



## Κατανοώντας το κληρονομικό αγγειοίδημα // ΚΑΟ

Το Κληρονομικό Αγγειοίδημα είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή η οποία εκτιμάται ότι προσβάλλει μεταξύ 10.000 και 50.000 ανθρώπων στην Ευρώπη, μεταξύ των οποίων και 120-200 Έλληνες.

Χαρακτηρίζεται από υποτροπιάζοντα επεισόδια (ή αλλιώς κρίσεις) σοβαρού οιδήματος του δέρματος και των βλεννογόνων<sup>1</sup>. Η ηλικία στην οποία ξεκινούν οι κρίσεις ποικίλλει, αλλά οι περισσότεροι άνθρωποι βιώνουν την πρώτη τους στην παιδική ή εφηβική ηλικία<sup>2</sup>.

Οι κρίσεις επηρεάζουν συχνότερα το δέρμα (χέρια, πόδια, γεννητικά όργανα και γλουτοί), τα εσωτερικά όργανα του γαστρεντερικού και τον ανώτερο αεραγωγό (λάρυγγας, γλώσσα).

Μπορεί να αφορούν μία περιοχή του σώματος κάθε φορά ή να περιλαμβάνουν συνδυασμό περιοχών.

C1|NH

C1|NH

Πού οφείλεται το ΚΑΟ;

### 1 κρίση γαστρεντερικού

Οι γαστρεντερικές κρίσεις συνήθως περιλαμβάνουν βασανιστικό κοιλιακό άλγος, ναυτία, έμετο και διάρροια που προκαλούνται από οίδημα στο εντερικό τοίχωμα.

2

### κρίση αεραγωγών

Οι κρίσεις οιδήματος του λάρυγγα /αναπνευστικών οδών είναι τα πιο επικίνδυνα συμπτώματα ΚΑΟ, επειδή ο αεραγωγός μπορεί να κλείσει και να προκαλέσει θάνατο από ασφυξία. Το 50% των ατόμων με ΚΑΟ εμφανίζουν τουλάχιστον μια φορά στη διάρκεια της ζωής τους οίδημα στον λάρυγγα ή το αναπνευστικό.

i

Οι περισσότεροι άνθρωποι με ΚΑΟ έχουν ένα ελάττωμα στο γονίδιο που ελέγχει μια σημαντική πρωτεΐνη που ονομάζεται αναστολέας του C1 και βρίσκεται στο πλάσμα - το υγρό μέρος του αίματος. Το ένζυμο αυτό, φυσιολογικά, ρυθμίζει τη λειτουργία ενός συστήματος πρωτεϊνών που συμμετέχουν στην άμυνα του οργανισμού και παρεμβαίνει ρυθμιστικά και σε άλλα συστήματα. Εξαιτίας αυτού του γενετικού ελαττώματος, ο αναστολέας C1 σε άτομα με ΚΑΟ "δεν κάνει τη δουλειά του", που είναι να ελέγχει πολύπλοκες βιολογικές αλληλεπιδράσεις στο πλάσμα. Αν αφεθούν ανεξέλεγκτες, αυτές οι αλληλεπιδράσεις παράγουν μια ουσία που ονομάζεται βραδυκίνη, η οποία προκαλεί οίδημα επιτρέποντας στα υγρά του πλάσματος να διαρρεύσουν στον μαλακό ιστό διαφόρων μερών του σώματος.

## Ποια είναι τα συμπτώματά του;

Το οίδημα που σχετίζεται με το ΚΑΟ ΔΕΝ είναι το ίδιο με το οίδημα που προκαλείται από αλλεργίες και δεν μπορεί να αντιμετωπιστεί ως αλλεργική αντίδραση. Τα αντιισταμινικά, τα κορτικοστεροειδή (πρεδνιζόνη) και η επινεφρίνη είναι αναποτελεσματικά στην ανακούφιση των συμπτωμάτων του αγγειοοιδήματος εκ του ΚΑΟ. Περίπου το 25% των ατόμων με ΚΑΟ εμφανίζει ένα μη κνησμών, κηλιδωτό, κόκκινο εξάνθημα (ενδέχεται να εμφανίζεται ως κόκκινοι κύκλοι), συχνά πριν ή κατά τη διάρκεια μιας κρίσης ΚΑΟ.

