



Маршрут пацієнта зі спадковим ангіонабряком

Спадковий ангіонабряк (САН) – генетичне захворювання, яке характеризується рецидивувальними епізодами підшкірного чи підслизового набряку, обумовленими нерегульованим виробленням брадикініну. Ці набрякові напади порушують щоденне життя пацієнтів, спричиняють депресію, тривожність, зниження працездатності, часті госпіталізації та асоціюються з підвищеним ризиком смерті, особливо до встановлення діагнозу.

Незважаючи на підвищену увагу світової медичної спільноти щодо САН протягом останніх десятиліть, опитування медичних працівників свідчать, що не всі лікарі достатньо обізнані з цією проблемою, а це може відтермінувати встановлення діагнозу й надання належної допомоги.

Для подолання такої проблеми експертна група сформулювала основні етапи маршруту (рис. 1-3) пацієнта із САН, окреслила коло проблем і запропонувала варіанти їх усунення (Banerji A. et al., 2016).

Етап 1.

Виникнення симптомів та їхня первинна оцінка

Симптоматика САН є варіабельною і залежить від локалізації набряку. Підшкірний набряк спричиняє дисфігурацію ураженої ділянки, перешкоджає рутинній щоденній діяльності, набряк гортані може загрожувати життю, а набряк органів травного тракту супроводжується інтенсивним болем, блюванням та діареєю. Деякі напади можуть мати продромальний період, який характеризується слабкістю, нездужанням, висипом на шкірі чи локальним відчуттям дискомфорту.

Пацієнти зі специфічним профілем симптомів зазвичай звертаються до вузьких спеціалістів (алергологів, оториноларингологів, гастроентерологів), а хворі з набряком гортані чи болісним набряком органів травної системи – до відділень невідкладної допомоги.

Після виникнення симптомів пацієнт повинен не лише оцінити власний стан здоров'я, а й звернутися по медичну допомогу. Сімейний анамнез таких набряків може стати мотивувальним фактором щодо звернення до лікаря, а також, навпаки, зумовити в хворого ставлення на кшталт «я буду жити із цим», оскільки такі симптоми – частина рутинного життя члена (-ів) його родини. Ставлення «навчися жити із цим» також нерідко нав'язують батьки, адже неповнолітні діти залежать від них стосовно звернень по медичну допомогу.

Інші перешкоди на шляху звернення до лікаря – попередній негативний досвід (власний або членів сім'ї), заперечення хвороби та переконання у відсутності можливостей лікування. Через значну кількість перешкод пацієнтів слід заохочувати до проактивного підходу стосовно звернення до лікаря.

Дані міжнародного дослідження свідчать, що 43% хворих із САН звертаються до лікаря через >1 рік після першого набрякового нападу. В середньому до правильного встановлення діагнозу людина із САН відвідує 4,4 лікарів. 65% пацієнтам

із САН спочатку було встановлено неправильний діагноз, а 24% хворих із САН у Європі проведено зайві хірургічні втручання (Lunn M.L. et al., 2010).

Висновки експертів

1. Пацієнти із сімейним анамнезом САН мають розуміти підступність цього захворювання та звернутися до спеціалістів охорони здоров'я з питанням щодо обстеження на САН (кампанії з підвищення обізнаності щодо САН, співпраця спеціалістів щодо САН із товариствами пацієнтів, інформування хворих із САН про потребу в обстеженні членів їхньої сім'ї).

2. Пацієнти із САН потребують точної та корисної інформації щодо цієї хвороби, доступної в інтернеті.
3. Медичні працівники мають бути обізнані з ознаками та симптомами САН (це насамперед стосується лікарів первинної ланки, відділень невідкладної допомоги).
4. Надзвичайно важливе значення має рання діагностика. До стандарту діагностики САН відносять визначення трьох показників: виявлення низького сироваткового рівня компонента комплементу С4 та функціональної активності С1-інгібітора, а також сироватковий рівень С1-інгібітора для встановлення типу САН.

