

# Μήπως έχω ΚΑΟ;

(Κληρονομικό Αγγειοίδημα)

Για να  
πληροφορηθώ



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων  
Greek Alliance for Rare Diseases



**EURORDIS**

European Organisation for Rare Diseases



Σπάνιος ναι ... Μόνος όχι



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων  
Greek Alliance for Rare Diseases

Η Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.ΠΑ) είναι ο μόνος φορέας, μη κερδοσκοπικό σωματείο, συλλόγων ασθενών σπανίων παθήσεων αλλά και μεμονωμένων ασθενών στην Ελλάδα. Η Π.Ε.Σ.ΠΑ ιδρύθηκε το 2003 με στόχο να αναδείξει στη χώρα μας τη σοβαρότητα των σπανίων παθήσεων, γενετικής ή άλλης αιτιολογίας και να αναπτύξει δράσεις ενημέρωσης, έρευνας, συγκέντρωσης πληροφοριών, αλληλοβοήθειας και συντονισμού των συλλόγων ασθενών με σπάνιες παθήσεις, αλλά και των πολυάριθμων πασχόντων που δεν διαθέτουν σύλλογο για να τους αντιπροσωπεύει.

Επίσης, είναι αναγνωρισμένο μέλος του **EURORDIS**, του Ευρωπαϊκού Οργανισμού για τις Σπάνιες Παθήσεις και συμμετέχει σε όλες τις σχετικές δράσεις που συντονίζονται από αυτόν, σε ευρωπαϊκό επίπεδο.

Στη χώρα μας υπάρχουν περίπου 1.000.000 άτομα που ζουν με Σπάνιες Παθήσεις, οι οποίες ανέρχονται στις 6.000 - 8.000 και η έρευνα, η επιστημονική γνώση, η θεραπευτική αντιμετώπιση, η κοινωνική και ασφαλιστική κάλυψη είναι ελλιπείς και άρα απολύτως αναγκαίες.

Η Π.Ε.Σ.ΠΑ πιστεύει ότι εκτός από την ενημέρωση, πρωταρχικό ρόλο έχει η καταγραφή ασθενών και ασθενειών στη χώρα μας, η οποία θα βοηθήσει και θα καλύψει πολλές ανάγκες των ασθενών αυτών αλλά και όλων των εμπλεκομένων με τις Σπάνιες Παθήσεις.

Στην προσπάθεια ενημέρωσης του επιστημονικού και ευρύτερου κοινού σχετικά με τις σπάνιες ασθένειες η Π.Ε.Σ.ΠΑ εκδίδει το έντυπο αυτό με στόχο να ακολουθήσει μια σειρά αντίστοιχων ενημερωτικών εντύπων για σπάνιες παθήσεις, ώστε να επιτύχουμε όσο είναι δυνατόν την έγκαιρη διάγνωση και τη σωστή αντιμετώπισή τους.

**Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων (Π.Ε.Σ.ΠΑ)**

Τηλ: 210 7660989 & 210 7600289

Fax: 210 7660991

Τιμοθέου 99-101

162 32 Αθήνα

## Τι είναι το Κληρονομικό Αγγειοίδημα (ΚΑΟ);

Πρόκειται για μια σπάνια νόσο που εκδηλώνεται με επεισόδια πρηξίματος (οιδήματος) σε διάφορες περιοχές του σώματος. Τα οιδήματα αυτά μοιάζουν με τα πρηξίματα που προκαλούν οι αλλεργίες αλλά δεν συνοδεύονται ποτέ από φαγούρα ή αλλεργικό εξάνθημα.

Εντοπίζονται συνήθως στα άκρα και στο πρόσωπο αλλά μπορούν να εμφανιστούν σε οποιοδήποτε σημείο και είναι συνήθως επώδυνα. Τα πρηξίματα διαρκούν 2-4 μέρες και υποχωρούν σταδιακά από μόνα τους.

Οιδήματα του εντέρου μπορεί να προκαλέσουν πολύ έντονο πόνο στην κοιλιά που μοιάζει με οξεία σκληροκοιτίδα.

