

HEREDITÁRNÍ ANGIOEDÉM A JEHO LABORATORNÍ PRŮKAZ

Ústav klinické imunologie a alergologie
Univerzitní centrum pro primární imunodeficiencie
LF MU a FN u svaté Anny v Brně

Alena Chalupová
Silvie Musilová
Danica Petrová



Původní databáze primárních imunodeficiencí od r. 1993

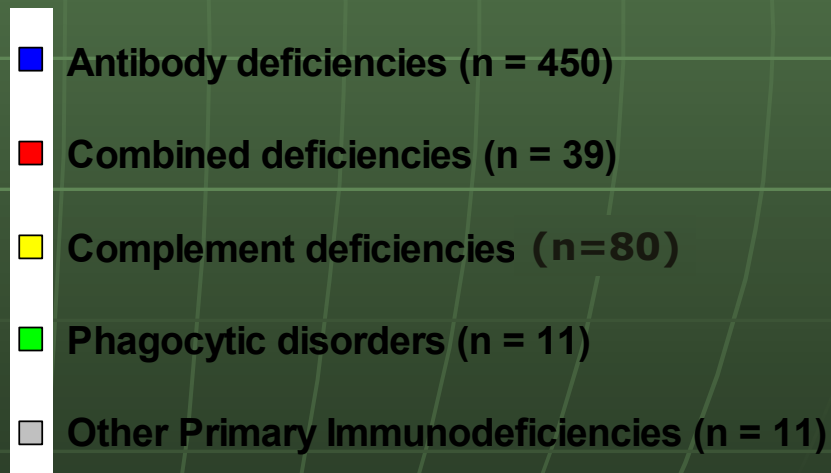
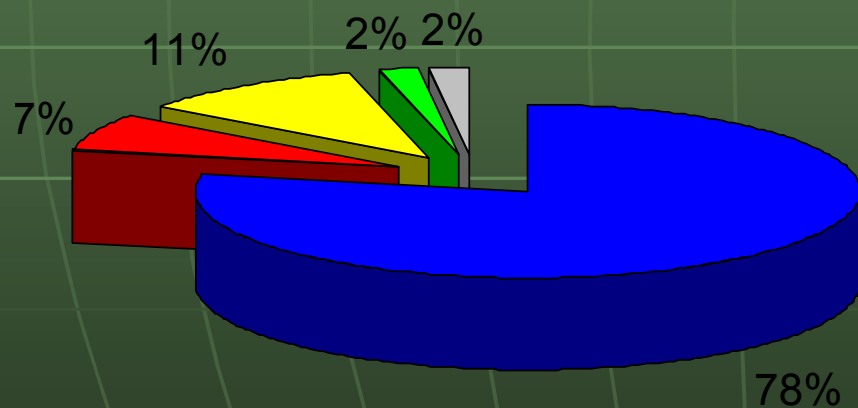
Ústav klinické imunologie a alergologie

LF MU, FN u sv. Anny v Brně, Pekařská 53, 656 91 Brno

Zastoupení primárních imunodeficiencí v ČR

(populace: 10 100 000, pacientů: 591)

