



Por un niño
sano en un
mundo mejor

Sociedad Argentina de Pediatría

MIEMBRO de la ASOCIACIÓN LATINOAMERICANA DE PEDIATRÍA y de la ASOCIACIÓN INTERNACIONAL DE PEDIATRÍA

ANGIOEDEMA HEREDITARIO

El **angioedema hereditario (AEH)** es una enfermedad poco frecuente, caracterizada por episodios de edemas recurrentes que comprometen la piel, el tracto gastrointestinal y la laringe. El AEH es causado por la deficiencia funcional de la proteína plasmática C1 inhibidor. La incidencia del AEH se aproxima a 1:50.000 habitantes. Se transmite en forma autosómica dominante, sin embargo la ausencia de historia familiar no descarta la posibilidad de AEH, ya que aproximadamente el 25 % de los casos se deben a mutaciones de novo.

SÍNTOMAS

- Edemas cutáneos- afectan las extremidades y el rostro pudiendo llegar a grados deformantes. Son extremadamente incómodos y dificultan al paciente continuar con su rutina diaria.
- Edemas de la mucosa gastrointestinal - episodios de severísimo dolor abdominal, náuseas y vómitos, pudiendo presentar síntomas de hipovolemia. Imposibilitan al paciente de realizar cualquier tarea hasta tanto hayan sido tratados. Este síntoma es distintivo del AEH, ya que el dolor abdominal no se manifiesta en otros tipos de Angioedema. Un tercio de los pacientes no diagnosticados han sido sometidos a cirugías exploratorias innecesarias dado que los síntomas abdominales suelen mimetizar una emergencia quirúrgica
- Edema laríngeo - manifestación más severa de la enfermedad con riesgo de obstrucción de las vías respiratorias superiores. El AEH tiene una mortalidad histórica por asfixia de entre el 15 al 50% en pacientes no diagnosticados o no tratados correctamente.

El edema relacionado con AEH no es pruriginoso ni tiene márgenes bien definidos y no responde a los antihistamínicos ni corticoides por **no tratarse de un proceso alérgico.** La frecuencia y la severidad de los episodios son impredecibles. La duración de los mismos varía entre 48 hs a 5 días.

ANGIOEDEMA HEREDITARIO EN NIÑOS

La edad de aparición de los síntomas varía considerablemente pero el 85% de los pacientes sufren las primeras manifestaciones de la enfermedad ya en la primera infancia. Los episodios suelen incrementar en frecuencia y severidad durante la pubertad y adolescencia. El diagnóstico temprano es fundamental para evitar el uso de tratamientos inefectivos y lograr el correcto manejo del AEH, previniendo así la morbilidad y mortalidad relacionada con la enfermedad.

RECOMENDACIONES - DIAGNOSTICO

- Frente a la sospecha de AEH, inicialmente se recomienda un dosaje de la fracción C4 del complemento cuyos valores se encuentran disminuidos en los pacientes de AEH aún en períodos asintomáticos. El diagnóstico finalmente se confirmará con un dosaje de los valores antigénico y funcional del C1 inhibidor.
- Estos pacientes son extremadamente vulnerables a cualquier alteración del sistema inmunológico y deben ser monitoreados cuidadosamente frente a cirugías o cualquier manipulación de la cavidad orofaríngea ya que un mínimo trauma puede ser el disparador de una situación de extremo riesgo de vida.
- Existe un tratamiento preventivo y específico para esta entidad y es la administración del Cq1 inhibidor en forma sintética que se aconseja administrar como tratamiento en formas graves o como preventivo de cirugías

Organización de pacientes miembro de FADEPOF:

- **AEH - Asociación Argentina de Angioedema Hereditario.**
Email: info@aehargentina.org Tel: (011) 155730.0446 Sitio: <http://www.aehargentina.org>

Grupo de Trabajo de Enfermedades Poco Frecuentes