

Informació per a pacients i familiars de pacients amb Angioedema Hereditari

Què és l'angioedema hereditari?

És una malaltia genètica produïda per un dèficit d'una proteïna anomenada C1-Inhibidor (C1-INH) que provoca episodis d'inflor o edema d'algunes parts del cos.

La probabilitat de transmissió de la malaltia és d'un 50%, però no tots els ascendents i/o descendents afectats tenen el mateix grau de manifestació clínica de la malaltia.

Dintre la forma hereditària d'angioedema que vostè pateix hi ha diferents tipus. El seu metge l'informarà de quin és el que l'afecta a vostè.

Manifestacions clíniques

Poden aparèixer episodis "d'inflamació", és a dir, edemes en diverses parts del cos. Els òrgans més afectats més habitualment són la pell, la via respiratòria superior i el tracte gastrointestinal. La freqüència i la intensitat dels atacs són molt variables i depenen de cada persona o situació.

És important reconèixer precoçment els atacs abdominals i laringis per la seva potencial gravetat.

Com reconèixer precoçment un atac laringi

S'ha de sospitar en cas que es presenti algun d'aquests símptomes:

- Opressió o sensació d'un cos estrany a nivell laringi
- Inflamació evident de la llengua
- Canvis en la veu com "ronquera" o afonia
- Dificultat per empassar
- Sorolls respiratoris, com "estridor"

Com reconèixer precoçment un atac abdominal

S'ha de sospitar en cas que es presenti algun d'aquests símptomes:

- Dolor abdominal còlic recurrent
- Distensió abdominal amb o sense nàusees, vòmits, restrenyiment o diarrea
- Hipotensió arterial amb deshidratació
- Augment del diàmetre habitual de la cintura

Tractament de la malaltia

Haurà d'evitar els següents medicaments:

- Estrògens (anticonceptius, tractament hormonal substitutiu ...). Es poden administrar anticonceptius orals amb progestàgens, consulteu el ginecòleg.
- Alguns medicaments per a la hipertensió (captopril, enalapril, linosipril, quinapril, etc.). El seu metge de capçalera li prescriurà els adequats per a la seva malaltia

Informació per a pacients i familiars de pacients amb Angioedema Hereditari

Hi ha 3 nivells de tractament:

1. Atac agut:

- Un dels tractaments específics consisteix a restituir els nivells de la proteïna que és deficitària, mitjançant l'administració d'un concentrat obtingut de plasma de donants sans.

Actualment s'utilitza C1-inhibidor (Berinert® o Cinryze®). Tots dos fàrmacs s'administren per via endovenosa lenta.

- Un altre tractament consisteix a bloquejar el receptor de la substància que provoca l'atac (aquesta substància s'anomena bradicinina)

Actualment s'utilitza l'Acetat d'icatibant (Firazy®), amb una injecció via subcutània

És aconsellable que el pacient i / o un familiar sàpiguin autoadministrar almenys un d'aquests fàrmacs. Els pacients han de disposar de dues dosis completes de medicació al seu domicili.

IMPORTANT: En l'angioedema hereditari els atacs d'angioedema no responen a antihistamínics, corticoides ni adrenalina.

2. Profilaxi a llarg termini. Segons la freqüència, localització i alteració funcional dels atacs d'angioedema, cal considerar fer un tractament de manteniment. Normalment són tractaments per dur a terme durant períodes llargs de temps (mesos-anys). Els fàrmacs que s'utilitzen són Danazol vo, Cinryze®ev, Berinert® sc, Lanadelumab (Takhzyro®).

3. Profilaxi a curt termini. Prevenció en situacions de risc especial que poden desencadenar atacs. L'objectiu és protegir el pacient durant l'exposició a certs factors desencadenants, com ara intervencions quirúrgiques, endoscòpies, extraccions dentals, alguns procediments odontològics i algunes situacions estressants o de molta angoixa. Els fàrmacs que s'utilitzen són Berinert® o Cinryze®, administrat entre 1 i 6 hores abans del procediment.

Com contactar amb altres malalts

AEDAF: (Asociación Española de Angioedema Familiar por Deficiencia de C1 Inhibidor) <https://haei.org/angioedema-aedaf>
info@angioedema-aedaf.org.