

Angioedema hereditario de presentación exclusiva abdominal: ¿actitud terapéutica a seguir?

Sr. Editor:

El angioedema hereditario es una rara enfermedad autosómica dominante (cromosoma 11) con penetrancia variable¹⁻⁶. Está causada por el déficit o disfunción del C₁-INH, lo cual desencadena la activación de las cascadas de las cininas, fibrinólisis, coagulación y del complemento, formándose moléculas vasoactivas causantes del angioedema²⁻⁶.

El síndrome fue descrito inicialmente por Milton (1876), y Quincke lo dio a conocer en 1882; Osler describió su asociación familiar y hereditaria en 1888, y Donaldson y Evans en 1963 identificaron la alteración bioquímica responsable^{1,3,4,7}.

La prevalencia de esta enfermedad se estima en 1:10-150.000 habitantes, según distintas series. El 50% de los pacientes se mantienen asintomáticos a los 7 años de vida^{3,4,8}. Existen tres formas clínicas: tipo I (85%), defecto de síntesis; tipo II (15%), síntesis de proteína disfuncional, y tipo III, ligada al X con cantidades normales de C₁-INH cuantitativa y cualitativamente⁵.

Su manifestación clínica se caracteriza por brotes recidivantes y autolimitados de edema no inflamatorio subcutáneo o submucoso –sin prurito– que afectan en general a un único órgano a la vez^{1,2,5-7}. Cuando afecta de forma preferente al tracto gastrointestinal, puede simular un abdomen agudo, pero sin fiebre ni rigidez abdominal, asociándose hemoconcentración y leucocitosis¹.

Los brotes pueden estar desencadenados por diversas causas, entre las que destacan traumatismos, infecciones, alteraciones emocionales, cirugía y anovulatorios, entre otros, debiendo tener en cuenta un empeoramiento premenstrual^{2,3,7,9}.

Se presenta el caso de una niña, previamente asintomática, diagnosticada de déficit de C₁-INH a raíz de un estudio en rama materna familiar en la que hay 4 familiares afectados, madre, hermano y sobrina y abuelo maternos, todos ellos diagnosticados y con síntomas tanto cutáneos como viscerales, salvo la sobrina materna en la que las crisis eran abdominales, habiéndose iniciado estas coincidiendo con la menarquía; así mismo, la bisabuela materna solía presentar dolores abdominales frecuentes (fig. 1). El cuadro se manifestó con crisis exclusivamente abdominales, en apariencia desencadenadas por procesos infecciosos, y precisó tres ingresos hospitalarios, a los 4 años y 6 meses, 5 años y 6 meses y 6 años y 2 meses. Cada uno de los episodios se inicia como un cuadro de abdominalgia brusca e intensa que se relacionaba con vómitos de repetición y postración. En todos los casos se pudo confirmar de forma clínica la presencia de cuadros infecciosos otorrinolaringológicos. Estuvo afebril y la exploración abdominal no delataba signos de peritonismo, realizándose en dos ocasiones ecografías abdominales que mostraron asas intestinales edematosas y líquido libre peritoneal. Las analíticas de urgencia demostraba leucocitosis, hemocentración con elevación de la hemoglobina y hematocrito y proteína C reactiva (PCR) dentro de los límites de la normalidad. En su primer ingreso se observaba un C₃ normal, C₄ disminuido y una actividad del C₁-INH del 65%, compatible con angioedema hereditario tipo I. Su primer ingreso se trata con ácido tranexámico intravenoso, asociado a dexclorfeniramina; la segunda ocasión con el factor C₁-INH y en el último episodio se inició tratamiento con metamizol rectal y, posteriormente, C₁-INH intravenoso, junto dexclorfeniramina y metilprednisolona; se asoció soporte hidroelectrolítico intravenoso en todas las ocasiones. Los tres brotes cedieron dentro de las 24 h posteriores a su ingreso.

Las formas de presentación del angioedema hereditario abdominal puras son de muy difícil diagnóstico, salvo que existan antecedentes familiares similares^{1,9}. Ante un cuadro sugestivo ha de cuantificarse el C₄ y, si está bajo, cuantificar el C₁-INH, si está disminuido confirma el diagnóstico y si es normal ha de medirse su capacidad funcional^{2,5,6,8,10}. En cuanto al tratamiento, la adrenalina, los corticoides y los antihistamínicos no resultan eficaces en su tratamiento^{2,3,5}, y ante un brote agudo se utilizarán medidas de soporte. Sólo se administra tratamiento si hay un compromiso de zonas vitales o si es incapacitante, siendo el único tratamiento eficaz el factor C₁-INH. En brote agudo intestinal hay que seguir la evolución, administrar analgésicos y narcóticos si fuese necesario, reponer líquidos intravenosos si hay vómitos o diarrea importante y hacer una valoración de manera cuidadosa antes de realizar cirugía; ante la duda razonable con una emergencia quirúrgica, la administración de concentrado de C₁-INH resuelve el cuadro si el angioedema hereditario fuese la causa^{1,3,7,8}.

