



**El día 16 de mayo se celebra por primera vez el Día Internacional del Angioedema Hereditario (AEH)**

**EL TIEMPO MEDIO DE DIAGNÓSTICO DEL ANGIOEDEMA HEREDITARIO SUPERA LOS DIEZ AÑOS**

- El angioedema hereditario es una enfermedad genética que afecta a unas 800 personas en España.
- Además del riesgo potencial de muerte, los pacientes no tratados ven disminuida su calidad de vida.
- El día mundial pretende sensibilizar a la población general y al colectivo médico para mejorar la atención sanitaria, permitir un diagnóstico más rápido y certero y ayudar a los pacientes.
- La mayoría de los pacientes en España son atendidos por los alergólogos, pero es imprescindible un diagnóstico adecuado porque la enfermedad no responde al tratamiento clásico de una alergia con antihistamínicos, corticoides y/o adrenalina.
- La SEAIC y el Instituto de Salud Carlos III firmarán un acuerdo para la inclusión del angioedema hereditario en la Red de Registros de Enfermedades Raras (IRDIRC).

**Madrid, 14 de mayo de 2012.-** El angioedema hereditario es una enfermedad genética casi desconocida por la opinión pública y por los propios médicos, lo que hace que el tiempo medio en dar con el diagnóstico sea de más de diez años. Tal y como explica la **doctora Concepción López Serrano**, Jefa de la Sección de Alergología del Hospital La Paz de Madrid “se trata de una “Enfermedad Rara” originada por un defecto genético en el cromosoma 11 que provoca una deficiencia o mal funcionamiento de una proteína llamada inhibidor de C1-esterasa que controla, entre otras cosas, la formación de la bradicinina, potente mediador de la inflamación y vasodilatador con aumento de la permeabilidad vascular. Este defecto trae como consecuencia que se produzcan episodios graves de hinchazón de 2 a 5 días de duración que pueden afectar a la piel de la cara, el cuello, labios, párpados, extremidades de brazos y piernas, y a tejidos mucosos de las vías respiratorias altas (garganta, lengua o glotis), produciendo cuadros de dificultad respiratoria e incapacidad para tragar”, apunta. “Si no se diagnostica y trata correctamente puede provocar la muerte por asfixia. También puede afectarse la mucosa del intestino produciendo cuadros de dolor abdominal que pueden confundirse con apendicitis”.

## **Dificultad en el diagnóstico**

Dada la particularidad y poca frecuencia de esta enfermedad, no es extraño que se demore el diagnóstico en estos pacientes, sobre todo si su manifestación es predominantemente el intenso dolor abdominal, que puede acompañarse de náuseas, vómitos y diarrea. *“Existen dos tipos de angioedema hereditario: el tipo I se debe a unos niveles bajos de una enzima, el C1 inhibidor; y el tipo II, en el que los niveles de esta enzima son normales, pero con un fallo en su estructura y no funciona bien. Recientemente, se ha descubierto una tercera forma de la enfermedad (tipo III) que cursa con niveles normales de C1 inhibidor; afecta sobre todo a las mujeres en etapas estrogénicas (embarazos, la pubertad o la menopausia), o cuando consumen estrógenos (anticonceptivos), si bien hay casos publicados en hombres. En un grupo de pacientes con angioedema tipo III, se ha descrito una mutación del gen del factor XII de la coagulación. Como en los anteriores, en estos casos también hay antecedentes familiares”*, apunta la **doctora Teresa Caballero**, alergóloga del Hospital La Paz.

## **16 de Mayo, Día Mundial ¡Úmate con tu Sonrisa!**

En nuestro país afecta a unas 800 personas – 700 en 130 familias con Angiodema Hereditario por déficit del inhibidor C1 esterasa y menos de 100 personas con el tipo III. Los afectados crearon en 1998 la Asociación Española de Angiodema Familiar (AEDAF) con la idea de tener un lugar donde acudir ante la falta de información. Su presidenta, **Sara Smith** comenta que *“en la asociación los enfermos y sus familiares pueden conocerse, intercambiar información y experiencias, aunar esfuerzos para combatir la enfermedad y mejorar su calidad de vida”*.

A pesar de esto, los afectados reclaman por un lado una mayor difusión de información y conocimientos de la enfermedad entre la población y la clase médica y, por otro, que todos puedan recibir un correcto diagnóstico y atención sanitaria, un tratamiento adecuado, disponible y accesible. Para reforzar esta demanda se celebra por primera vez este año el Día de AEH bajo el lema **¡Úmate con tu sonrisa!** ([www.haeday.org](http://www.haeday.org)) con el que se pretende concienciar al público general y ampliar el conocimiento entre la comunidad médica sobre el Angioedema. *“Se trata de crear un ámbito donde se mejoren los cuidados, se favorezca un diagnóstico más rápido y certero y se comprenda que los pacientes con esta enfermedad pueden llevar una vida saludable”*, subraya **Sara Smith**.

