



# A HAE kezelésének helyzete Európában



**HAEi**

International Patient Organization  
for C1 Inhibitor Deficiencies



Ezek a képek ugyanarról az asszonyról készültek; egy arcduzzanatos roham során és a roham elmúltával.

„Évekbe tellett, hogy diagnosztizáljanak. Ezalatt az idő alatt időt vesztettem az iskolában, munkahelyeimről elbocsátottak és két szükségtelen műtéten estem át – mindez azért, mert senki nem ismerte fel, hogy HAE-ban szenvedek.”

## 1. rész: Háttér

# Szembeszállva az örökletes angioödémával

Szómagyarázat: A magyar irodalomban HANO rövidítésként, a "herediter-angio-neurotikus-oedema" elnevezés alapján meghonosodott betűszó nemzetközi megfelelője: HAE.

Az örökletes angioödéma (HAE) egy ritka, esetlegesen életveszélyes, örökölt rendellenesség súlyos, fájdalmas és ismétlődő ödémás (duzzadásos) rohamok tüneteivel. A HAE-ban érintett betegek gyakran hosszú éveken át szenvednek és lehetséges, hogy szükségtelen orvosi eljárásokon és műtéteken kell átesniük, mielőtt helyesen diagnosztizálják őket. Habár a HAE-t még nem lehet gyógyítani, a rendelkezésre álló kezelések ésszerű alkalmazása segíthet a betegeknek egy aránylag normális életvitel kialakításában.

### Mi a HAE?

A HAE elterjedtsége világszerte az egy a 10 000-ból illetve egy az 50 000-ból előfordulási gyakoriságok között mozog.<sup>1,2</sup> A HAE örökletes, mert a genetikai hiba tovább megy a családokon belül. Ha egy szülőnek HAE-je van, akkor gyerekeiknek 50 százalék esélyük van ezen rendellenesség öröklésére.<sup>1</sup> A családi történet meglétének hiánya nem zárja ki a HAE diagnózist, de a kutatók úgy vélekednek, hogy a HAE esetek 25 százaléka is eredhet olyan betegektől, akiknél a fogamzásokor a C1-inhibitor gén spontán mutált. Ezek a betegek átadhatják a hibás gént leszármazottaiknak.<sup>3</sup>

A HAE-ban szenvedő betegek súlyos duzzadásos rohamokat tapasztalnak, amik különböző testrészeket érintenek, beleértve a kezeket, lábfejeket, arcot, légutakat (gége) és belső szerveket. A gége ödémás bedagadása a HAE legveszélyesebb vonatkozása, mert a légutak elzárulhatnak és fulladásos halált okozhatnak. A gégeödémás rohamokat vészhelyzetként kell kezelni és a betegeknek azonnal orvosi ellátásban kell részesülniük, amint azt gyanítják, hogy a torok is része a rohamnak. A vizsgálatok azt mutatják, hogy a betegeknek több, mint 50 százaléka legalább egy torokrohamon átesik élete során.<sup>4,5</sup>

Szinte az összes HAE beteg tapasztal hasi rohamokat.<sup>6</sup> A hasban történő duzzadás súlyos és kínzó fájdalmat, hányást és hasmenést jelent.<sup>1,7,8</sup> A HAE-ban szenvedő, de azzal nem diagnosztizált betegeknek körülbelül egyharmada szükségtelen műtéten esik át a hasi rohamok során, mivel a tünetek műtéti vészhelyzetet utánoznak.<sup>1</sup> Az arc, kezek, lábfejek és más testrészek bedagadása torzulást okoz, rendkívül fájdalmas és ellehetetlenítő. Nem szokatlan az sem, hogy a HAE roham több, mint egy testrészt érint.

Kezeletlenül egy átlagos roham 24-72 órán át tart, de vannak olyan rohamok is, amik akár egy hétig is eltarthatnak.<sup>7</sup> A betegek többsége első rohamukat gyermekkorukban vagy serdülőkorukban tapasztalják.<sup>5</sup> A legtöbb roham spontán történik nyilvánvaló ok nélkül. A szorongásra, a stresszre, a kisebb traumára, bizonyos orvosi, műtéti és fogorvosi eljárásokra és olyan betegségekre, mint a megfázás és influenza szintén kiváltó okként történik hivatkozás. Az ACE inhibitorok (egy vérnyomásszabályozó gyógyszer) és az ösztrogén-származék gyógyszerek (fogamzásgátló tabletták és hormonpotló gyógyszerek) szintén bizonyítottan HAE rohamokat okoznak.

A betegek gyakran jelentették a „szorítás” érzését azon a helyen, ahol aztán harminc perctől néhány óráig terjedő időszakkal később bedagadnak. Néhány esetben ez az érzés a duzzadás kezdete előtt 12 - 24 órával tapasztalható. A HAE betegek körülbelül egynegyede mind a roham előtt, mind a roham közben lapos, nem viszkető, piros foltos kiütést tapasztal...

