsza i szczęśliwsza.

Podobnie jak z objawami HAE - każda ciąża może przebiegać inaczej.

Komunikacja ma kluczowe znaczenie

Porozmawiaj ze swoim lekarzem-specjalistą od HAE, a także położnikiem lub ginekologiem i ustalcie plan leczenia HAE. Dopilnuj, aby była możliwość ciągłej i otwartej komunikacji pomiędzy Twoim lekarzem zajmującym się leczeniem HAE, a ginekologiem lub położnikiem.

Wpływ genetyki

HAE jest schorzeniem dziedzicznym, a dziecko rodzica chorego na HAE ma 50% prawdopodobieństwo odziedziczenia tej choroby. Jeśli planujesz ciążę lub jesteś już w ciąży, Twój lekarz będzie ściśle monitorować Twój stan i omawiać z Tobą odpowiednie leczenie HAE.

Leczenie niepłodności

Pary, które mają problemy z poczęciem, mogą rozważać możliwości leczenia niepłodności. Wahania żeńskiego hormonu estrogenu związane z leczeniem mogą mieć wpływ na objawy HAE. Istotnym jest, aby kobiety, które decydują się na leczenie niepłodności omówiły z lekarzem, czy konieczne mogą być zmiany w ich aktualnym planie leczenia HAE.

W trakcie ciąży

Podobnie jak z objawami HAE - każda kobieta przechodzi ciążę inaczej, a częstość ataków HAE oraz ich dotkliwość mogą się zmieniać w trakcie ciąży. Twój lekarz specjalizujący się w HAE może Ci pomóc opracować plan leczenia dopasowany do Twoich potrzeb przed porodem, w trakcie porodu i po porodzie oraz w okresie karmienia piersią.

Zgodnie z międzynarodowymi wytycznymi (2021), leczenie androgenami anabolicznymi (sterydami) nie jest zalecane w trakcie ciąży oraz karmienia piersią. Można rozważyć kwas traneksamowy, natomiast zaleca się osoczopochodny C1-INH esterazy jako preferowaną terapię u ciężarnych lub karmiących piersią pacjentek z HAE-1/2. Osocze inaktywowane (SDP) może być stosowane, kiedy osoczopochodny C1-INH esterazy nie jest dostępny, zaś osocze świeżo mrożone może być użyte, gdy SDP nie jest dostępne. Z datą publikacji niniejszych wytycznych brak opublikowanych danych dotyczących stosowania innych leków w ciąży i przy karmieniu piersią.

Bądź przygotowana na objawy HAE

Podczas gdy część kobiet nie doświadcza w ciąży żadnych napadów HAE, inne zgłaszają większą częstość ich występowania lub ich większą dotkliwość w okresie ciąży wiążącej się z wahaniami hormonalnymi. Ważne jest, aby zwracać uwagę na wczesne oznaki objawów HAE, aby móc szybko zastosować leczenie oraz ograniczyć dotkliwość napadu niezwłocznie po rozpoznaniu obrzęku. Należy pamiętać, że leczenie sterydami anabolicznymi (zwanymi też androgenami) nie jest zalecane w trakcie ciąży.

Przygotuj swoje leki

W przypadku, gdy stosujesz terapię doraźną HAE zalecaną w ciąży, dopilnuj, aby leki były dostępne w szpitalu, gdzie planujesz urodzić dziecko. Powinnaś też zabezpieczyć ewentualne dodatkowe terapie, jakich możesz potrzebować (terapię doraźną i/lub profilaktyczną) po porodzie i przy wypisie ze szpitala.



Po porodzie

- **Miej leki pod ręką**
Napady HAE są rzadkością po porodzie, jednak istnieją sygnały wskazujące, że po porodzie możliwe jest zwiększenie częstości i dotkliwości ataków. Pamiętaj, aby mieć wystarczającą ilość leków na miesiąc po porodzie, kiedy Twój organizm będzie przechodził zmiany hormonalne.
- **Karmienie piersią**
Karmienie piersią może się wiązać z większą liczbą napadów u matek, ale mimo to karmienie zaleca się ze względu na korzyści dla noworodka. Istnieją skuteczne terapie HAE, które można stosować bezpiecznie w trakcie karmienia piersią. Nie należy stosować androgenów w okresie karmienia piersią. Jeśli rozważasz karmienie piersią swojego dziecka, porozmawiaj ze swoim lekarzem o dostępnych opcjach, które mogą być dla Ciebie odpowiednie.
- **Przebadanie swojego dziecka pod kątem HAE**
Choć zapewne będziesz chciała się szybko dowiedzieć, czy Twoje dziecko też ma HAE, ogólnie zaleca się odczekać z badaniami do czasu aż dziecko będzie miało co najmniej rok, gdyż to gwarantuje większą dokładność wyniku.



