Informacja prasowa xx.01.2023 r.

**Obrzęk nie zawsze jest wynikiem alergii. Czym jest dziedziczny obrzęk naczynioruchowy i jak go rozpoznać?**

**Obrzęki, podobnie jak gorączka, mogą pojawiać się w różnych sytuacjach i z różnych przyczyn. Z tego powodu ich diagnostyka może nie być łatwa. Często są niegroźne, choć dokuczliwe, np. kiedy wynikają z ugryzienia czy użądlenia przez owada. Czasem mogą być objawem poważnych schorzeń układu sercowo-naczyniowego czy nerek. Widuje się jednak obrzęki znacznie groźniejsze, których pojawienie się może zagrozić życiu pacjenta i które prawie zawsze przez swoją rozległość sprawiają chorym duży ból i dyskomfort.**

Takie bolesne, duże obrzęki, niereagujące na standardowe metody leczenia mogą być objawem dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego, czyli HAE. Choć sam proces diagnozy nie jest bardzo skomplikowany, od wystąpienia pierwszych objawów do rozpoznania mija średnio 12 lat. Wynika to głównie z niskiej świadomości istnienia tego schorzenia spowodowanej rzadkim występowaniem – w Polsce jak dotąd chorobę rozpoznano u niespełna 500 pacjentów.

**Nawracające obrzęki – czerwony alarm**

Pierwsze objawy HAE pojawiają się zazwyczaj w drugiej i trzeciej dekadzie życia, ale są pacjenci, którzy doświadczają ich wcześniej, nawet w okresie niemowlęcym lub później. Objawy tej choroby często mylnie traktowane są jak alergiczne, jednak standardowo stosowane w takich sytuacjach leki antyhistaminowe czy glikokortykosteroidy nie przynoszą żadnej poprawy.

*– W kontekście dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego mówimy o napadach obrzęku, który stopniowo, dość szybko, w ciągu kilku lub kilkunastu godzin narasta często do olbrzymich rozmiarów. Poza brakiem reakcji na standardową terapię lekami antyhistaminowymi i glikokortykosteroidami, od obrzęku charakterystycznego dla alergii różni się tym, że najczęściej nie towarzyszą mu świąd i zmiany pokrzywkowe czy zaczerwienienie skóry. Typowe jest również to, że obrzęki w HAE ustępują samoistnie w ciągu 3 do 5 dni. Napady dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego dotyczyć mogą skóry lub tkanki podskórnej. W tym drugim przypadku ze względu na obejmowanie gardła, krtani, przewodu pokarmowego lub dróg moczowych często są dla chorego bardzo niebezpieczne -- mogą powodować całkowite zamknięcie dróg oddechowych, a także silne bóle brzucha, wymioty spowodowane niedrożnością lub podniedrożnością jelit, a nawet prowadzić do niewydolności nerek* – informuje dr n. med. Aleksandra Kucharczyk, specjalistka chorób wewnętrznych i alergologii, współpracująca z Fundacją Saventic, która zajmuje się diagnostyką chorób rzadkich.

Choć nie da się przewidzieć, w jakiej sytuacji i kiedy u chorego wystąpi obrzęk, pacjenci wymieniają kilka czynników, które sprzyjają napadom. Są to np. zabiegi chirurgiczne czy stomatologiczne, infekcje, drobne obrażenia, czynniki psychologiczne (stres), a u kobiet również zmiany hormonalne.

**Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy – kiedy warto rozważyć diagnozę w tym kierunku?**

HAE jest chorobą rzadką, na którą na świecie cierpi około 1 na 50 000 osób. Prawdopodobieństwo, że w naszym otoczeniu znajdują się osoby chore lub że sami chorujemy jest więc niewielkie, jednak nie można go wykluczyć. Wielu chorych wciąż nie zostało zdiagnozowanych. W 2021 roku w krajowym rejestrze chorych na HAE zarejestrowanych było zaledwie 466 pacjentów.

*– Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy to choroba, która u ok. 80 proc. pacjentów ma podłoże genetyczne, dlatego najczęściej objawy obserwuje się również u innych członków rodziny. W pozostałych przypadkach wywołuje ją nowa mutacja genu. Charakterystyczne objawy (pojawianie się masywnych obrzęków) wynikają ze zwiększonej przepuszczalności naczyń krwionośnych, do której dochodzi pod wpływem podwyższonego stężenia bradykininy. Nadmierne wytwarzanie tego białka wynika z kolei z niedoboru lub nieprawidłowej funkcji C1-esterazy (C1-inhibitora) - ważnego białka biorącego udział w procesach krzepnięcia, wytwarzania kinin i aktywacji układu dopełniacza. Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy po raz pierwszy opisany został w 1882 roku przez Heinricha Quinckego, ale dopiero w latach 60. XX wieku badacze Donaldson i Evans wyjaśnili przedstawioną tu patogenezę choroby. Znajomość przyczyn choroby doprowadziła do stworzenia wielu skutecznych leków –* tłumaczy dr n. med. Aleksandra Kucharczyk.