## Mi okozza a HAE-t?

A HAE betegek azon génje hibás, amelyik a C1-inhibitornak nevezett vérfehérjét kontrollálja, és ezért a betegségre általánosan úgy is utalnak, hogy C1-inhibitor elégtelenség. A genetikai rendellenesség eredménye, hogy vagy nem megfelelő vagy nem működő C1-inhibitor fehérje termelődik. A normális C1-inhibitor segít szabályozni a vér-rendszer azon összetett biokémiai kölcsönhatásait, amelyek a betegségek leküzdésében, gyulladásozásokban és a véralvadásban vesznek részt. Mivel a hibás C1-inhibitor nem tölti be megfelelően a szabályozási funkcióját, felborulhat a biokémiai egyensúly és nem kívánt peptid termelődhet, — amit bradikininnek hívnak. Ez a peptid a hajszálereket a bennük keringő folyadékok számára a környezeti szövetek felé áteresztővé teszi, duzzanatot, bedagadást okozva ezáltal.

Amint azt az 1. táblázat mutatja, a HAE-nek két formája van. A betegség leggyakoribb formájára — 1. típus — a alacsony mennyiségi szintű C1-inhibitor a jellemző és nagyjából a betegek 85 százalékát érinti. A II. típusú HAE a betegek másik 15 százalékát érinti, akik normális vagy emelkedett C1-inhibitor szinttel rendelkeznek, de a fehérje nem működik rendesen. A két típus tünetileg megkülönböztethetetlen és a férfiakat és a nőket egyaránt érinti.<sup>8</sup> Több vizsgáló észrevett egy családi (és ezért örökölt) angiooedemát olyan betegeknél, akik normális szintű C1-inhibitorral rendelkeznek. Gyakran a 'III. típusú HAE' elnevezés alatt található, az angiooedema ezen formáját még nem értjük teljesen.

1. táblázat: Örökletes angiooedema altípusai<sup>1</sup>

Típus	Ok	Hatások
1. típus	A C1-inhibitor alacsony mennyiségi/ antigén szintjei	Az esetek 85 százaléka
2. típus	Normális vagy emelkedett mennyiségi/antigén C1-inhibitor szintek, de a fehérje nem működik (a C1-inhibitor működési vizsgálat mérései szerint)	Az esetek 15 százaléka

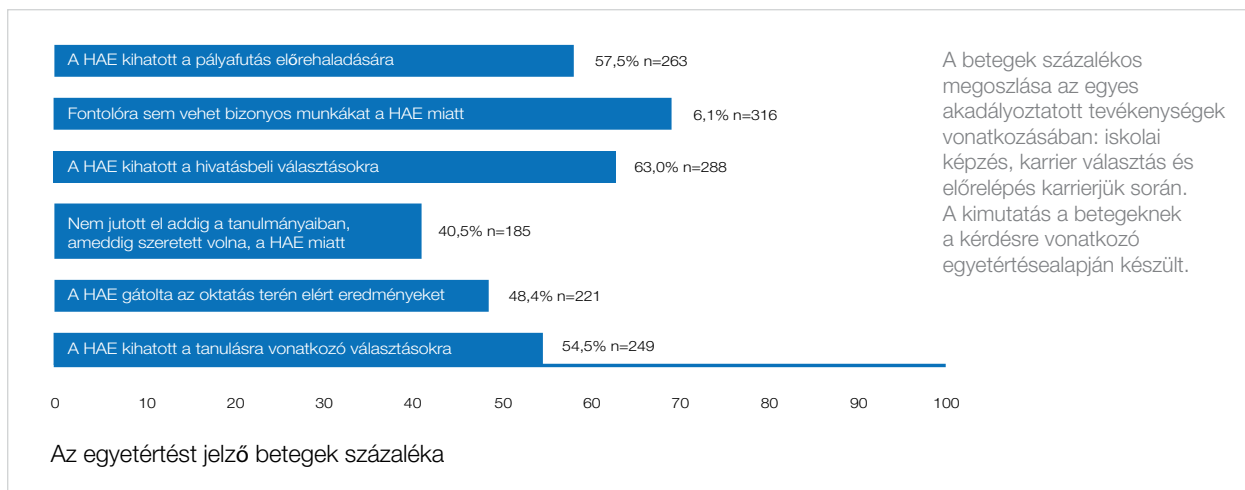
## Hogyan hat a HAE a betegekre?

A kezeletlen betegek átlagosan 7-14 naponta tapasztalnak rohamokat, a szinte a sohától a minden harmadik napig terjedő gyakorisággal.<sup>1,5</sup> A HAE súlyossága jelentősen különbözhet, még az érintett családtagok között is.<sup>8</sup>

Mivel egy tipikus roham néhány napig tart mielőtt csillapodna, a betegség a HAE-ban szenvedőket életvitelükben akár évente 100 napot vagy három hónapot is meghaladó mértékben korlátozhatja.<sup>9</sup> A HAE súlyos emberi tehertételként jelentkezik és a beteg életminősége jelentősen csökken a munkából, iskolából és szabadidős tevékenységekből kihagyott napok miatt. A HAE betegek csökkent fizikai és mentális egészséggel küszködnek, beleértve a depressziót is.<sup>10</sup> Továbbá a HAE azt is okozhatja, hogy a beteg visszahúzódik az oktatástól, munkától és társasági tevékenységektől.

