

EP-006 - (1JDP-10129) - VIVER COM ANGIOEDEMA HEREDITÁRIO

Cátia Juliana Silva¹; Sofia Poço Miranda¹; André Costa E Silva¹; Daniel Machado Oliveira¹; Helena Ramalho¹; Mariana Branco¹

1 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução / Descrição do Caso

O Angioedema hereditário (AEH) é uma causa rara de angioedema recorrente, resultante de um defeito a nível do gene que codifica o inibidor da C1 esterase (C1 -INH). O diagnóstico, estabelecido com base no quadro clínico, estudo do complemento e história familiar, é de importância fundamental considerando que o AEH é potencialmente fatal e exige uma terapêutica específica, não tendo os anti-histamínicos e corticoides qualquer benefício no tratamento desta entidade.

Criança do sexo feminino referenciada aos 7 anos a consulta de pediatria por episódios de angioedema recorrente desde os 2 anos. O estudo efetuado permitiu o diagnóstico de AEH e motivou o rastreio e subsequente diagnóstico desta patologia no pai e no irmão. Dada a periodicidade mensal das crises, iniciou terapêutica profilática com antifibrinolítico, posteriormente alterado para um androgénio, com controlo parcial dos sintomas. Aos 12 anos emigrou para os EUA, sendo esta alterada para concentrado de C1-INH, com um controlo praticamente total dos sintomas. Aos 17 anos regressou a Portugal e esteve sem terapêutica profilática durante 2 meses, período no qual apresentou cerca de 6 crises autolimitadas, até retomar o seguimento e tratamento com antifibrinolítico.

Comentários / Conclusões

O AEH é uma patologia rara mas potencialmente fatal, pelo que o seu diagnóstico atempado é fulcral para a instituição de uma terapêutica adequada. Para além do tratamento de crise aguda, pode ser necessário tratamento profilático de longa duração se crises agudas com periodicidade mensal ou crise grave. No caso descrito houve esta necessidade, sendo que a mudança de país se acompanhou de alteração terapêutica, uma vez que esta é condicionada não só pela clínica, mas também pelos protocolos dos diferentes países.

Palavras-chave : Angioedema