

Medicent Electrón. 2016 oct. -dic. ;20(4)

**POLICLÍNICO UNIVERSITARIO
«CHIQUI GÓMEZ LUBIÁN»
SANTA CLARA, VILLA CLARA**

COMUNICACIÓN

El angioedema hereditario en Villa Clara

Prevalence of hereditary angioedema in Villa Clara

Lay Salazar Torres¹, Carmen Díaz Marín¹, Frank Quintana Gómez², Norma Edenia Batista Hernández²

1. Policlínico Universitario Chiqui Gómez Lubián. Santa Clara, Villa Clara. Cuba. Correo electrónico: layst@infomed.sld.cu
2. Universidad de Ciencias Médicas Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz. Santa Clara, Villa Clara, Cuba.

RESUMEN

El angioedema hereditario es una Inmunodeficiencia primaria por deficiencia del sistema del complemento, caracterizada por episodios recurrentes de edemas de la piel, las mucosas y los tejidos submucosos. El dolor abdominal asociado con angioedema puede ser confundido con un abdomen agudo y conducir a cirugías innecesarias. El edema laríngeo representa un riesgo para la vida del paciente, pues puede ocasionar la muerte por asfixia. En las mujeres, las variaciones hormonales parecen tener una fuerte incidencia sobre la enfermedad. Este edema no responde al tratamiento con esteroides ni antihistamínicos, por tanto hay que diferenciarlo del edema alérgico y saber tratarlo. Es imperativo el diagnóstico oportuno de este padecimiento, con la finalidad de establecer un tratamiento adecuado y reducir el riesgo de muerte; por tanto, es muy importante la educación del personal médico sobre esta rara enfermedad, que en esta provincia tiene una alta incidencia.

DeCS: envejecimiento de la población.

ABSTRACT

Hereditary angioedema is a primary immunodeficiency disease due to a deficiency in the complement system, which is characterized by recurrent episodes of swelling that may affect the

skin, mucosas and submucosal tissues. Abdominal pain associated with angioedema can be confused with an acute abdomen and leads to an unnecessary surgery. Laryngeal edema means a risk for the patient's life, because it can cause death due to suffocation. Hormonal variations in women seem to have a high incidence on this disease. This edema does not respond to treatment with steroids and antihistamines, that's why it has to be differentiated from allergic edema in order to know how to treat it. The appropriate diagnosis of this disease is necessary to establish the adequate treatment and to reduce the risk of death; therefore education of the medical staff in relation to this affection is very important because of the high incidence in this province.

DeCS: demographic aging.

Las inmunodeficiencias primarias (IDP) son enfermedades caracterizadas por trastornos del sistema inmunológico, como resultado de un defecto intrínseco o genético, y se han considerado «raras» o poco frecuentes a nivel mundial. Sin embargo, del 70 al 90 % permanecen sin diagnóstico, lo que constituye un subregistro en la mayoría de los países del mundo.¹ Una identificación precoz de la enfermedad es esencial para lograr un buen pronóstico y calidad de vida de estos pacientes, lo cual se realiza con gran frecuencia de forma tardía o no son diagnosticados. Como parte del Proyecto ramal para el diagnóstico de inmunodeficiencias primarias en esta provincia, se confeccionó el Registro Inmunoepidemiológico de angioedema hereditario (AEH) en Villa Clara, y actualmente se está trabajando en la caracterización desde el perfil inmunológico, genético y epidemiológico a todos estos pacientes registrados, y se continúa realizando el pesquiasaje de nuevos pacientes. Es muy importante contar con un registro de pacientes de AEH, que se encuentra en proceso, y con programas para gestionar y mejorar la asistencia sanitaria a los afectados, además de la necesidad de seguir investigando y ampliando la evidencia científica en torno a esta enfermedad. Se trabaja en la confección del árbol genealógico de cada familia y en la asesoría genética.