Εξαιρετικά επικίνδυνο είναι το οίδημα που μπορεί να αναπτυχθεί στο λάρυγγα γιατί μπορεί να προκαλέσει ασφυξία. Οι μισοί περίπου από τους ασθενείς με ΚΑΟ θα παρουσιάσουν οίδημα στο λάρυγγα τουλάχιστον μια φορά στη διάρκεια της ζωής τους.

## Μήπως έχετε Κληρονομικό Αγγειοίδημα;

	Ναι	Όχι
Έχετε επεισόδια πρηξίματος στα άκρα, στο πρόσωπο, στα γενετικά όργανα ή οπουδήποτε στο σώμα;	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Παρουσιάζετε ανεξήγητες κρίσεις έντονου κοιλιακού πόνου;	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Έχετε παρουσιάσει επεισόδιο με πρήξιμο στο λάρυγγα και συμπτώματα ασφυξίας χωρίς προφανή αιτία;	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Υπάρχει άλλο μέλος στην οικογένειά σας με επεισόδια πρηξίματος ή κρίσεις κοιλιακού άλγους;	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Τα αντιαλλεργικά φάρμακα και η κορτιζόνη δεν βοηθούν καθόλου τα πρηξίματά σας;	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Στα επεισόδια αυτά έχετε διάχυτη φαγούρα στο σώμα;	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Στα επεισόδια αυτά έχετε ρινική καταρροή ή κόκκινα μάτια;	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Αν απαντήσατε ΝΑΙ σε 3 ή περισσότερες από τις πρώτες 5 ερωτήσεις και ΟΧΙ στις 2 τελευταίες, θα πρέπει να ενημερώσετε το γιατρό σας ή να επισκεφτείτε ένα γιατρό, για τη πιθανότητα να έχετε Κληρονομικό Αγγειοίδημα.

## Που οφείλεται;

Το Κληρονομικό Αγγειοσπασμό είναι μια κληρονομική νόσος που μεταβιβάζεται από γενιά σε γενιά με συγκεκριμένο τρόπο. Αν ένας γονιός πάσχει από τη νόσο, η πιθανότητα να την έχει κληρονομήσει στο παιδί του είναι 50%.

Υπάρχουν όμως και περιπτώσεις που οφείλονται σε νέες μεταλλάξεις χωρίς να υπάρχει κληρονομικό ιστορικό. Οι ασθενείς αυτοί μεταδίδουν το ελαττωματικό γονίδιο στους απογόνους τους. Υπολογίζεται ότι περίπου 1:50.000 ανθρώπους πάσχει από τη νόσο.

Το Κληρονομικό Αγγειοσπασμό προκαλείται από την έλλειψη μιας ουσίας στο αίμα που λέγεται «αναστολέας του C1» (C1 inh). Το ένζυμο αυτό, φυσιολογικά, ρυθμίζει τη λειτουργία ενός συστήματος πρωτεϊνών που συμμετέχουν στην άμυνα του οργανισμού. Επίσης, έχει την ιδιότητα να παρεμβαίνει ρυθμιστικά και σε άλλα συστήματα. Η έλλειψη του C1 inh προκαλεί την απελευθέρωση μια ουσίας που λέγεται «βραδυκίνη», η οποία είναι υπεύθυνη για τα σπασμούς.

Η έλλειψη του C1 inh είναι, είτε ποσοτική (ελαττωμένο ποσό - ΚΑΟ τύπου I), είτε ποιοτική (το ένζυμο υπάρχει σε φυσιολογικά επίπεδα στο αίμα, αλλά έχει ελαττωματική λειτουργία - ΚΑΟ τύπου II). Μια τρίτη κατηγορία (ΚΑΟ τύπου III) εμφανίζεται σχεδόν αποκλειστικά σε γυναίκες και σχετίζεται με τα επίπεδα των ορμονών και χαρακτηρίζεται από φυσιολογικές τιμές και λειτουργία C1 inh.

## Πώς γίνεται η διάγνωση;

Ο γιατρός θα μπορέσει να διαγνώσει τη νόσο, βασιζόμενος στο ιστορικό του ασθενούς (ατομικό και κληρονομικό) και σε ειδικές εργαστηριακές εξετάσεις που περιλαμβάνουν τη μέτρηση του C4 και του C1 inh (απαιτείται και ποσοτική και ποιοτική μέτρηση).