prevalence 5,8 / 100 000



Hereditární angioedém deficit C1-INH

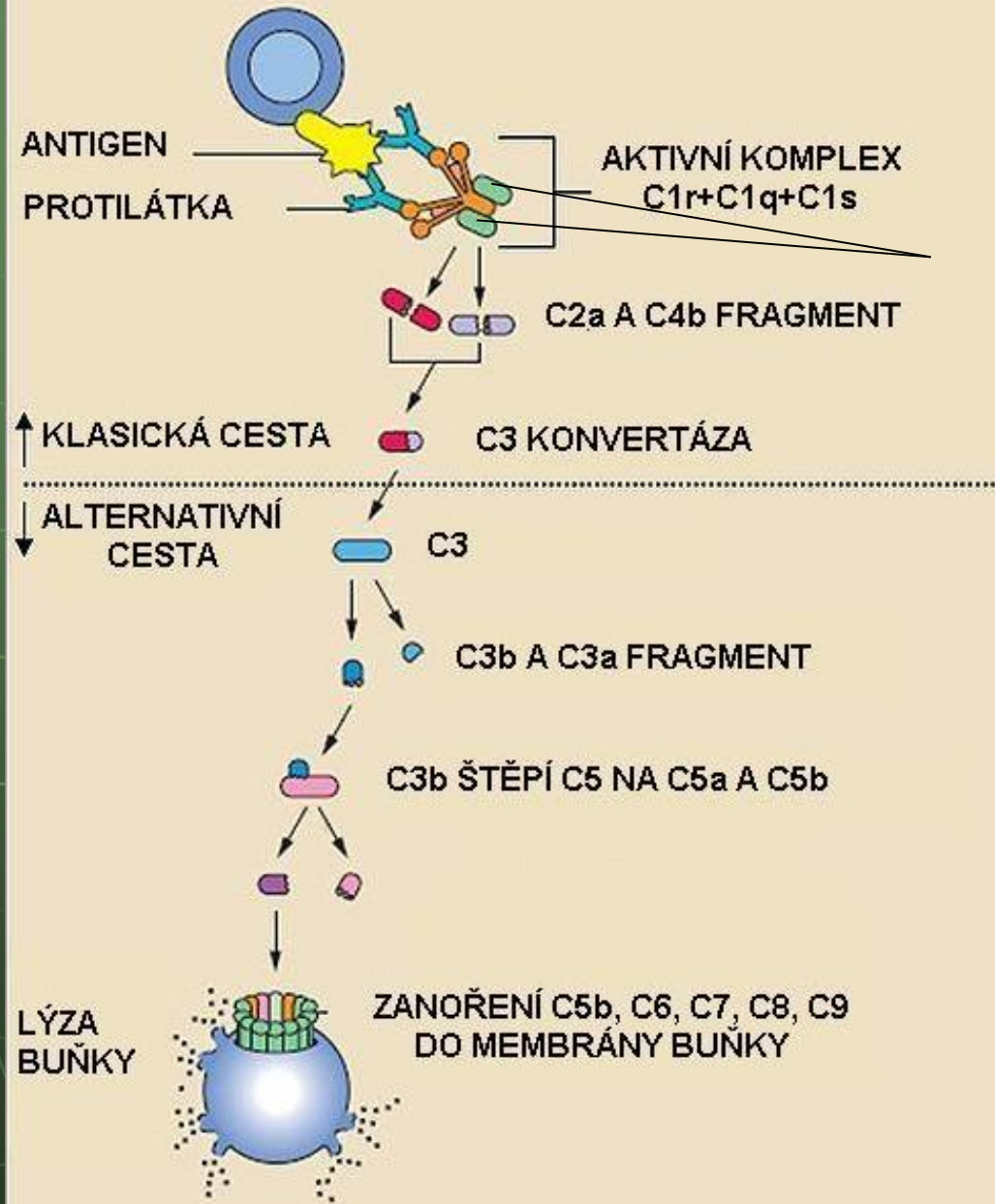
Klinický projev - otoky různého rozsahu

Místa vzniku otoků :

- končetiny
- obličej
- pohlavní orgány
- sliznice hrtanu - udušení
- sliznice střev - střevní obstrukce
- sliznice močových cest - zadržetí moči

C1-inhibitor reguluje :

