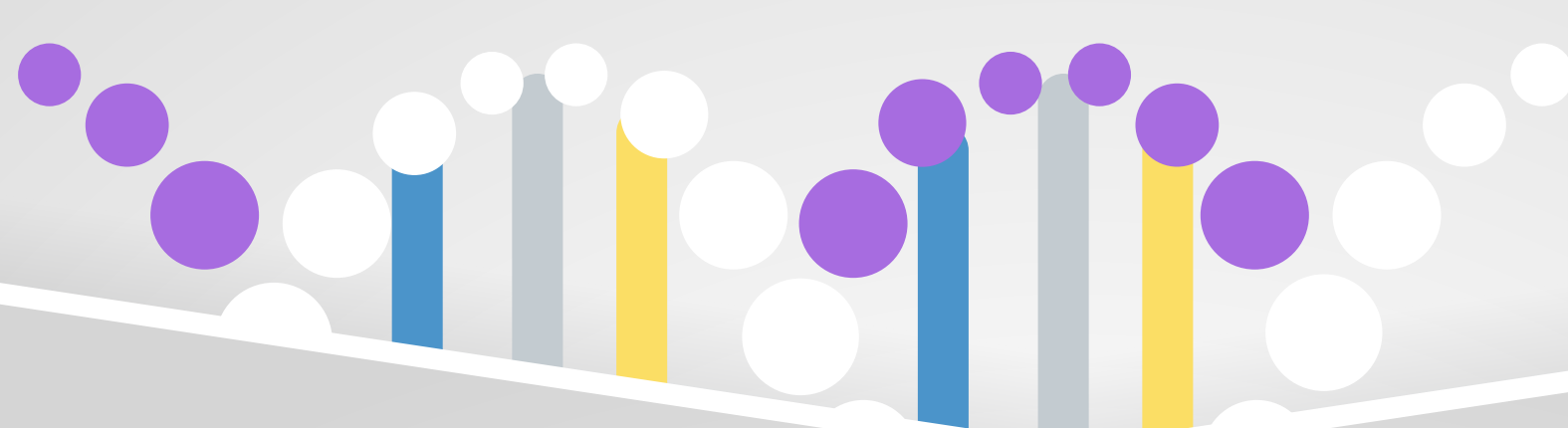


ANGIOEDEMA HEREDITARIO

El Angioedema Hereditario es una enfermedad genética que produce episodios de hinchazón denominados **edemas**.

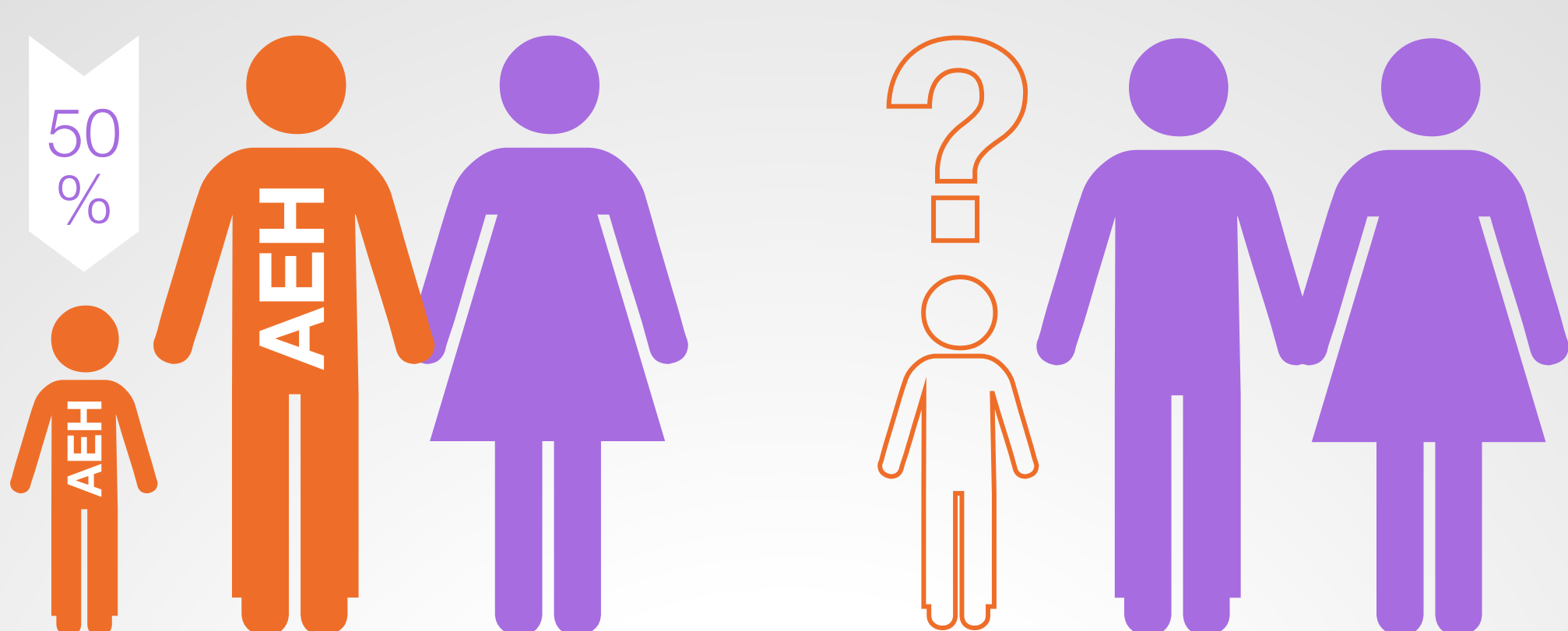
Estos procesos se producen en distintas partes del cuerpo; en mucosas como la garganta, en los intestinos o en cualquier zona de la piel.

