



17 a 20 de maio de 2017

Culabá / MT

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Paciente Com Aeh Com Inib C1Esterase Normal

Autores: TAMIRES RODRIGUES NADER (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); NAIRA VANESSA ANOMAL GONZALEZ (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); HANNA BRYSKIER GLEITZMANN (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); VANESSA KOPKE SOARES (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); MARCELLA BRITTO BOECHAT ARBEX (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); EVANDRO PRADO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); EKATERINI GOUDOURIS (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); FERNANDA PINTO MARIZ (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); HELOIZA HELENA NUNES DA SILVEIRA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ); MARIA FERNANDA MELO MOTTA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA/UFRJ)

Resumo: INTRODUÇÃO: Angioedema Hereditário (AEH) é uma doença caracterizada por episódios recorrentes de edema subcutâneo/submucoso, que pode causar dor abdominal e obstrução de vias aéreas. AEH ocorre por alterações no inibidor de C1 esterase (C1-INH): quantitativas (corresponde a 80-85% dos casos) ou funcionais (níveis normais ou elevados de C1-INH). AEH com avaliação qualitativa e quantitativa normal do C1-INH pode estar associado a mutações no gene que codifica o fator XII da coagulação ou ser de origem desconhecida. DESCRIÇÃO: paciente masculino, 10 anos de idade, com episódios recorrentes de angioedema em face e extremidades, com duração de 2 a 3 dias, sem urticária, sem melhora com anti-histamínicos ou corticoide sistêmico. Sem história familiar de angioedema. Investigação laboratorial revelando valores normais de C3, C4, C1q e C1-INH (análise quantitativa e qualitativa), foi aventada a hipótese de AEH com C1-INH normal. Iniciada profilaxia com ácido tranexâmico. O paciente evoluiu com redução da frequência e gravidade dos episódios. Pesquisa de mutações em SERPING 1 foi negativa. Aguarda a pesquisa de mutação genética do fator XII. COMENTÁRIOS: Apesar de raro, AEH deve ser sempre cogitado em pacientes com angioedema recorrente sem urticária, ainda que haja avaliação laboratorial normal de C4 e C1-INH. A instituição de medicação profilática, mesmo antes da confirmação de mutações, possibilita melhora da qualidade de vida e diminuição de episódios graves, enquanto se prossegue com a investigação diagnóstica.