Σε εξειδικευμένα κέντρα είναι δυνατόν να γίνει και γονιδιακός έλεγχος δηλαδή, να προσδιοριστεί με ακρίβεια το ελαττωματικό γονίδιο που μεταδίδεται από γενιά σε γενιά.

## Πότε, πώς και σε ποιες συνθήκες εμφανίζεται;

Με δεδομένο ότι πρόκειται για μια κληρονομική νόσο, συνοδεύει τους πάσχοντες σε όλη τη ζωή τους. Τα πρώτα επεισόδια συνήθως συμβαίνουν με το μεγάλωμα του παιδιού και την αύξηση της φυσικής δραστηριότητας και έχουν την τάση να χειροτερεύουν στην εφηβεία.

Η πορεία και η ένταση της νόσου είναι πολύ διαφορετική, ακόμα και στο ίδιο ασθενή στην πορεία του χρόνου. Υπάρχουν ασθενείς που έχουν επεισόδια κάθε μήνα και ασθενείς που για χρόνια δεν αντιμετωπίζουν κανένα πρόβλημα!

Τα επεισόδια του ΚΑΟ συνήθως έρχονται ξαφνικά και χωρίς προειδοποίηση, αλλά μερικές φορές υπάρχουν κάποια προειδοποιητικά σημάδια. Τα σημάδια αυτά ονομάζονται «πρόδρομα συμπτώματα» και εμφανίζονται ώρες πριν το επεισόδιο. Ο ασθενής μπορεί να νιώθει κουρασμένος σαν να έχει γρίπη, μπορεί να έχει αναγούλα και γουργουρητά στο έντερο ή να εμφανίσει ένα αχνό κοκκίνισμα στο δέρμα χωρίς φαγούρα. Η αναγνώριση αυτών των πρόδρομων συμπτωμάτων είναι πολύ χρήσιμη, γιατί δίνει στον ασθενή τη δυνατότητα να ξεκινήσει έγκαιρα τα φάρμακα για την αντιμετώπιση της κρίσης.

**Τρία είναι κυρίως τα όργανα που επηρεάζονται:**

- Το δέρμα
- Η κοιλιά
- Ο λάρυγγας

Τα πρηξίματα στο δέρμα εκτός από την παραμόρφωση και τον πόνο σε αρκετές περιπτώσεις μπορεί να προκαλέσουν προσωρινή αναπηρία. Για παράδειγμα, οιδήματα στο χέρι και στα δάχτυλα δεν επιτρέπουν τη σωστή χρησιμοποίησή τους για 2-4 μέρες.

Οι κρίσεις κοιλιακού πόνου είναι πολύ έντονες. Οι ασθενείς αναγκάζονται να χρησιμοποιούν συχνά παυσίπονα που αποδεικνύονται αναποτελεσματικά. Πολλές φορές οδηγούνται στο νοσοκομείο και πολλοί έχουν χειρουργηθεί λανθασμένα με τη διάγνωση της «οξείας κοιλίας». Προσοχή χρειάζονται οι κρίσεις αυτές στα παιδιά γιατί μπορεί να είναι η πρώτη και μόνη εκδήλωση του νοσήματος.

## Πότε, πώς και σε ποιες συνθήκες εμφανίζεται;

Το οίδημα στο λάρυγγα είναι μια πολύ επικίνδυνη και απειλητική για τη ζωή κατάσταση. Όταν ο λάρυγγας πρήζεται αρχίζει να ελαττώνεται ο αέρας που πηγαίνει στους πνεύμονες και όταν φράζει, προκαλείται ασφυξία. Αν δεν χορηγηθεί έγκαιρα η κατάλληλη θεραπεία, μόνο η διάνοιξη μιας οπής στο λάρυγγα (τραχειοτομή) μπορεί να κάνει τον ασθενή να ανασάνει.

