

ANGIOEDEMA POR BRADICININA CON C1q INDETECTABLE

Blasco Sarramian A., Lobera Labairu T., del Pozo Gil M.D., González Mahave I., Vidal Orive I., Bernardo González I.*

Sección de Alergia. CAR San Millán. Logroño.

*Departamento de Diagnostico Biomédico. H. San Pedro. Logroño.

Objetivos.

El angioedema adquirido por bradiginina se caracteriza clínicamente por episodios de angioedema sin urticaria, con niveles bajos de C4, C1inhibidor proteína, C1inhibidor funcional y C1q disminuido. Presentamos un caso de esta patología, revisando los datos clínicos que nos deben hacer replantear el diagnóstico.

Material y métodos. Caso clínico.

2013. Paciente varón de 22 de años de edad, natural de Costa de Marfil, tercero de 4 hermanos. Antecedentes de panuveítis por Borrelia. Refiere episodios de edema labial, intenso, sin urticaria acompañante; de varios días de duración a pesar de tratamiento con antihistamínicos y corticoides. Así mismo ha presentado varios episodios de dolor abdominal, visto en SHU, sin objetivarse patología quirúrgica y para los cuales únicamente se indicó tratamiento sintomático. No hay otros miembros de su familia afectados.

Resultados.

2013-2016.

C3 90 mg/dL, C4 <2 mg/dL, Inhibidor C1 esterasa proteína <2,8 mg/dL,

Inhibidor C1 esterasa actividad 11 %, Complemento C1q <6 mg/dL.

Confirmados de forma repetida.

Hemograma, bioquímica, autoinmunidad, sin alteraciones significativas.

TAC toraco-abdominal, sin objetivar alteraciones.

Enero-Septiembre 2017.

Anticuerpos anti-C1 inhibidor: negativos.

Estudio genético, pendiente.

Octubre 2017.

Debuta un hermano con idéntica patología. Episodios de angioedema labial. .

Estudio genético:

-c.615dupT (p.Cys205fs) en heterocigosis en el exón 4 del gen SERPING1 (idéntica en ambos hermanos)

Conclusiones.

Presentamos un caso de AEH-C1inh tipo 1 con C1q indetectable.

Se demuestra mutación en el gen SERPING1, responsable de la enfermedad, no descrita hasta la actualidad.

Aunque aparece el C1q como marcador de la variante adquirida, no debe ser un criterio absolutamente estricto, debemos orientarnos además por la edad de presentación, ausencia de otras causas que disminuyan C1inh para solicitar estudio genético.