

## ANGIOEDEMA HEREDITARIO EN EL EMBARAZO: SOBRE UN CASO CLÍNICO

Sánchez Romero C.U<sup>1</sup>, Saucedo Muñoz G<sup>2</sup>, Gomez Villanueva E<sup>3</sup>, Olivares Hernández O<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Sánchez Romero Cristian Ulises Médico residente de 2do año de Ginecología y Obstetricia, Hospital Regional PEMEX Villahermosa

<sup>2</sup>Saucedo Muñoz Gabriel Médico residente de 2do año de Ginecología y Obstetricia, Hospital Regional PEMEX Villahermosa

<sup>3</sup>Gomez Villanueva Edith, adscrita al servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital Regional PEMEX Villahermosa

<sup>4</sup>Olivares Hernández Francisco, adscrito al servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital Regional PEMEX Villahermosa

### INTRODUCCIÓN:

El angioedema hereditario (AEH) es una enfermedad caracterizada por episodios recurrentes de angioedema, sin urticaria ni prurito, que con mayor frecuencia afectan la piel o las mucosas de las vías respiratorias superiores y gastrointestinales. Aunque la hinchazón es autolimitada, la afectación laríngea puede causar asfixia fatal y causar la muerte. El angioedema hereditario (AEH) con deficiencia del inhibidor de C1 se transmite de forma autosómica dominante, es un trastorno genético raro en el que las mutaciones en el gen *SERPINC1* dan como resultado una deficiencia (tipo I) o disfunción (tipo II) de la proteína inhibidora de C1 (C1-INH).

La prevalencia de AEH se estima en aproximadamente 1 persona por cada 60 000. Los hombres y las mujeres se ven afectados por igual, y no se conocen diferencias en la prevalencia entre los grupos étnicos. Una encuesta retrospectiva basada en un cuestionario de 150 mujeres pospuberales con AEH (con y sin terapia) de ocho países europeos, informó que embarazo se asoció con más ataques en el 38 %.

La recurrencia de las exacerbaciones es variable: unos días o esporádicas. Los desencadenantes pueden ser: traumatismos, estrés, exposición al frío o los procedimientos quirúrgicos.

### OBJETIVO:

El propósito de este cartel es dar a conocer sus manifestaciones clínicas y manejo que se puede ofrecer para mejorar los pronósticos de vida de las personas que cursan con esta enfermedad.

### MATERIAL Y METODOS ( PACIENTES Y MÉTODOS)

La información sobre el caso se obtuvo después de la aprobación del Comité de Ética de la institución y el consentimiento del paciente.

Mujer de 38 años de edad, grupo y RH o positivo, alérgica al ibuprofeno, comino, leche, canela, Huevo. Con carga genética para diabetes mellitus, cáncer de pulmón, cáncer de piel y hermanos directos con angioedema hereditario. Antecedente quirúrgico de artroscopia de rodilla hace 28 años. Múltiples. Niega enfermedades crónicas degenerativas, con Diagnóstico a los 14 años de angioedema hereditario. Menarca a los 14 años, ciclos regulares, uso de dispositivo intrauterino de cobre durante 10 años como método de planificación familiar. Gesta 1, planeado, deseado, con consumo de multivitamínicos, ácido fólico, ondansetron, omeprazol e inhibidores de la C1 esterasa en caso de exacerbaciones de su enfermedad.

Inicia su padecimiento actual dos días previos a su ingreso, refiriendo dolor abdominal, vómito en 10 ocasiones, edema de miembros inferiores, distensión abdominal, aumento del perímetro abdominal y equimosis en piel de la región abdominal. Con antecedente de aplicación de mesoterapia hace 2 meses, desconoce los medicamentos aplicados.

A la exploración física se encuentra neurologicamente íntegra, hemodinámicamente estable, abdomen con placas eritematosas, nódulos dolorosos, no pustulosos en hemiabdomen derecho con extensión a pared ipsilateral lumbar, con dolor a la palpación media y profunda, fondo uterino no palpable por pronta edad gestacional, frecuencia cardíaca fetal 154 latidos por minuto, genitales sin compromiso, sin pérdidas transvaginales, extremidades inferiores edema dos cruces, lesiones equimatosas en cuádriceps con aumento de la temperatura local, pulsos presentes, llenado capilar inmediato.



