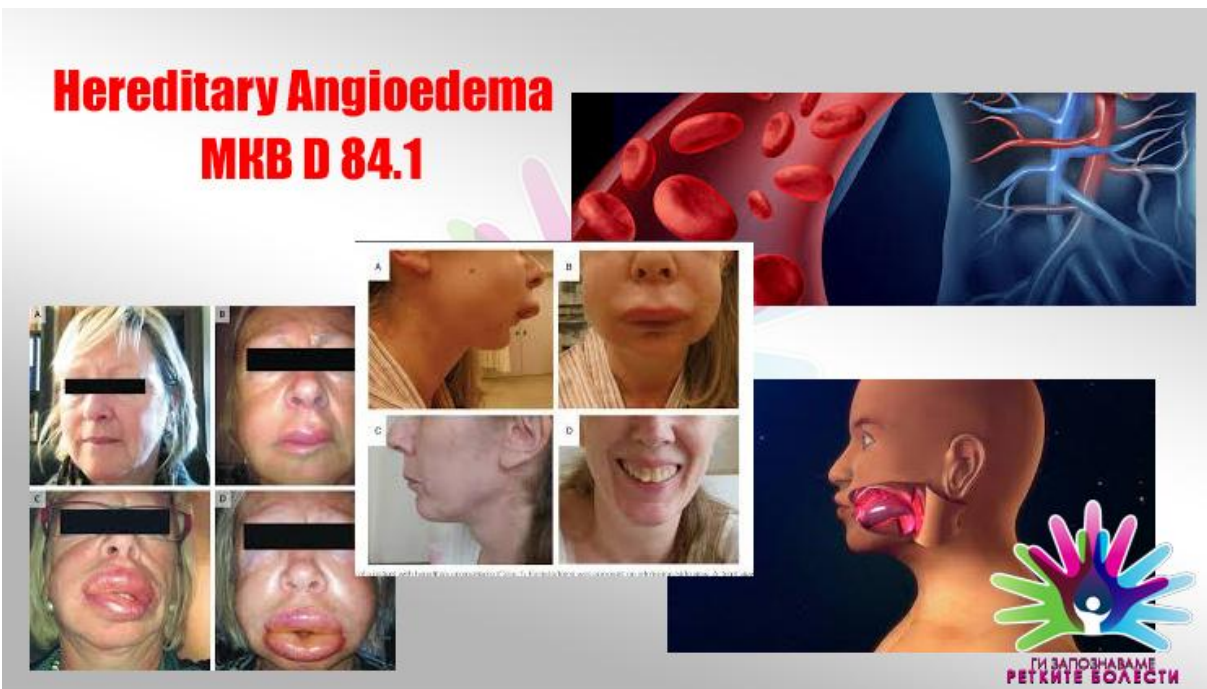


ХЕРЕДИТАРЕН АНГИОЕДЕМ

Hereditary Angioedema - МКБ D 84.1



- Херeditарен ангиоедем (ХАЕ) е ретко заболување од кое во светот заболуваат 1:50.000 лица. Подеднакво е застапено и кај мажите и кај жените, кај сите жители без разлика на раса или боја на кожа.
- Лице заболено од ХАЕ добива отоци на различни делови од телото, било надворешно манифестирани (дланки, стапала, лице, усни, чело, итн.), или пак на внатрешните органи (стомак, дијафрагма, гениталии, јазик, грло, итн.).
- **Што е всушност ХАЕ?**
- ХАЕ претставува мутација во генот кој го контролира создавањето на еден крвен протеин наречен Ц1 инхибитор. Како резултат на генетскиот дефект, се создава неправилен или нефункционален Ц1 инхибитор. Овој крвен протеин е мошне важен и учествува во регулација на комплексни биохемиски процеси кои се активираат при борбата со различни болести, воспаленија и при коагулацијата. Затоа кога има дефицит или кога е нефункционален, настанува дисбаланс на тие сложени процеси и резултира со создавање на штетни пептиди. Тие влијаат врз капиларите поттикнувајќи ослободување на течност од нив кон околното ткиво, при што се појавуваат отоци. Отоците може да траат од 2-5 дена, но исто така е можно да се јават и повторливи епизоди на отоци, при што манифестацијата може да биде и до неколку недели. Повторливите напади со отекување на рацете, стапалата, лицето, гастроинтестиналниот тракт и грлото се типични. Тие се манифестираат до степен на целосно деформирање на „нападнатиот“ дел од телото, со јаки болки и чувство на непријатност, а може да бидат смртоносни особено