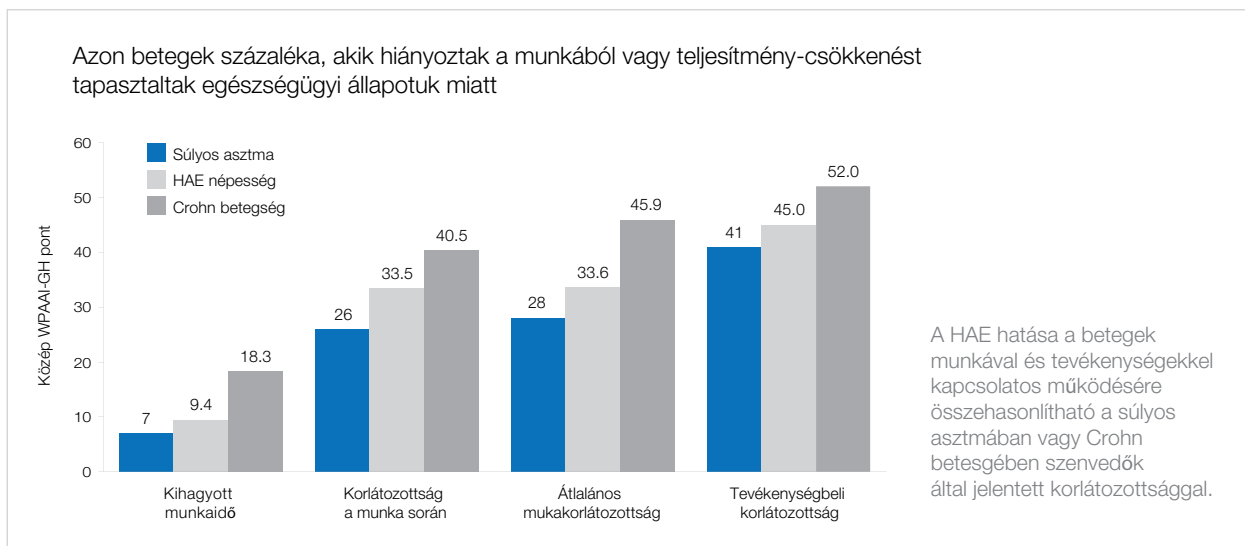
## A HAE hatása a betegekre

1. ábra: Kihagyott lehetőségek az örökletes angioödéma miatt (HAE)<sup>10</sup>



A HAE-ban szenvedő emberek két ötöde klinikailag depressziós és az általános népességhez hasonlítva kétszeres esélyük van arra, hogy pszichoaktív gyógyszereket szedjenek. A HAE terhes hatása a termelékenység csökkenésére hasonló ahhoz, amit olyan betegek adataiban látunk, akik jobban felismert krónikus betegségeikben szenvednek, mint pl. a súlyos asztma és Crohn betegség.<sup>10</sup>

2. Ábra: Munkatermelékenység és tevékenység csökkenése általános egészségügyi eszköz (WPAI-GH)<sup>10</sup>



„ A C1-inhibitor elégtelenségben szenvedő betegek nemcsak egy tanulmány érdekes modelljei... , hanem kritikusan beteg emberek. Sokuknak olyan őseik voltak, akik hirtelen haltak meg fulladás miatt. A betegek állandó rettegésben élnek az életveszélyes gégeelzáródás lehetősége miatt.”<sup>9</sup>

## Melyek a HAE-val kapcsolatos költségek?

A HAE-val kapcsolatos gazdasági terhek jelentős hatással vannak a betegekre, az egészségügyi rendszerre és a társadalomra. Egy nemrégiben az Egyesült Államokban végzett vizsgálat a betegség heveny rohamaival, valamint a tartós, krónikus (hosszú távú) természetével összefüggő jelentős gazdasági költségeket mutatott ki.<sup>11</sup> A vizsgálat jelezte, hogy a teljes költség a HAE betegekre nézve elérheti az évenkénti 100 000 USA dollárt is, és hogy szinte az összes kiadás emelkedik a betegség súlyosságával.

Lehetséges azonban, hogy a vizsgálat alábecsüli a HAE tényleges költségeit. A vizsgálatot akkor végezték el, amikor az USA-ban az akut terápia még nem állt rendelkezésre. A vizsgálatban résztvevő betegek több, mint két harmada nem keresett azonnali orvosi segítséget a rohamokra, valószínűleg a korábbi gyakori félrediaosztizálások tapasztalataik és a korlátozott kezelési opciók miatt. A vizsgálat nem vette figyelembe sem a nem megfelelő eljárások, sem más szükségtelen kezelések költségeit, amiket a HAE-ban szenvedő emberek általában tapasztaltak.

## Hogyan diagnosztizálják a HAE-t?

Fontos, hogy a HAE betegek helyes diagnózist kapjanak életük korai szakaszában. Különböző vizsgálatok kimutatják, hogy a halál kockázata, főleg fulladás miatt a gégerohamok során, elérheti a 30-40 százalékot is a nem diagnosztizált betegek esetében.<sup>9</sup>

A késői diagnózis gyakori az örökletes angioödémás betegek esetében. Az átlagos idő a tünetek megjelenése és a diagnózis között 22 év volt 1977-ben és még mindig több, mint 10 év 2005-ben. A diagnózisra gyanakodni kell bármely olyan betegnél, akinél ismétlődő angioödéma vagy hasi fájdalom jelentkezik csalánkiütés nélkül, ami allergiás angioödémát sugallhat.<sup>9</sup>

A diagnózis komplikált, mert a HAE rendkívül ritka és a legtöbb orvos lehet, hogy sohasem látott ilyen beteget. Továbbá, az angioödéma legtöbb esetét allergiás reakció okozza. A hasi rohamokat összetéveszthetik olyan betegségekkel, mint például a vakbélgyulladás, és ez gyakran szükségtelen műtétet eredményezhet. A betegeket gyakran félrediaosztizálják azzal, hogy pszichoszomatikus tünetek vannak és helytelenül pszichiátriai kiértékelésre küldik őket.