## Πότε πώς και σε ποιες συνθήκες εμφανίζεται;

Η πορεία και η ένταση της νόσου είναι πολύ διαφορετική, ακόμα και στον ίδιο ασθενή στην πορεία του χρόνου.

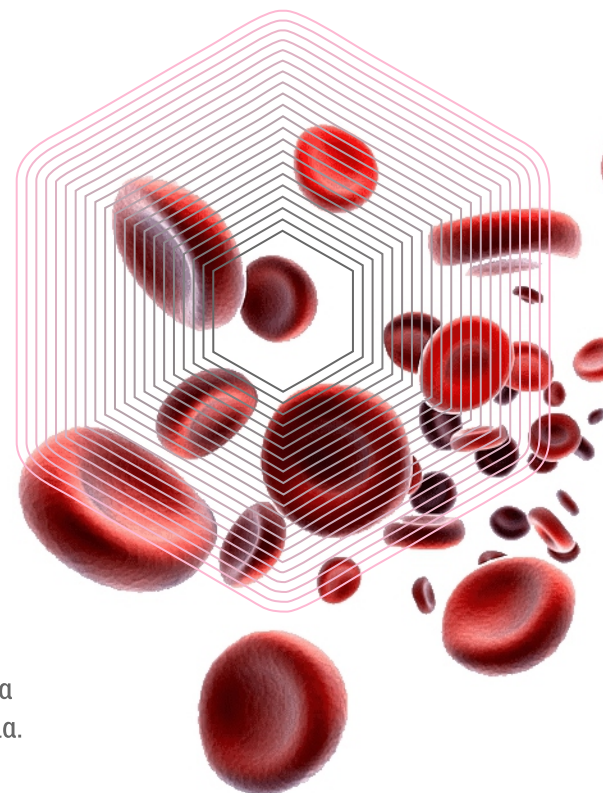
Υπάρχουν ασθενείς που έχουν επεισόδια κάθε μήνα και ασθενείς που για χρόνια δεν αντιμετωπίζουν κανένα πρόβλημα! Οι κρίσεις συνήθως έρχονται ξαφνικά, αλλά μερικές φορές υπάρχουν κάποια προειδοποιητικά σημάδια. Τα σημάδια αυτά ονομάζονται «πρόδρομα συμπτώματα» και εμφανίζονται ώρες πριν το επεισόδιο. Ο ασθενής μπορεί να νιώθει κουρασμένος σαν να έχει γρίπη, μπορεί να έχει αναούλα και γουργουρητά στο έντερο ή να εμφανίσει ένα αχνό κοκκίνισμα στο δέρμα χωρίς φαγούρα. Η αναγνώριση αυτών των πρόδρομων συμπτωμάτων είναι πολύ χρήσιμη, γιατί δίνει στον ασθενή τη δυνατότητα να ξεκινήσει έγκαιρα τα φάρμακα για την αντιμετώπιση της κρίσης.

*Για περισσότερες πληροφορίες για τα πρόδρομα συμπτώματα, επισκεφτείτε την ιστοσελίδα του ΚΑΟ Ελλάδας*

## Πώς τίθεται η διάγνωση του ΚΑΟ;

Η σωστή διάγνωση είναι ζωτικής σημασίας για την επιτυχή θεραπεία και την αποτελεσματική μακροχρόνια διαχείριση του ΚΑΟ. Η διάγνωση τίθεται από αλλεργιολόγο, στη βάση μιας απλής εργαστηριακής ανάλυσης (ποσοτικός αναστολέας C1, λειτουργικός αναστολέας C1 ή C4) και αφού αξιολογηθεί το ιστορικό του ασθενούς (ατομικό και κληρονομικό). Σε εξειδικευμένα κέντρα είναι επιπλέον δυνατόν να γίνει και γονιδιακός έλεγχος δηλαδή, να προσδιοριστεί με ακρίβεια το ελαττωματικό γονίδιο που μεταδίδεται από γενιά σε γενιά.

