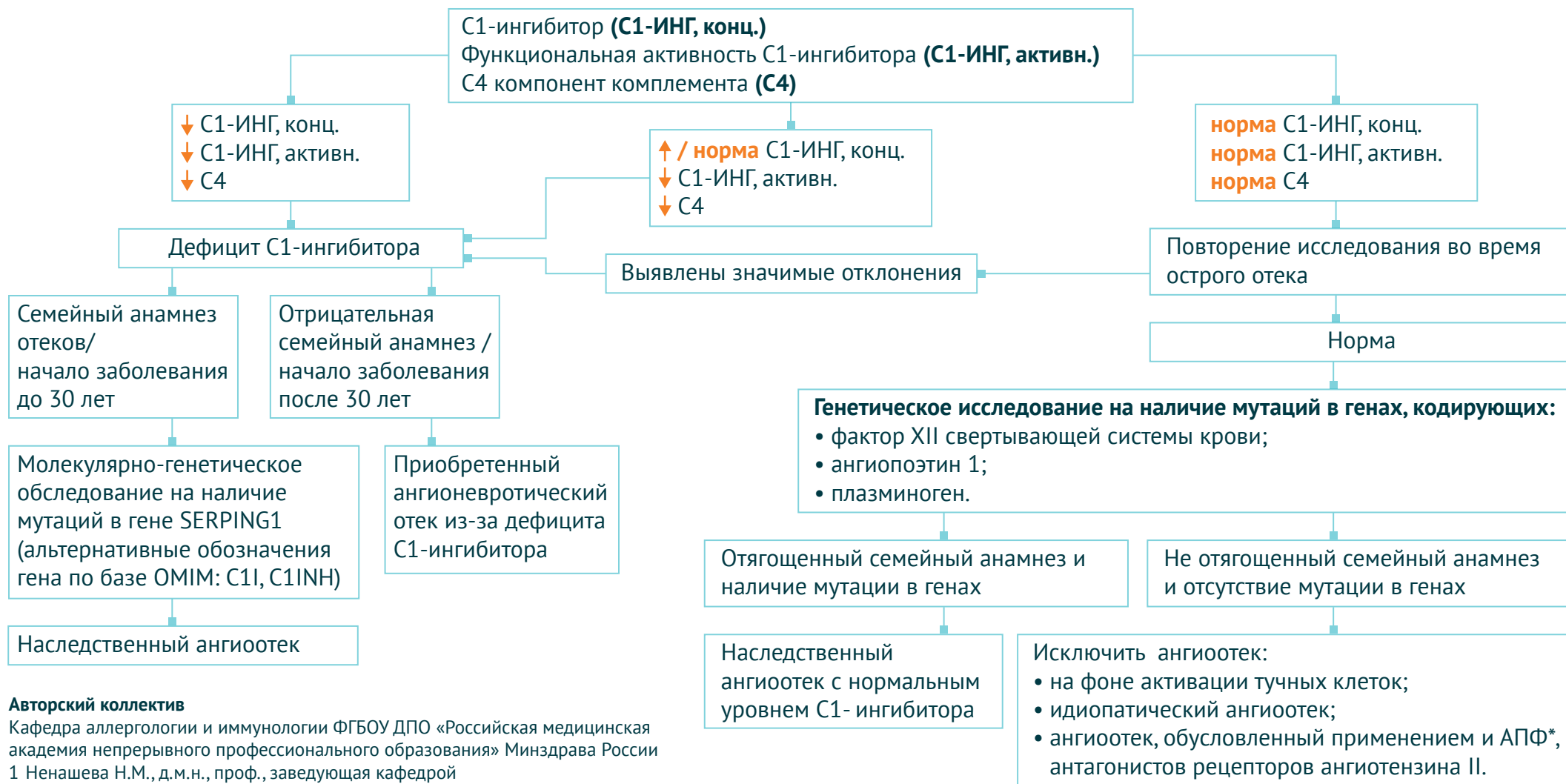


Наследственный ангиоотек (НАО) – редкое, потенциально жизнеугрожающее, генетически детерминированное заболевание, которое проявляется в виде отеков кожи и слизистых/подслизистых оболочек, возникающих под воздействием брадикинина.

Алгоритм диагностики НАО¹⁻⁴



Авторский коллектив

Кафедра аллергологии и иммунологии ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России

1 Ненашева Н.М., д.м.н., проф., заведующая кафедрой

2 Пердельская М.Ю., к.м.н., ассистент кафедры

3 Себекина О.В., к.м.н., доцент кафедры

* Ингибиторы ангиотензинпревращающего фермента

Наследственный ангиоотек (НАО)

Клинические критерии диагноза НАО

Большие:

- самостоятельно проходящий невоспалительный ангиоотек без уртикарной сыпи; медленно нарастающий и длящийся более 12 часов;
- спонтанно проходящая боль в животе неясной этиологии; часто рецидивирует и часто длится более 6 часов, может сопровождаться яркими диспептическими симптомами;
- рецидивирующий отек гортани.

Малые:

- семейный анамнез рецидивирующего ангиотека и/или болей в животе и/или отека гортани.

Лабораторные критерии диагноза НАО

- уровни антигена С1-ИНГ, составляющие <50% от нормы (при двух отдельных определениях) у пациента в возрасте более 1 года вне приступа;
- уровни функциональной активности С1-ИНГ <50% от нормы (при двух отдельных определениях) у пациента в возрасте более 1 года вне приступа;
- мутация гена С1-ИНГ, приводящая к нарушению синтеза и/или функции соответствующего белка.

Лабораторная диагностика

№ 836	Ингибитор С1-эстеразы, активность
№ 850	С1-эстеразы ингибитор, концентрация
№ 1316С4	С4 Компонент системы комплемента
№ 7725С1НИ	Наследственный ангионевротический отек, ген С1НН м. (Альтернативное обозначение гена SERPING1)

Молекулярно-генетическое обследование рекомендуется проводить:

- для постановки диагноза НАО у детей раннего возраста (в связи с малой информативностью исследования уровня и функции компонентов комплемента);
- на этапе пренатальной диагностики;
- при постановке диагноза НАО без патологии системы комплемента (HAE -FXII, HAE- ANGPTI, HAE-PLG) рекомендуется молекулярно-генетическое обследование с поиском мутаций не в гене SERPING1, а в генах XII фактора, ангиопоэтина, плазминогена.

Список литературы:

1. «Клинические рекомендации «Наследственный ангиоотек», утв. Минздравом России, 2020
2. Maurer M, Magerl M, Ansotegui I, Aygören-Pürsün E/ The international WAO/EAACI guideline for the management of hereditary angioedema-The 2017 revision and update. Allergy. 2018 Aug;73(8):1575-1596. doi: 10.1111/all.13384. Epub 2018 Mar 12. PMID: 29318628.
3. Paula J. Busse, Sandra C. Christiansen, US HAEA Medical Advisory Board 2020 Guidelines for the Management of Hereditary Angioedema, The Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice, Volume 9, Issue 1, 2021, Pages 132-150. e3, ISSN 2213-2198, <https://doi.org/10.1016/j.jaip.2020.08.046>
4. Атлас аллергических заболеваний, редакция Н.М.Ненашевой, д.м.н., профессора, 2021, Москва