www.challenges.mk

Здружение на граѓани за ретки болести

Здружение на граѓани за ретки болести
Живот со Предизвици – Битола
Контакт: **070 705 446**
Жиро сметка **210 – 0649841801-71**
e-mail: **zivotsopredizvici@gmail.com**
www.facebook.com/groups/312483895490987/
www.facebook.com/LifeWithChallengesi

подготвено во соработка со:

УНИВЕРЗИТЕТСКА КЛИНИКА ЗА ДЕТСКИ БОЛЕСТИ

финансирано од:

PAL AWARDS Patient Advocacy Leadership Awards

genzyme A SANOFI COMPANY

ЖИВОТ СО ПРЕДИЗВИЦИ

ХЕРЕДИТАРЕН АНГИОЕДЕМ

ХАЕ е кратенка за Хередитарен Ангиоедем, ретко заболување кое што настанува заради недостиг на крвниот протеин Ц1 инхибитор и се манифестира со отекување на делови на телото. Овие отоци, доколку се јават на одредени витални органи (како на пример грло, лице, абдомен, дишни органи), може да доведат до живото-загрозувачки состојби. Се претпоставува дека 1 во 10.000 до 1 во 50.000 луѓе се заболени од ХАЕ, без разлика на нивниот пол, национална припадност и сл.

СПРАВУВАЊЕ СО ХАЕ

Еден начин за соочување со стресот од ХАЕ епизоди е да се биде подготвен. При тоа е важно:

- Идентификување на факторите кои може да предизвикаат ХАЕ напад и сведување на изложеноста на истите на минимум.
- Препознавање на симптомите на напад на ХАЕ, за да се обезбеди што е можно побрза интервенција.
- Препознавање на знаците на итна состојба во врска со ХАЕ и запознавање на луѓето во близина на пациентот со истите.
- Обезбедување писмо од докторот на пациентот, со кое истиот се идентификува како ХАЕ пациент. Писмото може да се покаже на медицинскиот персонал во случај на итна состојба, ако пациентот не може да зборува.
- Доколку патува, пациентот треба да знае каде најблиску може да добие помош при напад на ХАЕ
- Поврзување со други лица кои имаат ХАЕ – поддршката од тој тип, како и непосредната поддршка од пријателите, роднините, колегите и медицинските лица, е од исклучителна важност за секое лице кое живее со ХАЕ.

Пациентите со ХАЕ во Македонија се застапуваат за своите права преку Здружение на пациенти ХАЕ Македонија, полноправна членка на меѓународната организација за пациенти со ХАЕ – ХАЕ и(нтернационал).
Контакт:haemakedonija@gmail.com

ПРИЧИНИ ЗА ПОЈАВА НА ХАЕ

Хередитарниот ангиоедем (ХАЕ) го предизвикува низок или нефункционален Ц1 инхибитор. Тој проблем влијае врз крвните садови. Мутацијата на генот *СЕРПРИНГ 1* предизвикува хередитарен ангиоедем од типот 1 и 2. Генот *СЕРПРИНГ 1* го регулира создавањето на протеинот Ц1 инхибитор, кој е важен за контрола на воспаленијата. Ц1 инхибиторот ја блокира активноста на одредени протеини кои стимулираат воспаленија. Мутациите кои предизвикуваат хередитарен ангиоедем од типот I доведуваат до намалено ниво на Ц1 инхибиторот во крвта, додека мутациите кои предизвикуваат хередитарен ангиоедем од типот II резултираат во создавање на пореметена функција на Ц1 инхибиторот. Поради тоа, се создаваат прекумерни количества протеински фрагмент наречен брадикинин, којшто го засилува воспалението по пат на лачење течност низ ѕидовите на крвните садови во ткивата, што, пак, предизвикува отоци кај лица со хередитарен ангиоедем од типот I и II.

Мутациите на генот Ф12 се поврзани со некои случаи на хередитарен ангиоедем од типот III. Овој ген предизвикува создавање на протеин наречен фактор на коагулација XII, кој, исто така, е и важен стимулатор на воспаленија и е вклучен во создавањето брадикинин. Одредени мутации на генот Ф12 резултираат со зголемена активност на факторот XII и, како последица на тоа, се создава повеќе брадикинин. Поради тоа, ѕидовите на крвните садови стануваат попропустливи, што предизвикува отоци кај лица со ангиоедем од типот III.