Las pruebas de laboratorio de control mostraron: C1 Inhibitor Funcional < 7L ( referencia > 48), C1 Esterase inh, Protein 5L ( referencia 21-39MG/dL), C4 serum <3 ( referencia 15-57mg/dL).

Se realiza biopsia incisional de piel de abdomen encontrando: inflamación granulomatosa, reacción linfocitaria y granulomas no tuberculoideos, tinción GRAM y ziehl-Neelsen negativas.

Se realiza estudio ultrasonográfico demostrando imágenes compatibles con necrosis grasa, obstetricamente sin compromiso fetal.

En su estancia hospitalaria se da manejo con heparina de bajo peso molecular ( enoxaparina 60 miligramos), deflazacort 30 miligramos, cefalosporina y nitroimidazol como manejo inicial sin presentar mejoría de su sintomatología. En su tercer día de estancia hospitalaria se agudiza el dolor abdominal referido como distensión por lo que se administra berinert por vía intravenosa con posterior mejoría de la sintomatología.

Test Name	FASTING	In Range	Out of Range	Reference Range	Lab
C1 Inhibitor, Functional			<7 L	> OR = 68 NORMAL % 41-67 EQUIVOCAL < OR = 40 ABNORMAL	EZ
C1 Esterase Inhib, Funct					
<p>Less than 40% of the reference functional activity indicates a likely diagnosis of hereditary angioedema or acquired C1 inhibitor deficiency.</p> <p>For additional information, please refer to <a href="https://education.questdiagnostics.com/faq/FAQ54">https://education.questdiagnostics.com/faq/FAQ54</a> (This link is being provided for informational/educational purposes only.)</p>					
C1 Esterase Inhibitor			5 L	21-39 mg/dL	*VAL
C1 Esterase Inhib, Protein					
<p>A normal C1 esterase inhibitor protein level does not rule out the possibility of a functional C1 esterase inhibitor deficiency. Consider further testing of C1 esterase inhibitor functional activity, if clinically indicated.</p>					
C4, Serum			<3 L	15-57 mg/dL	EZ

### RESULTADOS:

Se llegó al diagnóstico de necrosis grasa aseptica secundaria a la aplicación mesoterapia, complicando el embarazo por antecedente, con notable mejoría tras la aplicación de inhibidor del C1 derivado del plasma.

### CONCLUSIONES:

El diagnóstico de AEH debido a la deficiencia del inhibidor de C1 se basa en una historia clínica sugestiva y hallazgos físicos durante los episodios, combinados con resultados consistentes de al menos dos conjuntos de estudios del complemento. Lo ideal es que estos estén separados en el tiempo por un mes o más. La confirmación de HAE-C1-INH requiere C4 bajo más proteína y/o función C1-INH disminuida. Los antecedentes familiares de angioedema respaldan fuertemente el diagnóstico, pero no son obligatorios, ya que aproximadamente una cuarta parte de los pacientes tienen mutaciones de novo. El componente C4 está disminuido en 95% de los casos.

Las exacerbaciones no responden a antihistamínicos, corticosteroides o adrenalina. Si se requiere profilaxis a largo plazo en una mujer embarazada, el enfoque mejor estudiado es el concentrado de inhibidor del C1 derivados del plasma (pdC1-INH). Se encuentran disponibles Cinryze (nombre de marca) y Berinert (nombre de marca).

Un estudio de extensión abierto de pdC1-INH (1000 unidades cada tres o cuatro días) en 146 pacientes con AEH durante un máximo de 2,6 años encontró una reducción general del 93,7 % en el número de ataques de angioedema en comparación con los controles.

### Referencias:

Bacarini LF, Vieira AL, Camargo M, Mosca T, Neves-Forte WC. Diagnóstico de angioedema hereditario después de treinta años de manifestaciones clínicas. RAM [Internet]. 12 de octubre de 2021 [citado 23 de septiembre de 2022];68(3):206-8. Disponible en: <https://revistaalergia.mx/ojs/index.php/ram/article/view/874>

Dr. Bruce Zuraw, Henriette Farkas, MD, PhD, Dsc. Hereditary Angioedema (due to C1 inhibitor deficiency). En: Dra. Anna M. Feldweg. Última actualización 08 de febrero 2022. ed. UpToDate.