

Descripción general del angioedema hereditario

¿Qué es el angioedema hereditario (AEH)?

- El AEH es una enfermedad rara (1:10 000-1:50 000¹), debilitante, autosómica dominante provocada por una deficiencia del inhibidor funcional de C1 (C1-INH) en el sistema de contacto²⁻⁴.
- Existe un antecedente familiar en el 75 % de los casos⁵.
- Por lo general, los ataques se caracterizan por episodios de hinchazón impredecibles de las extremidades, los genitales, el tronco, el tubo gastrointestinal, la cara y la laringe^{3,4}.
- Cuando comienza un ataque, los síntomas empeoran gradualmente durante 24-36³ horas y pueden persistir hasta 5 días⁶.

¿Hay algún signo que indique que se puede producir un ataque?

- La mayoría de pacientes son capaces de predecir que va a producirse un ataque basándose en síntomas prodrómicos⁷.
- Los pródromos pueden durar hasta 48 horas e incluir fatiga, náuseas, dolor, erupción, hormigueo, ansiedad y cambios de humor^{7,8}.

¿Qué desencadena un ataque?

- A menudo se desconocen los factores desencadenantes que provocan cualquier ataque concreto⁹; sin embargo, algunos factores desencadenantes identificados incluyen*:
 - estrés emocional (23 % de los ataques en el 33 % de los pacientes en un ensayo clínico)⁹,
 - traumatismo físico (5 % de los ataques en el 12 % de los pacientes)⁹,
 - cambios en los niveles de estrógenos (9 % de los ataques en el 11 % de los pacientes)⁹,
 - otros, incluidos infección, compresión de los tejidos, determinados alimentos, permanecer durante períodos prolongados de tiempo sentado o de pie,⁹ e intervenciones dentales³.

¿Qué es lo que causa el AEH?

- Muy a menudo, una mutación en el gen C1-INH¹⁰ provoca una reducción de la cantidad de C1-INH funcional en el plasma sanguíneo, lo que afecta a la vía de activación de contacto^{3,4}.
 - En el AEH de tipo 1, los pacientes presentan niveles bajos de C1-INH^{3,10}.
 - En el AEH de tipo 2, los pacientes tienen niveles normales de C1-INH no funcional^{3,10}.
- La desregulación de la actividad de la calicreína plasmática dentro del sistema calicreína-cinina conduce a la escisión del cininógeno de alto peso molecular y a un exceso de producción de bradicinina, lo que causa los signos y síntomas de los ataques^{3,11}.

¿Por qué a menudo se pasa por alto el AEH?

- La rareza, la heterogeneidad de la presentación y el solapamiento de síntomas contribuyen a la equivocación en los diagnósticos¹².
- Son diagnósticos incorrectos frecuentes¹²: angioedema (alérgico, 55,7 %, no alérgico, 20,5 %) y trastornos gastroenterológicos (apendicitis, 27,0 %, trastorno biliar, 5,4 %, enfermedad de reflujo gastroesofágico, 4,9 %, úlcera péptica, 3,8 %)¹².

*En un estudio de registro observacional de 395 pacientes, 104 de los cuales proporcionaron datos sobre factores desencadenantes.

¹En un estudio de registro observacional de 633 pacientes, 418 de los cuales proporcionaron datos sobre diagnósticos incorrectos.

¿Cómo puede afectar el AEH a la vida diaria?

- Durante un ataque: dolor, ansiedad, incapacidad para realizar actividades cotidianas^{6,13,14}.
 - Si no se trata un ataque, una persona puede no ser capaz de participar en actividades de la vida diaria, incluidos trabajar y disfrutar del ocio, durante hasta una semana^{6,7,13}.
 - Si no se tratan, los síntomas pueden reaparecer con una periodicidad de hasta cada 7-14 días⁵.
- Entre ataques: los pacientes notifican tasas más elevadas de ansiedad, estrés, depresión y otras cargas emocionales¹⁵.

¿Qué preocupaciones tienen los pacientes con AEH?

- El impacto a largo plazo, como la dificultad para la consecución de logros educativos y el avance profesional, no optar a ciertos trabajos o abandonar un puesto de forma permanente¹⁴; temor a transmitir la enfermedad a los hijos¹⁶.
- Ataques imprevisibles, dolor intenso, deformidad y potencialmente la muerte debido a asfixia³.

¿Cómo se diagnostica el AEH?

- Se utilizan las siguientes pruebas para diagnosticar y diferenciar los distintos tipos de AEH^{3,10}:
 - pruebas complementarias,
 - pruebas funcionales,
 - pruebas genéticas.
- Una vez alcanzado el diagnóstico, se deben hacer pruebas a los miembros más cercanos de la familia¹⁷.

¿Quién trata el AEH?

- Un médico conocedor del AEH, como un alergólogo, inmunólogo, dermatólogo u otorrinolaringólogo, debe supervisar el cuidado del paciente⁴.
- El paciente y el médico deben trabajar juntos para desarrollar planes de tratamiento, mantener registros de ataques y factores desencadenantes, y comentar las opciones de detección para los miembros de la familia⁴.

¿Cómo se trata el AEH?

- Los ataques *no* responden a antihistamínicos, glucocorticoides ni a epinefrina¹⁷.
- Los tratamientos disponibles para el AEH de tipo 1 y de tipo 2 varían en función de la región geográfica¹⁷.
- A demanda: tratamientos con C1-INH, inhibidor de la calicreína plasmática (solo EE. UU.), antagonista del receptor de bradicinina B2; plasma congelado reciente o tratado con solvente/detergente, en caso necesario¹⁷.
- Profilaxis: los andrógenos atenuados y C1-INH son tratamientos aprobados para la profilaxis a corto y a largo plazo,⁴ aunque ambos presentan efectos secundarios¹⁷ y son frecuentes los episodios de ataques¹³.

Averigüe más en knowHAE.com.

Referencias: 1. Longhurst HJ, Bork K. *Br J Hosp Med (Lond)*. 2006;67(12):654-657. 2. Hofman ZL, et al. *J Allergy Clin Immunol*. 2016;138(2):359-366. 3. Johnston DT. *J Am Osteopath Assoc*. 2011;111(1):28-36. 4. Zuraw BL, et al. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2013;1(5):458-467. 5. Zuraw BL. *N Engl J Med*. 2008;359(10):1027-1036. 6. Longhurst H, Cicardi M. *Lancet*. 2012;379:474-481. 7. Prematta MJ, et al. *Allergy Asthma Proc*. 2009;30(5):506-511. 8. Rasmussen ER, et al. *Acta Derm Venereol*. 2016;96(3):373-376. 9. Caballero T, et al. *J Investig Allergol Clin Immunol*. 2016;26(6):383-386. 10. Cicardi M, et al. *Allergy*. 2014;69(5):602-616. 11. Suffritti C, et al. *Clin Exp Allergy*. 2014;44(12):1503-1514. 12. Zanichelli A, et al. *Ann Allergy Asthma Immunol*. 2016;117(4):394-398. 13. Banerji A, et al. *Allergy Asthma Proc*. 2015;36(3):213-217. 14. Aygören-Pürsün E, et al. *Orphanet J Rare Dis*. 2014;9:99. 15. Lumry WR, et al. *Allergy Asthma Proc*. 2010;31(5):407-414. 16. Caballero T, et al. *Allergy Asthma Proc*. 2014;35(1):47-53. 17. Maurer M, et al. *Allergy*. 2018. doi:10.1111/all.13384. [Publicación electrónica previa a la impresión].

