

GUÍA DEL PACIENTE

Angioedema Hereditario



GUÍA DEL PACIENTE

Angioedema Hereditario



Introducción	1
¿Qué es el Angioedema Hereditario?	3
¿Cuál es el mecanismo?	4
Tipos de Angioedema Hereditario	4
Tratamiento de la enfermedad	4
¿Cómo reconocer precozmente un ataque de garganta o laríngeo?	6
¿Qué hacer en caso de un ataque importante (que afecta a la garganta, le impide respirar) o bien con una duración del edema desmesurada?	7
Informe clínico	7
Revisiones médicas	8
Traumatismos y golpes	8
Dentista u odontólogo	9
Intervenciones quirúrgicas y endoscopias	9
Infecciones	10
Estrés o situaciones de ansiedad elevada	10
Embarazo	10
Parto	11
Anticoncepción	12
Medicación antihipertensiva	12
Viajes "largos", viajes al extranjero	13
Preguntas más frecuentes	14

Angioedema Hereditario

INTRODUCCIÓN

La presente edición de esta Guía de Angioedema Hereditario pretende contribuir, en la medida de lo posible, a mejorar el conocimiento y la calidad de vida de los enfermos afectados de esta enfermedad y sus familiares. Ha sido posible gracias a la colaboración de la Asociación de Enfermos y Familiares, AEDAF, y el Grupo Español de Estudio de Angioedema por Bradicینina (GEAB) de la Sociedad Española de Alergia e Inmunología Clínica (SEAIC).

Hoy en día no se concibe un adecuado seguimiento de los procesos crónicos sin la participación activa de los enfermos, con objeto de disponer de la máxima autonomía a lo largo de la evolución clínica de los mismos. A mayor información fiable y contrastada, mayor probabilidad de enfrentarse a la enfermedad.

Como es sabido se trata de una enfermedad “rara”, es decir poco frecuente y a veces poco conocida, lo que conlleva, si cabe, mayor necesidad de conocimiento, por parte de los propios enfermos, de cómo actuar ante situaciones de urgencia, sobre todo cuando se encuentran fuera de su entorno habitual, como en viajes o estancias en otros lugares en los que no exista asistencia adecuada.

Se ha optado por un lenguaje accesible, manteniendo una rigurosa adaptación al estado actual de los conocimientos científicos. Por esta razón debe revisarse su contenido periódicamente.

A mayor información fiable y contrastada, mayor probabilidad de enfrentarse a la enfermedad

Angioedema Hereditario

Otro dato a destacar, es la intención de que resulte útil en la vida diaria de cada enfermo o familiar, ayudándoles a encarar con mejores perspectivas de éxito las posibles incidencias que se puedan presentar a lo largo de la vida y a reconocer y manejar adecuadamente situaciones de cierto riesgo.

Estas recomendaciones no sustituyen el diagnóstico, tratamiento o seguimiento médico en cada caso, sino que están diseñados para que Ud pueda sentirse una parte activa en el tratamiento de su enfermedad crónica, que a lo largo de la vida puede cambiar exigiendo una adaptación específica a cada circunstancia.

Finalmente, esta actitud de cooperación entre los enfermos y sus familiares y los profesionales del GEAB, debería facilitar que las autoridades sanitarias se muestren proclives a proveer de mecanismos de protección social específicos y dar respuesta a las necesidades socio-sanitarias de este grupo de enfermos y sus familias, pequeño en número, pero muy trascendente.

Junio de 2013

Fdo. Sara Smith

Presidenta de la AEDAF

Fdo. Dr. Ángel Campos

Hospital Universitario La Fe. Valencia
GEAB

Angioedema Hereditario

¿QUÉ ES EL ANGIOEDEMA HEREDITARIO?

