

Populärvetenskaplig sammanfattning

Hereditärt angioödem (HAE) är en ärftlig sjukdom med återkommande svullnader (ödem) i underhuden och i submukosan (vävnaden under slemhinnor). Av barnen till en förälder med HAE riskerar hälften att få sjukdomen. Vanliga platser för angioödemerna är ansikte, underliv, händer, fötter, svalg, läppar, tunga samt i tarmar. Angioödem i tunga och svalg kan bli livshotande pga. risk för kvävning. I tarmarna ger angioödem ofta svåra handikappande buksmärter. Obehandlat varar ett angioödem i 3–5 dagar. HAE beror på brist på fungerande C1-inhibitor. Bristen av fungerande C1-inhibitor beror på mutation i genen för C1-inhibitor. C1-inhibitor hämmar flera system, bl. a kontaktsystemet. När detta aktiveras och C1-inhibitor inte hämmar som det ska bildas bradykinin som gör att kärlen vidgas och blir genomsläppliga och ödem uppstår. Det finns åtminstone två varianter av HAE, typ I där halten av C1-inhibitor är låg, samt typ II där halten av C1-inhibitor är normal eller förhöjd, men proteinet inte fungerar. Det finns även en ännu sällsyntare variant, nämligen HAE typ III eller HAE med normal C1-inhibitor. Vid den sjukdomen är C1-inhibitor normal. Här tas endast patienter med HAE typ I och II upp, då HAE med normal C1-inhibitor är så sällsynt att möjligen finns enstaka fall i Sverige. HAE typ I och II finns hos ungefär 1/50 000. Lika många kvinnor som män får sjukdomen. Kvinnor har oftare mer besvär än män.

Kortison, antihistaminer och adrenalin som ges vid vanliga angioödem har ingen effekt vid HAE. Attacker av HAE behandlas med injektioner in i blodet av C1-inhibitor-koncentrat framställt från blodplasma eller via genteknik från kaninmjölk. Injektioner av icatibant, som blockerar bradykinin kan också behandla angioödem. För att förebygga angioödem kan man behandla med återkommande injektioner med C1-inhibitor-koncentrat, eller med tranexamsyra eller androgener i tablettform.

Situationen för HAE i Sverige har tidigare varit i stort sett okänd. Ändamålet med denna avhandling var att få fram hur vanligt HAE är i Sverige, att kartlägga hur sjukdomen yttrar sig, vilken behandling som används, samt vilken hälsorelaterad livskvalitet (HR-QoL) vuxna och barn med HAE har.

Patienterna med HAE besvarade enkäter med frågor om sjukdomssymptom, medicinering, och sjukfrånvaro. För att få fram HR-QoL användes livskvalitetsinstrumenten EuroQol 5 Dimensions 5 Level (EQ-5D-5L), RAND Corporation Short Form 36 (RAND-36), och AngioEdema Quality of Life (AE-QoL) och sjukdomsaktivitetsinstrumentet Angioedema Activity Score (AAS).

Vi fann 146 patienter med HAE, 110 vuxna och 36 barn, 136 med typ I och 10 med typ II. Det ger en förekomst på 1,54/100 000. Mittvärdet för när de vuxna började få besvär var 12 års ålder och mittvärdet för diagnosålder var 22 år. Mittvärdet för barnens ålder vid symptomstart var fyra år och för diagnos tre års ålder. Nästan hälften hade mer än ett anfall i månaden föregående år. Mittvärdet för attacker föregående år var för vuxna 14 och för barn 6. Kvinnor angav föregående år 19 attacker mot 9 för män. Oberoende av var attackerna satt angav 9 av 10 smärta under attackerna. C1-inhibitor-koncentrat hade mycket god effekt vid behandling av attacker. Förebyggande behandling med androgener och C1-inhibitor-koncentrat mer än halverade attackfrekvensen. Av barnens föräldrar hade mer än 73% varit tvungna att ta ledigt pga. HAE-attack hos barnet. HR-QoL var signifikant bättre mellan anfallen än under anfallen. Vid högre attackfrekvens försämrades HR-QoL. Barn hade en signifikant högre HR-QoL än vuxna. Vid senaste attacken angav 45% frånvaro från arbete eller skola. Den dimension som var mest påverkad i EQ-5D-5L var smärta/obehag och oro/nedstämdhet, i RAND-36 energi/trötthet, generell hälsa, smärta, och i AE-QoL rädsla/skam och trötthet/stämningsläge. Förhöjd sjukdomsaktivitet var associerad med försämrad HR-QoL. Oavsett om patienterna hade förebyggande medicin eller ej sågs ingen skillnad i HR-QoL.

Sammanfattningsvis är förekomsten av HAE i Sverige 1,54/100 000. Mittvärdet för åldern för debut av symptom var 12 år. Vuxna kvinnor har dubbelt så många attacker som män, och vuxna har också dubbelt så många attacker som barn. C1-inhibitorkoncentrat har mycket god effekt vid akuta anfall. HAE har en påverkan på HR-QoL. Barn har bättre HR-QoL än vuxna. AE-QoL är ett mer sjukdomsspecifikt instrument än EQ-5D-5L och RAND-36, men det fångar inte smärtkomponenten som de andra gör. Patienter med hög sjukdomsaktivitet behöver ändra behandling för att få bättre HR-QoL.