En la mayoría de los pacientes pediátricos con crisis abdominales moderadas poco frecuentes y sin compromiso vital es suficiente el tratamiento sintomático de las crisis sin precisar profilaxis a largo plazo con anabolizantes esteroides o antifibrinolíticos^{2,5}.

**A. Blanco del Val^a, M.^aE. Sedano Martínez^b,
M.I. Carrascal Arranz^a y M.^aE. Sanchís Merino^b**

Servicios de ^aPediatría y ^bAlergología.
Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. España.

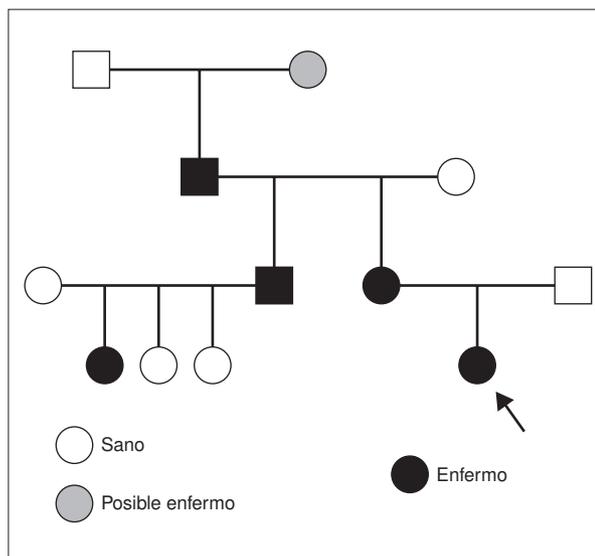


Figura 1. Árbol genealógico.

Correspondencia: Dr. A. Blanco del Val.
General Ruiz, 2, 6º D. 47004 Valladolid. España.
Correo electrónico: ablancoval@vodafone.es

BIBLIOGRAFÍA

- Planells Roig M, Enguidanos MJ, Vinuesa Vilella MC, Marcos Parra M, Marcote Valdivieso E. Edema angioneurótico hereditario de manifestación exclusiva abdominal. A propósito de un caso. *Rev Esp Enf Digest* 1997;89:640-3.
- Novoa González J, Pérez Losada AJ, García Burriel JI, Jordano Montenegro J, Antelo Cortizas J. Angioedema hereditario. Diagnóstico y tratamiento durante la infancia. *An Esp Pediatr* 1993;38:452-4.
- Visentin E, Yang WH, Karsh J. C1-esterase inhibitor transfusion in patients with hereditary angioedema. *Ann Allergy Asthma Immunol* 1998;80:457-61.
- Cicardi M, Agostoni A. Hereditary angioedema. *N Engl J Med* 1996;25:1666-7.
- Betrián Blasco P, Ferreras Amaez A, Uriel Miñana P, Boñé Calvo J, Guallar Abadía I. Angioedema hereditario. *An Esp Pediatr* 2002;56:472-3.
- Lopes I, Del Castillo Campos MAG, Neves E, Marques L. Angioedema hereditario. *An Esp Pediatr* 2001;55:381-3.
- Waytes AT, Rosen FS, Frank MM. Treatment of hereditary angioedema with vapor-heated C1 inhibitor concentrate. *N Engl J Med* 1996;334:1630-4.
- Kunschak M, Engl W, Maritsch F, Rosen FS, Eder G, Zerlauth G, et al. A randomized, controlled trial to study the efficacy and safety of C1 inhibitor concentrate in treating hereditary angioedema. *Transfusion* 1998;38:540-9.
- Lleonart R, Vida F, Puig X. Dolor abdominal, como manifestación de angioedema hereditario. *Med Clin (Barc)* 1992;99:435.
- Martínez A, Portilla J, Boix V, Pérez-Mateo M. Dolor abdominal en el angioedema hereditario. *Med Clin (Barc)* 1993;101:36.