Często zadawane pytania, na które odpowiadają nasi lekarze specjalizujący się w leczeniu HAE:

Z PUNKTU WIDZENIA KOBIETY CIĘŻARNEJ

Jakie leki na HAE mogą przyjmować w trakcie ciąży?

Mimo że brak badań klinicznych nad bezpieczeństwem stosowania leków na HAE przeprowadzanych na kobietach ciężarnych i ich dzieciach, kobiety w ciąży w Stanach Zjednoczonych i w Europie od wielu lat stosują w trakcie ciąży terapię zastępcze z substytucją inhibitora C1 pochodzącego z osocza. Międzynarodowe wytyczne są takie, że zaleca się stosowanie inhibitora C1 z osocza jako terapię preferowaną w trakcie ciąży i karmienia piersią. Jednak nie we wszystkich krajach taka terapia jest dostępna. Więcej informacji z zakresu wytycznych można znaleźć na poprzedniej stronie. W celu ustalenia najlepszej dla siebie terapii, porozmawiaj ze swoim lekarzem specjalizującym się w leczeniu HAE.

Leki, których należy szczególnie unikać w okresie ciąży, to wszelkie formy androgenów będących pochodnymi testosteronu - męskiego hormonu. Te leki mogą wpływać na rozwój płodu, dlatego należy ich unikać, jeśli planuje się ciążę oraz natychmiast odstawić w przypadku stwierdzenia ciąży.

Czy fakt, że choruję na HAE, powoduje, że moja ciąża staje się ciążą wysokiego ryzyka?

Zwykle to ginekolog lub położnik wraz ze swoim zespołem decydują, czy daną ciążę uznać za ciążę wysokiego ryzyka. Jednak położnicy i ginekolodzy często klasyfikują pacjentki z HAE jako pacjentki „wysokiego ryzyka” ze względu na dodatkowe problemy, jakimi trzeba się zająć w ciąży u takich kobiet. Nie jest to jednak powód do niepokoju, a jedynie oznacza, że personel medyczny zwraca na Ciebie i Twoje dziecko szczególną uwagę, aby poród przebiegł bez komplikacji.

Co, jeśli okaże się, że będę musiała niespodziewanie mieć cesarskie cięcie?

Zgodnie z międzynarodowymi wytycznymi, zaleca się stosowanie w miarę możliwości krótkoterminowej profilaktyki (tzw. przedzabiegowe zapobieganie stanom ostrym) przy użyciu osoczopochodnego C1-INH esterazy przed przystąpieniem do cesarskiego cięcia. Ma to na celu dopilnowanie, aby poziom inhibitora C1 był wystarczający do zapobiegnięcia obrzękowi związanemu z HAE. Ważne jest też, aby mieć kilka dawek leku pod ręką na wypadek wystąpienia obrzęku po operacji. Ta kwestia podkreśla również znaczenie wcześniejszego omówienia planów z ginekologiem lub położnikiem oraz specjalistami od HAE, aby mieć pewność, że wszyscy będą przygotowani.

Czy ciąża wpłynie na odczuwane przeze mnie objawy HAE?

Badania wykazują, że nie da się przewidzieć, jak objawy HAE mogą się zmieniać w trakcie ciąży. Możliwe, że odczuwane przez Ciebie objawy się nasilą, znikną lub pozostaną niezmienione. Jeśli ciąża wywołuje zmiany w odczuwanych objawach HAE, można zmodyfikować farmakoterapię.

Czy płęć dziecka wpływa na dotkliwość HAE w trakcie ciąży?

Brak dowodów wskazujących na to, aby płęć dziecka wpływała na częstość i dotkliwość objawów HAE.

Już urodziłam jedno dziecko, a teraz jestem w ciąży z drugim. Czy mogę się spodziewać, że objawy HAE będą zbliżone do tych, jakich doświadczałam w trakcie pierwszej ciąży?

Wiele mówi się o tym, że każda ciąża przebiega inaczej. Podczas gdy niektóre kobiety mogą nie odczuwać żadnych zmian lub niewielkie zmiany w częstości odczuwanych napadów w trakcie pierwszej ciąży, częstość i dotkliwość objawów może się zmienić w kolejnych ciążach.

