

50

NASLJEDNI ANGIOEDEM

Nasljedni angioedem je rijedak nasljedni poremećaj kojeg karakteriziraju ponavljajuće epizode nakupljanja tekućine izvan krvnih žila, što rezultira blokiranjem normalnog protoka krvi ili limfne tekućine i izazivanjem brzog oticanja tkiva u rukama, stopalima, udovima, licu, crijevnom traktu ili dišnom putu. Obično ovu oteklinu ne prati svrbež, kao što može biti slučaj kod alergijske reakcije. Oticanje gastrointestinalnog trakta dovodi do grčeva. Oticanje dišnog puta može dovesti do opstrukcije, potencijalno vrlo ozbiljne komplikacije. Ovi simptomi nastaju kao posljedica nedostatka ili nepravilnog funkcioniranja određenih proteina koji pomažu u održavanju normalnog protoka tekućine kroz vrlo male krvne žile (kapilare). U nekim slučajevima, tekućina se može nakupljati u drugim unutarnjim organima. Ozbiljnost bolesti uvelike varira među oboljelim osobama.

Najčešći oblik poremećaja je nasljedni angioedem tipa I, koji je rezultat abnormalno niskih razina određenih kompleksnih proteina u krvi (inhibitori C1 esterase), poznatih kao komplementi. Oni pomažu u regulaciji različitih tjelesnih funkcija (npr. protok tjelesnih tekućina u i iz stanica). Nasljedni angioedem tipa

II, rjeđi oblik poremećaja, javlja se kao rezultat proizvodnje abnormalnih proteina komplementa.

Znakovi i simptomi

Karakterističan simptom nasljednog angioedema su ponavljajuće epizode oticanja zahvaćenih područja zbog nakupljanja prekomjerne tjelesne tekućine (edema). Područja tijela koja su najčešće zahvaćena uključuju ruke, stopala, kapke, usne i/ili genitalije. Edem se može pojaviti i na sluznicama koje oblažu respiratorni i probavni trakt, što je češće kod osoba s nasljednim angioedemom nego kod onih koji imaju druge oblike angioedema (tj. stečeni ili traumatski). Osobe s ovim poremećajem obično imaju područja otekline koja su tvrda i bolna, a ne crvena i svrbe (pruritična). Osip na koži (urtikarija) rijetko je prisutan.

Simptomi nasljednog angioedema mogu se ponavljati i postati ozbiljniji. Ozljeda, jaka bol, operacija, stomatološki zahvati, virusna bolest i/ili stres mogu potaknuti ili pogoršati ponavljajuće simptome.

Simptomi povezani s oticanjem u probavnom sustavu (gastrointestinalnom traktu) uključuju mučninu, povraćanje, akutnu bol u

trbuhu i/ili druge znakove opstrukcije. Edem grla (ždrijela) ili govorne kutije (larinksa) može rezultirati bolovima, poteškoćama pri gutanju (disfagija), poteškoćama u govoru (disfonija), bučnim disanjem (stridor) i potencijalno životno opasnom gušenjem.

Uzroci

Nasljedni angioedem nasljeđuje se kao autosomno dominantna osobina. Genetske bolesti određuju dva gena, jedan dobiven od oca, a drugi od majke.

Dominantni genetski poremećaji javljaju se kada je za izazivanje bolesti potrebna samo jedna kopija abnormalnog gena. Abnormalni gen može se naslijediti od bilo kojeg roditelja ili može biti rezultat spontane nove mutacije (promjene gena) kod oboljele osobe. Rizik od prijenosa abnormalnog gena od roditelja koji boluje od bolesti na potomstvo iznosi 50 % za svaku trudnoću, neovisno o spolu djeteta.

Simptomi nasljednog angioedema tipa I razvijaju se zbog nedostatka proteina poznatog kao inhibitor C1 esterase komponente komplementa. Nasljedni angioedem tipa II je rjeđi oblik poremećaja i može se pojaviti

zbog abnormalnih proteina C1
esteraze koji ne funkcioniraju ispravno.

Gen koji uzrokuje nasljedni
angioedem nalazi se na dugom
kraku kromosoma 11 (11q12-q13.1).
Kromosomi, koji su prisutni u jezgri
ljudskih stanica, nose genetske

informacije za svakog pojedinca.
Parovi ljudskih kromosoma označeni
su brojevima od 1 do 22, te postoji i
dodatni 23. par spolnih kromosoma
koji uključuje jedan X i jedan Y
kromosom kod muškaraca, i dva
X kromosoma kod žena. Svaki
kromosom ima kratki krak označen

slovom „p“ i dugi krak označen slovom
„q“. Kromosomi se dalje dijele na
mnoge trake koje su numerirane.
Na primjer, „kromosom 11q12-q13.1“
odnosi na trake 12-13.1 na dugom
kraku kromosoma 11. Numerirane
trake određuju lokaciju tisuća gena
prisutnih na svakom kromosomu.