Es una enfermedad genética que produce episodios de hinchazón o edema de algunas partes del cuerpo, tales como la piel o mucosas (p. ej.: la garganta o el intestino). La frecuencia y la intensidad de los ataques son muy variables y depende de cada persona o situación. Requiere máxima atención cualquier hinchazón de la zona de la cara, cuello o garganta ya que existe el riesgo de asfixia.

La probabilidad de transmisión de la enfermedad es de un 50%.

Se conocen una serie de circunstancias que desencadenan los ataques y que se citan más adelante.

NOTA

Los ataques causados por esta enfermedad **NO RESPONDEN a CORTICOIDES, ANTIHISTAMÍNICOS ni ADRENALINA**, y por tanto se tratan con medicación específica.

Algunos enfermos optan por llevar una "alerta médica" en forma de medalla o similar que indique lo esencial de la enfermedad.

Angioedema Hereditario

¿CUÁL ES EL MECANISMO?

El problema central de la enfermedad es la insuficiente cantidad o actividad de una enzima, denominada C1-Inhibidor [enzima inhibidora o frenadora del 1^{er} componente del Sistema del Complemento sanguíneo (C1-Inh)]. La activación incontrolada del Sistema del Complemento produce hinchazones en localizaciones diversas a través de un mediador bioquímico denominado *Bradicipina*.

TIPOS DE ANGIOEDEMA HEREDITARIO

Existen los siguientes tipos:

- **TIPO I.** Defecto en la cantidad de la enzima C1-Inh en sangre
- **TIPO II.** Defecto en la actividad o función de la enzima C1-Inh en sangre

Existe también el llamado TIPO III en el que no se detecta alteración alguna del C1-Inh (actualmente denominado angioedema Hereditario con C1-Inh normal) y que está vinculado casi exclusivamente al sexo femenino y a la exposición a estrógenos.

TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD

Los OBJETIVOS del tratamiento se basan en 3 principios:

1. Evitar o disminuir la aparición de crisis a lo largo del tiempo (prevención o profilaxis a largo plazo).
2. Controlar o tratar las crisis que aparezcan (tratamiento de las crisis).
3. Prevención en situaciones de riesgo especial (prevención o profilaxis a corto plazo).

Angioedema Hereditario

Su médico le explicará el tratamiento adecuado a su caso, pero básicamente se divide en los siguientes apartados:

- a. *Tratamiento urgente o de crisis:* A día de hoy, se emplea indistintamente **Beriner[®]** o **Cinryze[®]** (ambos por vía endovenosa lenta) o **Firazy[®]** por vía subcutánea. Pueden asociarse espasmolíticos, fluidos y otros. Algunos enfermos son adiestrados para la auto-administración de estos tratamientos.
- b. *Tratamiento preventivo a corto plazo* (profilaxis a corto plazo) destinado a estar protegido durante la exposición a ciertos factores desencadenantes, como intervenciones quirúrgicas, citados más adelante: **Beriner[®]** o **Cinryze[®]** (1-6 horas previo al procedimiento) o bien aumento de andrógenos atenuados durante varios días (**Winstrol[®]** o **Danatrol[®]**).
- c. *Tratamiento de fondo* (profilaxis a largo plazo) destinado a evitar la aparición de crisis a lo largo de la vida diaria. Suelen indicarse por periodos largos de tiempo (años). Andrógenos atenuados (**Winstrol[®]** o **Danatrol[®]**) o bien, **Amchafibrin[®]** (un antifibrinolítico). En algunas circunstancias, por ejemplo en algunos embarazos, puede emplearse para este fin **Cinryze[®]** o bien **Beriner[®]**.