**Πώς όμως θα καταλάβει κάποιος ότι αρχίζει να πρήζεται ο λάρυγγας;  
Ζητήστε άμεσα βοήθεια όταν:**

- Βραχνιάσει η φωνή σας
  - Νιώθετε ότι δυσκολεύεστε να καταπιείτε
  - Ακούτε σφύριγμα όταν παίρνετε αναπνοή
  - Έχετε δύσπνοια
  - Υπάρχει πρήξιμο στη γλώσσα
  - Έχετε έντονο πρήξιμο στο πρόσωπο που επεκτείνεται μέσα στο στόμα σας
- Όλα τα παραπάνω μπορεί να οδηγήσουν σε επικίνδυνες κρίσεις.

Οι συνθήκες που συμβαίνουν τα επεισόδια είναι συνήθως απρόβλεπτες, αλλά έχει αποδειχθεί ότι ορισμένες καταστάσεις μπορεί να προκαλέσουν κρίσεις αγγειοοιδήματος. Οι καταστάσεις αυτές, ονομάζονται εκλυτικοί παράγοντες και είναι οι παρακάτω:

1. Τραυματισμός. Τραύμα κάθε μορφής, ακόμα και οι χειρουργικές επεμβάσεις, προδιαθέτει σε ανάπτυξη οιδημάτων. Ιδιαίτερη προσοχή χρειάζονται οι τραυματισμοί του στόματος κατά τις οδοντιατρικές εργασίες γιατί μπορεί να προκαλέσουν πρήξιμο.
2. Οι ιώσεις του αναπνευστικού, ιδιαίτερα στα παιδιά, είναι εκλυτικός παράγοντας κρίσεων.
3. Το ψυχικό stress. Οι περίοδοι με έντονη ψυχική φόρτιση είναι συχνά, περίοδοι έξαρσης της νόσου.
4. Ορμονικές μεταβολές όπως στην εφηβεία ή στην έμμηνο ρύση συνοδεύονται με συχνότερες κρίσεις.
5. Φάρμακα, όπως τα αντισυλληπτικά και ορισμένα αντιυπερτασικά. Η κατηγορία των αντιυπερτασικών που λέγονται «αναστολείς του μετατρεπτικού ενζύμου» είναι πολύ επικίνδυνα για τους ασθενείς με ΚΑΟ γιατί αυξάνουν τη βραδυκινίνη (την ουσία που προκαλεί τα πρηξίματα).

## Ποιες θεραπευτικές δυνατότητες υπάρχουν;

Οι θεραπευτικές επιλογές για το Κληρονομικό Αγγειοίδημα καλύπτουν 3 επίπεδα.

1. Θεραπεία των κρίσεων
2. Μακροχρόνια θεραπεία προφύλαξης
3. Βραχυπρόθεσμη προφυλακτική θεραπεία

### 1. Θεραπεία των κρίσεων

Δυστυχώς κανένα από τα φάρμακα που χρησιμοποιούνται για την αντιμετώπιση των αλλεργικών επεισοδίων, δεν έχει επίδραση στις κρίσεις αυτές. Ούτε η κορτιζόνη, ούτε τα αντιισταμινικά, ούτε καν η αδρεναλίνη μπορούν να βοηθήσουν. Ο μόνος τρόπος, για να αναστραφούν οι κρίσεις είναι η χρησιμοποίηση φαρμάκων που, δυστυχώς, σπάνια είναι διαθέσιμα στα Ελληνικά νοσοκομεία και Κέντρα Υγείας! Ευτυχώς πολλά μεγάλα εξειδικευμένα ιατρικά κέντρα είναι εξοπλισμένα με τα συγκεκριμένα σκευάσματα.

Το ένα φάρμακο είναι ο συμπτυκνωμένος παράγοντας (C1 inh) και γίνεται ενδοφλέβια. Πρόκειται για ένα προϊόν που παράγεται από τράπεζες πλάσματος και ουσιαστικά αντικαθιστά την ουσία που λείπει στους ασθενείς αυτούς. Η επεξεργασία του έχει γίνει με τέτοιο τρόπο, ώστε να αποκλείεται η μόλυνσή του ασθενούς από μεταδοτικούς ιούς. Στην Ελλάδα κυκλοφορεί με το όνομα Beripert<sup>®</sup>. Είναι πολύ αποτελεσματικό και ασφαλές φάρμακο, χωρίς παρενέργειες. Η έγκαιρη ενδοφλέβια χορήγησή του προκαλεί πλήρη αναστροφή των συμπτωμάτων μέσα σε 1-2 ώρες περίπου.

