# 

# Hereditärt Angioödem (HAE)- PM- Barn

**DEFINITION**

HAE är en sällsynt autosomalt dominant ärftlig sjukdom (dvs. 50 % risk för avkomma) med penetrans (dock med varierande sjukdomsintensitet) i samtliga generationer. Den defekta genen finns i kromosom 11.

Ca 5-10 % av fall anses vara nymutationer.

Incidensen är ca 1/60.000 i Sverige, innebär att det f.n. finns ca 40 barn upp till 18 åå med sjukdomen, varav ca 8-10 är knutna till Allergi-mottagningen ALB Solna .

I de flesta fall är sjukdomen kartlagd och diagnos har ofta men ej alltid satts på barnet innan symtom dyker upp. D.v.s. de flesta av ”våra barn” har en anteckning under ”Varning” i TC.

**ORSAK**

HAE innebär att det saknas fungerande C1-esterasinhibitor (C1-INH som är ett regulatoriskt protein i komplementsystemet) p.g.a. låg mängd (HAE typ 1, ca 85 % av fallen) eller dålig funktion (HAE typ 2, ca 15 %). Denna brist kan leda till ett okontrollerat bildande av symtomutlösande bradykinin i vävnader, subkutant och i slemhinnor.

Utlösande orsak, kan vara trauma (även kirurgi), men ökad risk för anfall har setts i samband med infektion och stress. Ofta har yngre barn sparsamt med symtom som oftast successivt ökar i intensitet särskilt under puberteten och då allra mest för flickor (östrogen är en negativ faktor).

**KLINISK BILD**

Beror på okontrollerad ansamling av bradykinin som ger upphov till ödem subkutant ofta i ett begränsat område i underhuden (girlandformade ej kliande utslag och/eller svullnad, obehag, viss smärta) men även svullnad i tarmväggen (ger kolikartade buksmärtor) eller i ansikte/halsregion (liknar Quinckeödem, men utvecklas långsammare) och larynx (livshotande kvävningsrisk).

Symtomen utvecklas under någon till några timmar och ger ofta asymmetrisk svullnad, ej nödvändigtvis med anatomisk avgränsning. Utan behandling kvarstår symtomen i 1-4 dagar.

Klåda eller urtikaria ingår ej.

**BEHANDLING:** Skall ges vid kraftiga symtom, tex uttalade buksmärtor, funktionspåverkande subkutana svullnader och alltid utan fördröjning vid svullnader i huvud halsområdet (risk för larynxödem).

**Akutbehandling:**

**Berinert®** (plasmaderiverat C1-INH, 500E) finns i akutrummet. Vb kan det akut även rekvireras från ApoEx tel nr 08-12313600.

Pat är i regel försedd med akutmedicin (Berinert® plasmaderiverat C1-INH, 500E per förpackning) att ta med till sjukhus vid behov av akut sjukvårdskontakt t.ex. p.g.a. svåra eller hotande symtom.

**Dos**: Vanlig dos 20 E/kg intravenöst

* Barn under 30 kg: kan avrundas uppåt till 500E
* Barn 30-60 kg: 1000 E
* Barn över 60 kg: 1000 E är oftast tillräckligt om ej livshotande symtom, max 1500 E

Effekt inträder efter ca 30 min, ofta förbättring av svåra symtom inom en timme

**Nytt akut behandlingsalternativ (sen 2017 till barn från 2 års ålder):**

**Inj Firazyr®** (icatibant är en bradykininantagonist). Kan ev finnas hemma och tas med av patienten. Ges subkutant. Ges i andra hand om svåra symtom finns. Ngt långsammare effekt än Berinert.

**Dos:** Av förfylld spruta Firazyr 3 ml 10 mg/ ml.

Vikt 12-25 kg 1.0 ml 10 mg

Vikt 26-40 kg 1,5 ml 15 mg

Vikt 41-50 kg 2.0 ml 20 mg

Vikt 51-65 kg 2.5 ml 25 mg

Vikt > 65 kg 3.0 ml 30 mg

**Versionshistorik**

Varje dokument bör innehålla en historik som för varje version talar om vad som ändrats, vem som gjort ändringen och när ändringen gjordes.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Version** | **Datum** | **Förändring och kommentar** | **Ansvarig** |
| 2 |  |  |  |
| 3 | 180823 | Apoteksuppgifter uppdaterade. Stycket akutbehandling uppdaterat, Förtydligande gällande dos för Berinert. Helt nytt stycke ”Nytt akut behandlingsalternativ (sen 2017 till barn från 2 års ålder) med Inj Firazyr.  PM flyttas till nya Temastrukturen. PM har granskats av läkemedelsgruppen. | Anders Lindfors, Jon Konradsen/YB |