СИМПТОМИ

Клиничката манифестација на ХАЕ може прво да се појави во детството, но потипично е за прв пат да се појави за време на пубертетот. Симптомите вбројуваат:

- Блокада на дишните патишта – оток на грлото и ненадејна појава на рапав глас
- Отоците на дишните патишта се особено опасни и може да доведат до состојба на гушење и смрт.
- Постојани епизоди на стомачни грчеви, без очигледна причина
- Отоци на рацете, нозете, усните, очите или јазикот
- Отоци на гастроинтестиналниот тракт – може да бидат сериозни и да доведат до стомачни грчеви, повраќање, дехидратација, дијареа, големи болки, а повремено и до шок

ФАКТОРИ КОИ ПРЕДИЗВИКУВААТ НАПАД НА ХАЕ

До напад на ХАЕ може да дојде поради состојби на стрес, хируршки и стоматолошки зафати, болести како настинка и грип, користење контрацептивни средства или друга хормонска терапија. Најголем дел од нападите се јавуваат спонтано, ненадејно, без видлива причина, иако е идентификувано дека анксиозноста, стресот, мали повреди, хируршки зафати (особено во усната празнина) и болестите како настинки и грип може да бидат поттикнувачи. Кај жените е идентификувано дека и менструалниот циклус може да биде причина за појава на напад.

ДИЈАГНОЗА

Иако податоци за оваа болест може да се најдат уште од 19 век, истата е идентификувана во 1963 година. Честопати е тешко да се препознае ХАЕ, поради тоа што клиничката слика е слична со други форми на ангиоедема кои се резултат на алергии или други медицински состојби, но ова заболување мошне се разликува според факторите што го предизвикуваат и според терапијата. Кога се поставува погрешна дијагноза, како алергија, состојбата најчесто се третира со стероиди и епинерфин, средства кои се неефикасни во третманот на хередитарниот ангиоедем. Погрешни дијагнози довеле и до непотребни хируршки интервенции кај пациенти со абдоминални отоци, при што на пациентите им било отстрането слепо црево, а во ретки случаи дури и бубрег. Точната и навремена дијагноза го намалува процентот на смртност кај пациентите.

ТЕСТОВИ

ХАЕ се утврдува по пат на тестови на крвта (најдобро е да се извршат за време на нападот), при што се испитува:

- Функцијата на Ц1 инхибиторот
- Нивото на Ц1 инхибиторот
- Компоненти на комплементот Ц4 и Ц2

ТЕРАПИЈА

Сеуште не е пронајден лек за ова заболување, но постојат терапии кои се користат за спречување на манифестациите од ХАЕ, а некои од нив се користат и превентивно кај пациентите со посериозна клиничка слика. Терапиите најчесто се составени од концентрат на Ц1 инхибитор естераза, лекови од крвни деривати кои што делуваат инстантно и во рок од четврт час го стопираат отокот, а со тоа и опасноста од живото-загрозувачка состојба. Лековите од крвни деривати немаат несакани споредни ефекти и истите слободно можат да ги користат сите луѓе без разлика на нивната возраст. Во светски рамки се користи терапија базирана на антагонисти на бредикинин. За пациентите во Македонија овие терапии се недостапни.

За пациенти со болни и чести напади на ХАЕ, доколку не е достапна терапијата на акутни напади, се препорачува третман со ослабени андрогени, како даназолот, кои се синтетички добиени деривати на тестостерон, потоа таблети засновани на транексемична киселина, а кај потешки форми на болеста, пред хируршки интервенции и сл. и лековите засновани на Ц1 инхибитор се даваат во превентивна форма. Тие лекови често носат низа несакани последици и се користат само кај најтешките форми на болеста.

Посебно е битно да се истакне дека овие пациенти доколку ја имаат потребната терапија се сосема корисен дел од општеството, од заболени и непродуктивни, со многу отсуства од работните места или отсуства од училиште кај децата, со терапија (1) би се зголемила продуктивноста на работните места, а со тоа се овозможува навремено плаќање на обврските за здравствено осигурување и персонален данок, и (2) се намалуваат трошоците за долготраен и непотребен престој во болница, како и големите трошоци и оптоварување на буџетот поврзани со непотребни медицински интервенции, до кои немало да дојде ако на пациентите им бил достапен лекот. На тој начин проблемот би се решил на почеток наместо на крај.

БРЕМЕНОСТ И ХАЕ

Истражувањата покажуваат дека кај бремени жени со ХАЕ се регистрирани зачестени симптоми. За време на бременоста, третман со андрогени како даназолот се контраиндицирани. Потребно е да се направи план за третман пред или за време на бременоста.