

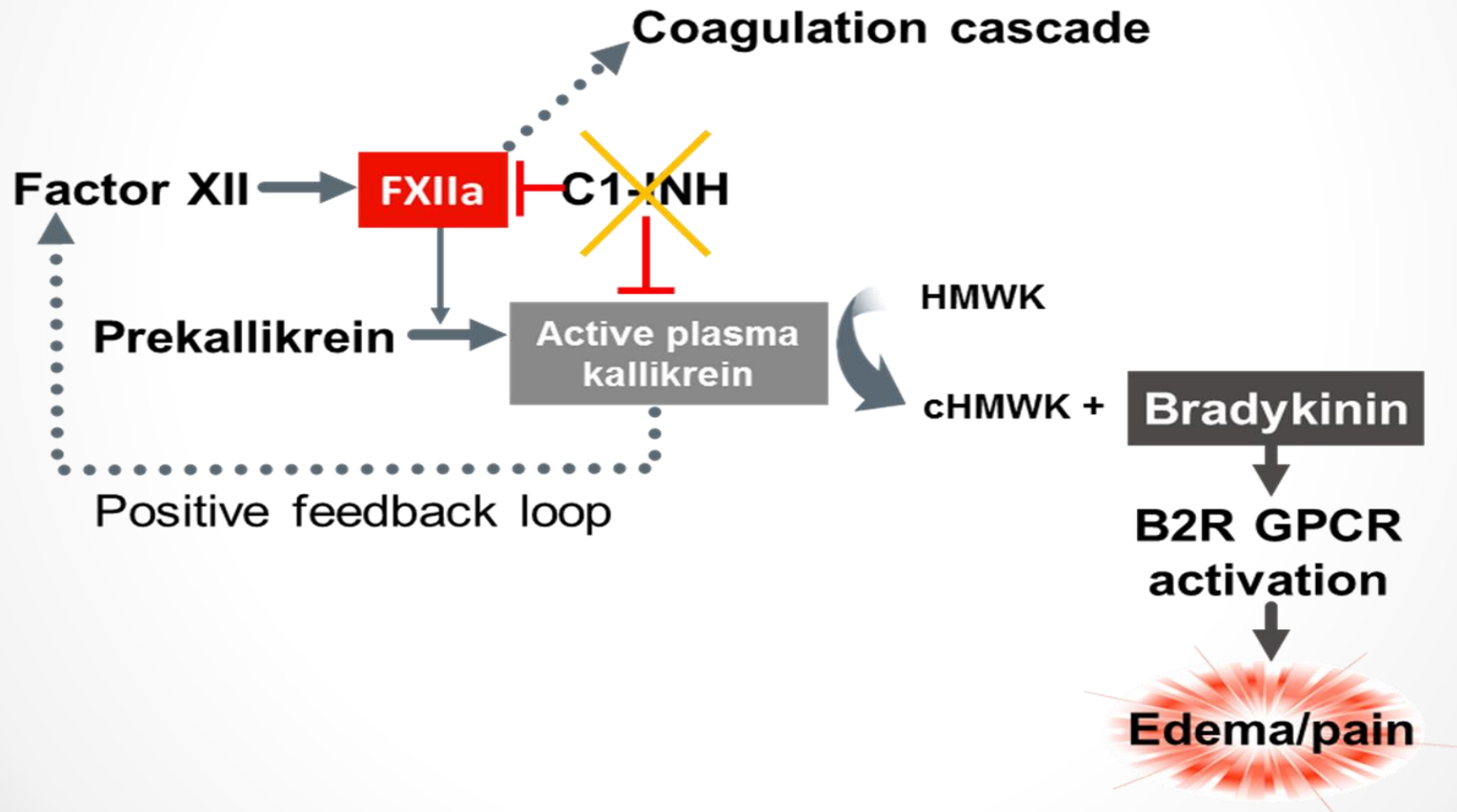
Vai tūska vienmēr liecina par alerģiju?

Asoc.prof. Nataļja Kurjāne

06.11.2020

Hereditāra angioedēma (HAE) ir primārs imūndeficīts, reta, dzīvībai bīstama, autosomāli dominanti pārmantota slimība, kas klīniski izpaužas ar ādas, gremošanas trakta un elpceļu tūsku.

