

Estudo de famílias com angioedema hereditário tipo iii

Sabrina Dos Santos Souza
Caroline Guth
Herberto Jose Chong Neto
Liya Regina Mikami
Nelson Rosário Filho
Lilian Pereira Ferrari

Resumo

O Angioedema Hereditário (HAE) é uma doença genética de herança autossômica dominante, é composta por 3 grupos: HAE I, HAE II e HAE III, classificados dessa forma através da deficiência quantitativa e/ou funcional da C1INH (inibidora da C1 esterase). O HAE III é o único que possui C1INH em níveis quantitativos e qualitativos normais. A literatura descreve que em pacientes com HAE III ocorre uma mutação no gene do fator XII (*FXII*) de coagulação, fazendo-o expressar em níveis significativos uma cinina denominada bradicinina, que é a responsável por ocasionar os edemas. Dentre os edemas o de glote é o mais grave, pois pode levar a uma asfixia letal. O HAE III acomete mais mulheres do que homens, devido relação entre a ação do estrogênio e a expressão do *FXII*. Tendo em vista a carência de estudos sobre HAEIII no Brasil, o presente estudo tem o objetivo de avaliar famílias de pacientes com HAE III, avaliando os sinais clínicos apresentados pelos pacientes e familiares de primeiro grau. Foram entrevistados 15 pacientes com HAEIII diagnosticado clinicamente. Desses 13 (87%) são mulheres e 2 (13%) homens, corroborando o descrito na literatura da maior incidência de HAE III no gênero feminino. Todos os pacientes avaliados relatam que têm ou já tiveram familiares com o mesmo histórico de sintomas, sendo que três deles alegaram que já houve óbito na família devido à doença. Doze pacientes reportaram que situações de estresse são desencadeantes das crises, e que os sintomas e o número de crises por ano aumentam com o passar dos meses, chegando a apresentar vários edemas simultaneamente e por semanas seguidas. A literatura descreve esse aumento das crises. Dentre os edemas que foram apresentados, o de face é o que mais acometeu os pacientes (60%), seguido do edema de abdome (46,6), extremidades (40%), genitália (26,6), glote (20%) e nádegas (6,6). Uma vez que o HAE é uma doença pouco conhecida no Brasil, é frequente se observar equívoco no diagnóstico e, por conseguinte um tratamento médico inadequado, o que expõe o paciente a um risco alto de vida. Esse trabalho visa expandir o conhecimento sobre o HAE, dando subsídios para a comunidade científica e médica e propiciando uma melhor qualidade de vida aos pacientes com HAE. Na continuidade da pesquisa pretende-se realizar o estudo de mutações do gene *F12* em pacientes com HAE III e seus familiares, e avaliar possíveis associações entre o genótipo identificado e os sinais clínicos presentes nos pacientes com HAEIII e seus familiares.

Palavras-chave: angioedema; C1INH; bradicinina; fator XII; edema.