Angioedema ereditario: cos'è e come si cura

Data 15 ottobre 2008
Categoria scienze_varie

Una breve messa a punto su una patologia rara di tipo ereditario che spesso viene diagnosticata in ritardo.

L'angioedema ereditario è una patologia rara: si calcola approssimativamente un caso ogni 10.000 - 50.000 persone. In 3 pazienti su 4 la malattia compare presto, entro il secondo decennio di vita.
Vengono interessati con la stessa frequenza entrambi i sessi. Data la sua rarità è probabile che un medico non possa mai vedere durante la sua vita professionale un malato di angioedema ereditario. La rarità può, perciò, portare anche a notevoli ritardi diagnostici.
Il difetto genetico alla base della malattia è la carenza plasmatica del C1 esterasi inibitore. Nella maggior parte dei casi il difetto è di tipo quantitativo (angioedema ereditario tipo I); in una percentuale che si aggira sul 15% però i livelli di C1 inibitore possono essere normali o addirittura aumentati, ma la funzionalità è anormale (angioedema ereditario tipo II). E' stato descritto anche un tipo di angioedema ereditario non dovuto a deficit di C1 inibitore, denominato tipo III: colpisce solo donne in stretti ambiti familiari.

Come si manifesta
Dal punto di vista clinico l'angioedema ereditario è caratterizzato da crisi ricorrenti di edema localizzato al viso (di solito regione periorale, labbra o regione orbitaria) , alle mani e/o ai piedi, ai genitali. Si può verificare anche un edema della lingua e della glottide con conseguente pericolo di morte in caso di mancato trattamento. Si possono avere anche attacci di dolore addominale dovuti ad edema intestinale (circa 25% dei pazienti). Sono stati descritti casi di pazienti sottoposti inutilmente ad intervento chirurgico in quanto le coliche addominali erano erano state erroneamente diagnosticate come appendiciti o altre emergenze chirurgiche.
La sintomatologia ha un andamento molto variabile ed anche la sede di comparsa degli edemi è del tutto imprevedibile, la comparsa avviene nel giro di qualche ora o al massimo 1-2 giorni per risolversi poi in qualche giorno.
La diagnosi differenziale si pone con l'angioedema di natura acquisita, che può accompagnarsi o meno ad orticaria; si tratta di una patologia che può essere di tipo allergico oppure secondaria alla somministrazione di farmaci (per esempio aceinibitori). In uno studio si trovò che un angioedema era dovuto ad agenti esterni (farmaci, cibi o morso d'insetti) nel 16% dei casi, nell'11% era dovuto ad aceinibitori, nel 7% era associato a infezioni o a malattie autoimmuni, nel 25% dei casi era dovuto a deficit di C1 inibitore, mentre negli altri casi l'eziologia rimaneva sconosciuta.
Da ricordare infine che i pazienti affetti da angioedema ereditario presentano un aumentato rischio di sviluppare una malattia autoimmunitaria (per esempio tiroidite o lupus eritematoso sistemico).

Come si diagnostica
Trattandosi di una patologia rara, il rischio maggiore per questi pazienti è di non ricevere, per molto tempo, una diagnosi corretta. Spesso vengono etichettati come allergici o affetti da orticaria ricorrente oppure da colon irritabile. La difficoltà diagnostica maggiore si riscontra nei pazienti che vanno incontro solo ad episodi di colica addominale dovuti alla localizzazione intestinale dell'edema. Un elemento anamnestico importante è l'eventuale presenza di familiari a cui sia stata diagnosticata la malattia.
In caso di sospetto, l'esame di screening è il dosaggio del fattore del complemento C4, che risulta ridotto. La diagnosi viene confermata dal dosaggio del C1 inibitore nel sangue. Questo dosaggio può essere di tipo quantitativo e di tipo qualitativo (funzionale).

Come si cura
E' opportuno che la scelta della terapia sia effettuata in collaborazione con un medico esperto nel trattamento di questa patologia.
La terapia delle fasi acute si basa sulla somministrazione di androgeni, acido tranexamico e antidoloricifici per il dolore addominale. Nel caso di attacchi particolarmente gravi è opportuno ricoverare il paziente per la somministrazione, per via infusiva, del concentrato di C1 inibitore.
Per la profilassi degli attacchi si usano gli androgeni (come per esempio il danazolo) e gli inibitori della fibrinolisi (come l'acido tranexamico e l'acido caproico). Gli androgeni hanno numerosi effetti collaterali per cui si consiglia di usare la dose più bassa utile a controllare i sintomi.
Nel caso il paziente debba essere sottoposto a intervento chirurgico o dentistico il rischio di crisi acuta può essere elevato per cui, da 12 a 24 ore prima dell'intervento, si attua una profilassi con la somministrazione di concentrato del C1 inibitore oppure con androgeni ad alte dosi per circa una settimana.

RenatoRossi

Referenze

1. Bork K et al. Hereditary angioedema with normal C1-inhibitor activity in women. Lancet 2000 Jul 15; 356: 213 - 217

© 2004 - 2026 Pillole - Registrazione T. di Roma n. 2/06 | stampato il 2/11/2026 alle ore 16:37 | Pagina 1 di 2

2. Ugochukwu C et al. Hereditary Angioedema. A Broad Review for Clinicians. Arch Intern Med. 2001 Nov 12;161:2417-2429
3. Zingale LC et al. Angioedema without urticaria: a large clinical survey. CMAJ 2006 October 24; 175 (9). doi:10.1503/cmaj.060535.
4. Cicardi M et al. Hereditary Angioedema. N Engl J Med 1996 Jun 20; 334:1666-1667