Hereditāras angioedēmas tūskas mediators ir bradikinīns



Ir zināmi 3 HAE slimības tipi, kurus atšķir pēc gēnu mutācijas un C1 inhibitora līmeņa asinīs

I tips ar samazinātu C1 esterāzes inhibitora līmeni (85% gadījumu)

II tips ar samazinātu C1 inhibitora aktivitāti, bet normālu vai palielinātu C1 inhibitora līmeni (15% gadījumu)

III tips – estrogēnasociēta angioedēma ar normālu C1 esterāzes inhibitora līmeni un aktivitāti (rodas XII koagulācijas faktora jeb Heigemena faktora gēnu mutācijas dēļ)

HAE klīniskā aina

- **Āda un ekstremitātes:** sejas un lūpu pietūkums, plaukstu un pēdu pietūkums (bet nav niezes/nātrenes)
- **Elpošanas sistēma:** laringeālā tūska, kura progresē kā disfāģija, disfonija, dispnoe, stridors, trauksme un smagos gadījumos līdz asfiksijai
- **Gremošanas sistēma:** diskomforts un sāpes vēderā, caureja/aizcietējumi, vemšana, krampji, var būt ascīts
- **Uroģenitālā sistēma:** dedzināšanas sajūta pie urinācijas, sāpes jostas apvidū, scrotum/vulvas pietūkums
- **Nervu sistēma:** galvassāpes, reiboņi

Laboratoriskie rādītāji hereditāras angioedēmas gadījumā

Rādītājs	I tips	II tips	III tips
C4 līmenis	Zems	Zems	Normāls
C1 inhibitora līmenis	Zems	Normāls/augsts	Normāls
C1 inhibitora funkcionālā aktivitāte	Zema	Zema	Normāls

HAE diagnostika

Anamnēze (antihistamīnu preparāti un steroīdi neefektīvi!!!)

C1q inhibitora līmeņa un aktivitātes noteikšana

C4 komplementa komponenta noteikšana

Ģenētiskā analīze

Dif.diagnozei (lai aizdomātos par iegūtu):

C1q noteikšana

Antivielas pret C1q

C1 INH deficīti – hereditārās un iegūtās angioedēmās – un C' profils

Angioedēmas tips	C1-INH Ag	C1-INH aktivitāte	C1q	C4	antiC1q antivielas
HAE-I	↓	↓	N	↓	-
HAE-II	N/ ↑	↓	N	↓	-
HAE-III	N	N	N	N	N
Iegūta angioedēma I	↓	↓	↓	↓	-
Iegūta angioedēma II (autoimūna)	↓	↓	↓	↓	++++

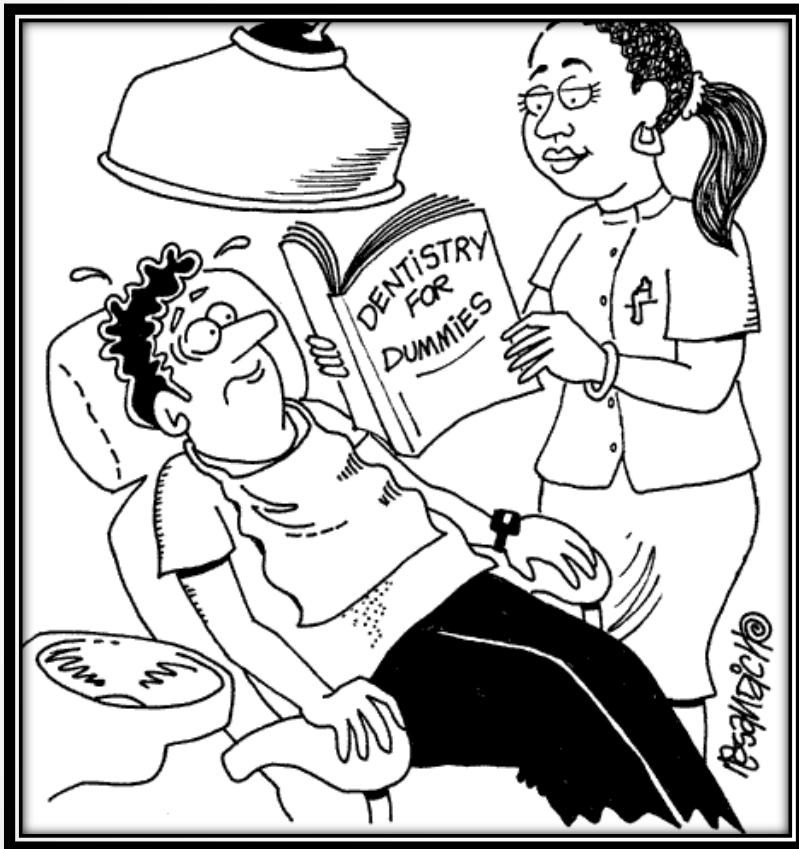
Hereditāra angioedēma

	C1-INH HAE I	C1-INH HAE II	FXII- HAE III	ANGPT 1-HAE III	PLG- HAE III	KNG1- HAE III	Nezināma HAE III
C1q	N	N	N	N	N	N	N
C4	↓	↑	N	N	N	N	N
C1 INH Ag	↓	N/ ↓	N	N	N	N	N
C1 INH aktivitāte	↓	↓	N	N	N	N	N
Genētika	SERPIN GI	SERPIN GI	FXII	ANGPT1	PLG	KNG1	?