- komplementový systém
- kalikrein / bradykininový systém
- koagulační systém

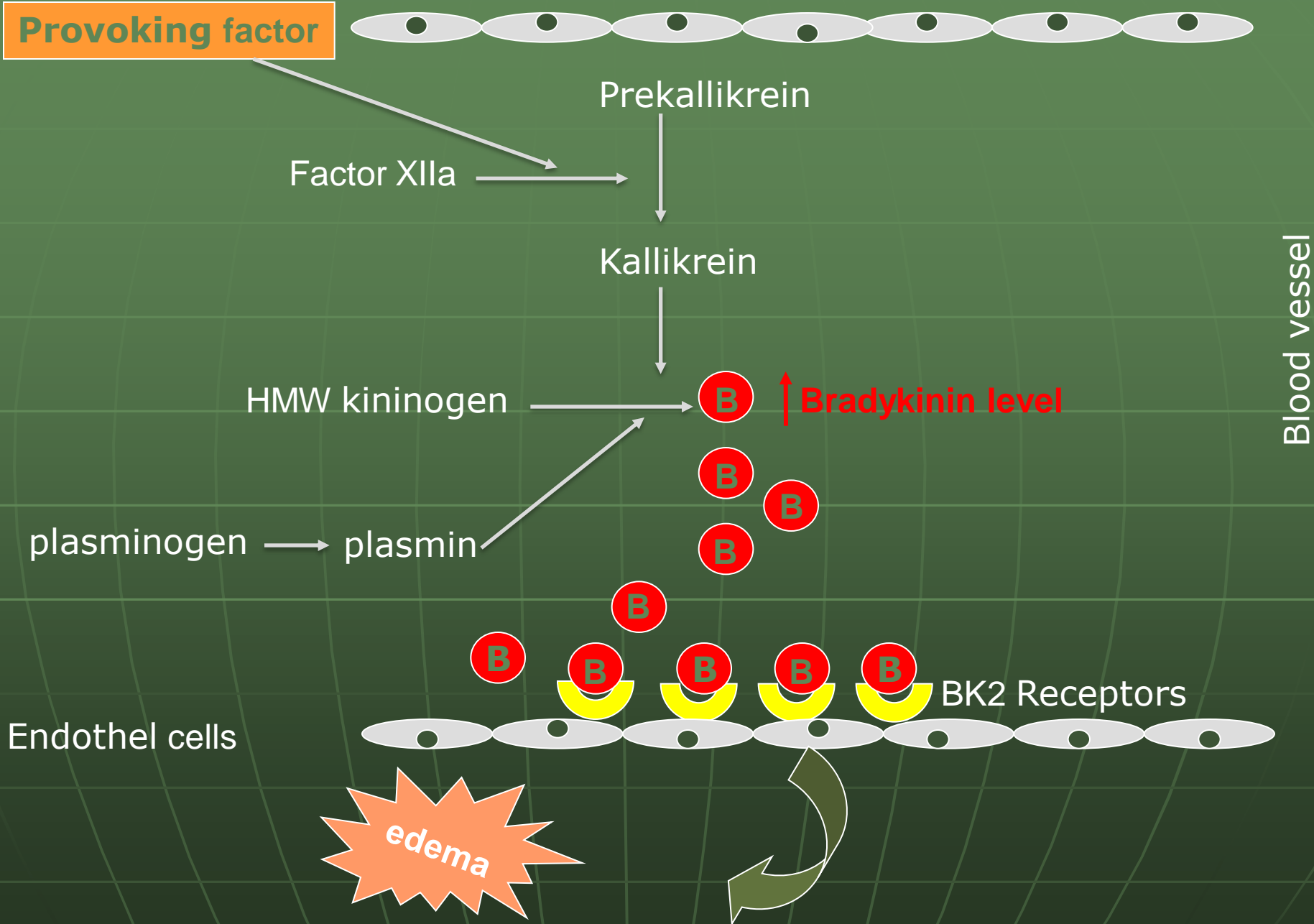


místo pro navázání
C1-INH

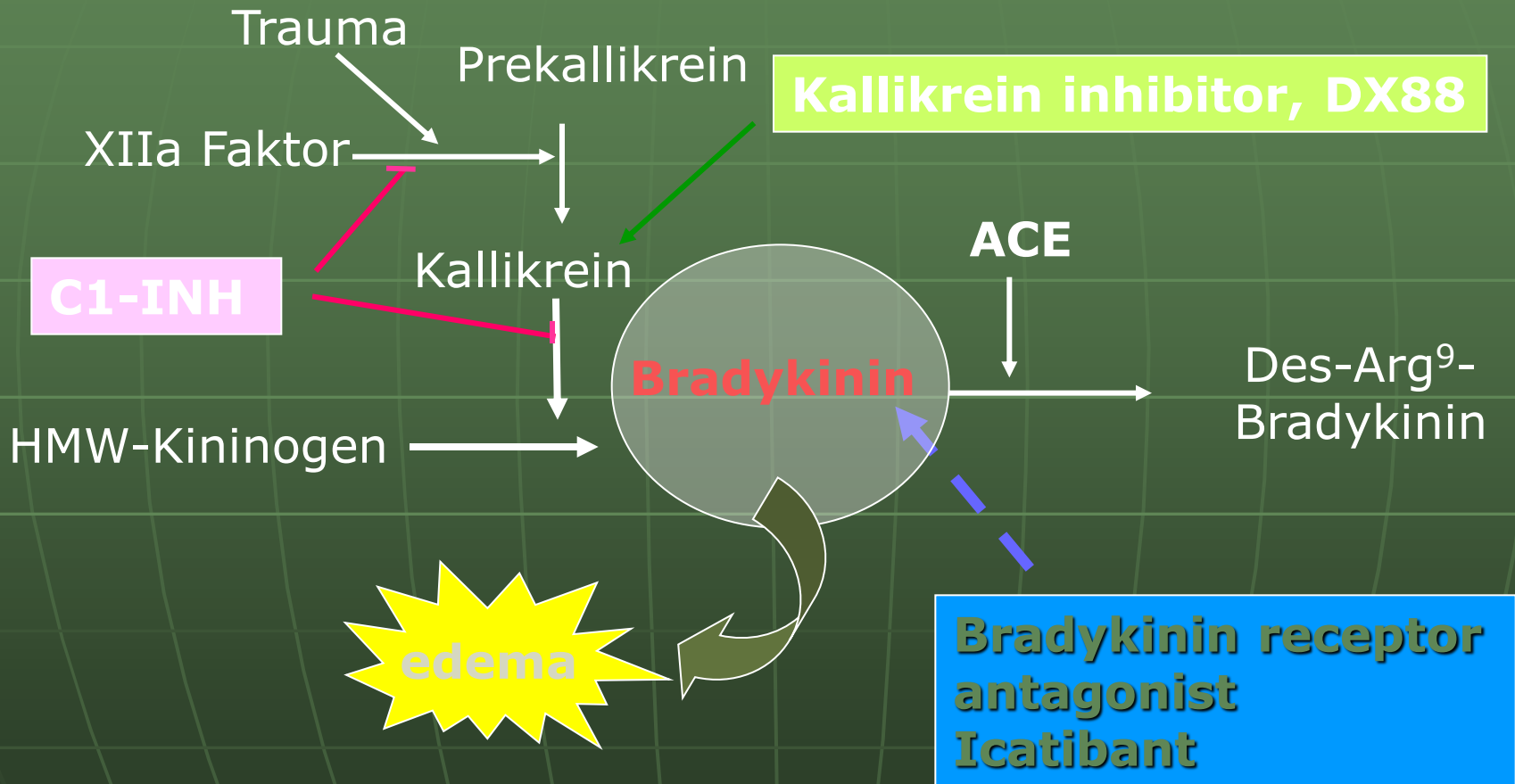
Hereditární angioedém

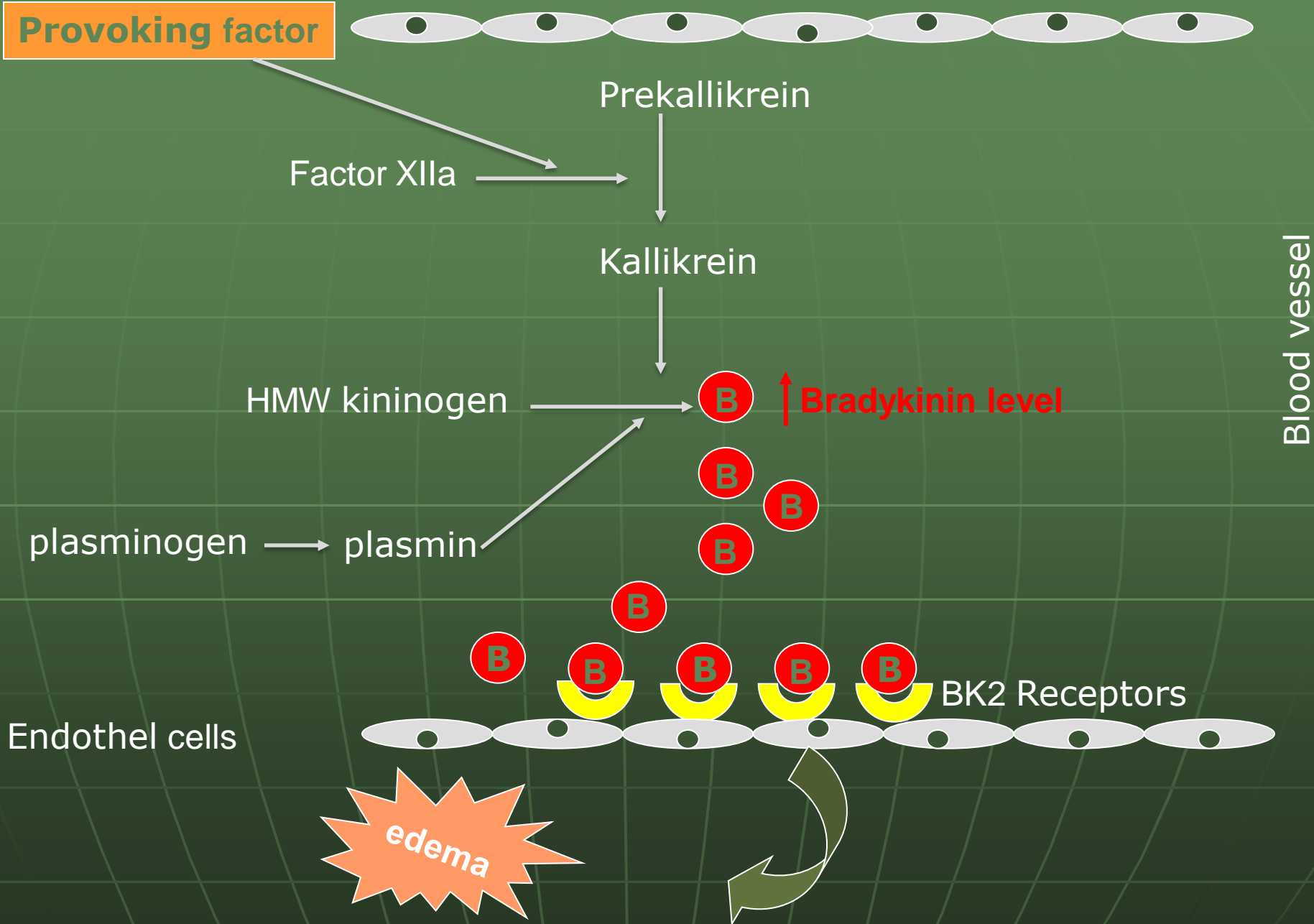
Spouštěcí faktory

- fyzická zátěž
- psychické vypětí
- těhotenství
- chirurgické zákroky
- bez zjevné příčiny



TREATMENT OPTIONS





Angioedém

Vrozený deficit C1-inhibitoru-HAE autosomálně dominantní typ přenosu

- I.typ: snížená hladina C1-INH
