

# Hereditární angioedém

**Hereditární angioedém** (Deficit C1 inhibitoru, OMIM: 106100 (<http://omim.org/entry/106100>)) je geneticky podmíněné onemocnění imunitního systému s autosomálně dominantní dědičností. **Nejedná se o klasickou imunodeficienci**, kdy by byl postižený jedinec vystaven vyššímu riziku infekčního onemocnění, ale jde o hereditární chorobu imunitního systému, kdy mutace v genu pro jednu z komponent imunitního systému svého **nositele poškozují**.

## Patogeneze

Mutace postihuje **gen pro inhibitor C1 složky komplementu** (C1-INH, lokalizace 11q11-q13.1). Produkt mutovaného genu se buď netvoří vůbec nebo je nefunkční. Tato skutečnost znamená, že každý (byť minimální a neškodný jako třeba drobné poranění) podnět vede k **aktivaci** celé komplementové kaskády, za klinické projevy je odpovědná zvýšená tvorba **bradykininu**, která je za normálních okolností regulována inhibicí přeměny prekalikreinu na kalikrein díky C1-INH.



Oteklá ruka u pacienta s hereditárním angioedémem

## Klinický obraz

Navenek se onemocnění projevuje **otoky podkoží a sliznic**, které jsou bledé, nesvědivé, bez lokálního zvýšení teploty. **Nebezpečné** mohou být otoky sliznic **respiračního traktu**, postižení sliznic trávicího traktu se může projevit **zažívacími obtížemi**, v těžší formě **bolestmi a částečnou střevní neprůchodností** a napodobují náhlou příhodu břišní, u postižení sliznice močového traktu hrozí **retence moči**.

Onemocnění má pozdější nástup, někdy až v dospělém věku.

## Diagnóza

Diagnóza se opírá o průkaz **nízké hladiny C4** složky komplementu (vlivem konsumpce) a **velmi nízké** (u nefunkční formy C1-INH i normální nebo vysoké) **hladiny C1-INH**.

## Diferenciální diagnóza

Diferenciálně diagnosticky je nutné odlišit získané formy – paraneoplastické (konsumpce C1-INH v nádorové tkáni), parainfekční (vzácně u infekce *Helicobacter pylori*) a polékový (u terapie ACEI až v 0,3–1 %<sup>[1]</sup>).

## Léčba

V akutní léčbě se používají **antagonista receptoru B2R pro bradykinin** – ikatibant s.c. a i.v. **substituce C1-INH**. Jako dlouhodobá profylaxe se podávají **antifibrinolytika** (kyselina tranexamová) a **danazol** (derivát ethinyltestosteronu).

## Odkazy

### Související články

- Primární imunodeficiency
- Komplement
- Deficit složek komplementu

### Zdroj

- ŠÍPEK, Antonín. *Geneticky podmíněné poruchy imunitního systému* [online]. Poslední revize 9. 6. 2006, [cit. 4. 1. 2010]. <<http://www.genetika-biologie.cz/primarni-imunodeficiency>>.

### Reference

- HAKL, Roman a Pavel KUKLÍNEK. Hereditární angioedém v teorii a praxi. *Practicus* [online]. 2015, roč. 14, vol. 5, s. 9-10, dostupné také z <<http://www.practicus.eu>>. ISSN 1213-8711.

### Použitá literatura

- BARTŮŇKOVÁ, Jiřina. *Imunodeficiency*. 1. vydání. Praha : Grada, 2002. 228 s. ISBN 80-247-0244-4.

- GUTOVÁ, Václava. Současné možnosti léčby projevů hereditárního angioedému. *Remedia* [online]. 2012, roč. 2012, vol. 6, s. 393-397, dostupné také z <<http://www.remédia.cz/Clanky/Farmakoterapie/Soucasne-moznosti-lecby-projevu-hereditarniho-angioedemu/6-L-1oM.magarticle.aspx>>. ISSN 2336-3541.



### **Stránku je nutno sjednotit s jinou!**

Tato stránka je tématicky totožná nebo velice podobná článku „Quinckeho edém“. Snažte se do něj její obsah včlenit, přesunuté části odmazat a nakonec na ní po úplném vyprázdnění vložení kódu #PŘESMĚRUJ [[Quinckeho edém]] vytvořit na doplněný článek přesměrování.