### 2. táblázat: Az örökletes angioödéma diagnózisa<sup>3</sup>

#### A HAE tipikus jelei és tünetei a következők:

- Az urticaria (csalánkiütés, viszketés) nélküli angioödéma és hasi rohamok visszatérő epizódjai
- Epizód jellegű rohamok, a duzzadásos időszakok közötti időközökkel
- Gyermekkorban vagy fiatal felnőttkorban kezdődő rohamok, amelyek a serdülőkorban rosszabbodnak
- Hosszan tartó rohamok (tipikusan 76-96 óráig tartanak)
- Rohamok a családtörténetben (a betegek 75 százalékában)
- A rohamok nem reagálnak az antihisztaminokra vagy kortikoszteroidokra

A diagnózist meg kell erősíteni C1-IHN-re és más vérparaméterekre vonatkozó laboratóriumi tesztekkel

## A HAE kezelése

Mivel a HAE az angioödéma nem allergiás formája, a tünetek nem reagálnak az allergiás reakciókra szolgáló kezelésekre, mint az antihisztaminokra, kortikoszteroidokra és epinefrinre. A múltban a kezelés tranexam-savra és fájdalomcsillapítókra korlátozódott (beleértve a morfiomot) az akut rohamok esetében (folyamatban lévő rohamok) és anabolikus szteroidokra (mint a danazol) a rohamok hosszú távú megelőzésére. Az anabolikus szteroidok sok beteg esetében hatásosak a rohamok gyakoriságának csökkentésében, de jelentős mellékhatásokat okoznak. Mivel az anabolikus szteroidok férfi hormonok, mellékhatásaik különösen súlyosak lehetnek a női betegek esetében. Ezen kívül ezek a gyógyszerek nem adhatók terhes nőknek és gyerekeknek.

Ahogy ezt a 3. táblázat mutatja, más terápiák is rendelkezésre állnak a rohamok megelőzésére, valamint a rohamok kezelésére, ha azok már elkezdődtek.

3. táblázat : Az örökletes angioödéma kezelése		
Gyógyszer neve	A gyógyszer osztálya	Beadás módszere
<b>Akut kezelés</b>		
Berinert Cetor Cinryze*	C1-inhibitor koncentrátum (emberi plazma-származék)	Intravénásan (az érbe)
Ruconest (Rhucin)	Rekombináns C1-inhibitor	Intravénásan (az érbe)
Firazyr (icatibant)	B2 Bradykinin receptor antagonist	Subkután (a bőr alá)
Kalbitor (ecallantide)*	Kallikrein inhibitor	Subkután (a bőr alá)
<b>Prophylactic kezelés</b>		
Danazol (danocrine)	Anabolikus szteroidok	Szájon át
	C1-inhibitor koncentrátum	Intravénásan (az érbe)

\* A Cinryze-t és Kalbitort az Európai Gyógyszerhivatal (EMA) még nem hagyta jóvá

A betegek tipikusan egy klinikán vagy egy kórházban kapnak kezelést a rohamokra. Néhány vizsgálat azonban azt jelezte, hogy biztonságos lehet az otthoni kezelés és csökkentheti a rohamok súlyosságát és időtartamát. Az önkezelés segíthet a betegeknek ismét kontrollálni és javítani az életminőségüket és elkerülni a költséges hórházi felvételt.<sup>1</sup>

Egy Európán belül nemrégiben készült felmérés kiemeli a betegek kezeléshez való hozzájárása közötti jelentős különbségeket, beleértve az önkezelésre vonatkozót is.



## Eset történet

---

25 éves vagyok; Házasságban élek és van egy három éves kisfiam. Körülbelül 11 éves voltam, amikor először dagadt fel a kezem és a lábam, de ez rosszabbodott, amikor körülbelül 14 éves lettem. Olyan sok időt hagytam ki az iskolából, hogy a vizsgáim nem igazán lettek jók.. Sikerült munkát találnom egy irodában, de nagyon stresszesnek találtam és a rohamok gyakrabban jelentkeztek. Körülbelül hat hónap után ott hagytam és azóta csak rövidebb ideiglenes munkákat találtam. A HAE nemcsak engem érint. Amikor rohamom van, az anyámnak kell gondoskodnia rólam és a kisfiamról, mivel a férjem nem tud a munkából kihagyni. A dolgok sokat javultak nemrégiben. Amikor érzem, hogy rohamom lesz, beadok magamnak egy icatibant injekciót, ami rengeteget segít. Amikor a kisfiam iskolába jár majd, meglátjuk, hogy kapok-e egésznapos munkát.