Często zadawane pytania, na które odpowiadają nasi lekarze specjalizujący się w leczeniu HAE:

Czego się spodziewać i na co się przygotować podczas porodu?

Większość kobiet zgłasza, że wszystko przebiega prawidłowo w trakcie porodu. Jak wspomnieliśmy wcześniej, ważne jest, aby mieć kilka dawek leków pod ręką na wypadek wystąpienia obrzęku wynikającego z HAE. Po porodzie trzeba mieć świadomość, że istnieje możliwość wzrostu częstości napadów HAE.

Jakie jest prawdopodobieństwo, że moje dziecko odziedziczy HAE?

Jeśli jedno z rodziców ma HAE typu I lub typu II (wskutek niedoboru inhibitora C1), prawdopodobieństwo przejścia schorzenia na dziecko wynosi 50%.

Naukowcy przewidują, że schemat dziedziczenia HAE przy normalnym poziomie inhibitora C1 jest analogiczny jak w przypadku HAE typu I i typu II, ale badania są nadal w toku.

W jakim wieku zaleca się przebadać dziecko pod kątem HAE?

Zaleca się, aby wszystkie dzieci w rodzinie zostały przebadane pod kątem HAE już w pierwszym roku życia. Ważne jest, aby wiedzieć, czy dziecko cierpi na HAE, aby być przygotowanym na wypadek napadu. W przypadku HAE-C1-INH (typ I oraz typ II), są to badania krwi, które może zlecić komercyjnie lub wykonać w ramach badań refundowanych przez Narodowy Fundusz Zdrowia, polegające na pomiarze poziomów C4, inhibitora C1 (ilościowo) oraz inhibitora C1 (funkcjonalnie). Aktualnie jest niewiele informacji dotyczących badania dzieci pod kątem HAE przy normalnym poziomie C1-INH.



Jak rozmawiać o HAE z położnikiem lub ginekologiem?

Istotne jest, aby ustalić ścieżkę komunikacji pomiędzy swoim lekarzem zajmującym się leczeniem HAE a położnikiem lub ginekologiem. Pozwoli to uzyskać odpowiedzi na pytania, a także zagwarantuje, że lekarze będą współdziałać i opracują dla Ciebie plan leczenia.

Twój plan leczenia powinien:

- zagwarantować, że wszyscy wiedzą, jakie są procedury podawania leków oraz zapewnić stałą dostępność leków,
- ustalić, jak pacjentka z HAE uzyska dostęp do leków w trakcie pobytu w szpitalu (czy zostaną dla niej przywiezione, czy też będzie musiała je zakupić w szpitalnej aptece?) oraz
- potwierdzać, że istnieje plan na wypadek wykonania cesarskiego cięcia (należy zadać wszystkie pytania, jakie mógłby zadać anestezjolog).

Czego powinnam się spodziewać po porodzie?

Rekonwalescencja po porodzie naturalnym lub cesarskim cięciu może wywołać objawy HAE, dlatego tak istotne jest, aby zająć się obrzękiem, który może mieć związek z HAE, od razu na samym początku. Jak wspomnieliśmy, choć sam poród zwykle przebiega bez problemów, w okresie połogu wiele kobiet może odczuwać zwiększone problemy, jeśli chodzi o objawy HAE.

Czy powinnam się spodziewać jakichkolwiek zmian w zakresie mojej choroby w okresie karmienia piersią?

To kolejny obszar, w którym potrzebujemy więcej informacji. Choć nie jest to częsty problem, niektóre kobiety zgłaszają, że w okresie karmienia piersią odczuwają więcej objawów HAE. Jeśli zdecydujesz się na karmienie piersią, warto omówić leczenie z lekarzem zajmującym się HAE. W przypadku terapii preparatami C1-INH, zaleca się kontynuowanie leczenia, aby zapobiegać atakom HAE lub łagodzić je w okresie karmienia piersią.

Zasoby dotyczące:

PLANOWANIE ZAŁOŻENIA RODZINY ORAZ CIĄŻA

Koordinowanie opieki nad ciężarną kobietą z HAE

Poniżej przedstawiamy sugestie dotyczące planowania działań w okresie ciąży. Porozmawiaj ze swoim ginekologiem lub położnikiem na temat terapii dostępnej w miejscu, gdzie planujesz poród.

Dzienniczek ciąży

Notuj swoje doświadczenia w trakcie ciąży. Zapisuj, ile spożywasz wody, jak częste są ataki, a także odnotowuj wszelkie zmiany, jakich doświadczasz w trakcie ciąży i w porożu.