Algunos enfermos son adiestrados para la auto-administración de estos tratamientos

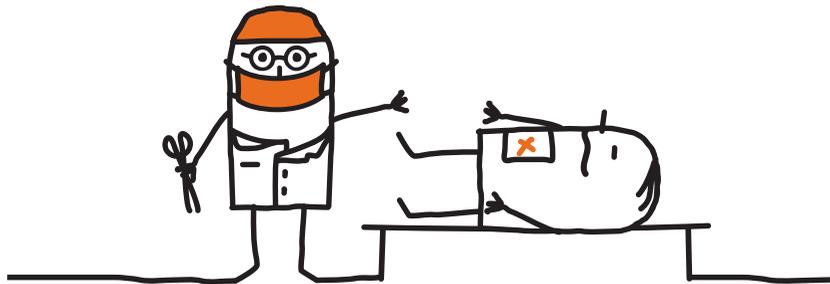
Angioedema Hereditario

¿CÓMO RECONOCER PRECOZMENTE UN ATAQUE DE GARGANTA O LARÍNGEO?

Debe sospecharse ante los siguientes síntomas:

- Opresión o sensación de cuerpo extraño en la garganta o laringe.
- Hinchazón evidente de la lengua.
- Cambios en la voz como ronquera o afonía parcial.
- Dificultad para tragar adecuadamente.
- Ruidos respiratorios extraños como “estridor”.

En tal caso, no pierda la calma y siga las instrucciones que le ha proporcionado su médico.



Angioedema Hereditario

¿QUÉ HACER EN CASO DE UN ATAQUE IMPORTANTE (QUE AFECTA A LA GARGANTA, LE IMPIDE RESPIRAR) O BIEN CON UNA DURACIÓN DEL EDEMA DESMESURADA?

1. Avise a algún adulto que pueda ayudarle a explicar lo que le ocurre.
2. Prepare el INFORME CLÍNICO que su médico le ha proporcionado.
3. Si dispone de medicación de rescate o emergencia (**Berinert®**, **Cinryze®**, ambos por vía intravenosa, o bien **Firazyr®** subcutáneo):
 - a) Si le han enseñado y le han enseñado como autoadministrarla, póngase la medicación siguiendo las instrucciones.
 - b) Si no le han enseñado a autoadministrársela, llévela consigo a su Centro Médico.
4. Acuda al Centro de Urgencia sanitaria más próximo.
5. Solicite cita con su médico una vez resuelta la crisis.

INFORME CLÍNICO

Es muy conveniente llevar consigo un informe breve (su médico se lo proporcionará) para facilitar la atención por parte de otros médicos o Centros. También puede considerarse la posibilidad de disponer de una alerta médica en forma de medalla o similar (consulte el contenido con su médico).

Debe facilitar a su médico de Atención Primaria una copia del informe actualizado. También es conveniente mostrarlo cuando visite a cualquier especialista médico.

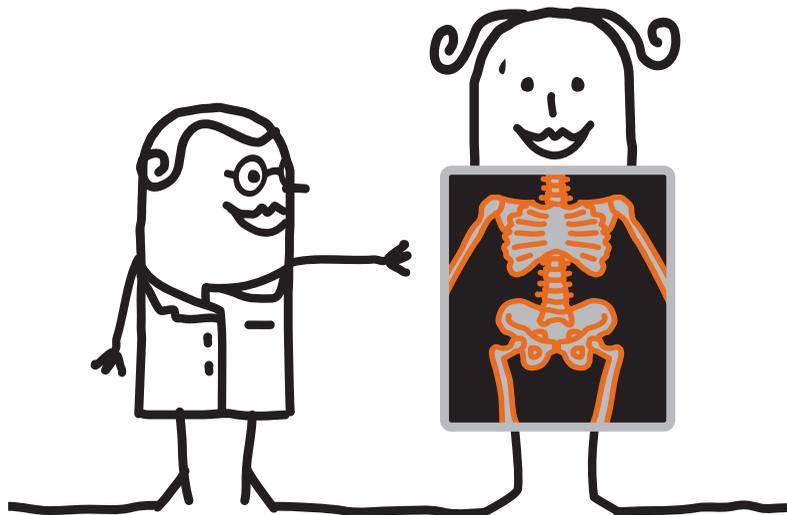
Angioedema Hereditario

REVISIONES MÉDICAS

Aunque la mayor parte de los enfermos evoluciona muy bien y puede hacer una vida normal, es importante realizar visitas periódicas a su médico, al menos una vez al año, aunque no haya tenido problemas clínicos.

