

Prvé použitie podkožného C1 inhibítora v profylaxii atakov hereditárneho angioedému u tehotných pacientok na Slovensku

Katarína Hrubíšková¹, Miloš Jeseňák^{2,3}, Juraj Payer¹

¹Centrum pre hereditárny angioedém – Expertízne pracovisko MZ SR pre zriedkavé choroby, V. interná klinika Lekárskej fakulty Univerzity Komenského a Univerzitnej nemocnice Bratislava

²Centrum pre hereditárny angioedém – Expertízne pracovisko MZ SR pre zriedkavé choroby, Klinika detí a dorastu, Klinika pneumológie a ftizeológie, Jesseniova lekárska fakulta v Martine, Univerzita Komenského v Bratislave, Univerzitná nemocnica Martin

³Oddelenie klinickej imunológie a alergológie, Univerzitná nemocnica Martin

Hereditárny angioedém (HAE) je vrodené zriedkavé ochorenie prejavujúce sa rekurentnými atakmi angioedému. Postihnutá môže byť koža a podkožie, sliznice (tráviaci, respiračný, uropoetický trakt) a podslizničné tkanivo. U žien vo fertilnom veku má manažment ochorenia špecifiká, ktoré sa týkajú ako priebehu ochorenia, tak možností liečby. Tieto špecifiká sa týkajú jednak liečby samotných žien, ako aj špecifických situácií (tehotenstvo, dojčenie). Prinášame informáciu o prvom použití podkožného C1 inhibítora v rámci dlhodobej profylaxie atakov HAE u dvoch tehotných pacientok.

Kľúčové slová: hereditárny angioedém, profylaxia, tehotenstvo.

Initial use of subcutaneous plasma-derived C1 inhibitor in prophylaxis of acute attacks of hereditary angioedema in pregnant patients in Slovakia

Hereditary angioedema (HAE) is a rare, inborn disease manifested with recurrent attacks of angioedema. They can affect the skin and subcutaneous tissue, mucous membranes (gastrointestinal, respiratory, and uropoietic tracts), and submucous tissue. Women in reproductive age require specific management of the disease regarding both the course of the disease and treatment options. It is not only the treatment in female patients that is specific, but also the situations (pregnancy, breastfeeding). We present a case report of the initial use of a subcutaneous C1 inhibitor in the long-term prophylaxis of HAE attacks in two pregnant patients.

Key words: hereditary angioedema, prophylaxis, pregnancy.

Úvod

Hereditárny angioedém patrí medzi bradykinínom mediované angioedémy (nejde o alergický typ angioedému, kde sú kľúčovými mediátormi pôsobky uvoľňované z mastocytov a bazofilov). Podstatou ochorenia je vrodená porucha serínovej proteázy – C1 inhibítora (C1-INH), ktorý kontroluje komplementový, kalikreín-kinínový (kontaktný) a plazmínový systém plazmy (1). Porucha sa môže týkať nedo-

statočnej koncentrácie C1 inhibítora v plazme alebo jeho nedostatočnej funkčnej aktivity a vzniká na podklade patogénnych variantov génu SERPING1 kódujúcom samotný C1-INH.

Okrem HAE s poruchou funkcie C1 inhibítora existuje niekoľko ďalších typov ochorenia, ktoré sa spájajú s inými genetickými zmenami (koagulačný faktor XII, angiopoetín 1, plazminogén, kininogén 1, myoferlín a heparansulfát-glukozamín 3-O-sulfotransferáza 6) (2).