

# Hereditært angioødem (HAE)

## Baggrund:

Angioødem kan optræde i en arvelig form, som kræver særlig diagnostik og behandling.

- HAE type I med nedsat koncentration og funktion af C1-inhibitor.  
Der kendes ~90 patienter i Danmark med HAE type I.
- HAE type II med nedsat funktion men normal (evt. forhøjet) koncentration af C1-inhibitor.  
Der kendes ~15 patienter i Danmark med HAE type II.
- HAE med normal C1-inhibitor. Diagnosen kan ikke stilles biokemisk. Der kendes ~15 familier med HAE og normal C1-inhibitor i Danmark.

HAE type I og II nedarves autosomt dominant og har fuld penetrans, men variabel ekspressivitet.

HAE med normal C1-inhibitor nedarves ligeledes autosomt dominant men med nedsat penetrans. Sygdommen er østrogen-følsom og viser sig sjældent hos mænd.

## Kendetegn:

HAE viser sig ved anfaldsvise hævelser af hud og slimhinde. HAE type I og II debuterer ofte i barnealderen, mens HAE med normal C1-inhibitor typisk debuterer i teenage eller voksenalderen.

Det drejer sig om alvorlige angioødemer, som kan lokalisere sig i hoved-hals-området og øvre luftveje, hvorfor der er risiko for kvælning. Abdominalt ødem kan vise sig ved et ileus-lignende sygdomsbillede, ofte med ledsagende ascites.

Mange patienter med HAE oplever prodromale symptomer før angioødem. Det kan dreje sig om almen utilpashed, irritabilitet, ændrede sensationer eller et guirlandeformet udslæt (erythema marginatum).

Anfald af angioødem kan udløses af traumer, psykisk stress, østrogen eller ACE-hæmmer.

## Andre fund:

HAE ledsages ikke af urticaria. OBS dog at de 2 tilstande kan koeksistere.

HAE responderer ikke på behandling med antihistamin, steroid eller adrenalin. OBS dog at anfald er selvlimiterende.

## Diagnostiske kriterier:

Primært klinisk med angioødemer af hud og slimhinder (evt. maveanfald) og hos hovedparten også en familieanamnese.

Manglende effekt af traditionel anti-allergisk behandling.

## Biokemisk diagnostik:

Måling af C1-inhibitor funktionel og C1-inhibitor antigen=koncentration. Complement C4/C4c er nedsat under anfald og hos hovedparten også udenfor anfald.

C1q er nedsat hos patienter med erhvervet C1-inhibitor mangel.

OBS vigtigt med korrekt prøvetagning og håndtering, anbefaler at [prøvetagningsvejledning](#) følger med patient på laboratoriet.

## Genetisk diagnostik:

Diagnosen HAE type I og II stilles biokemisk, kan bekræftes molekylærgenetisk ved mutation i *SERPING1*.

Nogle patienter med HAE og normal C1-inhibitor har mutation i *F12*, *ANGPT1*, *PLG*, *MYOF*, *HS3ST6* eller *KNG1*.

## Henvisning:

Patienter med begrundet mistanke om HAE bedes henvist til HAE Centret på OUH (højt specialiseret funktion) mhp rådgivning, behandling og familieudredning.

## Behandling:

C1-inhibitor koncentrat eller icatibant til akut anfaldsbehandling.

Forebyggende behandling med C1-inhibitor koncentrat, kallikrein-hæmmer, evt. progesteron, danazol eller tranexamsyre.

## Opfølgning:

Følges x 1-2 årligt i HAE Centret. Anfald behandles i hjemmet eller på nærmeste akutafdeling/skadestue.

## Patientforening:

Nordisk patientforening (<https://haescan.org>)

## Referencer:

Bygum A. Hereditary angio-oedema for dermatologists. *Dermatology* 2019;235:263-75.

Maurer M et al. The international WAO/EAACI guideline for the management of hereditary angioedema – The 2021 revision and update. [Allergy 2022 Jan 10. Doi: 10.1111/all.15214.](#)

Redigeret dato: Februar 2022

Anette Bygum / DDS Genodermatose udvalg.