TRAUMATISMOS Y GOLPES

Si bien se recomienda hacer vida normal, algunos enfermos ante golpes o durante la práctica de deportes de contacto desarrollan hinchazón en dicha zona. Consulte con su médico para controlar su actividad física y, si lo requiere, adaptar su tratamiento de fondo.

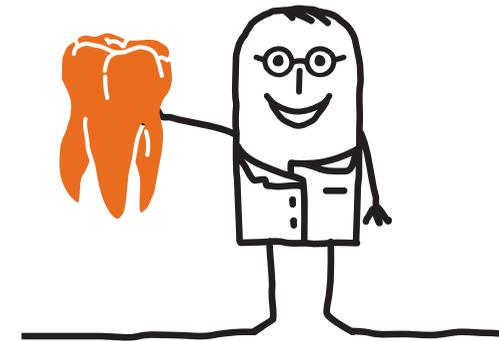


Angioedema Hereditario

DENTISTA U ODONTÓLOGO

Advierta a su dentista de su enfermedad. Para las manipulaciones simples como limpiezas dentales no se requiere ninguna precaución suplementaria. Ante extracciones u otras maniobras debe hacer un tratamiento previo con concentrado de C1-inhibidor 1-6 h antes del procedimiento o bien aumento de andrógenos atenuados durante varios días antes y después de la visita.

Conviene llevar consigo una dosis completa del tratamiento de urgencia.



INTERVENCIONES QUIRÚRGICAS Y ENDOSCOPIAS

Es recomendable realizar el tratamiento previo también llamado profilaxis a corto plazo entre 1 y 6 horas antes de la intervención o aumento de la dosis de andrógenos atenuados desde varios días antes. Consulte a su médico.

Ante cualquier manipulación quirúrgica a nivel de cuello o cara debe pre-medicarse.

En principio, siempre que sea posible, es preferible la anestesia local o loco-regional sobre la anestesia general que precisa intubación a través de la garganta (oro-faríngea).

Angioedema Hereditario

INFECCIONES

Se recomienda el tratamiento precoz de las infecciones para evitar ataques de angioedema, especialmente las que afectan a la boca y a la faringe. Su médico le indicará el tratamiento adecuado en cada caso.

ESTRÉS O SITUACIONES DE ANSIEDAD ELEVADA

En algunos casos puede ser el desencadenante de un ataque. Consulte con su médico o especialista si requiere medidas o medicamentos para controlar la ansiedad.

EMBARAZO

Si tiene intención de quedarse embarazada debería contactar con su médico previamente a fin de ajustar la medicación a la gestación. En caso de precisar los servicios de fertilización in vitro debe consultar también.

La consulta es obligada si está siendo tratada con andrógenos atenuados (**Winstrol®** o **Danatrol®**) a fin de suspender dicha medicación con antelación.

Si se queda embarazada suspenda de inmediato dichos fármacos y contacte urgentemente con su médico para ajustar el tratamiento y controlar su enfermedad durante la gestación.

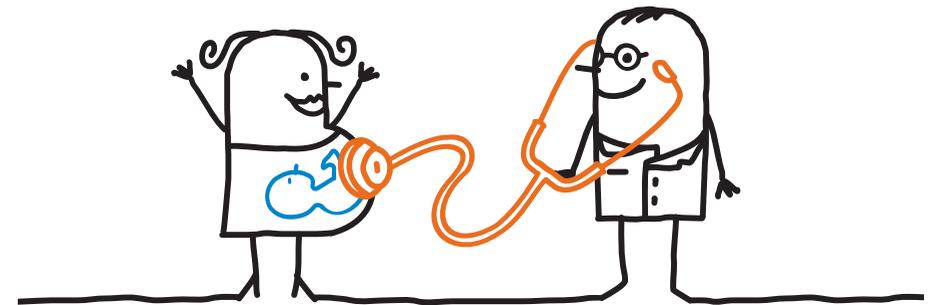
En algunos casos de crisis frecuentes o intensas se puede recurrir a cierta medicación contra los ataques, concretamente **Beriner®** o bien **Cinryze®**.

