

71

HEREDITARNI ANGIOEDEM

Hereditarni (nasljedni) angioedem nastaje zbog manjka (tip 1; u 85% slučajeva) ili disfunkcije (tip 2; u 15% slučajeva) C1 inhibitora, proteina koji regulira aktivaciju klasičnog puta sustava komplementa.

Nasljeđuje se autosomno dominantno. Manjak C1 inhibitora se također može razviti u slučajevima kad se komplement ubrzano troši kod neoplazmi ili kad se zbog monoklonske gamopatije stvaraju protutijela protiv C1 inhibitora (stečena deficijencija). Napade potiče trauma ili virusna bolest, a pogoršanje nastupa u slučaju emocionalnog stresa.

Simptomi i znakovi slični onima kod angioedema osim što edem napreduje dok se ne potroše komponente komplementa; često je zahvaćen i GI trakt sa simptomima kao što su mučnina, povraćanje, kolike pa i znakovi opstrukcije crijeva. Dijagnoza se može postaviti otkrivanjem niskih vrijednosti C2 i C4 (supstrati C1 inhibitora), normalne vrijednosti C1q (fragment C1) i dokazivanjem slabe funkcije C1 inhibitora. Vrijednosti C1 inhibitora su visoke kod tipa 1, normalne ili povišene kod tipa 2. Kod stečene deficijencije C1 inhibitora, razina C1q je niska.

Liječi se slabim androgenima (npr. stanazolol 2 mg PO 3×/dan ili danazol 200 mg PO 3×/dan) kako bi se stimulirala sinteza C1 inhibitora u jetri. Neki stručnjaci preporučuju davanje svježe smrznute plazme neposredno prije bilo kakvog zahvata kako bi spriječili napadaje, ali ovaj pristup nije uobičajen a teoretski bi mogao izazvati napadaj osiguravajući supstrat za nastanak angioedema. Pročišćeni i rekombinantni C1 inhibitori su razvijeni za liječenje akutnog napadaja.