



Medicina de Familia. SEMERGEN

<http://www.elsevier.es/semergen>



347/3847 - DÉFICIT HEREDITARIO

S. Díaz Molina^a, M. Muñoz Martín^b, A. Arcega Baraza^c y C. Sánchez Muñoz^d

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Mocejón. Toledo. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Olías del Rey. Toledo. ^cMédico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Santa María de Benquerencia. Toledo. ^dMédico de Familia. Centro de Salud Mocejón. Toledo.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 29 años que consulta por lesiones cutáneas levemente pruriginosas en cara, cuello y extremidades junto con inflamación del labio de unas horas de evolución. No presenta disnea ni dolor abdominal. No relación con ingesta alimentaria. No cambios ni introducción de medicación nueva. No ha cambiado de cosméticos. No ha estado en contacto con animales. No cambios ni introducción de medicación nueva. Afebril. No otra clínica añadida actual. La paciente refiere varios episodios similares acompañados de edema palpebral y labial hace dos años. Estuvo en tratamiento con cetirizina y bilastina sin mejoría. Antecedentes personales: toma anticonceptivos orales desde hace cinco años, a raíz de su primer embarazo en el que comenzó con hirsutismo. Antecedentes familiares: sin interés. Tras dos días de tratamiento con antihistamínicos volvemos a ver a la paciente, refiere mejoría parcial de los síntomas. En la exploración se aprecia disminución del edema labial pero continua con algunas lesiones cutáneas.

Exploración y pruebas complementarias: Lesiones redondeadas, eritematosas con halo edematoso en mandíbula, cuello y brazos. Cyc: No edema de úvula. Ligeramente edema labio superior. AC: rítmica, sin soplos audibles AP: mvc sin ruidos sobreañadidos. Abdomen: blando, depresible. No doloroso a la palpación. RHA+. No signos de irritación peritoneal. EEII: no edemas. No signos de trombosis venosa profunda. Pruebas cutáneas: alimentos y anisakis (-). Hemograma, bioquímica y proteinograma: sin hallazgos significativos. Estudio complemento: C4 24.3 mg/dL (normal). Inhibidor de C1 17 mg/dL (disminuido). Inhibidor C1 plasma 73 (disminuido). Crioglobulina: (-). Ig M, Ig G: dentro de los límites de la normalidad.

Orientación diagnóstica: Sospecha angioedema hereditario pendiente de confirmación estudio genético.

Diagnóstico diferencial: Reacciones alérgicas, anafilaxias, dermatitis de contacto, angioedema inducido por fármacos.

Comentario final: Es importante realizar una anamnesis dirigida, detallada y completa, ya que hay determinadas enfermedades y/o trastornos que pueden compartir características clínicas similares. Además de la anamnesis para descartar otras patologías, como trastornos de tiroides o enfermedades autoinmunes que puedan justificar la clínica, debemos realizar pruebas

complementarias.

Bibliografía

1. Cicardi M, Zuraw B. Hereditary angioedema: Pathogenesis and diagnosis. Literature review current through: Jun 2018.
2. Tranche Álvarez-Cagigas P, Rivera Tejjido M. Guía clínica de urticaria aguda y angioedema. Fistera.com.

Palabras clave: Edema. Déficit. Hereditario.