

El angioedema hereditario

La enfermedad

Desde los 9 años A.A. ha sufrido reiterados episodios de inflamación de las extremidades, que duraban 2 o 3 días. Estos episodios se siguieron repitiendo cada vez con más frecuencia, hasta tener lugar cada mes, coincidiendo con la menstruación.

Cuando sufría una crisis, ella acudía a los Servicios de Urgencias, donde le prescribían un tratamiento con antiinflamatorios (corticoides y antihistamínicos), sin éxito.

Hace unos meses acudió al dentista para que le extrajeran una muela, y después de la intervención, sufrió una importante inflamación facial, además de ronquera y sensación de disfagia (imposibilidad de tragar).

Su médico sospechó que se trataba de una reacción alérgica al anestésico empleado y le recomendó que visitara a un alergólogo.

El diagnóstico

Las pruebas de alergia demostraron que A.A. no sufría alergia al medicamento. Pero la visita no fue en vano: el especialista le realizó una exhaustiva historia clínica, con todos los antecedentes personales y familiares. Este estudio reveló que el padre de A.A. había sufrido, con intervalos de varios años, inflamaciones en manos y pies, y que la abuela paterna de la chica murió tras una extracción dental, sin que se atribuyera el fallecimiento a una causa concreta.

Todos estos datos pusieron a los médicos sobre la pista de que quizá estuvieran ante un caso de an-

A.A., de Madrid, tiene 25 años, y por fin ha conseguido un diagnóstico acertado para el mal que le aquejaba desde su infancia.

gioedema hereditario o familiar, una enfermedad rara que se produce por la deficiencia de una sustancia, el C-1 inhibidor.

Este diagnóstico se confirmó tras una serie de pruebas específicas, que demostraron que otros familiares, por línea paterna, de A.A. también estaban predispuestos a sufrir la enfermedad.

El tratamiento

A.A.A. se le ha puesto un tratamiento preventivo, al tiempo que se ha revisado toda su medicación. Por ejemplo, se ha suspendido un tratamiento con anticonceptivos orales, pues los estrógenos agravan los síntomas. Además, ella ya sabe que cualquier intervención quirúrgica o dental puede desencadenar la crisis, y podrá estar preparada y tomar la medicación adecuada.

Las enfermedades raras cuentan con la agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel insustituible las asociaciones de pacientes.

Asociación Española de Angioedema Familiar (A.E.D.A.F.)

Apdo. Correos 42042. 28080 Madrid.

aedaf-es@mixmail.com

www.aedaf.es.org