الوذمة الوعائية الوراثية

Angioœdème héréditaire

مينة مدثر[1]، عبد الرحمن الرامي[2]، أحمد عزيز بوصفيحة[2,3]

1. مصلحة الطب الباطني، المستشفى الصحي الجامعي ابن رشد، جامعة الحسن الثاني الدار البيضاء – المغرب.
2. مختبر البحث في المناعة السريرية والالتهاب والأرجية، كلية الطب والصيدلة بالدار البيضاء، جامعة الحسن الثاني الدار البيضاء – المغرب.
3. وحدة الأمراض المعدية والمناعة السريرية P1، مستشفى الأم والطفل عبد الرحيم الهاروشي، م.ص.ج ابن رشد، الدار البيضاء – المغرب.

ملخص

الوذمة الوعائية الوراثية (HAE) هي مرض وراثي نادر يُعرف بنوبات متكررة من التورم المفاجئ والمؤلم في أجزاء مختلفة من الجسم، خاصة الأنسجة تحت الجلدية والأغشية المخاطية. يحدث HAE بسبب اضطرابات وراثية تؤثر على عمل المناعة المتممة (complement)، والتي تعد جزءًا أساسيًا من الجهاز المناعي. ويؤدي هذا إلى اختلال إنتاج أو وظيفة بعض البروتينات، مما يؤدي إلى حدوث نوبات من الوذمة. المناطق الأكثر تضررًا من التورم هي الوجه والشفتين واليدين والقدمين والحلق، إلى جانب الألم الشديد وصعوبة في التنفس. يتم تصنيف HAE إلى ثلاثة أنواع رئيسية، يرتبط كل منها بنقص معين لمثبط انزيم C1 استيراز (C1-INH) أو زيادة نشاط العامل XII. يمكن أن تُحفَز نوبات HAE بسبب عوامل مختلفة مثل الإجهاد والعداوى والصدمات وبعض الأدوية.

يعتمد تشخيص HAE على تقييم سريري شامل وتاريخ عائلي واختبارات معينة لقياس مستويات C1-INH والعلامات الأخرى لمناعة المتممة. وبمجرد تشخيصه، ستهدف إدارة HAE إلى تقليل تواتر وشدة الهجمات، وكذلك تخفيف الأعراض المصاحبة. وفقًا لتوصيات منظمة الحساسية العالمية (WAO) والأكاديمية الأوروبية للحساسية والمناعة السريرية (EAACI)، من الضروري تجنب المحفزات المعروفة لنوبات HAE ووضع خطة للتعامل معها. يمكن استخدام العلاجات مثل مضادات الهيستامين ومضادات الالتهاب والعوامل المثبطة للبراديكينين لتخفيف الأعراض. في الحالات الشديدة، يمكن النظر في العلاج البديل، مثل إعطاء جرعات من C1-INH المركز.

يعد التثقيف الكافي للمريض ومن حولهم أمرًا حاسمًا أيضًا للإدارة الفعالة لـ HAE، وإبلاغهم بالمرض ومحفزاته المحتملة والتدابير التي يجب اتخاذها في حالة حدوث نوبة. تهدف هذه التوصيات إلى تحسين التشخيص المبكر والإدارة المناسبة ونوعية الحياة للأشخاص المصابين بـ HAE.تتطلب إدارة HAE نهجًا متعدد التخصصات يضم متخصصين مثل أخصائيي الحساسية وأخصائيي المناعة وأخصائيي أمراض الدم وأخصائيي أمراض الرئة. يعد الفهم الأفضل للآليات الكامنة وراء HAE وتحديد الأهداف العلاجية الجديدة أمرًا ضروريًا لتحسين النتائج السريرية ونوعية الحياة للمرضى الذين يعانون من هذا المرض المعقد.

Résumé

L'angioœdème héréditaire (AOH) est une maladie génétique rare qui se caractérise par des épisodes récurrents d'enflure soudaine et douloureuse de différentes parties du corps. L'AOH est causé par des défauts génétiques touchant la régulation du système de complément, qui est un élément clé de notre système immunitaire. Cette perturbation entraîne une production ou une fonction anormale de certaines protéines, ce qui provoque des crises d'œdème. Les régions les plus fréquemment touchées par l'enflure sont le visage, les lèvres, les mains, les pieds et la gorge, accompagnées de douleurs intenses et de difficultés respiratoires. L'AOH est classé en trois types principaux, chacun étant associé à des déficiences spécifiques en inhibiteur de la C1 estérase (C1-INH) ou à une augmentation de l'activité du facteur XII. Les crises d'AOH peuvent être déclenchées par divers facteurs tels que le stress, les traumatismes, les infections et certains médicaments.

Le diagnostic de l'AOH repose sur une évaluation clinique approfondie, des antécédents familiaux et des tests de laboratoire spécifiques pour mesurer les niveaux de C1-INH et d'autres marqueurs du système de complément. Une fois diagnostiquée, la prise en charge de l'AOH vise à réduire la fréquence et la gravité des crises, ainsi qu'à soulager les symptômes associés.

Selon les recommandations de la World Allergy Organization (WAO) et de l'European Academy of Allergy and Clinical Immunology (EAACI), il est essentiel d'éviter les déclencheurs connus de l'AOH et de mettre en place un plan d'action d'urgence pour faire face aux crises. Des traitements tels que les antihistaminiques, les anti-inflammatoires et les agents inhibiteurs du bradykinin peuvent être utilisés pour atténuer les symptômes. Dans les cas graves, une thérapie de remplacement, telle que l'administration de concentrés de C1-INH, peut être envisagée.

Une éducation adéquate du patient et de son entourage est également cruciale pour une gestion efficace de l'AOH, en les informant sur la maladie, ses déclencheurs potentiels et les mesures à prendre en cas de crise. Ces recommandations visent à améliorer le diagnostic précoce, la prise en charge appropriée et la qualité de vie des personnes atteintes d'AOH.