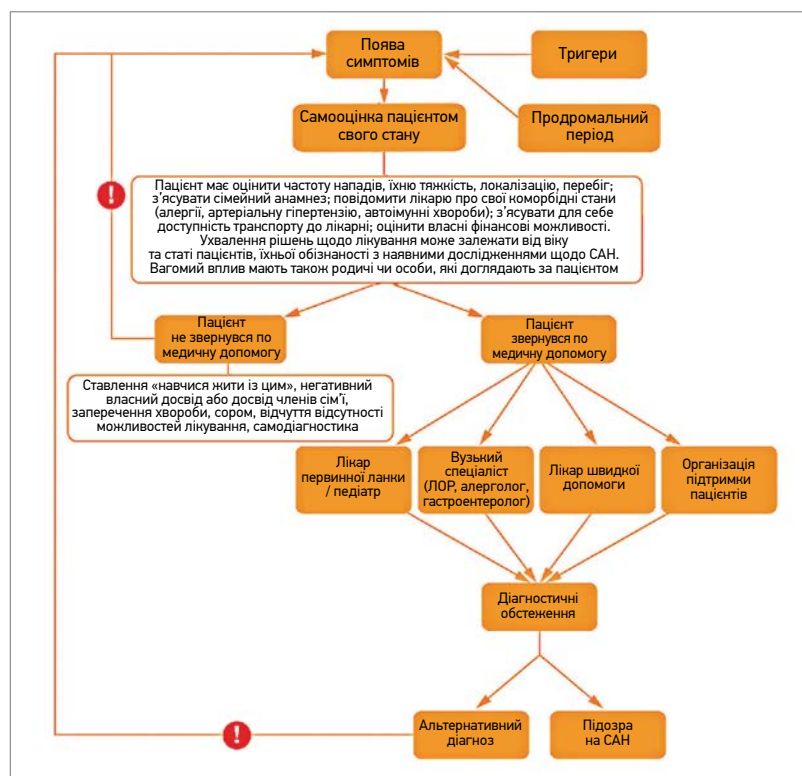


Рис. 1. Маршрут пацієнта із САН: виникнення симптомів та їхня первинна оцінка

Примітки: знаками оклику позначені перешкоди на шляху до отримання належного лікування; * за ангіонабряку верхніх дихальних шляхів може знадобитися невідкладна терапія.

Етап 2.

Скерування до вузького спеціаліста та встановлення діагнозу

Пацієнтів із підозрою на САН слід скерувати до лікаря з досвідом роботи щодо цієї хвороби не лише для підтвердження діагнозу, а й для того, щоб забезпечити необхідну підтримку та навчання. Але зазвичай лікарі, які першими контактують з такими хворими, не знають, до якого спеціаліста їх скерувати.

Спеціаліст із лікування САН, а в Україні це імунолог, може підтвердити такий діагноз за допомогою аналізу крові на С4 та кількість і функцію С1-інгібітора, а також клінічних ознак хвороби (симптомами, сімейним анамнезом, віком на момент появи симптомів тощо). В дітей віком <1 року генетичні тести можуть бути точнішими за серологічні (Caballero T. et al., 2011). Після підтвердження діагнозу лікар може надати хворому необхідну інформацію щодо хвороби та подальшого життя з нею. Спостереження за пацієнтами із САН має проводитися мультидисциплінарною командою фахівців, у т. ч. лікарів первинної ланки, стоматологів, гінекологів.

Висновки експертів

1. Лікарі повинні знати, куди скерувати таких пацієнтів (до лікарів із досвідом ведення пацієнтів із САН).
2. Усі медичні працівники, залучені до лікування хворих із САН, повинні мати доступ до навчання щодо цього стану.
3. Доцільним є створення національних центрів САН.

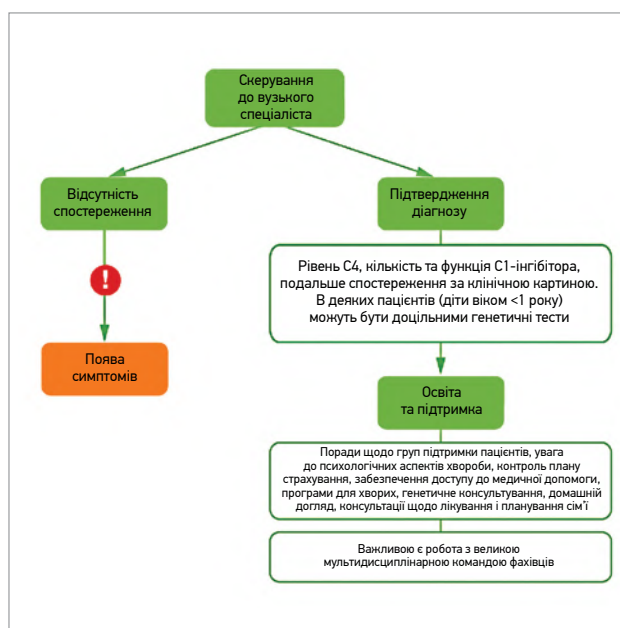


Рис. 2. Маршрут пацієнта із САН: скерування до вузького спеціаліста та встановлення діагнозу

Етап 3.

Лікування САН

Усім пацієнтам із нападом САН рекомендовано невідкладне лікування, яке має включати фармакотерапію, контроль прохідності дихальних шляхів і підтримувальне лікування. Хворим, які не мають швидкого доступу до лікування на вимогу, мають щонайменше 1 тяжкий напад на місяць або мали в анамнезі напади із залученням гортані, показана довгострокова профілактика.

