نظرة عامة
على الوذمة الوعائية الوراثية

knowHAE
awareness, answers, action

ما هي الوذمة الوعائية الوراثية؟

- الوذمة الوعائية الوراثية هي مرض نادر (يُصاب به 1 من كل 10000 إلى 50000[1])، مرض وراثي سائد وموهن ينتج عن نقص مثبط سي1 (C1-INH) العامل في جهاز التلامس[2-4]
- تبين وجود تاريخ إصابة عائلي في 75 بالمئة من الحالات[5]
- تتسم النوبات في العموم بحدوث تورمات غير متوقعة في الأطراف، الأعضاء التناسلية، الجذع، السبيل المعدي المعوي، الوجه، الحنجرة[3,4]
- ما أن تبدأ النوبة، تزداد الأعراض سوءاً تدريجيًا على مدى 24 إلى 36[3] ساعة وقد تستمر لما يصل إلى 5 أيام[6]

هل هناك أي علامات تشير إلى إمكانية حدوث نوبة؟

- أغلب المرضى لديهم القدرة على التنبؤ بحدوث نوبة بناء على الأعراض البادرية[7]
- يمكن أن تستمر البوادر لما يصل إلى 48 ساعة، وتتضمن الإعياء، والغثيان، والألم، والطفح الجلدي، والوخز، والقلق ، والتغيرات المزاجية[7,8]

ما الذي يتسبب في حدوث نوبة؟

- المحفزات التي تؤدي لحدوث أي نوبة غير معروفة عادة[9]؛ ومع ذلك تتضمن بعض المحفزات المحددة*
  - الضغط النفسي (23 بالمئة من النوبات لدى 33 بالمئة من المرضى في تجربة سريرية)[9]
  - الرضح الجسدي (5 بالمئة من النوبات لدى 12 بالمئة من المرضى)[9]
  - التغيرات في مستوى الإستروجين (9 بالمئة من النوبات لدى 11 بالمئة من المرضى)[9]
  - هناك أسباب أخرى تتضمن العدوى، انضغاط الأنسجة، بعض الأطعمة، الجلوس أو الوقوف لفترة طويلة،[9] وعلاج الأسنان [3]

ما الذي يسبب الوذمة الوعائية الوراثية؟

- في أغلب الأحيان تتسبب طفرة في جين مثبط سي1[10] في حدوث نقص في كمية مثبط سي1 (C1-INH) العامل في بلازما الدم، مما يؤثر على مسار تنشيط التلامس[3,4]
  - في الوذمة الوعائية الوراثية من النوع 1، يكون لدى المرضى مستويات منخفضة من مثبط سي1 (C1-INH)[3,10]
  - في الوذمة الوعائية الوراثية من النوع 2، يكون لدى المرضى مستويات عادية من مثبط سي1 (C1-INH) غير العامل[3,10]
- يؤدي عدم انتظام نشاط كاليكريين بلازما داخل جهاز كاليكريين-كينين إلى انقسام الكاينين ذي الوزن الجزيئي المرتفع وزيادة إنتاج براديكينين، المسؤول عن العلامات والأعراض المرتبطة بالنوبات[3,11]

لماذا لا يتم الالتفات للوذمة الوعائية الوراثية عادة؟

- الندرة، ظهور المرض بخواص مختلفة، تداخل الأعراض يساهم في التشخيص الخاطئ[12]
- حالات التشخيص الخاطئة الشائعة†: الوذمة الوعائية (تحسسية، 55.7 بالمئة؛ غير تحسسية، 20.5 بالمئة) و الاضطرابات المعدية المعوية (التهاب الزائدة الدودية، 27.0 بالمئة؛ اضطراب القناة الصفراوية، 5.4 بالمئة، مرض الارتجاع المعدي المريئي، 4.9 بالمئة؛ القرحة الهضمية، 3.8 بالمئة)[12]

*في دراسة سجل رصدية لـ395 مريضًا، تم تقديم بيانات خاصة بالمحفزات لـ104 منهم.
†*في دراسة سجل رصدية لـ633 مريضًا، تم تقديم بيانات خاصة بالتشخيص الخاطئ لـ418 منهم.

knowHAE
awareness, answers, action

كيف يمكن أن تؤثر الوذمة الوعائية الوراثية على الحياة اليومية؟

- أثناء نوبة: الألم، والقلق، وعدم القدرة على القيام بالأنشطة اليومية[14,13,6]
  - قد لا يتمكن الأفراد من المشاركة في أنشطة الحياة اليومية، بما فيها العمل و الأنشطة الترفيهية، لفترة قد تصل لأسبوع إذا تُركت النوبة دون علاج[13,7,6]
  - قد تتكرر الأعراض كل 7 إلى 14 يومًا إذا تُركت دون علاج[5]
- بين النوبات: أبلغ المرضى عن معدلات أعلى من القلق، التوتر، الاكتئاب، وأعباء نفسية أخرى[15]