El angioedema hereditario o familiar es una inmunodeficiencia primaria por deficiencia del sistema del complemento, que provoca un déficit o un mal funcionamiento en la proteína inhibidor de C1-esterasa (C1 inhibidor) que, entre otras funciones, controla la síntesis y liberación de la bradiquinina, potente mediador de la inflamación.²

El AEH se caracteriza por tumefacciones recurrentes (edemas) de la piel, las mucosas, los tejidos submucosos y los órganos internos, que puede afectar cualquier parte del cuerpo; típicamente involucra las extremidades inferiores y superiores, la cara y la vía respiratoria, o el aparato digestivo (dolor abdominal), que puede ser letal. La hinchazón es dolorosa, no pruriginosa, sin aumento de temperatura. El diagnóstico se establece al cumplir con un criterio clínico mayor y un criterio de laboratorio, por las características del cuadro clínico, por los antecedentes familiares, y porque el edema no responde al tratamiento con esteroides ni antihistamínicos.^{2,3}

En Villa Clara, muchos de los pacientes que sufren esta enfermedad no tienen un diagnóstico certero ni un tratamiento específico; sin embargo, sobre la base de los criterios clínicos (mayores y menores) y de laboratorio (determinación de C3 y C4 del complemento), los autores infieren que esta es la provincia de Cuba que tiene la mayor incidencia de esta IDP, a pesar de no contar con la determinación del C1 inhibidor.²⁻⁵

El diagnóstico de angioedema hereditario debe investigarse en todos los casos de edema de piel, mucosa y tejidos submucosos. El diagnóstico diferencial es amplio, lo que obliga a realizar historia clínica, exploración física y estudios de laboratorio detallados en estos pacientes. El escrutinio de inicio es sencillo, con la medición de C3 y C4, y posteriormente apoyar el diagnóstico con estudios más especializados. Una vez establecido, el tratamiento debe ser integral.^{3,4} Aunado a la terapia farmacológica, siempre deberá considerarse la educación al paciente y sus familiares, con la

finalidad de identificar oportunamente situaciones de riesgo y complicaciones que son potencialmente fatales, por lo que requieren atención de urgencia. Algunos profesionales tienen desconocimiento de esta inmunodeficiencia y no hay acceso a los tratamientos de elección. Por ello, es importante dar a conocer las características de esta enfermedad, que puede ser mortal y el tratamiento específico para cada etapa, lograr que esta provincia tenga una asignación de los medicamentos que se usan en el mundo con eficacia, lo que redundará en la calidad de vida de los pacientes. La enfermedad es más difícil en las mujeres, debido a que varía mucho en relación con las hormonas; la menstruación y el embarazo parecen tener una fuerte incidencia sobre la enfermedad, por lo que es importante que el médico domine qué anticonceptivo debe usar la mujer con AEH y qué hacer cuando ella se encuentra embarazada.⁵ El angioedema hereditario causa dolor abdominal y se puede confundir con un abdomen agudo. Los pacientes pueden sufrir un ataque de dolor de inicio súbito o con el antecedente de cuadros repetidos de dolor crónico. Si afecta el aparato digestivo, representa un reto diagnóstico, ya que un tercio de los pacientes pueden ser sometidos a procedimientos quirúrgicos innecesarios.^{6,7}