HAE należy podejrzewać u chorych, u których występują opisane wcześniej objawy, tzn. dochodzi do pojawiania się nawracających, masywnych obrzęków różnych części ciała lub niewyjaśnionych bólów brzucha czy obrzęków gardła, utrzymujących się pomimo leczenia przez 3 do 5 dni i samoistnie ustępujących po tym czasie, zwłaszcza jeżeli objawy po raz pierwszy pojawiły się przed 40. rokiem życia i obserwowane są również u innych członków rodziny. Potwierdzenie rozpoznania wymaga przeprowadzenia badań laboratoryjnych. Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy rozpoznać można u pacjentów, u których stwierdza się obniżenie stężenia (typ I HAE) lub aktywności (typ II HAE) C1 inhibitora, często z jednoczesnym zmniejszeniem stężenia składowej C4 dopełniacza.

Ze względu na to, że HAE jest chorobą rzadką, nie zawsze występujące u chorego objawy czy wyniki badań zwrócą uwagę lekarza na możliwość rozpoznania HAE. W takiej sytuacji pacjenci mogą zwrócić się do organizacji, które pomagają w diagnozie chorób rzadkich i analizują symptomy bardziej holistycznie.

**Kiedy udać się do lekarza i czy HAE można leczyć?**

Jeśli występują u nas obrzęki lub niewyjaśnione bóle brzucha, których przyczyny nie znamy, zdecydowanie warto skonsultować się z lekarzem. Choć napady HAE w większości przypadków nie są zagrożeniem dla zdrowia, ich wystąpienie w obrębie jamy brzusznej czy gardła może skończyć się tragicznie. Dlatego zamiast ignorować objawy, lepiej przejść dokładną diagnostykę.

*– Wprawdzie choroby nie można wyleczyć, ale obecnie dostępnych jest wiele leków, które nie tylko powodują szybkie ustępowanie obrzęków, ale również zapobiegają ich występowaniu. Rozpoznanie choroby pozwala więc na właściwe leczenie, poprawia komfort funkcjonowania pacjentów, a często również ratuje im życie. Bardzo ważna jest bowiem szybka reakcja, zwłaszcza w przypadku ciężkiego, zagrażającego życiu napadu. Co bardzo ważne osobom, u których zagrażające życiu napady pojawiają się często, można obecnie zaproponować tzw. profilaktykę długoterminową. W tym przypadku systematyczne podawanie co 2-4 tygodnie leków prowadzi do całkowitego ustąpienia wszystkich objawów choroby -* objaśnia dr n. med. Aleksandra Kucharczyk.

Wczesna diagnoza pacjentów z HAE jest kluczem do zapewnienia im bezpieczeństwa oraz poprawy komfortu ich życia. Zdecydowanie nie warto więc ignorować niepokojących objawów u siebie lub bliskich, a zamiast tego rozpocząć proces diagnostyczny i uzyskać odpowiedzi na dręczące nas pytania.

**Fundacja Saventic** powstała z myślą o pacjentach, którzy przez wiele miesięcy lub lat pozostają niezdiagnozowani i poszukują właściwego specjalisty lub ośrodka medycznego. Głównym zadaniem organizacji jest wspieranie szybszej diagnostyki chorób rzadkich. W tym celu Fundacja stworzyła i bezpłatnie udostępnia aplikację, przez którą pacjent może bezpiecznie przesłać kwestionariusz oraz dane medyczne. Otrzymane dokumenty są analizowane zarówno przez innowacyjne algorytmy sztucznej inteligencji, jak i konsylium lekarskie wyspecjalizowane w zakresie chorób rzadkich. W przypadku stwierdzenia ryzyka choroby rzadkiej, pacjent otrzymuje informacje na temat ośrodka lub lekarza, do którego powinien się udać. Fundacja bezpłatnie wykonuje, pacjentom z wysokim ryzykiem wystąpienia choroby rzadkiej, testy suchej kropli krwi (DBS) pod kątem choroby Gauchera, choroby Fabry’ego oraz mukopolisacharydozy. Dzięki wykorzystaniu zaawansowanych technologii oraz zaangażowaniu ekspertów, każdy przypadek jest traktowany indywidualnie, a czas diagnozy może zostać znacznie skrócony. Więcej informacji: [www.fundacjasaventic.pl](http://www.fundacjasaventic.pl).

**Kontakt do mediów**

Ilona Rutkowska

PR Account Manager

Tel. + 48 796 996 259

E-mail: ilona.rutkowska@goodonepr.pl

Angelika Zarzycka

Jr Account Executive

Tel: + 48 796 996 303

E-mail: angelika.zarzycka@goodonepr.pl