Moja lista kontrolna w ciąży

- Poinformuj swojego ginekologa lub położnika, że jesteś chora na HAE.
- Nawiąż komunikację pomiędzy personelem medycznym (Twoim lekarzem zajmującym się HAE oraz położnikiem lub ginekologiem).
- We współpracy z personelem medycznym opracuj plan leczenia obejmujący wszystkie aspekty Twojej ciąży, w tym leczenie HAE w sytuacjach nagłych oraz wszelkie objawy występujące w szpitalu.
- Korzystaj z darmowego i łatwego w użytku elektronicznego dzienniczka pacjenta w aplikacji **HAE TrackR**, żeby śledzić objawy HAE.

Drugi trymestr (przygotowania do porodu)

- Postaraj się uzyskać od swojego lekarza zajmującego się leczeniem HAE, położnika lub ginekologa pismo opisujące procedury leczenia na wypadek cesarskiego cięcia lub innych niezbędnych zabiegów.

Trzeci trymestr

- Miej przy sobie wydrukowane pismo określające plan leczenia wraz z danymi kontaktowymi zarówno ginekologa lub położnika, jak i lekarza zajmującego się leczeniem HAE.



Kontroluj chorobę z użyciem aplikacji **HAE TrackR**

Aplikację **HAE TrackR** opracowali inni pacjenci z HAE z organizacji HAEi. Została ona zaprojektowana tak, aby odnotowywać ataki HAE, leczenie oraz wpływ HAE na Twoje życie oraz życie Twoich najbliższych. Aplikacja może posłużyć do podejmowania ważnych decyzji dotyczących tego, jak najlepiej radzić sobie z HAE. Na przykład możesz zdecydować, że swojemu lekarzowi przekażesz raport o swoich atakach i leczeniu.

Z aplikacji **HAE TrackR** można korzystać na dowolnym urządzeniu (smartfonie, tablecie lub komputerze) z dowolnego miejsca na świecie – aby uzyskać więcej informacji oraz zacząć korzystać z aplikacji, proszę odwiedzić stronę haetrackr.org.



Często zadawane pytania, na które odpowiadają nasi lekarze specjalizujący się w leczeniu HAE:

MENOPAUZA I PROCES STARZENIA

Menopauza zwykle skutkuje spadkiem produkcji estrogenu, co znacząco wpływa na odczuwanie objawów HAE u kobiet. Lekarze często przepisują hormonalną terapię zastępczą kobietom w okresie menopauzy. Ważne jest, aby ryzyko oraz korzyści związane z hormonalną terapią zastępczą omówić ze swoim lekarzem zajmującym się leczeniem HAE.

Zbliżam się do wieku menopauzy. Jak może to wpłynąć na moją chorobę?

Badania nad wpływem menopauzy na objawy HAE dają mieszane wyniki. Jedno z dużych opublikowanych badań wskazuje, że po menopauzie objawy HAE poprawiły się u 13% kobiet, nie uległy zmianie u 55% kobiet i pogorszyły się u 32%. Inny duży ośrodek zajmujący się leczeniem HAE sprawozdaje, że po menopauzie u 50% kobiet nastąpiła poprawa, a u 15% - pogorszenie, w niektórych przypadkach z ciężkim przebiegiem. HAE to choroba bardzo zróżnicowana i nieprzewidywalna w okresie menopauzy. Dlatego istotne jest, aby wraz z lekarzem specjalizującym się w leczeniu HAE monitorować jej przebieg i dopilnować, aby plan leczenia HAE był jak najlepszy.

Czy mogę korzystać z hormonalnej terapii zastępczej w okresie menopauzy?

Leczenie systemowe lekami doustnymi lub w zastrzykach zawierającymi estrogen intensyfikuje objawy dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego u większości kobiet z HAE (do 80%). Wpływ podawanych miejscowo leków zawierających estrogen (plastry lub płyny) na HAE nie został jeszcze szczegółowo przebadany. Jednak przy przyjmowaniu jakichkolwiek leków zawierających estrogen należy zachować bardzo dużą czujność. Ogólnie rzecz biorąc, zaleca się unikanie terapii estrogenowych w trakcie menopauzy, a do łagodzenia objawów przekwitania rekomenduje się stosowanie innych terapii lub strategii nieestrogenowych.

Często zadawane pytania, na które odpowiadają nasi lekarze specjalizujący się w leczeniu HAE:

Czy mogę brać hormonalną terapię zastępczą, jeśli jestem w trakcie profilaktycznej terapii HAE?

