

No mês passado,
**pensei que era
uma reação alérgica**

Na semana passada,
**pensei que era
uma picada de inseto**



Agora eu sei que é
AEH*

Os sintomas do **angioedema hereditário*** (AEH), tais como inchaço e dor, são muitas vezes confundidos com outras patologias mais comuns.¹ Se você ou um membro da sua família teve inchaços inexplicáveis, use este guia para aprender mais sobre o AEH e como se diagnostica.

conheceAEH
sensibilização, respostas, ação

Em parceria com:

 **ADAH**
Associação de Doentes com Angioedema Hereditário

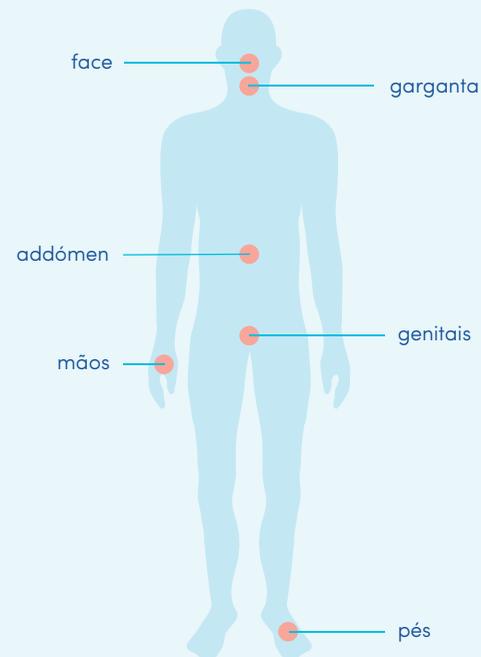
 **SPAIC**
SOCIETY PORTUGUESE OF
ALLERGOLOGY AND CLINICAL IMMUNOLOGY

conheça a doença

sinais e sintomas de angioedema hereditário (AEH)

O principal sintoma do AEH é um inchaço súbito, às vezes doloroso, em quase qualquer parte do corpo. Estas “crises” de inchaço do AEH podem acontecer sem aviso prévio e durar dias. Podem também ser incapacitantes e dificultar a execução das tarefas diárias.¹

localizações comuns das “crises”