Akūtu HAE lēkmju terapija:

- bradikinīna receptora antagonistu (ICATIBANT)
- attīrītu C1 inhibitora koncentrātu (CYNRIZE),
- rekombinantu C1 esterāzes inhibitoru (RUCONEST)
- kallikreīna inhibitoru (EKALANTĪDS)
- **Svaigi saldēta plazma !**

Hereditāras angioedēmas īstermiņa profilakse



- Hereditāras angioedēmas īstermiņa profilaksei iesaka lietot C1 inhibitora koncentrātus. Tos ievadīt 24 h pirms vai tieši pirms plānotās dentālas vai ķirurģiskas manipulācijas
- Novājināti androgēni vai traneksamīnskābe var tikt lietoti kā alternatīvi līdzekļi īstermiņa profilaksei. To lietošana jāuzsāk 5 dienas pirms manipulācijas un jāturpina vēl 2 dienas pēc manipulācijas

Profilaktiskā terapija

- ILGTERMIŅA PROFILAKTISKAI TERAPIJAI:
- **androgēni** (Danazols, Stanazols)
- **antifibrinolītiskie preparāti** (epsilonaminokapronskābe jeb Transamīns, kavē koagulācijas kaskādi, parasti pielieto bērnu praksē)
- **Lanadelumab** monoklonāla IgG1 antivielas pret kallikreīnu
- **Berotralstat** orāls plazmas kallikreīna inhibitors (tikai USA)

HAE terapija

Drug	Indication	Adult dose
Cinryze	Profilakse/ akūta lēkme	katru 3.-4. dienu 1000 IU/ vai pēc vajadzības
Berinerit	Akūta lēkme	20 IU/kg
Ruconest	Akūta lēkme	2100 IU
Danazol	Profilakse	200 mg/dienā
Icatibant	Akūta lēkme	30 mg s.c.
Tranexamic acid	Profilakse	1 g divreiz dienā p.o.
Lanadelumab	Profilakse	300 mg divreiz mēnesī s.c.
Ecallantide	Akūta lēkme	30 mg s.c.
Berotrastat	Profilakse	150 mg p.o. reizi dienā

Preventīvās rekomendācijas

- Izvairīties no ACE inhibitoriem
- Izvairīties no estrogēnu aizstājterapijas
- Izvairīties no stresa
- Izvairīties no infekcijām

Diagnostikas iespējas Latvijā:

- C4 – jebkura laboratorija
- C1 inhibitora līmenis asinīs un aktivitāte – Gulbja laboratorija (Beļģija)
- **C1q, C1 INH un aktivitāte** – P. Stradiņa slimnīcas klīniskā laboratorija – ir iepirkumos, metode ir izstrādāta, plānots sākt 2021. gadā (nosūtījums būs jāraksta uz P. Stradiņa KUS A.korpusa klīn. laboratoriju)
- **Ģenētiskās analīzes** – plānots veikt RSU Molekulārās ģenētikas zinātniskajā laboratorijā 2021. gadā, metode arī ir izstrādāta

Kur griezties, ja Jūsu pacientam ir aizdomas par HAE?

- Sazināties ar jebkuru no Reto slimību koordinatoriem
RAKUSā - 67042557,
Stradiņa slimnīcā - 67514618
Bērnu KUS Ģenētikas mājā (arī var pieaugušam
pacientam) - 26512606
- Vai var rakstīt uz epastu: Natalja.Kurjane@rsu.lv

Mēs palīdzēsim Jums tikt pie speciālista uz Valsts
apmaksātu vizīti tuvākajā laikā!