La frecuencia y la intensidad de los ataques son muy variables y depende de cada persona o situación.



Herencia

El defecto genético que causa el AEH es hereditario. Un niño tiene una **probabilidad del 50%** de padecer el trastorno si la madre o el padre lo sufren, aunque la ausencia de AEH en una familia no descarta el diagnóstico.



Hasta el 25% de los casos de Angioedema hereditario diagnosticados recientemente afectan a personas con una **mutación espontánea**¹ en el gen C1-INH.

Esos pacientes pueden transmitir el gen alterado a sus hijos.

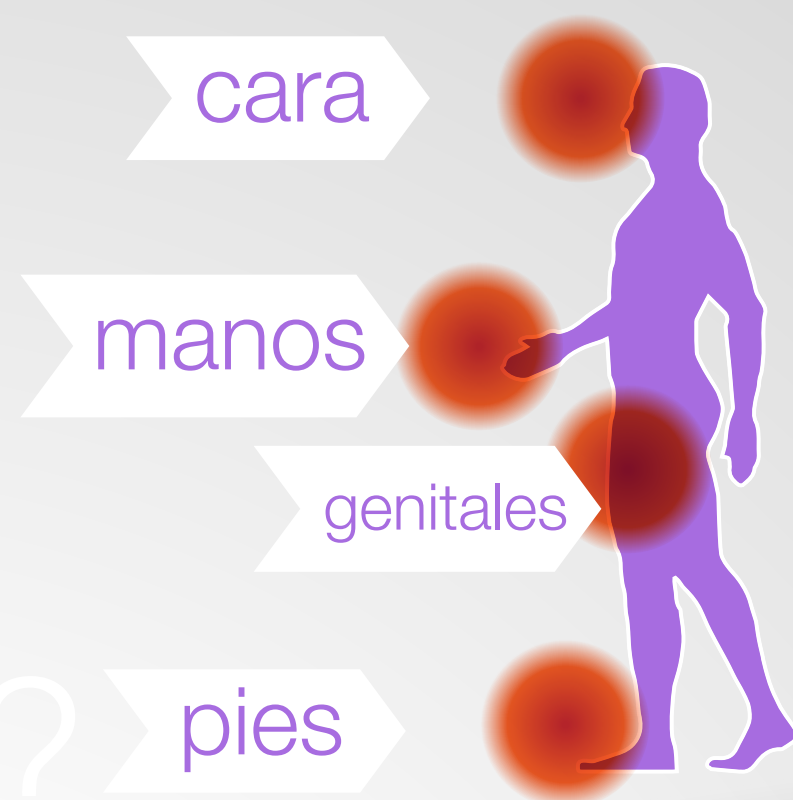
Signos y Síntomas

El síntoma principal es el edema. El edema de la piel afecta con frecuencia a **manos y pies, cara y genitales**. El dolor y la desfiguración del edema no siempre suponen un peligro inmediato para la vida, pero pueden resultar traumáticos.

El edema de la faringe, la nariz o la lengua es el más grave. Las crisis en esas áreas pueden ser fatales, ya que la obstrucción de la vía aérea puede conducir a asfixia².

En las crisis abdominales los pacientes suelen sufrir dolor, retortijones, vómitos y diarrea.

La frecuencia, la duración, la gravedad y la localización de estas crisis varían mucho.



Tratamiento

En la actualidad, no existe cura, pero sí diferentes terapias que pueden ayudar a tratar muchos de los síntomas principales.



Evitar o disminuir la aparición de crisis a lo largo del tiempo.



Controlar o tratar las crisis que aparezcan.



Prevención en situaciones de riesgo especial

Estilo de Vida

El Angioedema Hereditario puede reducir gravemente la calidad de vida ya que requiere planificación en ciertas situaciones, pero con un conocimiento apropiado de la enfermedad y de las opciones de tratamiento, los pacientes pueden controlar los síntomas y llevar una vida normal y activa.



Además del apoyo de la familia y los amigos, la conexión con otros pacientes o asociaciones puede ser extremadamente valiosa. El compartir las experiencias y los sentimientos puede ser reconfortante y enriquecedor.

Para más información sobre la enfermedad de Angioedema Hereditario visite:

enfermedades
raras-shire.com

Referencias

1. Agostoni A, Ayyören-Pürsün E, Binkley KE, et al. Hereditary and acquired angioedema: problems and progress: proceedings of the third C1-esterase inhibitor deficiency workshop and beyond. J Allergy Clin Immunol 2004;114(3 Suppl):S51-131.
2. Bork K, Barnstedt S-E. Treatment of 193 episodes of laryngeal edema with C1-inhibitor concentrate in patients with hereditary angioedema. Arch Intern Med 2001;161:714-18.

ES/HG/FIR/14/0030
Fecha de preparación: Junio 2014

www.enfermedadesraras-shire.com

Shire