

20.2. Angioedema hereditario con inhibidor C1 normal (AEH-nC1-INH)

Image



Atlas de diagnóstico diferencial de la urticaria

20.2. Angioedema hereditario con inhibidor C1 normal (AEH-nC1-INH)

Se han descrito mutaciones en genes del FXII (*F12*), plasminógeno (*PLG*) y angiopoyetina 1 (*ANGPT1*), denominándose estos tipos de angioedema AEH-FXII, AEH-PLG y AEH-ANGPT1, respectivamente¹. En algunas familias no se ha identificado ninguna mutación genética, en cuyo caso se habla de AEH desconocido (AEH-D)¹. Se cree que también se produce por un aumento de la bradicinina y tiene las mismas características que el AEH-C1-INH.

Image



20.2.1.A. Angioedema facial en paciente con mutación del gen *F12*. Fase de inicio.

Image



20.2.1.B. Angioedema facial en paciente con mutación del gen *F12*. A las 3 horas.

Image



20.2.1.C. Angioedema facial en paciente con mutación del gen *F12*. A las 4 horas.

Image



20.2.2. Angioedema facial en paciente con mutación del gen *F12*.

Características específicas de la lesión

Edema subcutáneo o submucoso localizado, blanco, sin incremento de temperatura, no eritematoso, no pruriginoso, con aumento de la consistencia²⁻⁴. Sin urticaria. Puede afectar a extremidades, tronco, genitales y cara. Puede asociar edema abdominal y, menos frecuentemente, edema de vía respiratoria superior (lengua, faringe, laringe)^{2,3}. No presenta eritema marginado.

En el AEH-FXII hay un predominio de episodios de localización facial y en el AEH-PLG de localización lingual.

Síntomas de alarma

- Disfonía, disnea: posible episodio de AE de la vía respiratoria superior: debe tratarse de forma precoz y específica.
- Aumento de la frecuencia de ataques de AE: revisar posibles factores desencadenantes y valorar profilaxis a largo plazo.

Puntos clave para el diagnóstico diferencial

- Antecedentes familiares.
- Empeoramiento claro durante el tratamiento con estrógenos (anticonceptivos, tratamiento hormonal sustitutivo) o durante el embarazo en el AEH-FXII.
- Predominio de expresión clínica en mujeres en el AEH-FXII.
- Niveles normales de C4 y de inhibidor C1 (C1-INH) antigénico en suero y de función de C1-INH en plasma.
- No responde al tratamiento de un ataque agudo con antihistamínicos, glucocorticoides ni adrenalina en dosis adecuadas.

Image



Capítulo 20.2

PDF

[Descargar](#)

Volver al :



Atlas Diferencial de la Urticaria

Atlas Diferencial de la Urticaria

See more details

Hide details

.



20.3. Angioedema adquirido por déficit de inhibidor C1 (AEA-C1-INH)

20.3. Angioedema adquirido por déficit de inhibidor C1 (AEA-C1-INH)

See more details

Hide details

Referencias

1. Zuraw BL. Hereditary angioedema with normal C1 inhibitor: four types and counting. *J Allergy Clin Immunol*. 2018; 14(3): 884-885.
2. Marcos C, López Lera A, Varela S, Liñares T, Álvarez-Eire MG, López-Trascasa M. Clinical, biochemical, and genetic characterization of type III hereditary angioedema in 13 Northwest Spanish families. *Ann Allergy Asthma Immunol*. 2012; 109(3): 195.e2-200.e2.
3. Bork K, Wulff K, Witzke G, Hardt J. Hereditary angioedema with normal C1-INH with versus without specific F12 gene mutations. *Allergy* 2015; 70(8): 1.004-1.012.
4. Bork K, Wulff K, Steinmüller-Magin L, Braenne I, Staubach-Renz P, Witzke G, et al. Hereditary angioedema with a mutation in the plasminogen gene. *Allergy*. 2018; 73(2): 442-450. Erratum in: *Allergy*. 2018; 73(12): 2.412.

Source URL:

<https://www.pro.novartis.com/es-es/dermatologia/urticaria/atlas-de-la-urticaria/202-angioed>

ema-hereditario-con-inhibidor-c1-normal-ae