

Hereditární angioedém a diferenciální diagnostika angioedémů

MUDr. Irena Krčmová, CSc.

Ústav klinické imunologie a alergologie, FN Hradec Králové, LF UK Hradec Králové

Angioedém je otok zahrnující podkožní a/nebo submukózní vrstvy tkáně, které postihují obličej, rty, krk a končetiny, dutinu ústní, hrtan a/nebo střevní sliznici. Diferenciální diagnostika angioedémů je mezioborová. Z hlediska patofyziologie může být angioedém klasifikován jako angioedém zprostředkovaný histaminem a angioedém zprostředkovaný bradykininem. Histaminem zprostředkovaný angioedém je častější a souvisí s aktivací a degranulací žírných buněk a bazofilů, bývá provázen svědivou a zarudlou urtikárií. Angioedém zprostředkovaný bradykininem může zahrnovat formy hereditárního angioedému, získaného deficitu C1 inhibitoru a angioedémy spojené s inhibitorem angiotenzin-konvertujícího enzymu či dalších léků. Je charakterizován nadměrnou lokální tvorbou bradykininu se vznikem bolestivého angioedému, není spojen se svědivou kopřivkou, má delší trvání a často břišní příznaky. Je rezistentní vůči standardním terapiím, jako je adrenalin, glukokortikoidy a antihistaminika. V rámci diferenciální diagnostiky v akutní fázi je vhodné provést laboratorní vyšetření tryptázy k odlišení histaminového angioedému v souběhu anafylaxe a C4 složku komplementu jako screening pro bradykininový angioedém. Hereditární angioedém (HAE) je vzácné, geneticky podmíněné onemocnění s autozomálně dominantním přenosem a variabilním spektrem bradykininových angioedémů. V širším kontextu se jedná o imunodeficitní onemocnění, klasifikované na HAE s deficiencí C1 inhibitoru (HAE-C1-INH) a HAE s normální hladinou a funkcí C1 inhibitoru (HAE nC1-INH), s mutacemi jiného (mnohdy ještě neznámého) typu. Vznik center pro diagnostiku a péči o pacienty s HAE a získanými bradykininovými angioedémy (AAE) významně zlepšil životní osudy těchto pacientů. Do center jsou konzilárně odesíláni i pacienti s atypickými angioedémy (s převahou bradykininové etiologie).

Klíčová slova: hereditární angioedém, diagnostika, diferenciální diagnostika, terapie.

Hereditary angioedema and its differential diagnosis

Angioedema is swelling involving the subcutaneous and/or submucosal layers of tissue that affects the face, lips, neck and extremities, oral cavity, larynx, and/or intestinal mucosa. The differential diagnosis of angioedema is interdisciplinary. From a pathophysiological perspective, angioedema can be classified as histamine-mediated angioedema and bradykinin-mediated angioedema. Histamine-mediated angioedema is more common and is associated with activation and degranulation of mast cells and basophils, and is often accompanied by pruritic and erythematous urticaria. Bradykinin-mediated angioedema can include forms of hereditary angioedema, acquired C1 inhibitor deficiency, and angioedema associated with angiotensin-converting enzyme inhibitors or other drugs. It is characterized by excessive local production of bradykinin with the development of painful angioedema, is not associated with pruritic urticaria, has a longer duration, and often has abdominal symptoms. It is resistant to standard therapies such as adrenaline, glucocorticoids, and antihistamines. As part of the differential diagnosis in the acute phase, it is appropriate to perform a laboratory

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethical principles compliance:

The authors attest that their study was approved by the local Ethical Committee and is in compliance with human studies and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018, including patient consent where appropriate.

Conflict of interest:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Cit. zkr: **Med. Praxi. 2025;22(3):181-186**

<https://doi.org/10.36290/med.2025.048>

Článek přijat redakcí: 24. 4. 2025

Článek přijat k tisku: 28. 5. 2025

MUDr. Irena Krčmová, CSc.

irena.krcmova@fnhk.cz