Algunas medicaciones no deben tomarse durante el embarazo, consulte con su médico o Centro. En general, en el embarazo no se modifica la evolución de la enfermedad, pero en algunos

Angioedema Hereditario

casos puede agravarse. Es conveniente realizar al menos revisiones durante la gestación.

Debe advertir a su ginecólogo de su enfermedad. Muéstrole un informe clínico actualizado.



PARTO

Debe avisar al personal de paritorios de su enfermedad (informe clínico). En general los partos naturales (vaginales) no requieren tratamiento preventivo o profilaxis a corto plazo, basta con tener disponible la medicación de rescate (**Beriner®**, **Cinryze®** o **Firazyr®**).

Si Ud. dispone de medicación de rescate es una buena idea llevarla consigo en el momento del parto.

En situación de precisar una cesárea, en casos de partos muy instrumentalizados o si el angioedema ha sido más grave durante el embarazo, es razonable hacer tratamiento de profilaxis con **Beriner®** o **Cinryze®**. Siempre siga las indicaciones de su médico.

En algunos casos pueden aparecer edemas en los días siguientes al parto.

Angioedema Hereditario

ANTICONCEPCIÓN

En general deben evitarse los tratamientos con estrógenos bajo cualquier forma y circunstancia.

Se pueden usar progestágenos orales (**Desogestrel: Cerazet®**) o implantes subcutáneos con Levonorgestrel (**Jadelle®**) o bien DIU sin adición hormonal o con progestágenos (**Mirena®**).

Ante situaciones de emergencia ("píldora del día después") usar fármacos con progestágenos únicamente: levonorgestrel (**Norlevo®**, **Postinor®**). No están contraindicados otros métodos como preservativo o DIU.

MEDICACIÓN ANTIHIPERTENSIVA

Están formalmente contraindicados los IECA (inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina): **enalapril, captopril, lisinopril**. El uso de otro grupo de fármacos denominados ARA-II y algunos antidiabéticos del grupo de las gliptinas, debe valorarse con su médico.

NOTA

Las indicaciones y consejos contenidos en esta guía no pretenden ni pueden sustituir el criterio médico en cuanto a diagnóstico o tratamiento. Se trata de recomendaciones complementarias al plan de tratamiento individualizado que debe prescribir su médico.