- II.typ: normální nebo zvýšená hladina nefunkčního C1-INH
- III.typ: mutace genu pro koagulační faktor XII (vzácný)

Získaný deficit C1-inhibitoru - AAE

- způsobený protilátkami proti C1-INH

Diagnostická kritéria pro HAE

Anamnestické údaje - klinické příznaky u více členů rodiny

Klinický obraz

- otok kůže bez svědění
- gastrointestinální potíže
- otok laryngu

Laboratorní nález

- snížená funkce C1-INH
- snížená hladina C2, C4
- genetické vyšetření

Hereditární angioedém

Laboratorní průkaz

- C2, C4 složka komplementu - snížená hladina
- test CH50 - snížený
(klasická cesta aktivace komplementu)
- C1INH celková hladina
I.typ - snížená
II.typ - normální, nebo zvýšená
- C1INH funkční test - snížený
- molekulárně biologický průkaz mutace genu C1-NH
(genetická laboratoř)

Parametry komplementu u různých forem angioedému

Název onemocnění	CH 50	C1-INH KONCENTRACE	C1-INH FUNKCE	C1q	C4	C2	C3
HAE I. TYP	↓	↓	↓	n	↓	↓	n
HAE II. TYP	↓	n / ↑	↓	n	↓	↓	n
AAE	↓	n / ↓	↓	↓	↓	↓	n

