



Hereditärt angioödem

Hereditärt angioödem (HAE) och förvärvat angioödem (AAE) visar sig som anfall med smärtsamma svullnader, främst i huden och i mag-tarmkanalens slemhinnor. Svullnaderna kan också sätta sig i luftvägarna, vilket kan vara livshotande.

Förekomsten av hereditärt angioödem (HAE) uppskattas till cirka 2 personer per 100 000 invånare. I Sverige känner man till cirka 230 personer med HAE. Förekomsten av förvärvat angioödem (AAE) är cirka 2 per en miljon invånare.

Symtom

HAE visar sig som anfall med smärtsamma, djupa svullnader som utan behandling varar i två till fem dagar. Vanligtvis kommer de med några veckors eller månaders intervall, men frekvensen varierar. Kvinnor får svårare symtom än män, vilket har kopplats till det kvinnliga könshormonet östrogen. Anfällen kan komma utan tydlig utlösande faktor, men exempelvis skador, infektioner och stress kan utlösa anfall.

Svullnaderna uppstår främst i huden och i mag-tarmkanalens slemhinnor. Ansiktet påverkas ofta, särskilt i och runt munnen. Ibland kan svullnaderna ge ett avsevärt förändrat utseende. Om svullnaden drabbar tarmväggen kan det leda till svåra smärtor, illamående, kräkningar och diarré.

Svullnaderna kan också sätta sig i luftvägarna, vilket kan vara livshotande.

HAE börjar oftast tidigt i barndomen i synnerhet hos pojkar, och för flickor vanligen kring puberteten. Med ökad ålder brukar antalet anfall minska.

AAE ger liknande symtom som HAE.

Orsak

Det finns flera former av HAE. De vanligaste, HAE I och HAE II, orsakas av förändringar i en gen vilket leder till ett överskott av proteinet bradykinin. Detta gör att små blodkärl läcker vätska till närliggande vävnader som då svullnar.

AAE orsakas av bakomliggande sjukdomar.

Behandling

För närvarande finns ingen botande behandling, men det finns goda möjligheter att lindra och förebygga anfall.

Personer som ofta får anfall bör alltid ha två läkemedelsdoser med sig, då effekten av behandling ökar ju tidigare den ges. Den som har frekventa anfall bör också få utbildning i att behandla sig själv vid ett anfall.

Akuta anfall kan behandlas med läkemedlet ikatibant eller med ett koncentrat av C1-INH, ett protein med avgörande betydelse för de reaktioner i kroppen som leder till ett anfall. Även plasma kan häva ett anfall.

Beroende på egna önskemål, anfallens frekvens och svårighetsgrad och tidigare svar på olika behandlingsalternativ kan långvarig förebyggande behandling övervägas. Det är också möjligt att få kortvarig förebyggande behandling inför operationer och tandbehandlingar eller andra händelser som kan utlösa anfall.

Eftersom sjukdomen kan förväxlas med allergiska reaktioner är det mycket viktigt med en korrekt diagnos för att undvika felbehandling.

Utöver den medicinska behandlingen behöver även behovet av psykologiskt och socialt stöd tillgodoses.

AAE botas vanligen om grundorsaken behandlas.

Resurser

Särskilt kunnande om hereditärt angioödem och förvärvat angioödem finns vid flera lung- och allergimottagningar, hudmottagningar, och barn- och ungdomsmedicinska kliniker i landet. Det finns också laboratorier med särskild kunskap om sjukdomen.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- HAE Scandinavia
- PIO, Primär immunbristorganisationen

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad september 2022.



ÅGRENKA