Angioedema Hereditario

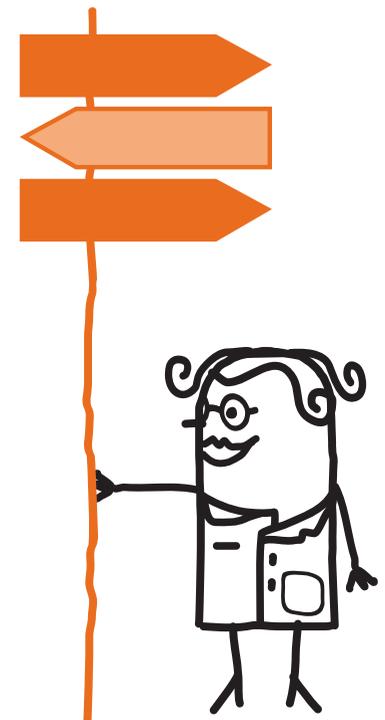
VIAJES "LARGOS", VIAJES AL EXTRANJERO

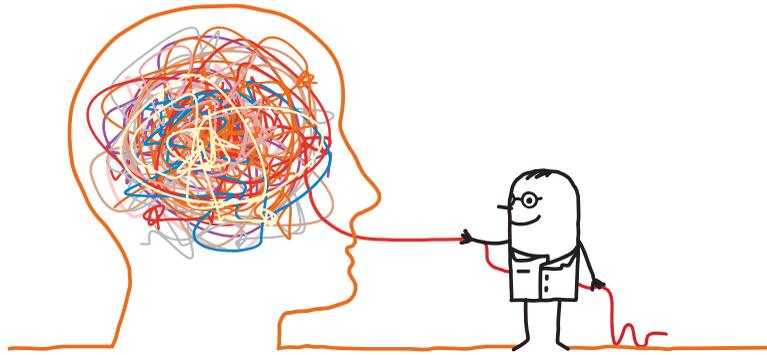
Ud. puede realizar viajes en las mismas condiciones que otros individuos, pero sobre todo en aquellos viajes prolongados y fuera de su hábitat habitual, debe tomar algunas precauciones de sentido común.

Debe llevar siempre el **informe clínico** que su médico le ha proporcionado, a ser posible actualizado. Es una buena idea portar una traducción del informe al idioma del país que se piensa visitar o en su defecto al inglés.

Tenga localizado algún centro asistencial del entorno por si fuera necesario.

Algunos enfermos que, a juicio de su médico, disponen de medicación de rescate o de "urgencia" deben llevarla consigo y verificar la caducidad. Debe aportar el informe médico para no tener ningún problema en los controles de seguridad de los aeropuertos o estaciones.





PREGUNTAS MÁS FRECUENTES

¿Puedo hacer vida normal?

Sí, en todos los órdenes de la vida: físico, sexual, laboral, intelectual, etc. No obstante, debe tener la capacidad para detectar aquellos desencadenantes relevantes en su caso concreto y controlarlos.

¿Cómo contactar con otros enfermos?

En su Hospital le pueden poner en contacto con otros enfermos. Existe una asociación de enfermos de carácter nacional para apoyo mutuo y mejor defensa de sus intereses como enfermo ante la administración. Puede contactar a través de www.angioedema-aedaf.org.

¿Mis hijos heredarán la enfermedad?

Tiene una probabilidad del 50% de que así sea. La probabilidad es individual en cada caso y en cada embarazo. La intensidad de la enfermedad también puede variar entre padres e hijos.

Existen algunas técnicas de diagnóstico precoz para estudiar la presencia de la enfermedad en el feto.

¿Tengo más probabilidad de padecer de infarto o tumores?

No se sabe si Ud. tendrá un riesgo superior al de la población general de padecer otras enfermedades. Ello dependerá de otros factores personales, su estilo de vida y otros factores de riesgo individuales.

¿La medicación que tomo tiene riesgos elevados?

Cualquier medicación conlleva un riesgo de efectos adversos asociados. En el caso que nos ocupa no son muy frecuentes, pero debe conocerlos. Debe someterse a ciertos controles para prevenir la aparición de tales efectos adversos y en su caso controlarlos. En general, la medicación de rescate o de urgencia (**Beriner[®]**, **Cinryze[®]** o **Firazy[®]**), es muy segura. En el caso de los andrógenos atenuados, dichos efectos se derivan de su similitud con los esteroides: virilización, cambios en la voz, toxicidad hepática. Por tal motivo Ud. debe acudir a los controles previstos que incluyen determinaciones analíticas y ecográficas.

¿Se va a ver interferida mi actividad sexual a lo largo de la vida?

No tiene por qué interferir, ni resulta peligroso para Ud. ni para los demás. Ud. podrá llevar una vida sexual en las mismas condiciones que el resto de personas y, por tanto, en cada momento de su vida, debe adoptar las medidas habituales en este tipo de relaciones personales.

Angioedema Hereditario

¿Puede mi hijo enfermo acudir a campamentos escolares?

No existe inconveniente formal para asistir a campamentos y viajes o colonias escolares. Simplemente debe observar ciertas precauciones de sentido común. No son aconsejables las actividades de contacto físico intenso o violento.

