



AVALIAÇÃO CLÍNICA E MOLECULAR DE PACIENTES COM ANGIOEDEMA TIPO III E SEUS FAMILIARES

Resumo

SOUZA, Leylaine Martinowsky de
BATISTA, Caroline Guth de Freitas
CHONG NETO, Herberto José
ROSARIO FILHO, Nelson
FERRARI, Lilian Pereira (Orientadora)

Introdução: O angioedema hereditário (HAE) é uma doença genética de herança autossômica dominante, definida pela deficiência quantitativa e/ou funcional do inibidor de C1 (C1-INH), que acarreta crises de edema e acometimento de vários órgãos. Riedl (2013) e García (2010) descrevem que a manifestação clínica da doença pode envolver edema na pele e submucosa em regiões da face, extremidades, genitália, orofaringe, laringe, língua, vias aéreas, e trato gastrointestinal superior. Em casos mais graves, se não tratados pode ocorrer asfixia fatal. Manifestações mais raras envolvem cefaleia intensa em decorrência de edema cerebral, retenção urinária, ou pancreatite aguda (GARCÍA, 2010). O HAE do tipo III é o mais raro, afetando principalmente mulheres e se caracteriza por níveis e atividade normais do C1-INH, associado a elevados níveis de estrogênio exógeno e/ou mutações no gene do fator XII da coagulação (*F12*). **Justificativa:** Tendo em vista que o HAE é uma doença rara de difícil diagnóstico pelos clínicos, é de extrema relevância a ampliação dos estudos na área fornecendo maiores subsídios clínicos e científicos para o entendimento da doença. **Objetivo:** Estudar a patogênese do HAEIII descrevendo as características clínicas, biológicas e genéticas dos pacientes. **Desenvolvimento da investigação:** O estudo foi aprovado pelo CEP-HC parecer nº 1.468.193/2016. Farão parte deste estudo um grupo de 34 pacientes e 30 controles. Foram avaliados inicialmente os prontuários dos pacientes e em uma segunda etapa trabalhar-se-á a avaliação molecular por meio de reação em cadeia da polimerase (PCR) e sequenciamento da região dos exons 9 e 10 do gene *F12*. **Resultados:** Durante a avaliação dos prontuários observou-se que os sintomas mais evidentes nos pacientes foram o edema da face (77,2%) e, o edema de membros (75%). O edema de glote foi evidenciado em 50% dos pacientes e outro sintoma importante foi que 89,5% dos pacientes apresentaram dor abdominal durante as crises. Quanto a avaliação molecular, os exons 9 e 10 do gene *F12* estão sendo investigados, seguindo o descrito na literatura por ser a posição gênica associada com maior frequência ao HAE. Na avaliação molecular já foram coletadas amostras de sangue e realizada a extração de DNA de todas as amostras, estando o projeto agora em fase de padronização de PCR. **Conclusão:** Concordando com a literatura os dados clínicos dos pacientes avaliados apresentam maior frequência de edemas de face e de membros. Um destaque observado neste estudo foi a alta frequência de dor abdominal durante as crises. Segundo a literatura, esse sinal está associado com o acometimento do trato gastrointestinal pela bradicinina – responsável pela contração das células musculares lisas do trato gastrointestinal –. A avaliação molecular fornecerá dados sobre a associação de alterações na região avaliada do gene *F12* em relação aos sinais clínicos descritos na literatura e observados nos pacientes.

Palavras-chave: Angioedema Hereditário; HAE III; Gene *F12*; C1-INH; Fator de Hageman.