Η άλλη επιλογή για την αντιμετώπιση των κρίσεων είναι η χορήγηση ενός φαρμάκου που δεν επιτρέπει στη βραδυκίνη να εκδηλώσει τη δράση της. Η φαρμακευτική ουσία λέγεται Ικαντιμπάνη και κυκλοφορεί στη χώρα μας ως Fitzzyr<sup>®</sup>. Πολλές μελέτες έχουν αποδείξει την αποτελεσματικότητά της, τόσο στα οιδήματα του δέρματος, στα κοιλιακά άλγη, αλλά και στα οιδήματα λάρυγγα. Είναι ασφαλές φάρμακο και έχει το μεγάλο πλεονέκτημα ότι γίνεται κάτω από το δέρμα (υποδόρια), χωρίς να χρειαστεί φλεβοκέντηση.



## Ποιες θεραπευτικές δυνατότητες υπάρχουν;

### 2. Μακροχρόνια θεραπεία προφύλαξης

Οι ασθενείς με συχνά ή πολύ σοβαρά επεισόδια πρέπει να λαμβάνουν συνεχώς φαρμακευτική αγωγή. Το είδος και η δόση των φαρμάκων, καθορίζεται από το γιατρό και τροποποιείται συνεχώς, ανάλογα με την κλινική πορεία τους. Η στενή παρακολούθηση των ασθενών με ΚΑΟ που λαμβάνουν συνεχώς αγωγή είναι απόλυτα αναγκαία γιατί η δόση εξατομικεύεται και μεταβάλλεται συνεχώς στη διάρκεια του χρόνου.

Τα ανδρογόνα είναι ορμόνες που έχουν την ιδιότητα να αυξάνουν την ποσότητα του C1 ιnh και να ελαττώνουν τη συχνότητα των επεισοδίων. Το σκεύασμα που χρησιμοποιείται συχνά είναι η νταναζόλη (Danatrol®). Η μακροχρόνια χορήγησή τους μπορεί να έχει κάποιες ανεπιθύμητες ενέργειες, που έχουν σχέση με την ορμονική τους δράση και την ηπατοτοξικότητά τους (βλάβη στο συκώτι). Η ανάπτυξη αντρικών χαρακτηριστικών του φύλου καθιστά προβληματική τη χορήγησή τους στις γυναίκες. Αντενδείκνυνται στην εγκυμοσύνη και καλό είναι να αποφεύγονται στα παιδιά. Επίσης σε τακτικά διαστήματα πρέπει να μετρώνται τα ηπατικά ένζυμα (τρανσαμινάσες) και να εκτελείται υπερηχογράφημα ήπατος.

Οι αντινοδωλυτικοί παράγοντες (ουσίες που παρεμβαίνουν στο μηχανισμό της πήξης του αίματος), είναι φάρμακα που χρησιμοποιούνται σε ασθενείς που δεν μπορούν πάρουν ανδρογόνα (πχ παιδιά, έγκυες κλπ) ή όταν τα ανδρογόνα έχουν παρενέργειες. Το φάρμακο που χρησιμοποιείται λέγεται τρανεξαμικό οξύ και στην Ελλάδα κυκλοφορεί ως Transamin®. Είναι λιγότερο αποτελεσματικό από τα ανδρογόνα.

### 3. Βραχυπρόθεσμη προφυλακτική θεραπεία

Επειδή, οι οδοντιατρικές και οι χειρουργικές επεμβάσεις μπορούν να προκαλέσουν κρίσεις αγγειοιδήματος, η προφύλαξη πριν τις επεμβάσεις αυτές είναι απαραίτητη. Η ιδανική επιλογή είναι η χορήγηση συμπυκνωμένου C1 ιnh, μερικές ώρες πριν. Για τους ασθενείς υπό μακροχρόνια θεραπεία, πρέπει να αυξάνεται η δόση των φαρμάκων που παίρνουν μερικές μέρες πριν την επέμβαση.