ما المخاوف التي تنتاب مرضى الوذمة الوعائية الوراثية؟

- التأثيرات طويلة المدى مثل إعاقة الإنجاز التعليمي أو الترقي الوظيفي، عدم السعي للالتحاق بوظائف معينة، أو ترك وظيفة بشكل دائم[14]؛ الخوف من نقل المرض للأطفال[16]
- النوبات غير المتوقعة، والألم الشديد، والتشوه، والموت المحتمل بسبب الاختناق[3]

كيف يتم تشخيص الوذمة الوعائية الوراثية؟

- تُستخدم الاختبارات التالية لتشخيص الأنواع المختلفة من الوذمة الوعائية الوراثية والتفريق بينها[10,3]:
  - الاختبارات التكميلية
  - الاختبارات الوظيفية
  - الاختبارات الوراثية
- ما أن يتم تشخيص الحالة، يجب إجراء الاختبار لأفراد الأسرة من الدرجة الأولى أيضًا[17]

من يتولى السيطرة على الوذمة الوعائية الوراثية؟

- يجب أن يشرف طبيب على دراية كبيرة بالوذمة الوعائية الوراثية، مثل اختصاصي علاج أمراض الحساسية، أو طبيب الأمراض المناعية، أو طبيب الأمراض الجلدية، أو طبيب الأذن والأنف والحنجرة على رعاية المريض[4]
- يجب أن يتعاون المريض والطبيب لوضع خطط علاجية، والاحتفاظ بسجلات بالوقائع والمحفزات، ومناقشة خيارات فحص بقية أفراد الأسرة[4]

كيف يتم علاج الوذمة الوعائية الوراثية؟

- النوبات لا تستجيب إلى مضادات الهستامين أو الكورتيكوتيدات السكرية أو إبينيفرين[17]
- تختلف العلاجات المتاحة للوذمة الوعائية الوراثية من النوعين 1 و2 حسب المنطقة الجغرافية[17]
- عند الطلب: علاجات مثبط سي1 (C1-INH)، مثبط كاليكرين البلازما (الولايات المتحدة فقط), مستضد مستقبل براديكيني B2؛ بلازما ذائبة منقاة أو بلازما طازجة مجمدة إذا كانت لازمة[17]
- العلاج الوقائي: الأندروجينات الموهنة ومثبط سي1 (C1-INH) علاجات معتمدة كعلاجات وقائية على المدى القصير والمدى الطويل،[4] على الرغم من أن كلا العلاجين لهما آثار جانبية[17] والنوبات المفاجئة شائعة[13]

اعرف أكثر بزيارة موقع knowHAE.com

المراجع: **1.** Hofman ZL, et al. *J Allergy Clin Immunol.* 2016;138(2):359-366. **2.** Longhurst HJ, Bork K. *Br J Hosp Med* (Lond). 2006;67(12):654-657. **3.** Zuraw BL. *N Engl J* **5.** Zuraw BL, et al. *J Allergy Clin Immunol Pract.* 2013;1(5):458-467. **4.** Johnston DT. *J Am Osteopath Assoc.* 2011:111(1):28-36. Prematta MJ, et al. *Allergy Asthma Proc.* 2009;30(5):506-511. **7.** Longhurst H, Cicardi M. *Lancet.* 2012;379:474-481. **6.** *Med.* 2008;359(10):1027-1036. Cicardi **10.** Caballero T, et al. *J Investig Allergol Clin Immunol.* 2016;26(6):383-386. **9.** .Rasmussen ER, et al. *Acta Derm Venereol.* 2016;96(3):373-376 **8.** Zanichelli A, et al. *Ann Allergy Asthma Immunol.* **12.** Suffriti C, et al. *Clin Exp Allergy.* 2014;44(12):1503-1514. **11.** M, et al. *Allergy.* 2014;69(5):602-616. Lumry **15.** Aygören-Pürsün E, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2014;9:99. **14.** Banerji A, et al. *Allergy Asthma Proc.* 2015;36(3):213-217. **13.** 2016;117(4):394-398. Caballero T, et al. *Allergy Asthma Proc.* 2014;35(1):47-53. 17. Maurer M, et al. *Allergy.* 2018. **16.** WR, et al. *Allergy Asthma Proc.* 2010;31(5):407-414. doi:10.1111/all.13384. [المنشور الإلكتروني في طريقه للطبع].

حقوق الطبع والنشر © لعام 2019 محفوظة لصالح شركة تاكيدا فارماسيوتيكال. جميع الحقوق محفوظة. إن تاكيدا وشعار تاكيدا علامات تجارية مسجلة لشركة تاكيدا فارماسيوتيكال، ولا يجب استخدامها إلا بموجب ترخيص. Shire International GmbH, Zählerweg 10, 6301 Zug, Switzerland.
صارت شركة شير جزءًا من تاكيدا حاليًا. C-ANPROM/INT//3033 يوليو 2019

Takeda