28 de fevereiro – Dia Mundial das Doenças Raras

Angioedema hereditário afeta entre 300 a 400 portugueses

Doença genética, rara, manifesta-se através de episódios imprevisíveis de "inchaço" (angioedema) em várias partes do corpo – pés, mãos, face, abdómen – e é potencialmente fatal quando o angioedema ocorre na garganta, podendo impedir a respiração. Apesar de o risco de mortalidade ser cada vez mais reduzido, o angioedema hereditário tem um forte impacto na qualidade de vida dos doentes.

"O angioedema hereditário é uma doença genética rara e potencialmente grave em que ocorrem episódios recorrentes de "inchaços" (angioedemas) em várias partes do corpo. As principais manifestações são o angioedema na pele da face, mãos, pés e em outras localizações, por vezes, crises de dor abdominal intensa e, nos casos mais graves, angioedema na garganta (laringe) que pode impedir a respiração", descreve Frederico Regateiro, imunoalergologista da ULS de Coimbra e vice-presidente da Sociedade Portuguesa de Alergologia e Imunologia Clínica (SPAIC).

Estima-se que existam cerca de 300 a 400 portugueses diagnosticados com angioedema hereditário, embora possam existir mais casos, ainda por diagnosticar. Aliás, o subdiagnóstico continua a ser um dos principais desafios no que respeita a esta doença rara.

Embora exista um risco de asfixia nos episódios de edema da laringe, o especialista sublinha que **a mortalidade é, hoje em dia, muito rara, graças à existência, em Portugal, de medicação de emergência eficaz, para tratamento hospitalar e também para autoadministração, que os doentes trazem consigo para se tratarem rapidamente se tiverem uma crise grave.**

Mais informações:
Andreia Pinto | andreiapinto@rxconsulting.pt | 917 434 115

Contudo, o angioedema pode ter uma elevada morbilidade, ou seja, "um impacto importante na qualidade de vida, com episódios de angioedema imprevisíveis ou crises de dor que prejudicam a vida diária, o desempenho escolar ou laboral".

É, sobretudo, a imprevisibilidade das crises que condiciona a vida social dos doentes, levando-os ao isolamento e a situações de instabilidade psicológica. Além disso, explica Frederico Regateiro, "a doença exige cuidados específicos antes de certos procedimentos (como cirurgias ou intervenções dentárias) pelo risco de poderem desencadear crises, sendo muitas vezes necessária uma pré-medicação específica para garantir a segurança do doente.

"Os últimos anos têm trazido avanços no diagnóstico, laboratorial e genético e, sobretudo, novos tratamentos das crises e também novos tratamentos de manutenção, que permitem reduzir o número e a intensidade das crises, melhorando a qualidade de vida dos doentes com AEH. Os desafios atuais passam por reduzir o tempo até ao diagnóstico e por conseguir que todos os doentes tenham acesso às novas terapias, que são muito mais eficazes e seguras do que as que existiam há alguns anos", explica o especialista, assegurando que qualquer imunoalergologista tem formação na área do angioedema hereditário e está habilitado a diagnosticar e tratar a doença. "Naturalmente que, por se tratar de uma patologia rara, existem centros com maior experiência clínica e acesso a exames ou tratamentos específicos, para onde é referenciada a maioria dos doentes e respetivas famílias, por ser uma doença genética e hereditária."

Os hospitais que seguem um maior número de doentes com AEH em Portugal encontram-se em Lisboa, Porto e Coimbra, embora existam outros Serviços de Imunoalergologia, tanto no Continente, como nos Açores e na Madeira, que acompanham doentes em maior proximidade com as suas áreas de residência.

Diagnóstico

Mais informações:
Andreia Pinto | andreiapinto@rxconsulting.pt | 917 434 115

“O diagnóstico é confirmado através de análises ao sangue que medem os níveis e função da proteína C1-INH e da fração C4 do complemento. Pode ser necessário realizar também estudos genéticos”.

Tratamento

Existem tratamentos modernos para controlar crises agudas, para prevenir as crises em algumas situações de risco (como cirurgias) e ainda tratamentos "crónicos", para controlar a doença, que reduzem a frequência e a gravidade das crises, melhorando a qualidade de vida destes doentes, e que permitem que a maioria dos doentes leve uma vida normal.

Mais informações:
Andreia Pinto | andreiapinto@rxconsulting.pt | 917 434 115