Εντούτοις, συχνά παρατηρούνται σημαντικές καθυστερήσεις στην έγκυρη διάγνωση της νόσου. Η μέση χρονική διάρκεια από τη στιγμή της κλινικής έκφρασης μέχρι τη διάγνωση της νόσου, ακόμα και στα πιο προηγμένα κράτη, κυμαίνεται από 5 έως 20 χρόνια.



## ΚΑΟ και παιδιά

Σε οικογένειες με ΚΑΟ, σε όλα τα παιδιά μετά την ηλικία του ενός έτους θα πρέπει να γίνονται δύο αιματολογικές εξετάσεις, το C4 και το C1INH. Πριν από αυτή την ηλικία, τα αποτελέσματα των εξετάσεων αυτών δεν είναι ακριβή. Μόνο ο γονιδιακός έλεγχος μπορεί να βοηθήσει στη διάγνωση βρεφών με ΚΑΟ.

Ακόμη και αν ένα παιδί δεν έχει συμπτώματα, η πρόωμη γνώση ότι πάσχει από ΚΑΟ μπορεί να βοηθήσει στην προετοιμασία για ένα μελλοντικό επεισόδιο. Σε περίπτωση που τα αποτελέσματα είναι φυσιολογικά, μπορείτε να πάψετε να ανησυχείτε.

Η ηλικία πρώτης εκδήλωσης του ΚΑΟ ποικίλλει σημαντικά, ωστόσο, οι μισοί περίπου από τους ασθενείς αναφέρουν έναρξη των συμπτωμάτων τους μέχρι την ηλικία των 7 ετών και πάνω από τα 2/3 των ασθενών εμφανίζουν συμπτώματα μέχρι την ηλικία των 13 ετών.

Οι γονείς παιδιών με ΚΑΟ θα πρέπει να συνεργάζονται στενά με τους ιατρούς και τους εκπαιδευτικούς των παιδιών τους, ώστε να δημιουργήσουν ένα εξατομικευμένο πλάνο θεραπείας για το παιδί αλλά και να συμβάλλουν στην ακαδημαϊκή του εξέλιξη και την κοινωνική του ενσωμάτωση στη σχολική κοινότητα.

*Για περισσότερες πληροφορίες και για το ειδικό έντυπο για το πώς να μιλήσετε στον εκπαιδευτικό του παιδιού σας, επισκεφτείτε την ιστοσελίδα του ΚΑΟ Ελλάδας*



## ΚΑΟ και εγκυμοσύνη

Οι γυναίκες με ΚΑΟ που επιθυμούν να τεκνοποιήσουν θα πρέπει να αναζητήσουν τη συμβουλή του θεράποντα ιατρού και του γυναικολόγου τους για το θεραπευτικό τους πρόγραμμα για το ΚΑΟ όσο εγκυμονούν.

*Για περισσότερες πληροφορίες και για το ειδικό έντυπο για το ΚΑΟ και την εγκυμοσύνη, επισκεφτείτε την ιστοσελίδα του ΚΑΟ Ελλάδας*

## ΚΑΟ και ταξίδια

Είτε ταξιδεύετε για αναφυχή είτε για επαγγελματικούς λόγους, όταν ετοιμάζεστε για το ταξίδι σας, θα πρέπει να λαμβάνετε πάντα υπόψη τα παρακάτω:

- Να έχετε πάντα διαθέσιμες τις πληροφορίες ενός συγγενικού σας προσώπου ως επαφή επί επείγουσας ανάγκης
- Να έχετε πληροφορηθεί τις επιλογές ιατρικής φροντίδας στον προορισμό σας
- Να έχετε πάντα μαζί σας ένα σημείωμα από τον ιατρό σας
- Να έχετε πάντα διαθέσιμα τα φάρμακα σας, σε επαρκή ποσότητα για να καλύψουν την περίοδο του ταξιδιού
- Αν ταξιδεύετε αεροπορικώς, να δηλώσετε τα φάρμακά σας και να τα μεταφέρετε στις χειραποσκευές σας σε ισοθερμική τσάντα