## Eset történet

---

46 éves vagyok és minden héten kétszer van rohamom. A rohamok többnyire a hasat érintik—de gyakran van gégerohamom is. 36 éves koromig anabolikus szteroidokkal kezeltek, ami nagyon kis hatással volt a rohamaimra és azok gyakoriságára és súlyosságára. Több alkalommal átestem életmentő jellegű gégemetszésen—és teljesen rokkanttá váltam, képtelen voltam dolgozni vagy társasági tevékenységekben résztvenni.

36 éves koromban felvettem a kapcsolatot egy HAE szakértővel, aki azonnal felírta nekem a C1-inhibitor koncentrátumot. Megtanultam az ön-injekciózást is—és most már én kezelem magam minden harmadik napon egy roham korai jelei esetén. A kezelésem megváltoztatása után röviddel újra tudtam kezdeni a teljes idős munkámat és hirtelen normális társasági életet is élhettem. A helyes kezelés megváltoztatta az életemet—és ismét érdemessé tette élni az életet!





## 2. rész: Felmérés

# Az örökletes angioödéma realitása Európában

Habár a HAE-t még nem lehet gyógyítani, a rendelkezésre álló kezelések intelligens használata segíthet megakadályozni a tünetek kezdetét és segít a rohamok hatékony kezelésében. Egy nemrégiben a betegszervezetek bevonásával elvégzett felmérés azonban kimutatta, hogy a több, mint 11.600 beteget képviselő, 12 országban jelen levő szervezetek területén a \* a HAE-t még mindig túl gyakran nem ismerik fel, nem diagnosztizálják és nem igazán kezelik.

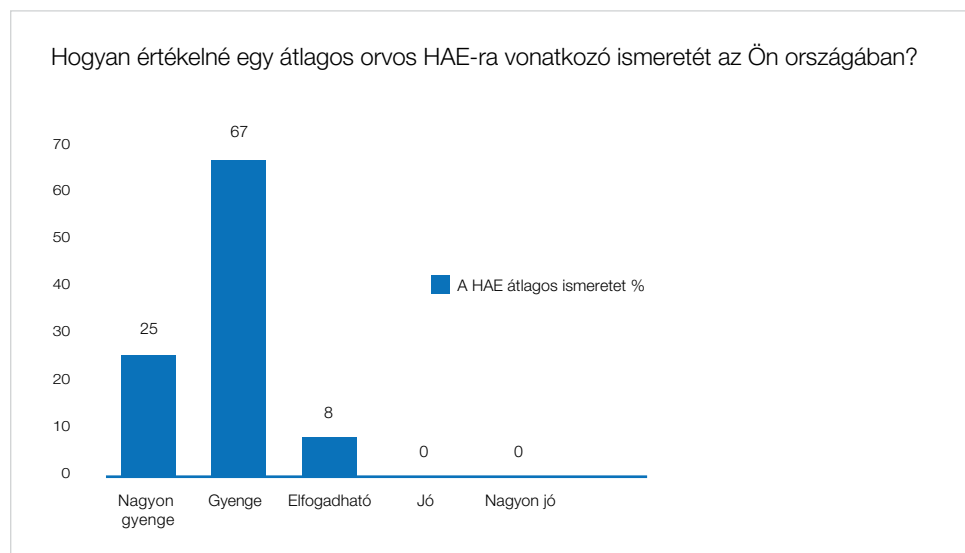
### Hiányos felismerés

Mivel a HAE egy ritka rendellenesség, az átlagos orvos általános ismerete nagyon korlátozott. Az átlagos egészségügyi szakmai ismeretet a következőképpen értékelik:

- Gyenge vagy nagyon gyenge a válaszadók 92 százaléka szerint
- Kielégítő a válaszadók 8 százaléka szerint
- Egyetlen válaszadó sem értékelte a szakértői tudást jónak vagy nagyon jónak

### Egy átlagos orvos ismerete a HAE-val kapcsolatban

#### 3. ábra: Az orvos ismerete válaszadók megítélése szerint



\* A felmérést 2010. júniusában végezték el a HAE-ban szenvedő betegeket képviselő betegek szervezetei között Ausztriában, a Cseh Köztársaságban, Dániában, Finnországban, Franciaországban, Németországban, Magyarországon, Norvégiában, Spanyolországban, Ukrajnában és az Egyesült Királyságban. Európán kívül a felmérés Izrael is magába foglalta. A 11.600 –as létszámú HAE népesség becslő számítás eredménye az 1/30 000 átlagos előfordulási gyakoriságra alapozva.

Azok a HAE-ban szenvedő betegek, akik a kórházi baleseti vagy sürgősségi osztályra látogatnak egy akut roham során, gyakran nem kapnak megfelelő kezelést, mert az orvosok nem ismerik a HAE-t. A sürgősségi osztályon a helytelen diagnózis valószínűleg késleltetett és/vagy helytelen kezelést eredményez (beleértve a felderítő műtétet is), és a betegek ki vannak téve a szükségtelen fájdalom, szenvedés és egyes esetekben a halál kockázatának.

Az alacsony szintű szakértői tudatosság és ismeret különösen aggodalomra okot adóak a 12 megvizsgált ország közül négyben, ahol nincs szakértői központ a betegség kezelésére. A szakértői tudás kritikus olyan komoly és ritka rendellenességek esetében, mint a HAE, annak bebiztosítására, hogy a betegek olyan megfelelő kezelést kapjanak, amelyeket életminőségük javítására és a rokkantság és halál kockázatának csökkentésére terveztek.

