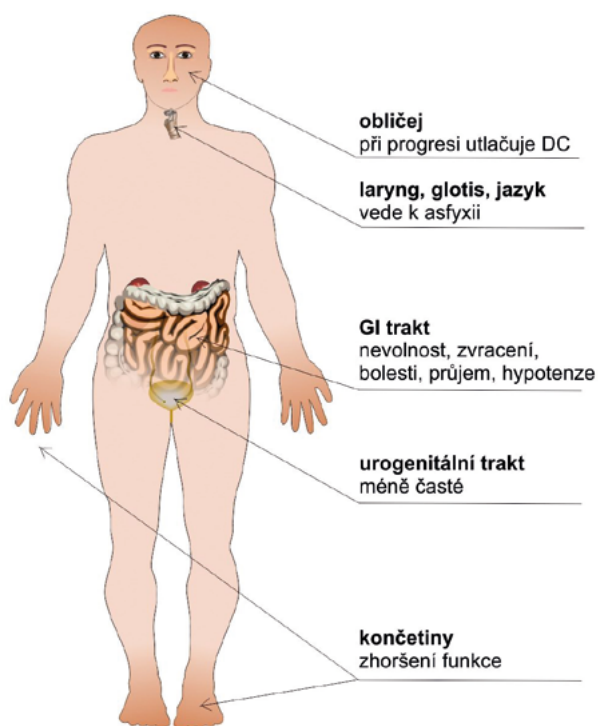


Laboratorní a genetická diagnostika

U pacientů s podezřením na HAE by měly být vyšetřeny C1-INH funkce, sérová hladina C1-INH a C4 složky komplementu. Uvedené testy v případě pozitivity je nutné opakovat, obvykle v rozmezí 1–3 měsíců. Hodnoty hladiny C4 a funkce C1-INH nekorelují se závažností klinických příznaků.

Skrinkovým vyšetřením zůstává stanovení hladiny C4 složky komplementu, která je významně snižena během ataky HAE, ale i v mezidobí. Kvantitativní a funkční vyšetření C1-INH nám umožní rozlišit klinické jednotky v rámci hereditárního angioedému, zda se jedná o HAE s deficencí C1 inhibitoru (HAE-C1-INH) a HAE s normální hladinou a funkcí C1 inhibitoru (HAE nC1-INH).

Obr. 4. Lokality otoků u pacientů s HAE



Obr. 5. Laboratorní diferenciální diagnostika bradykininem indukovaných angioedémů

komplement	HAE s deficencí C1-INH HAE-C1-INH		HAE bez deficitu C1-INH HAE n-C1-INH	lymfoproliferace, autoimunita
	HAE I – ↓ koncentrace C1-INH	HAE II - dysfunkce C1-INH	HAE III s mutací genu pro f. XII a jiné mutace	získaný angioedém / AAE
C1-INH kvantitativně	↓↓	↑ / N	N	N / ↓
C1-INH funkční	↓↓	↓↓	N	↓
C4	↓↓	↓↓	N	↓↓
C2	↓↓	↓↓	N	↓↓
C1q	N	N	N	↓

HAE s normální hladinou a funkcí C1 inhibitoru (HAE nC1-INH) přináší diagnostické obtíže, ale klinický obraz a hereditární podstata jej přiřazuje do rodiny HAE. Proto **při stanovení diagnózy všech typů HAE se opíráme o genetické vyšetření**. Součástí diagnostiky je kromě rodinné anamnézy nezbytné laboratorní vyšetření všech pokrevních příbuzných pacienta k odкрыtí dalších členů rodiny. **Testování dětí pacienta s HAE** by mělo být provedeno časně, nejlépe ještě před manifestací nemoci. Důležité je genetické vyšetření, zejména je-li známa mutace u rodiče.

Stanovení hladiny C1q je důležité k vyslovení diagnózy získaného bradykininového angioedému s deficencí C1-INH (AAE C1-INH), kdy je hladina významně redukována a odlišuje tak AAE od HAE (10).

Doporučené terapeutické postupy pro léčbu HAE

Všichni nemocní s HAE by měli mít akční a dlouhodobý plán léčby – viz mezinárodní doporučení – The international WAO/EAACI guideline for the management of hereditary angioedema, které je pravidelně revidováno (10).

Terapeutická strategie pro léčbu pacientů s HAE zahrnuje 3 zásadní oblasti:

- terapie akutního stavu dle závažnosti příznaků (orofaciální otoky, obstrukce laryngu či gastrointestinální, urogenitální otoky, těžké končetinové otoky)
- krátkodobá profylaxe před iatrogenními výkony
- dlouhodobá profylaxe indikována u všech symptomatických pacientů s ohledem na projevy onemocnění, četnost atak, kvalitu života pacienta a nemožnost dosáhnout adekvátní kontroly odpovídající „on-demand“ léčbou (7).

Indikace léků dle léčebné strategie

a) Terapie akutního stavu

Všechny ataky HAE jsou určeny k léčbě, bez ohledu na lokalitu a tíži, neboť nikdy nejsme schopni odhadnout další progresi. Pacienti by měli mít vždy při sobě medikaci pro terapii nejméně 2 atak. V situacích, kdy není k dispozici účinná léčba, by měla být poskytována