HEREDITĀRĀ JEB IEDZIMTĀ ANGIOEDĒMA SIMPTOMI

Galva

Sejas tūska (ādas un gļotādas)

Rīkle

Apgrūtināta rīšana, balss izmaiņas, aizsmakums, mēles, elpceļu un balsenes tūska, smagos gadījumos - asfiksija

Kuņģa-zarnu trakts

Vēdera priekšējās sienas tūska, diskomforts, stipras vēdera sāpes zarnu gļotādas tūskas dēļ

Urīnpūslis

Sāpes urīnpūšļa un jostas vietas apvidū, samazināts urīna daudzums urīnceļu vai urīnpūšļa tūskas dēļ

Dzimumorgāni

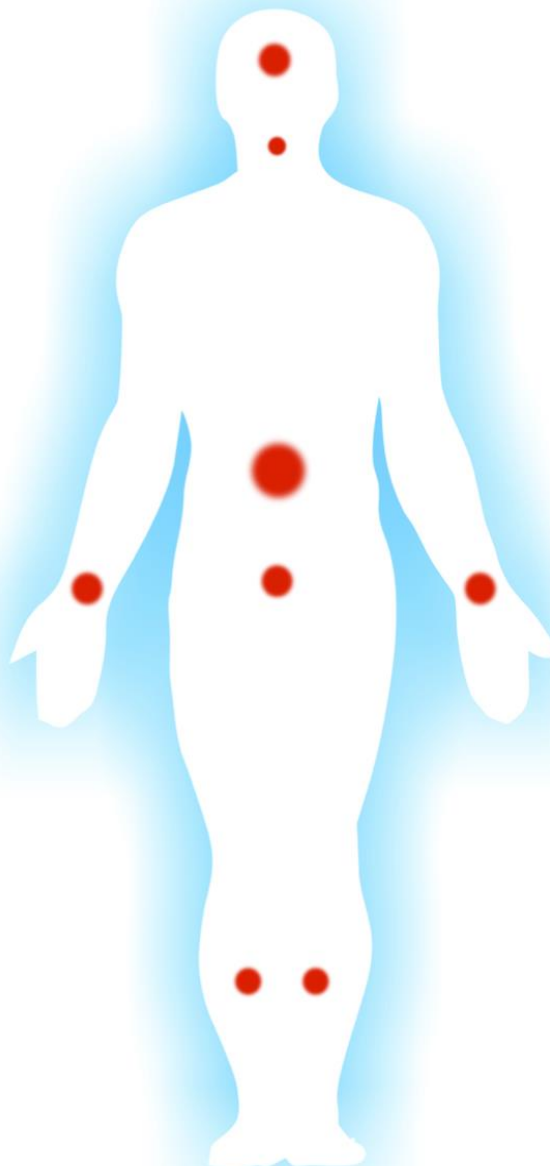
Ārējo dzimumorgānu tūska

Āda

Spiediena un pietūkuma sajūta

Ekstremitātes

Tūska, samazināts kustību apjoms, apgrūtināta staigāšana tūskas dēļ



HEREDITĀRĀ JEB IEDZIMTĀ ANGIOEDĒMA (HAE)

- Primārs imūndeficīts, kas izpaužas ar atkārtotām zemādas audu tūsku dažādās ķermeņa daļās
- Pārmantojas autosomāli-dominanti, bet bieži novēro spontānas mutācijas
- Tās prevalence ir 1:50 000 - 150 000
- HAE rodas komplementa komponenta C1 esterāzes inhibitora deficīta rezultātā
- Simptomi var parādīties jebkurā vecumā
- HAE visbīstamākā izpausme ir balsenes tūska, kas rada dzīvībai bīstamu situāciju - elpceļu obstrukciju
- Diagnostikā izmanto C4 komplementa komponenta līmeņa, C1 inhibitora koncentrācijas un aktivitātes noteikšanu asins serumā
- HAE nav alerģiska tūska, tāpēc tā nereaģē uz antihistamīniem un kortikosteroīdiem
- Latvijā ir pieejama HAE specifiskā terapija

PAPILDUS INFORMĀCIJA:

- www.angioedema.lv
- Reto slimību koordinācijas centrs BKUS, tel. 67514618
- Atbalsta vienība RAKUS, tel. 67042537
- Atbalsta vienība PSKUS, tel. 26512606



Man ir hereditāra angioedēma

Atbalsts un informācija cilvēkiem ar HAE, un
viņu ģimenēm

[Lasīt vairāk »](#)

Kas ir HAE?

Hereditāra jeb iedzimta angioedēma ir
primārs imūndeficīts, reta autosomāli
dominanta ģenētiska slimība, kas izpaužas ar
zemaudu tūsku

[Lasīt vairāk »](#)

Kur meklēt palīdzību?

Diagnostikas un ārstēšanas iespējas Latvijā

[Lasīt vairāk »](#)