„ A sürgősségi ellátást biztosító orvosoknak tudniuk kell a HAE beazonosításának módszerét, mivel én sohasem tudom, hogy tüneteim mikor alakulhatnak át gégerohammá, ami meg is ölhet engem.”

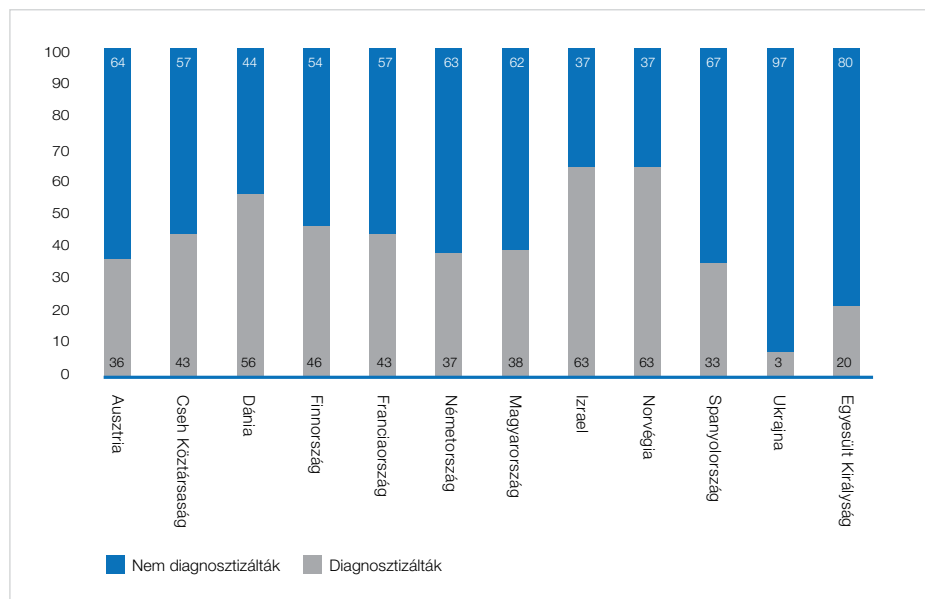
## Nem diagnosztizált

A válaszadók úgy becsülik, hogy Európa-szerte a HAE-ban szenvedő betegek kevesebb, mint két ötöde kapott szabályszerű diagnózist betegségükre vonatkozóan. Ijesztő következtetések merülnek fel a betegek fennmaradó három ötöde szempontjából, a betegséggel kapcsolatos komoly és életveszélyes szövődmények megléte miatt.

A becsült jelentős eltérés a 12 vizsgált országban a diagnózisok megléte vonatkozásában további aggodalomra ad okot:

- Az egyik országban tulajdonképpen egyetlen beteg sem kapott diagnózist
- Egy másik országban a betegek 20%-át diagnosztizálták
- Négy országban a betegek 33%-át diagnosztizálták
- Három országban a betegek 40%-át diagnosztizálták
- Csak három országban diagnosztizálták a betegek több, mint 50%-át

4. ábra: A diagnosztizált vagy nem diagnosztizált betegek százaléka a válaszadók becslése szerint



## Nem megfelelően kezelt

Ma is rendelkezésre áll néhány kezelés, ami megakadályozza a HAE epizódokat és hatásosan kezeli az akut rohamokat (lásd a 7. oldalt). Amint az EU szabályozási hatósága döntött, a betegek számára Európa-szerte rendelkezésre kellene állnia gyógyszernek, de a felmérés jelentős eltéréseket emel ki az országok között:

- Az egyik országban a betegek számára semmiféle kezelés nem érhető el
- Más országokban a kezeléshez való hozzáférés a betegek 80 százalékának is rendelkezésére áll, míg megint másutt ez az arány csak 10 százalék

„Az orvosaim nem adhatnak nekem bizonyos HAE kezeléseket annak ellenére, hogy azok rendelkezésre állnak a közeli országokban.”

Az ön maga által végzett otthoni kezelés lehetősége fontos a HAE-ban szenvedő betegek számára. Ez azt jelenti, hogy adhatnak saját maguknak rutinszerű megelőző kezelést, vagy kezelhetik saját magukat az akut roham legelső jelekor. De a kezelések teljes sorához való hozzáférés itt is változó Európán belül:

- Az egyik országban a betegeknek nincs hozzáférésük sem a megelőző, sem az akut kezelésekhöz
- Két országban a betegeknek van hozzáférésük akut kezeléshez, de csak ha a roham életveszélyes
- Öt országban a betegeknek van hozzáférésük akut kezeléshez otthon vagy egy baleseti és sürgősségi osztályon keresztül
- Öt országban a betegeknek rendelkezésére áll mind a megelőző, mind az akut kezelés otthon

## Felhívás cselekvésre

Ez a 12 ország betegszervezeteitől származó felmérés kiemeli a HAE-val kapcsolatos szakértői tudatosság és ismeret hiányát, a diagnózis széleskörű elégtelenségét és a jóváhagyott kezelésekhöz való hozzáférés óriási különbségeit. Ez elfogadhatatlan.

