



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

ANGIOEDEMA HEREDITARIO POR DEFICIT C1 INHIBIDOR

DESCRIPCIÓN:

Enfermedad congénita variante del angioedema, debido a una deficiencia del inhibidor del primer componente del complemento, C1-inhibidor, que puede ser producida por un defecto genético (angioedema hereditario) o por consumo elevado (angioedema adquirido).

La forma hereditaria se estima que puede afectar a 1 de cada 10000 ó 50000 habitantes. Se transmite de forma autosómica dominante (esto es, el hijo o hija lo heredan, si su padre o bien su madre lo tienen, o ambos).

Existen pocos casos de la forma adquirida, menos de 300 en el mundo.

SÍNTOMAS: El angioedema por deficiencia del Inhibidor de C1 puede ser asintomático.

Los síntomas se presentan con hinchazones de duración de entre 2 y 5 días, que se repiten con relativa frecuencia, de forma variable, y que afectan tanto a extremidades como a órganos internos; tiene un periodo de aumento progresivo de intensidad de 6 a 24 horas, y bajan o ceden en 12 a 36 horas de forma espontánea (sin aplicar tratamiento). No se asocia a urticaria.

La inflamación es de color blanco o sonrosado, con apelmazamiento de la parte afectada hasta llegar a gran dureza y pérdida de la movilidad de la zona, y un periodo de estabilidad con coloración blanca de la piel. En ocasiones se acompaña de picor u hormigueo.

Puede afectar a:

- * tejido subcutáneo: cara, cuello, hombros, extremidades (manos, pies, brazos, piernas), glúteos, genitales

- * tejido submucoso de órganos abdominales: estómago, intestino, vejiga

- * tejido submucoso de vías respiratorias superiores: lengua, garganta, faringe y aringe

La afectación del tracto digestivo produce dolor abdominal y vómitos y puede simular una apendicitis aguda.

La afectación del tracto respiratorio superior puede producir edema de glotis con ronquera y afonía (pérdida de voz) y en algunos casos asfixia.

Factores Desencadenantes: Traumatismos, Algunos ejercicios físicos intensos (p.e., ciclismo), Intervenciones quirúrgicas, Extracciones dentarias, Fatiga, Insomnio, Estrés, Disgustos, Infecciones, Menstruación, Estrógenos (anticonceptivos orales, terapia hormonal sustitutiva), Antihipertensivos del grupo inhibidores de la ECA (IECA).

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS:

Asociación Española de Angioedema Familiar por Deficit de C1 inhibidor.

C/ Las Minas, 6 (Urb. Las Minas)

28250 Torreldones (Madrid)

Tfno: 629.477.566 (de 15 a 20 horas) Fax: 625.359.952

eMail: aedaf-es@telefonica.net www.aedaf-es.com