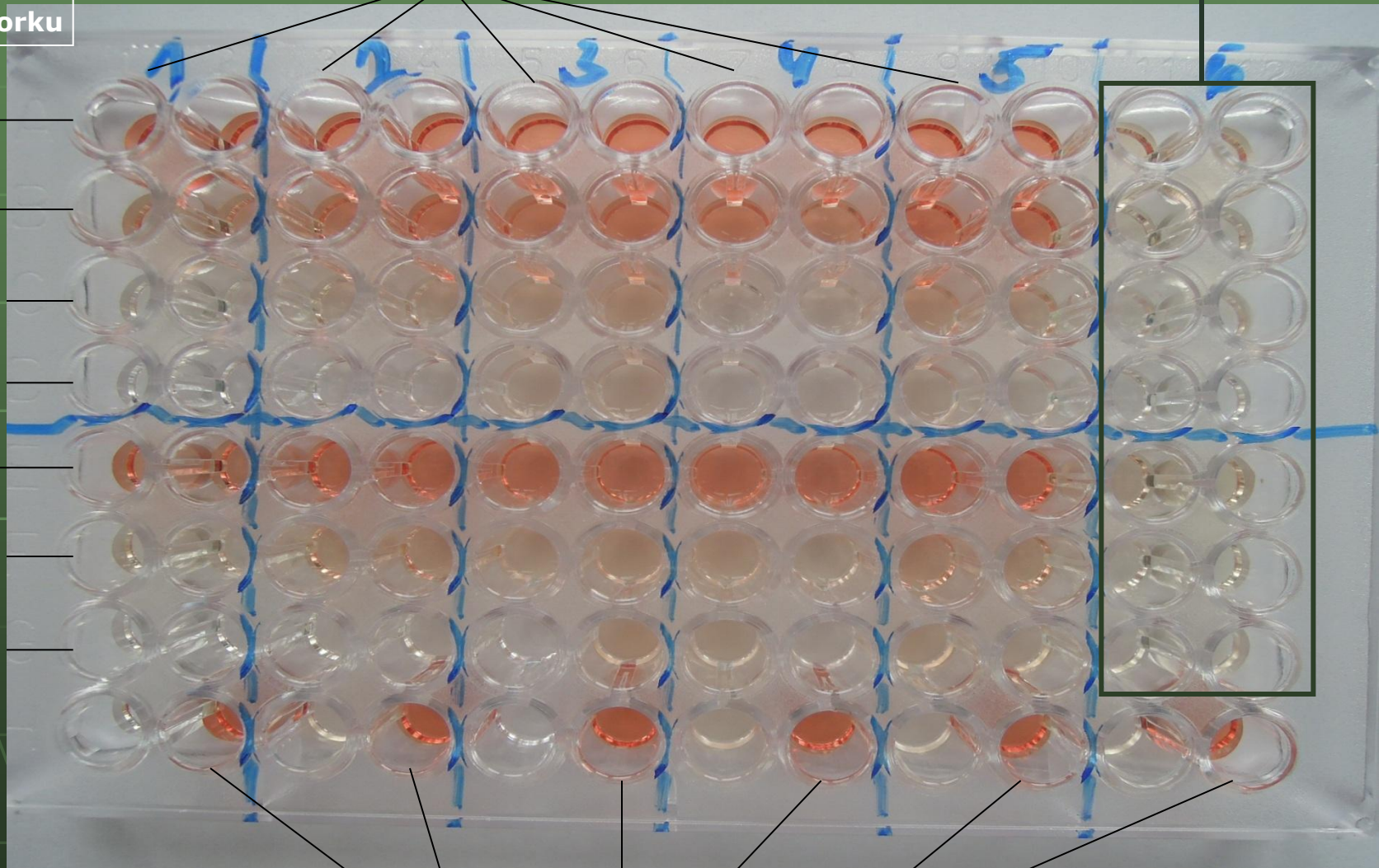
CH50 test

Pacienti s normální aktivací klasické cesty komplementu

Pacient s nízkou aktivací klasické cesty komplementu

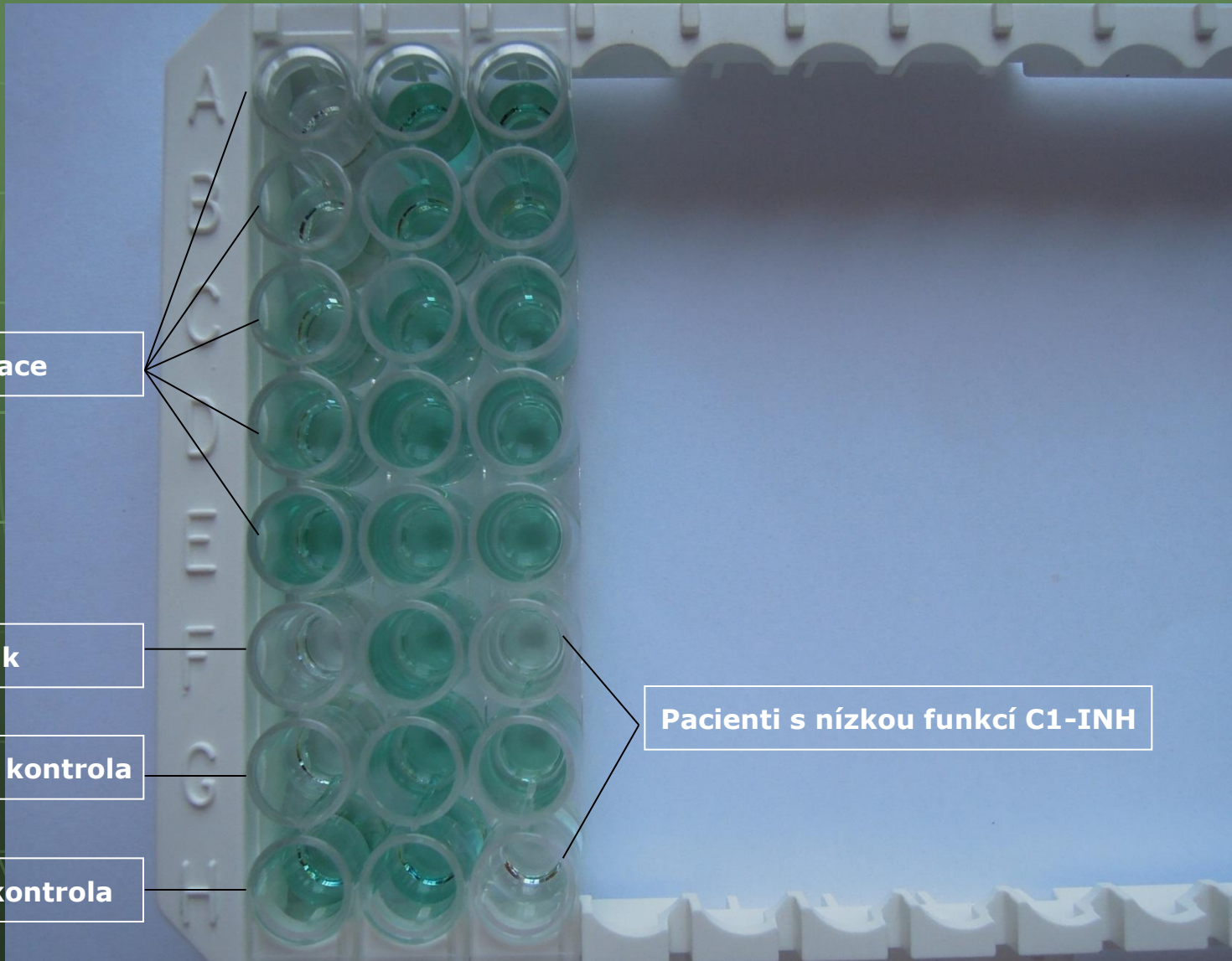
Ředění vzorku

1:40
1:80
1:160
1:320
1:60
1:120
1:240



100% lýza (destilovaná voda + erytrocytální suspenze)

C1-INH funkční test



kalibrace

blank

abnormální kontrola

normální kontrola

Pacienti s nízkou funkcí C1-INH

Závěr

HAE je život ohrožující onemocnění,
je proto nutná dobrá laboratorní
diagnostika.

Poděkování

prim. MUDr. P. Kuklínkovi, CSc.
doc. MUDr. V. Thonovi, Ph.D.
a kolegyním ÚKIA, FNUSA