Az olyan betegek diagnózisa, kezelése és ellátása, akik a HAE-hoz hasonló ritka betegségekben szenvednek, most már az európai akciókra való felhívás és együttműködés számára elsődleges fontossággal bírnak (lásd a bizottságot). A HAE-ban szenvedő betegek most már reagálnak erre az Európa-szerte beindított kezdeményezésre, úgyis, hogy cselekvésre vonatkozó felhívást intéznek a kormányukhoz, egészségügyi szakértőikhez, egészségügyi hatóságaikhoz és honfitársaikhoz.

„Az életem átalakult, amikor végre elküldtek egy szakértőhöz. Most már végre olyan orvosok gondoznak, akik tudnak a HAE-ről.”

## HAE: az európai dimenzió

2009. júniusában az Európai Tanács javaslatokat fogadott el a ritka betegségekre irányuló cselekvések tekintetében\*, amelyek célja a következő:

- Támogatni és erősíteni a ritka betegségekre vonatkozó országos tervek és stratégiák 2013 előtt történő elfogadását
- Javítani a ritka betegségek felismerését és láthatóságát
- Ösztönözni a kutatásokat a ritka betegségek esetében
- Kapcsolatot teremteni a különböző országok szakértőinek és szakembereinek központjai között. Ez az európai referenciahálózat létrehozása révén történik majd meg annak érdekében, hogy megosszák a tudást és tapasztalatot, és ahol ez szükséges, ott meghatározzák, hogy a betegek hová menjenek, amikor ilyen szakértelmet helyben nem tudnak számukra biztosítani.

Ezen célok elérése érdekében különösen fontossá válik a betegszervezetek szerepe..

Az Európai Tanács ezen kezdeményezésének célja hogy egyrészt olyan erőforrásokat hozzon össze a ritka betegségek esetében, amelyek jelenleg töredékesen léteznek az EU egyes országaiban, másrészt, hogy segítsen a betegeknek és szakértőknek a tagállamok közötti együttműködés során a tapasztalatok és információk megosztásában és összehangolásában.

Az Európai Tanács a ritka betegségeket, beleértve a genetikai eredetűeket is, életveszélyes vagy krónikusan korlátozó betegségeként határozza meg, amelyek olyan kis gyakorisággal fordulnak elő, hogy speciális egyesített erőfeszítések szükségesek az azokkal való foglalkozás, a jelentős rokkantság és idő előtti halál vagy az egyén életminősége vagy társadalmi-gazdasági potenciálja számottevő csökkenésének megelőzésére. A kis gyakoriság kritériuma az Európai Unióban általában a 10 000 emberenként kevesebb, mint öt előfordulás.

\*A Tanács 2009. június 8-i Javaslat a ritka betegségek területén (2009/C 151/02).  
<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF> (2010. November 22-én történt hozzáférés)

„A lehetőség, hogy képes vagyok kezelni saját magamat azt jelenti, hogy megtartom a munkámat és elkerülöm a kórházat. Ez jobb nekem is és az egészségbiztosítási rendszernek is.”

### 3. rész: Felhívás a cselekvésre

## HAE: egy európai felhívás a cselekvésre

A HAE-ban szenvedő betegek ahhoz a kezeléshez akarnak hozzáférést, amelyik lehetővé teszi a számukra, hogy normális életet éljenek. Kontrollálni akarják a tüneteiket, úgy, hogy biztonságban érezhessék magukat és beteljesíthessék az élettől kapott képességeiket az iskolában, a munkában és kapcsolataikban.

#### **A betegek Európa-szerte a következő felhívással élnek:**


- A kormányok, egészségügyi hatóságok és egészségügyi szakemberek ismerjék el, hogy a HAE egy komoly, ellehetetlenítő, potenciálisan életveszélyes és krónikus betegség, amit kellő időben és helyesen kell diagnosztizálni és hatásos kezelést kell rá adni.
- Oktatni kell a szakembereket, ami lehetővé teszi az egészségügyi szakértők számára, hogy felismerjék a HAE tüneteit, diagnosztizálják a betegséget és megfelelően kezeljék a rohamokat és megértsék a szakértőhöz való beutalás és folyamatos ellátás fontosságát.
- Oktatni kell a nyilvánosságot és a betegeket, ami növeli a HAE-val kapcsolatos tudatosságot és arra bátorítja a betegeket, hogy
  - keressenek információt a jelenleg rendelkezésre álló kezelési opciókra vonatkozóan.
  - működjenek együtt a HAE-betegségüket kezelő orvossal.
- Ki kell dolgozni egy kezelési tervet, ami megfelel minden egyes beteg egyéni szükségleteinek, és amelyik az otthoni kezelést megvalósítható opciónak tekinti.
- Együtt kell működni a kulcsfontosságú érintetteknek – betegek, tudósok, szakosodott orvosok és az ipar – a kutatás folytatására, beleértve a klinikai vizsgálatokat, a kezelés javítását és hogy végül gyógyírt találjunk a HAE ellen.
- Együtt kell működniük a nemzeti kormányoknak, a szabályozási hatóságoknak és az iparnak annak érdekében, hogy biztosítsák a folyamatos és ahol értelmezhető, a javuló hozzáférést az összes elérhető kezeléshez.