# Τρία απλά βήματα για την αντιμετώπιση του κληρονομικού αγγειοιδήματος στην καθημερινή σας ζωή

## 1. Μάθετε να αναγνωρίζετε τις καταστάσεις που οδηγούν σε κρίσεις

Θυμηθείτε ότι τόσο το ψυχικό όσο και το σωματικό stress (άσκηση, τραύμα, οδοντιατρική εργασία) μπορεί να προκαλέσουν επεισόδια.

Κρατάτε ένα ημερολόγιο :

- Με γεγονότα ή αλλαγές σε φάρμακα που προηγήθηκαν του πρηξίματος,
- Με συμπτώματα που μπορεί να νοιώθετε πριν να ξεκινήσει το πρήξιμο,
- Με τη θέση του πρηξίματος στο σώμα και το χρόνο που διαρκεί,
- Με τον τρόπο που αντιμετωπίσατε το πρήξιμο.

Οι γυναίκες, σημειώστε την πιθανή σχέση των επεισοδίων με τον κύκλο της περιόδου.

Οι παραπάνω πληροφορίες είναι πολύτιμες για εσάς και για τον ιατρό που σας παρακολουθεί. Ιδιαίτερα, η αναγνώριση των πρόδρομων συμπτωμάτων, δίνει τη δυνατότητα έγκαιρης αντιμετώπισης μιας σοβαρής κρίσης.

## 2. Αποφύγετε τις καταστάσεις που προκαλούν αγγειοιδήματα.

- Πριν από οδοντιατρικές εργασίες, χειρουργείο ή τοκετό συμβουλευθείτε το γιατρό σας.
- Αποφύγετε αντισυλληπτικά που περιέχουν οιστρογόνα. Αποφύγετε φάρμακα για την πίεση που ανήκουν στην ομάδα των «αναστολέων του μετατρεπτικού ενζύμου». Ενημερώστε τους γιατρούς που θα συνταγογραφήσουν ορμονικά σκευάσματα και αντιυπερτασικά φάρμακα.
- Αποφύγετε, όσο είναι δυνατόν, το έντονο ψυχικό stress. Η βοήθεια φίλων, συγγενών αλλά και των ειδικών είναι ανεκτίμητη. Χρησιμοποιείστε στρατηγικές αντιμετώπισης τέτοιων καταστάσεων.
- Συζητήστε με τον ιατρό σας το ενδεχόμενο μακροχρόνιας ή βραχυπρόθεσμης προφύλαξης, εφόσον είναι αδύνατο να αποφύγετε τέτοιες καταστάσεις.
- Σχεδιάζετε εκ των προτέρων την προσωπική σας ζωή με στόχο την αποφυγή συνθηκών που οδηγούν σε αγγειοιδήμα.

## Τρία απλά βήματα για την αντιμετώπιση του κληρονομικού αγγειοοιδήματος στην καθημερινή σας ζωή

### 3. Να είστε πάντα έτοιμοι να αντιμετωπίσετε ένα επεισόδιο

Σε αρκετές περιπτώσεις δε υπάρχει δυνατότητα να προλάβουμε το επεισόδιο, οπότε θα πρέπει να γνωρίζουμε πως θα το αντιμετωπίσουμε.

- Ενημερώστε την οικογένεια, τα αγαπημένα σας άτομα και τους συνεργάτες σας για το πρόβλημα σας.
- Συζητήστε για τις οδοντιατρικές εργασίες, τόσο με τον οδοντίατρό σας, όσο και με τον ειδικό για το κληρονομικό αγγειοοίδημα ιατρό.
- Συζητήστε με το γιατρό σας, εάν πρόκειται να χειρουργηθείτε.
- Να έχετε μαζί σας πάντα:
  1. ένα ενημερωτικό σημείωμα ή κάρτα από τον ιατρό σας με τη διάγνωση
  2. τηλέφωνα συγγενών για άμεση επικοινωνία
  3. τηλέφωνα επείγουσας επικοινωνίας με το γιατρό σας και
  4. φάρμακα αντιμετώπισης της κρίσης και οδηγίες θεραπείας οξέος επεισοδίου

## Η κοινότητα του Κληρονομικού Αγγειοοιδήματος (Hereditary Angioedema - HAE) στο διαδίκτυο (internet) - Χρήσιμες διευθύνσεις:

- All About HAE: [www.allaboutHAE.com](http://www.allaboutHAE.com)
- Hereditary Angioedema Association: [www.hereditaryangioedema.com](http://www.hereditaryangioedema.com) ή [www.haea.org](http://www.haea.org)
- Canadian Hereditary Angioedema Society: [www.haecanada.com](http://www.haecanada.com)
- International Patient Organization for C1-Inhibitor Deficiencies: [www.haei.org](http://www.haei.org)
- National Organization for Rare Diseases: [www.rarediseases.org](http://www.rarediseases.org)
- Primary Immunodeficiency Association: [www.pia.org.uk/publications/general\\_publications/hereditary\\_angioedema.htm](http://www.pia.org.uk/publications/general_publications/hereditary_angioedema.htm)
- Ελληνική Εταιρεία Αλλεργιολογίας και Κλινικής Ανοσολογίας: [www.Allergy.org.gr](http://www.Allergy.org.gr)
- Ελληνική Εταιρεία Σπανίων Παθήσεων: [www.pespa.gr](http://www.pespa.gr)

## Ζώντας καλύτερα με το Κληρονομικό Αγγειοίδημα

Η γνώση είναι δύναμη. Το κληρονομικό αγγειοίδημα είναι κληρονομική πάθηση, άρα, υπάρχει σε όλη τη διάρκεια της ζωής. Όμως, γνωρίζοντας τους τρόπους που θα αντιμετωπίσετε τα προβλήματα που ίσως προκύψουν, έχετε βάλει τις βάσεις για μια καλή ποιότητα ζωής.

### Παιδική ηλικία

Σε οικογένειες με κληρονομικό αγγειοίδημα, σε όλα τα παιδιά μετά την ηλικία του ενός έτους θα πρέπει να γίνονται δύο εξετάσεις στο αίμα, το C4 και το C1 inh. (Πριν από αυτή την ηλικία, τα αποτελέσματα των εξετάσεων αυτών δεν είναι ακριβή. Μόνο ο γονιδιακός έλεγχος μπορεί να βοηθήσει στη διάγνωση βρεφών με ΚΑΟ). Ακόμη και αν ένα παιδί δεν έχει συμπτώματα, η πρώτη γνώση ότι πάσχει από κληρονομικό αγγειοίδημα μπορεί να βοηθήσει στην προετοιμασία για ένα μελλοντικό επεισόδιο. Σε περίπτωση που τα αποτελέσματα είναι φυσιολογικά, μπορείτε να πάψετε να ανησυχείτε.

Η νεαρότερη ηλικία που εμφανίζεται το κληρονομικό αγγειοίδημα είναι συνήθως η προσχολική. Πάντως, κάποιοι ασθενείς δεν εμφανίζουν κρίσεις μέχρι την εφηβεία ή και αργότερα.

Θυμηθείτε ότι τα παιδιά δυσκολεύονται να εκφράσουν δυσάρεστες καταστάσεις, πόνο ή άλλα συμπτώματα. Να προσέχετε τις αλλαγές στη διάθεση ή στη συμπεριφορά του παιδιού σας, οι οποίες μπορεί να σημαίνουν την αρχή μιας κρίσης. Όσο το παιδί μεγαλώνει, βοηθήστε το να αναγνωρίζει τέτοια πρόδρομα συμπτώματα και άλλους παράγοντες που οδηγούν σε κρίση.

Αν το παιδί σας πάσχει από κληρονομικό αγγειοίδημα, ενημερώστε τους ιατρούς, αλλά και τους υπεύθυνους σε σχολεία, κατασκηνώσεις και σε εξωσχολικές δραστηριότητες. Είναι καλή ιδέα να έχετε στο παιδί σας μια προσωπική κάρτα πλαστικοποιημένη, όπου θα γράφονται τα τηλέφωνα της οικογένειας, του γιατρού σας, αλλά και οδηγίες με τα βήματα που πρέπει να γίνουν σε μια κρίση. Επίσης, πάντα θα πρέπει να είναι διαθέσιμο ένα γράμμα από το γιατρό που σας παρακολουθεί προς άλλους ιατρούς, οπουδήποτε κι αν βρίσκεται το παιδί σας.