Для лікування гострих нападів САН застосовуються людський інгібітор С1-естерази, інгібітор калікреїну (екалангид) та антагоніст рецепторів брадикініну (ікатибант). При цьому перелік засобів для лікування може різнитися залежно від країни та можливостей системи охорони здоров'я. Рекомендовано навчати хворих самостійно вводити собі препарати для невідкладної допомоги, щоб максимально прискорити цей

процес, збільшити впевненість пацієнтів у самоконтролі хвороби.

Оскільки напади САН можуть провокувати травми чи стреси, доцільною є короткострокова профілактика нападів перед хірургічними та стоматологічними втручаннями, потенційно стресовими подіями.

Висновки експертів

1. Важливим є активне залучення пацієнтів до ухвалення рішень щодо невідкладного та профілактичного лікування САН.
2. Усі хворі потребують доступу до препаратів, які застосовуються на вимогу.
3. Пацієнтів слід навчати самостійно вводити собі препарати (наприклад, за належного навчання хворі можуть освоїти техніку внутрішньовенного введення людського інгібітора С1-естерази).
4. Пацієнти потребують навчання щодо коротко- та довгострокової профілактики.

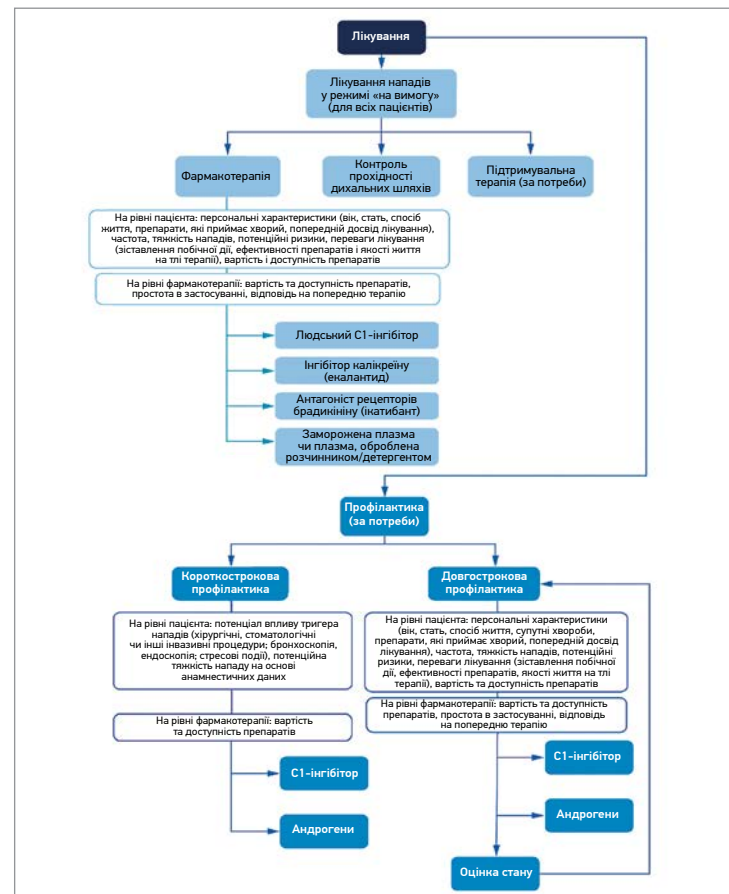


Рис. 3. Маршрут пацієнта із САН: лікування (підхід, який ґрунтується на міжнародних рекомендаціях; в Україні наразі доступні не всі опції)

Примітки: * якщо С1-інгібітор, інгібітор калікреїну чи антагоніст рецепторів брадикініну недоступні, можна розглянути застосування замороженої плазми або плазми, обробленої розчинником/детергентом; † для короткострокової профілактики можуть застосовуватися С1-інгібітор та андрогени; ‡ антифібринолітики не рекомендовані для довгострокової профілактики, хоча можуть застосовуватися в деяких випадках, коли інші можливості недоступні.

Висновки

1. Лікарі, і пацієнти потребують більше інформації щодо діагностики та лікування САН.
2. Існує потреба в подальшому дослідженні невідкладного та профілактичного лікування САН.
3. Стандартом діагностики САН нині є визначення трьох показників: виявлення низького сироваткового рівня компонента комплементу С4 та функціональної активності С1-інгібітора, а також сироватковий рівень С1-інгібітора для встановлення типу САН.
4. Для оптимального контролю хвороби доцільно навчати пацієнтів самостійно вводити собі препарати для невідкладної допомоги.

Підготувала Лариса Стрільчук

Додаткову інформацію про САН можна знайти на сайті careforyou.com.ua компанії «Такеда» (доступ за QR-кодом)



Пацієнтів із САН та їхніх родичів об'єднує ГО «Українська асоціація пацієнтів на спадковий ангіоневротичний набряк» (<https://ua.haei.org>).

У разі підозри на САН проконсультуйте пацієнта в імунолога або алерголога. За підтримки ТОВ «Такеда Україна».

На правах реклами
VV-MEDMAT-95658