## Referenciák

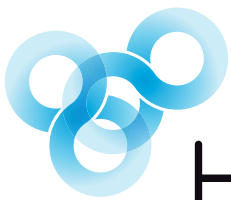
- 1 Agostoni A, Aygoren-Pursun E, Binkley KE, et al. Hereditary and acquired angioedema: problems and progress: proceedings of the third C1 esterase inhibitor deficiency workshop and beyond. [Örökletes és szerzett angioödéma: problémák és előmenetel: a harmadik C1 észteráz inhibitor hiányával foglalkozó tanfolyam és még azon túlmenően is] *J Allergy Clin Immunol* 2004; 114(3 Suppl): S51-131
- 2 Bowen T, Cicardi M, Bork K, et al. Hereditary angioedema: a current state-of-the-art review, VII: Canadian Hungarian 2007 International Consensus Algorithm for the Diagnosis, Therapy, and Management of Hereditary Angioedema. [Örökletes angioödéma: egy jelenlegi legmodernebb felülvizsgálat, VII: Kanadai Magyar 2007-es Nemzetközi Konszenzuson Alapuló Algoritmus az Örökletes Angioödéma Diagnózisára, Terápiájára és Kezelésére Vonatkozóan] *Ann Allergy Asthma Immunol* 2008; 100(1 Suppl 2): S30-40
- 3 Zuraw BL. Hereditary angioedema. [Örökletes Angioödéma] *N Engl J Med* 2008; 359: 1027-36
- 4 Bork K, Hardt J, Schicketanz KH, Ressel N. Clinical studies of sudden upper airway obstruction in patients with hereditary angioedema due to C1 esterase inhibitor deficiency. [A hirtelen felső légúti elzáródások klinikai vizsgálata a C1 észteráz inhibitor hiánya miatti örökletes angioödémában szenvedő betegeknél] *Arch Intern Med* 2003; 163: 1229-35
- 5 Bork K, Stauback P, Eckardt AJ, Hardt J. Symptoms, course and complications of abdominal attacks in hereditary angioedema due to C1 inhibitor deficiency. [A C1 inhibitor hiánya miatti örökletes angioödéma hasi rohamainak tünetei, lefolyása és szövődményei] *Am J Gastroenterol* 2006; 101: 619-27
- 6 Bork K. Hypovolemic shock caused by ascites in hereditary angioedema. [Hasvíz által okozott hypovolaemiás sokk az örökletes angioödémában] *Med Klin* 1998; 93: 554 [Németül]
- 7 Bork K, Meng G, Staubach P, Hardt J. Hereditary angioedema: new findings concerning symptoms, affected organs, and course. [Örökletes angioödéma: Új ismeretek a tünetekkel, érintett szervekkel és a lefolyással kapcsolatban] *Am J Med* 2006; 119: 267-74
- 8 Frank MM, Gelfand JA, Atkinson JP. Hereditary angioedema: the clinical syndrome and its management. [Örökletes angioödéma: a klinikai szindróma és annak kezelése] *Ann Intern Med* 1976; 84: 580-93
- 9 Cicardi M, Agostini A. Hereditary angioedema. [Örökletes angioödéma] *N Engl J Med* 1996; 334: 1666-7
- 10 Lumry WR, Castaldo AJ, Vernon MK, et al. The Humanistic Burden of Hereditary Angioedema: Impact on Health-related Quality of Life, Productivity, and Depression. [Az örökletes angioödéma emberi terhe: Kihatás az egészséggel kapcsolatos életminőségre, termelékenységre és depresszióra] *Allergy Asthma Proc* 31:407-414, 2010
- 11 Wilson DA, Bork K, Shea EP, et al. Economic costs associated with acute attacks and long-term management of hereditary angioedema. [Az örökletes angioödéma akut rohamaival és hosszú távú kezelésével kapcsolatos gazdasági költségek] *Ann Allergy Asthma Immunol* 2010; 104: 314-20

## Irodalomjegyzék

- Bork K Siedlecki K, Bosch S, et al. Asphyxiation by laryngeal oedema in patients with hereditary angioedema. [A gégeoödéma általi fulladás örökletes angioödémában szenvedő betegek esetében] *Mayo Clin Proc* 2000; 75: 349-54
- Bork K, Barnstedt SE, Koch P, Traupe H. Hereditary angioedema with normal C1-inhibitor activity in women. [Örökletes angioödéma normális C1-inhibitor tevékenységgel nők esetében] *Lancet* 2000; 356: 213-17
- Cichon S et. al. Increased activity of coagulation factor XII (Hageman factor) causes hereditary angioedema type III. [A megnövekedett XII koagulációs factor tevékenység III. típusú örökletes angioödémát okoz] *Am J Hum Genet* 2006 Dec; 79(6): 1098-104
- Moore GP, Hurley WT, Pace SA. Hereditary angioedema. [Örökletes angioödéma] *Ann Emerg Med*. 1988; 17: 1082-86
- Pappalardo E, Cicardi M, Duponchel C, et. al. Frequent de novo mutations and exon deletions in the C1inhibitor gene of patients with angioedema. [Gyakori de novo mutáció és exon deléciók a C1-inhibitor génben angioödémában szenvedő betegeknél] *J Allergy Clin Immunol* 2000; 106: 1147-54



„Nagyon csekély otthoni kezelés áll rendelkezésre. Csak kevés doktor fogadja el, hogy a betegek saját magukat kezelhetik és kevés betegnek van tudomása erről a lehetőségről.”



**HAEi**

International Patient Organization  
for C1 Inhibitor Deficiencies