## Ζώντας καλύτερα με το Κληρονομικό Αγγειοίδημα

### Εφηβεία

Αρκετοί ασθενείς αναφέρουν την έναρξη των πρώτων κρίσεων κατά τη διάρκεια της εφηβείας. Στην εφηβεία υπάρχουν ορμονικές και ψυχολογικές αλλαγές. Καθώς οι έφηβοι σιγά-σιγά ανεξαρτητοποιούνται, είναι σημαντικό να έχουν μαζί τους ιατρικές πληροφορίες σχετικά με το ΚΑΟ, όπως μια αλυσίδα, ένα βραχιόλι ή μια κάρτα στο πορτοφόλι. Επίσης, η ενημέρωση των πολύ καλών φίλων του ασθενούς σχετικά με την πάθηση, μπορεί να δημιουργήσει ένα ασφαλέστερο περιβάλλον.

Κατά τη διάρκεια της εφηβείας, η ευθύνη για την κατανόηση, πρόληψη και αντιμετώπιση της νόσου μετατοπίζεται από το γονέα στο παιδί. Η γνώση για το τι προκαλεί το πρήξιμο, η αποφυγή τέτοιων καταστάσεων και η σωστή και έγκαιρη αντιμετώπιση μιας κρίσης βοηθά τον έφηβο που ενηλικιώνεται. Τον βοηθά να λειτουργήσει ομαλά στο περιβάλλον του λυκείου - πανεπιστημίου αλλά και στον εργασιακό χώρο.

### Κύηση

Οι ορμονικές αλλαγές στην κύηση μπορούν να αλλάξουν την πορεία του κληρονομικού αγγειοιδήματος. Κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, σε άλλες γυναίκες οι κρίσεις μειώνονται και σε άλλες αυξάνονται. Μετά τη γέννηση του παιδιού, σε άλλες γυναίκες, η νόσος επανέρχεται στην κατάσταση που ήταν πριν την εγκυμοσύνη, ενώ σε άλλες η νόσος αλλάζει μόνιμα.

## Ζώντας καλύτερα με το Κληρονομικό Αγγειοίδημα

### Εμμηνόπαυση

Και η εμμηνόπαυση είναι μια περίοδος με φυσιολογικές ορμονικές μεταβολές. Αν υπάρχει σκέψη για θεραπεία ορμονικής υποκατάστασης με οιστρογόνα, σκόπιμο θα ήταν να συζητήσετε το θέμα αυτό τόσο με το γιατρό σας, όσο και με τον ενδοκρινολόγο σας.

### Ταξιδεύοντας

Η οργάνωση των ταξιδιών, ειδικά σε μακρινά μέρη, πρέπει να είναι προσεκτική. Επειδή η νόσος είναι σπάνια, πολλοί γιατροί δεν είναι εξοικειωμένοι με τη θεραπεία της.

Θα πρέπει πάντα να έχετε μαζί σας τα φάρμακα της επείγουσας αντιμετώπισης. Ένα ενημερωτικό σημείωμα από το γιατρό που σας παρακολουθεί και θα εξηγεί για το πρόβλημα και την αντιμετώπισή του πρέπει να βρίσκεται στις αποσκευές σας.

Σε περίπτωση αεροπορικών ταξιδιών πρέπει να δηλώσετε τα φάρμακά σας και να τα μεταφέρετε στις χειραποσκευές σας, σε ισοθερμική τσάντα.

Πληροφορίες για τη δυνατότητα θεραπείας στις χώρες που επισκέπτεστε, καθώς και πρόσθετη ασφαλιστική κάλυψη, αν απαιτηθεί, μπορείτε να βρείτε από την Εταιρεία Πρωτοπαθών Ανοσοανεπαρκειών ([www.pia.org.uk](http://www.pia.org.uk)) και την Διεθνή Εταιρεία Κληρονομικού Αγγειοιδημάτος ([www.haei.org](http://www.haei.org)). Για τις Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής επισκεφτείτε την ιστοσελίδα των ασθενών με ΚΑΟ ([www.hereditaryangioedema.com](http://www.hereditaryangioedema.com)).



Σπάνιος ναι ... Μόνος όχι



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων  
Greek Alliance for Rare Diseases

μέλος  
της



**EURORDIS**

European Organisation for Rare Diseases