Odpowiedź na to pytanie nie jest znana, ponieważ ta kwestia nie została jeszcze należycie przebadana. Leki zawierające estrogen mogą zwiększać częstość napadów HAE, dlatego przy wprowadzaniu leczenia estrogenowego należy zachować wzmożoną czujność.

Co mogę zrobić, aby poradzić sobie z objawami menopauzy, jeśli nie mogę brać estrogenowej terapii zastępczej?

Możliwości leczenia objawów związanych z menopauzą należy dokładnie omówić ze swoim ginekologiem lub lekarzem POZ i lekarzem specjalizującym się w leczeniu HAE. Jak wskazano wcześniej, należy ogółem unikać leków z estrogenem. Dane na temat estrogenów podawanych przezskórnie lub miejscowo są mniej klarowne, ale kilka badań wskazuje, że niektóre kobiety chore na HAE dobrze tolerują te preparaty, a u niektórych odnotowuje się pogorszenie objawów. Podczas gdy niektóre kobiety mogą tolerować leczenie estrogenami podawanymi przezskórnie lub miejscowo, należy do tego podchodzić z bardzo dużą ostrożnością. Leki zawierające wyłącznie progestagen (bez estrogenu) przynoszą korzyści w zakresie łagodzenia objawów menopauzy i mogą czasem wpływać na zapobieganie objawom HAE. Leki niehormonalne również wykazują korzyści w zakresie radzenia sobie z objawami menopauzy. Należą do nich selektywne inhibitory wychwyty serotoniny (SSRI), np. paroksetyna czy citalopram, inhibitory wychwyty serotoniny i noradrenaliny (SNRI), np. wenlafaksyna, deswenlafaksyna, gabapentin, klonidyna i oksybutynina. Ze względu na mnogość możliwości, istotne jest, aby szczegółowo omówić leczenie objawów menopauzy z personelem medycznym.

Czego mogę się spodziewać, jeśli muszę przejść histerektomię?

W przypadku histerektomii należy brać pod uwagę dwa zasadnicze problemy typowe dla HAE. Pierwszym jest ryzyko, że zabieg chirurgiczny może wywołać napad HAE, bowiem takie ryzyko występuje przy urazie chirurgicznym lub manipulowaniu drogami oddechowymi w przypadku stosowania znieczulenia ogólnego. Zespół chirurgów i anestezjologów musi wiedzieć, że pacjentka ma HAE i uprzednio opracować plan we współpracy z lekarzem zajmującym się leczeniem HAE. Druga kwestia dotyczy jakichkolwiek długofalowych skutków hormonalnych tej operacji. To zależy od tego, czy jajniki zostaną usunięte (owariektomia) jednocześnie z macicą (histerektomia). Decyzję o usunięciu jajników należy omówić z ginekologiem/chirurgiem, ponieważ wiąże się ona z potencjalnymi długoterminowymi zagrożeniami dla zdrowia, ale też korzyściami. Usunięcie jajników zasadniczo spowoduje menopauzę poprzez obniżenie produkcji estrogeny. To może mieć wpływ na objawy HAE, ale skutki kliniczne są nieprzewidywalne i niepewne. Aktualnie nie zaleca się histerektomii/owariektomii jako sposobu leczenia HAE, a zabiegi te należy wykonywać wyłącznie z innych wskazań medycznych.

Czy powinnam zmienić/zmniejszyć dawkę w stosowanej terapii zastępczej C1-INH, jeśli objawy będą łagodniejsze w trakcie menopauzy?

Korektę stosowanej terapii HAE, w tym ewentualnej terapii zastępczej C1-INH, należy omówić i przeprowadzić w porozumieniu ze swoim lekarzem zajmującym się leczeniem HAE. Takie zmiany zasadniczo opierają się na klinicznym przebiegu objawów HAE i są uzależnione od czynników z zakresu jakości życia oraz potencjalnych działań niepożądanych leków. Często istotna jest korekta terapii na różnych etapach życia czy w związku z różnymi wydarzeniami w życiu, zwłaszcza w przypadku długoterminowych schematach profilaktycznych. Menopauza to okres, kiedy objawy HAE mogą ulec poprawie lub się pogorszyć ze względu na wpływ zmian hormonalnych, dlatego zasadne może być rozważenie korekty planu leczenia. Należy tę kwestię omówić ze swoim lekarzem zajmującym się leczeniem HAE, aby mieć pewność, że zmiana przebiegnie w najbezpieczniejszy możliwy sposób.



HAEi
HAE International

Więcej informacji można znaleźć na stronie haei.org · styczeń 2024 r.