Las personas que padecen esta enfermedad deben ser controladas regularmente por un especialista en Inmunología, para que reciban la mejor atención. Debido a que es potencialmente fatal, es imperativo realizar el diagnóstico oportuno, con la finalidad de establecer un tratamiento adecuado y reducir el riesgo de muerte por asfixia. Es muy importante la educación del personal médico sobre esta rara enfermedad, que no debe confundirse con el diagnóstico de un edema de origen anafiláctico. Un tratamiento inadecuado con esteroides o antihistamínicos, en las crisis de edema en el AEH, puede conducir a un desenlace fatal. Existen tratamientos altamente efectivos desde hace un tiempo considerable, establecidos para el episodio agudo y para la profilaxis a largo y corto plazos, pero los pacientes no logran un acceso adecuado a ellos y, además, existe desconocimiento sobre su empleo, diagnóstico y tratamiento. En la actualidad, los dos medicamentos aprobados internacionalmente para el tratamiento de esta afección, con mayor eficacia, son el Berinet P y el Icatiban.⁸⁻¹⁰ Es imprescindible conocer los tratamientos que existen en el mundo y adaptarnos a la disponibilidad en nuestra provincia.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Bousfiha AA, Jeddane L, Ailal F, Al Herz W, Conley ME, Cunningham-Rundles C, *et al.* A phenotypic approach for IUIS PID classification and diagnosis: guidelines for clinicians at the bedside. *J Clin Immunol.* 2013;33(6):1078-87.
2. Velasco-Medina AA, Cortés-Morales G, Barreto-Sosa A, Velázquez-Sámano G. Fisiopatología y avances en el tratamiento del angioedema hereditario. *Rev Alergia Méx* [internet]. 2011 [citado 12 ene. 2015];58(2):[aprox. 8 p.]. Disponible en: <http://cmica.org.mx/wp-content/uploads/2016/01/REVISTA-2-2011.pdf#page=40>
3. Cicardi M, Bork K, Caballero T. On behalf of HAWK* (Hereditary Angioedema International Working Group). Evidence-based recommendations for the therapeutic management of angioedema due to hereditary C1- inhibitor deficiency. Consensus report of an International Working Group. *Allergy.* 2012; 67:147-57.
4. Superintendencia de Servicios de Salud. Res. 1200/2012. Créase Sistema Único de Reintegros. Normas Generales. Límitase vigencia temporal de normas -APE-. Bol Oficial N: 32.493. Argentina: Ministerio de Salud; 2012 oct. 3.

5. Caballero T, Farkas H, Bouillet L, Bowen T, Gompel A, Fagerberget C. *et al* . International consensus and practical guidelines on the gynecologic and obstetric management of female patients with hereditary angioedema caused by C1 inhibitor deficiency. J Allergy Clin Immunol [internet]. 2012 Feb.; 129(2):[aprox. 13 p.]. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0091674911018306>
6. Al Awad A, Galban JT, Ocando M, Loero A, Molero F. Angioedema hereditario: causa rara de dolor abdominal. Cir Esp. 2012;90:261-72.
7. Salas-Lozano NG, Meza-Cardona J, González-Fernández C, Pineda-Figueroa L, de Ariño-Suárez M. Angioedema hereditario: causa rara de dolor abdominal. Cir Cir [internet]. 2014 sep.-oct. [citado 6 dic. 2015];82(5):[aprox. 4 p.]. Disponible en: <http://eds.a.ebscohost.com/eds/pdfviewer/pdfviewer?sid=8d2305f6-dad9-4bc7-883b-4fabbe6458e%40sessionmgr4009&vid=1&hid=4110>
8. Malbrán A, Fernández Romero DS, Menéndez A. Angioedema hereditario. Guía de tratamiento. Medicina (Buenos Aires) [internet]. 2012 [citado 6 dic. 2015];72(2):[aprox.5 p.]. Disponible en: http://medicinabuenosaires.com/revistas/vol72-12/2/vol.%2072_n2_p.%20119-123-med2-10-.pdf
9. Zuraw BL, Banerji A, Bemstein JA. US Hereditary Angioedema Association Medical Advisory Board 2013 .Recommendations for the Management of Hereditary Angioedema Due to C1 Inhibitor Deficiency. J Allergy Clin Immunol Practice. 2013;1:458-67.
10. Malbrán A, Malbrán E, Menéndez A, Fernández Romero DS. Angioedema hereditario. Tratamiento del ataque agudo en la Argentina. MEDICINA (Buenos Aires) [internet]. 2014 [citado 21 nov. 2015];74:[aprox. 4 p.]. Disponible en: <http://www.aehargentina.org/descargas/AEH-Tratamiento-Ataque-Agudo-Argentina.pdf>

Recibido: 5 de octubre de 2015

Aprobado: 1 de diciembre de 2015

Lay Salazar Torres. Policlínico Universitario Chiqui Gómez Lubián. Santa Clara, Villa Clara. Cuba.
Correo electrónico: layst@infomed.sld.cu