## **El papel del alergólogo**

Aunque el abordaje es diferente al de la patología alérgica en general, la mayoría de los pacientes en España son atendidos por los alergólogos. Estos pacientes llegan a estos servicios porque el síntoma fundamental es el edema, indistinguible en ocasiones de algunas reacciones alérgicas, y en algunas provincias son los inmunólogos clínicos los que tratan estos pacientes.

Se distinguen dos vías de tratamiento para afrontar esta enfermedad: la terapia de mantenimiento para prevenir los episodios de angioedema y aquellos indicados para el abordaje de un episodio agudo. *“En el caso del angioedema hereditario por déficit del inhibidor de la C1 esterasa (tipos I y II) los ataques agudos se pueden tratar con concentrado plasmático del inhibidor de la C1 esterasa intravenoso o con acetato de icatibant subcutáneo”,* apunta la **doctora Caballero**. *“Para prevenir los ataques se puede realizar tratamiento continuo con ácido tranexámico y andrógenos atenuados. En los casos que no responden o que estos fármacos están contraindicados se puede usar concentrado del inhibidor de la C1 esterasa. Estos pacientes necesitan realizar tratamiento previo a ciertos procedimientos médico-quirúrgicos con el inhibidor de la C1 esterasa. En el angioedema hereditario tipo III existe menos experiencia y se están ensayando la mayoría de los tratamientos utilizados en el angioedema hereditario por déficit del inhibidor de la C1 esterasa. Es muy importante señalar que no responde al tratamiento típico de una alergia con antihistamínicos, corticoides y/o adrenalina y por eso es muy importante el diagnóstico y su correcto tratamiento”,* resalta la alergóloga.

Con el objetivo de agrupar a los especialistas que trataban habitualmente a estos pacientes, en 2007 se formó el Grupo Español de Estudio del Angioedema mediado por Bradicینina (GEAB). La **doctora Concepción Lopez Serrano**, miembro del GEAB cuenta que *“se trataba de aunar esfuerzos, compartir las experiencias, y llegar a consensos en el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de la enfermedad. El segundo objetivo era facilitar una atención especializada a estos pacientes lo más homogénea posible en todas las comunidades autónomas. Y por último, difundir el conocimiento de esta enfermedad entre los médicos de otras especialidades por si en algún momento llegan a enfrentarse al tratamiento y cuidado de estos pacientes”,* apunta López Serrano.

La SEAIC cuenta desde sus orígenes con grupos de trabajo específicos en los distintos campos de la especialidad. Entre ellos está el Sub-comité de Angioedema liderado por la doctora Caballero. En palabras del **doctor Pedro Ojeda**, secretario de la Sociedad, *“el respaldo institucional a estos comités científicos desde la Junta Directiva es pleno pues constituyen una garantía del buen hacer profesional de los alergólogos españoles y una vía para estimular el avance en los conocimientos científicos. Prueba de ello es el acuerdo de colaboración entre la SEAIC y el Instituto de Salud Carlos III que se firmará próximamente para que el angioedema hereditario sea incluido en la Red de Registros de Enfermedades Raras que lidera dicha Institución (Proyecto IRDiRC)”*.

### **Consenso de Especialistas**

El GEAB ha generado por el momento dos documentos de Consenso. La **doctora María Luisa Baeza**, miembro del grupo, explica que *“se trata de la primera vez que se publica un acuerdo en cada uno de los aspectos prácticos de la enfermedad entre los especialistas responsables de su seguimiento en España. El primero, es una visión general y completa de la enfermedad, el angioedema mediado por bradicینina. Qué es la*

*enfermedad, porqué se produce, cómo se presenta, cómo se diagnostica, etcétera. El segundo de qué tratamientos tenemos actualmente disponibles en España, y algunas situaciones especiales como el embarazo, etcétera”.*

Miembros del GEAB han participado en una tercera publicación internacional liderada por la Dra. Caballero, que trata de desmenuzar las características particulares del angioedema hereditario en la mujer, ya que los estrógenos – endógenos propios del embarazo, menopausia etcétera; o exógenos producidos por anticonceptivos o tratamientos hormonales...) varían el curso de la enfermedad y, por tanto, su atención. La enfermedad es algo más grave en las mujeres y, además, algunos tratamientos no siempre se pueden aplicar”.

Por otro lado, la SEAIC considera que *“muchos de estos proyectos científicos carecerían de la importancia debida si no contasen con el respaldo de las asociaciones de personas afectadas por las enfermedades alérgicas o inmunológicas, como es en este caso AEDAF”*, comenta Ojeda.

*“Por ello, en los últimos años estamos estrechando cada vez más sus lazos institucionales con las asociaciones de pacientes, con las que contamos para actividades educativas, divulgativas y científicas, siendo un exponente de ello las jornadas de puertas abiertas para pacientes alérgicos que se han venido desarrollando en los dos últimos congresos científicos de nuestra Sociedad. La SEAIC espera que esta colaboración siga aportando sus frutos mejorando la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades alérgicas e inmunológicas”*, concluye el secretario.

**\* Para más información:**

**PLANNER Media 91 787 03 00 / 639 72 94 79/ 639 33 82 15**

**(Elena Moreno/Laura Castellanos)**