Debe poner en conocimiento de los monitores y responsables del campamento o del viaje la información básica de la enfermedad, acompañado de información escrita, como por ejemplo un informe clínico actualizado.

Se deben conocer los teléfonos de contacto y así mismo el teléfono y la dirección del Centro Sanitario más próximo.

Debe disponer de la medicación de urgencia correspondiente.

¿Qué se entiende como un mal control de la enfermedad?

Si Ud. padece un episodio de afectación de la "garganta" o no puede respirar adecuadamente o bien presenta un número de edemas o ataques moderados más frecuente de lo habitual en Ud. debe ponerse en contacto con su médico para evaluar el tratamiento de fondo y el control de desencadenantes.

Angioedema Hereditario

¿Dónde se obtiene la medicación?

La medicación de urgencia (**Firazyr[®]**, **Beriner[®]**, **Cinryze[®]**) se obtiene a través de las Farmacias Hospitalarias de acuerdo con el procedimiento concreto de cada Hospital si Ud. dispone de cobertura por el Sistema Nacional de Salud.

Algunas entidades aseguradoras no sufragan la medicación.

También es posible obtenerla en las oficinas de farmacia exhibiendo una receta médica. En tal caso, se paga el importe de la misma.

El resto de medicamentos se puede obtener en las oficinas de farmacia, a través de las recetas oficiales del Sistema Nacional de Salud y con las aportaciones que normativamente correspondan.

¿Influyen los alimentos en la aparición de las crisis? ¿Debo seguir alguna dieta especial?

No, porque no se trata de un edema de causa alérgica y no es producido o desencadenado por alergia a ningún alimento. La dieta no influye en la evolución de la enfermedad. Debe seguir una dieta saludable como cualquier persona.

¿Se deben realizar revisiones a menudo?

En general Ud. deberá realizar una revisión al año de *forma rutinaria*. Pida su citación de acuerdo con las normas de su Hospital o Centro de Salud. En situaciones de especial relevancia, por ejemplo ante crisis frecuentes o graves, previsión de embarazo, etc., también puede solicitar una citación *fuera de las programadas*.

Angioedema Hereditario

¿Tiene Ud. más preguntas acerca de su enfermedad?

Anótelas y consulte a su médico.

Ud. debe conocer el nombre de su médico responsable y la forma de ponerse en contacto con el mismo.

En su caso su médico responsable es:
.....

Su Hospital o Centro Sanitario es:
.....

Contacto:

Teléfonos:

Correo electrónico:

Otros canales:

Información individual adicional en su caso:

1.

2.

3.

Angioedema Hereditario

COMPONENTES DEL GEAB

Barcelona

HOSPITAL UNIVERSITARI VALL D'HEBRON
Dra. Mar Guilarte
Dra. Anna Sala

Jaén

COMPLEJO HOSPITALARIO DE JAEN
Dra. Blanca Sáenz de San Pedro

Leganés

HOSPITAL SEVERO OCHOA
Dra. Nieves Prior

Logroño

HOSPITAL DE SAN PEDRO
Dr. Teófilo Lobera

Madrid

HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ
Dra. Teresa Caballero (Coordinadora)
Dra. M. Concepción López Serrano
Dra. Carmen Gómez Traseira
Dra. María Pedrosa
Dra. M. Rosario Cabañas

HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO

GREGORIO MARAÑÓN
Dra. M. Luisa Baeza
Dra. Alicia Prieto

Sevilla

HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DEL ROCÍO
Dra. M. Teresa González-Quevedo
Dr. Stefan Cimbollek
Dra. Macarena Piñero

Talavera de la Reina

HOSPITAL GENERAL NUESTRA SEÑORA DEL PRADO
Dr. Jesús Jurado

Valencia

HOSPITAL UNIVERSITARIO Y POLITÉCNICO LA FÉ
Dr. Angel Campos

Vigo

COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO DE VIGO
Dra. Carmen Marcos