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

доколку отокот се јави на грлото, може да настане комплетно затворање на дишните патишта и смрт поради задушување во случај да не се третира со соодветна терапија. Смртноста како резултат

- на овие напади може да достигне и до 30%. Приближно 75% од заболените имаат т.н тип 1 или недостиг на Ц1 Инхибитор во крвта, а околу 25% имаат тип 2 или нефункционален Ц1 инхибитор.
- **Фактори кои предизвикуваат напад на ХАЕ**
- Најголем дел од нападите се јавуваат спонтано, ненадејно, без видлива причина, иако е идентификувано дека анксиозност, стрес, мали повреди, хируршки зафати (особено во усната празнина) и болести како настинки и грип може да бидат поттикнувачи. Кај жените е идентификувано дека и менструалниот циклус може да биде причина за појава на напад.
- **Терапија**
- Сè уште 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 луѓе без разлика на нивната возраст. Во светски рамки се користи терапија базирана на антагонисти на брадикинин. За пациентите во Република Македонија достапни се терапии од хуман и рекомбинантен Ц1 инхибитор. При превентивен третман може да се користат 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. Во 2017 и 2018 година од страна на Американската агенција за лекови и Европската агенција за лекови одобрение за превентивна терапија добија и 2 нови превентивни субкутани терапии, Хаегарда и Ланаделумаб кои се очекува значително да помогнат за подобрување на квалитетот на живот кај пациентите со ХАЕ. За ХАЕ се водат клинички испитувања во завршна фаза за орална превентивна терапија која се очекува да стане достапна во текот на 2020 година.
- **ХАЕ Македонија**
- ХАЕ Македонија е здружение формирано во 2009 година во кое активно членуваат пациенти со херeditарен ангиоедем и членови на нивните семејства. ХАЕ Македонија се застапува за достапна и континуирана терапија за сите пациенти, преку индивидуализиран пристап согласно потребите на пациентот. ХАЕ Македонија од 2012 година е полноправна членка на меѓународната организација за пациенти со дефицит на Ц1 инхибитор, ХАЕи(нтернационал)во која се вмрежени здруженија од 69 земји од цел свет. ХАЕ Македонија е еден од основачите и полноправни членки на Националната Алијанса за Ретки Болести на Македонија - НАРБМ. Од 2012 година, на иницијатива на ХАЕ здружението од САД и со поддршка на Американскиот Сенат, 16-ти мај е одбележан како ден за подигање на јавната свест за ова ретко генетско заболување. Мотото на одбележување на овој ден е „Многу лица, едно семејство“.



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

- Адреса на организацијата:
- Ул. Народен фронт бр. 13/1-56, Скопје, Република Македонија
- Телефон: +389 70 728 420
- email: haemacedonia@gmail.com
- веб страна: www.haemacedonia.mk
- www.haei.org/haemacedonia
- Пациентите со ХАЕ во Македонија се лекуваат на Детската клиника во Скопје, оддел за имунологија и на Клиниката за Дерматовенерологија во Скопје.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN

RECORDATI
RARE DISEASES
GROUP



ФОНДАЦИЈА
ТРАЈЧЕ
МУКАЕТОВ

ALKALOID
SKOPJE
Health above all



MEDIS



MEDIJA PLANET