## Λίγες πληροφορίες για το ΚΑΟ Ελλάδας

Το Κληρονομικό Αγγειοίδημα Ελλάδας (ΚΑΟ Ελλάδας) ιδρύθηκε το 2021 και έχει όραμα να υποστηρίξει τους ασθενείς και γονείς των παιδιών με ΚΑΟ. Σε συνεργασία με διεθνείς φορείς, την ιατρική κοινότητα και την Πολιτεία επιδιώκουμε να φέρουμε κοντά τα άτομα με ΚΑΟ και τις οικογένειές τους και να δημιουργήσουμε μια ζωντανή και δυναμική κοινότητα, τα μέλη της οποίας ενδυναμώνουν και στηρίζουν το ένα το άλλο. Επίσης, εργαζόμαστε, ώστε να διασφαλίσουμε ισότιμη, καθολική και συνεχιζόμενη πρόσβαση στις κατάλληλες θεραπείες, αλλά και σε προνοιακή αρωγή και ψυχοκοινωνική στήριξη, η οποία δεν είναι αυτονόητη και πολλές φορές οι ασθενείς μας συναντούν σημαντικά εμπόδια μέχρι να την εξασφαλίσουν. Τέλος, επιδιώκουμε να ενδυναμώσουμε την παρουσία μας στα διεθνή και ευρωπαϊκά fora, με τη συμμετοχή μας μαζί με άλλους Συλλόγους από όλον τον κόσμο σε συνέδρια και εκδηλώσεις, που προάγουν τη διακρατική συνεργασία στα αιτήματά μας.

### Βιβλιογραφία

- [1]. Cicardi M, Zuraw B. Hereditary angioedema: Pathogenesis and diagnosis. UpToDate. Waltham, MA: UpToDate; January 15, 2018;
- [2]. Cicardi M, Zuraw B. Hereditary angioedema: Epidemiology, clinical manifestations, exacerbating factors, and prognosis. UpToDate. Waltham, MA: UpToDate; November 20, 2017;
- [3]. Maurer M, Magerl M, Betschel S, Aberer W, Ansotegui IJ, Aygören-Pürsün E, Banerji A, Bara NA, Boccon-Gibod I, Bork K, Bouillet L, Boysen HB, Brodski N, Busse PJ, Bygum A, Caballero T, Cancian M, Castaldo A, Cohn DM, Csuka D, Farkas H, Gompels M, Gower R, Grumach AS, Guidos-Fogelbach G, Hide M, Kang HR, Kaplan AP, Katelaris C, Kiani-Alikhan S, Lei WT, Lockey R, Longhurst H, Lumry WB, MacGinnitie A, Malbran A, Martinez Saguer I, Matta JJ, Nast A, Nguyen D, Nieto-Martinez SA, Pawankar R, Peter J, Porebski G, Prior N, Reshef A, Riedl M, Ritchie B, Rafique Sheikh F, Smith WR, Spaeth PJ, Stobiecki M, Toubi E, Varga LA, Weller K, Zanichelli A, Zhi Y, Zuraw B, Craig T. The international WAO/EAACI guideline for the management of hereditary angioedema-The 2021 revision and update. Allergy. 2022 Jan 10. doi: 10.1111/all.15214.
- [4]. Busse PJ, Christiansen SC, Riedl MA, Banerji A, Bernstein JA, Castaldo AJ, Craig T, Davis-Lorton M, Frank MM, Li HH, Lumry WR, Zuraw BL. US HAEA Medical Advisory Board 2020 Guidelines for the Management of Hereditary Angioedema. J Allergy Clin Immunol Pract. 2021 Jan;9(1):132-150.e3. doi: 10.1016/j.jaip.2020.08.046. Epub 2020 Sep 6.
- [5]. Bork K, Anderson JT, Caballero T, Craig T, Johnston DT, Li HH, Longhurst HJ, Radojicic C, Riedl MA. Assessment and management of disease burden and quality of life in patients with hereditary angioedema: a consensus report. Allergy Asthma Clin Immunol. 2021 Apr 19;17(1):40. doi: 10.1186/s13223-021-00537-2.

με την ευγενική χορηγία :