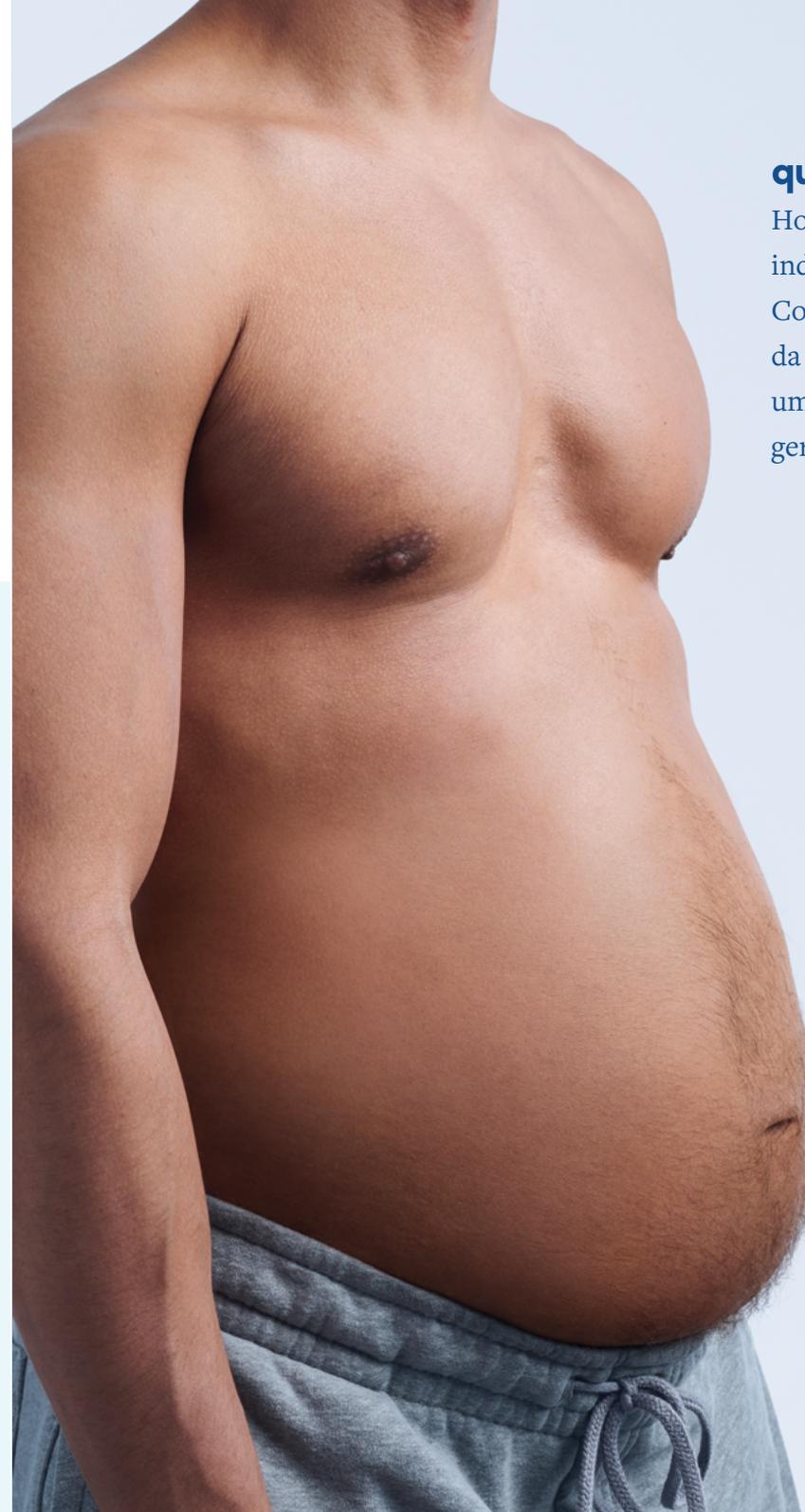


- **O inchaço na garganta pode implicar risco de vida** porque pode causar asfixia¹
 - Se sentir que a sua garganta está afetada, recorra imediatamente ao Serviço de Urgência
- As **crises abdominais** podem ser extremamente dolorosas e causar vômitos e diarreia^{2,3,4}
 - É possível ter uma crise abdominal sem qualquer inchaço visível

qualquer um pode ter AEH

Homem ou mulher, jovem ou idoso, independentemente da etnia.

Com frequência, outros membros da família também terão a doença, uma vez que esta é, de um modo geral, hereditária.¹





as crises de AEH são imprevisíveis

Uma crise pode começar numa parte do corpo e espalhar-se para outra.¹

o AEH pode surgir sob muitas formas

Os sintomas de AEH podem manifestar-se de formas muito diferentes de pessoa para pessoa e até mesmo na mesma pessoa. Por exemplo, alguém com AEH pode ter crises mais frequentes durante a puberdade. Ou alguém que, normalmente, tem crises de inchaço abdominal ainda poderá ter uma crise de inchaço na garganta ou noutra local.^{3,5,6}

Algumas pessoas têm uma sensação de formigueiro antes de uma crise. Podem também ter uma erupção na pele, mas sem comichão, antes do início do inchaço.^{7,9}

Se não forem tratadas, as crises de AEH podem durar dias. O inchaço geralmente piora em 24 horas e depois desaparece, lentamente, nas 48 a 72 horas seguintes.¹

potenciais fatores desencadeantes de uma crise

As crises de AEH poderão ser causadas por um fator desencadeante. O AEH pode variar muito de pessoa para pessoa, portanto os seus fatores desencadeantes podem ser muito diferentes. Para algumas pessoas, traumatismos físicos, como cair de uma bicicleta, podem causar uma crise. Noutras pessoas uma crise pode ser desencadeada por algo tão simples como o movimento repetitivo de utilizar uma tesoura.^{6,10}

Alguns fatores desencadeantes comuns são:^{6,10}



Stress emocional



Lesão leve, cirurgia ou procedimento dentário



Infeção



Influências hormonais, tais como menstruação, ou tomar certos tipos de contraceptivos orais



Atividades físicas, tais como cortar relva



Toma de determinados medicamentos

conheça a causa

o AEH é causado por uma mutação genética

Existem mais de 450 mutações genéticas conhecidas associadas ao AEH, mas é precisa apenas uma para causar a doença. A maioria dessas mutações afeta uma proteína chave do corpo humano que se chama inibidor da esterase C1 (C1-INH). Essa proteína é responsável por controlar os inchaços no corpo humano.^{1,11}



existe mais de que um tipo de AEH

O **tipo 1** é o mais comum, sendo responsável por cerca de 85% dos casos de AEH. As pessoas com AEH Tipo 1 não produzem suficiente C1-INH.¹

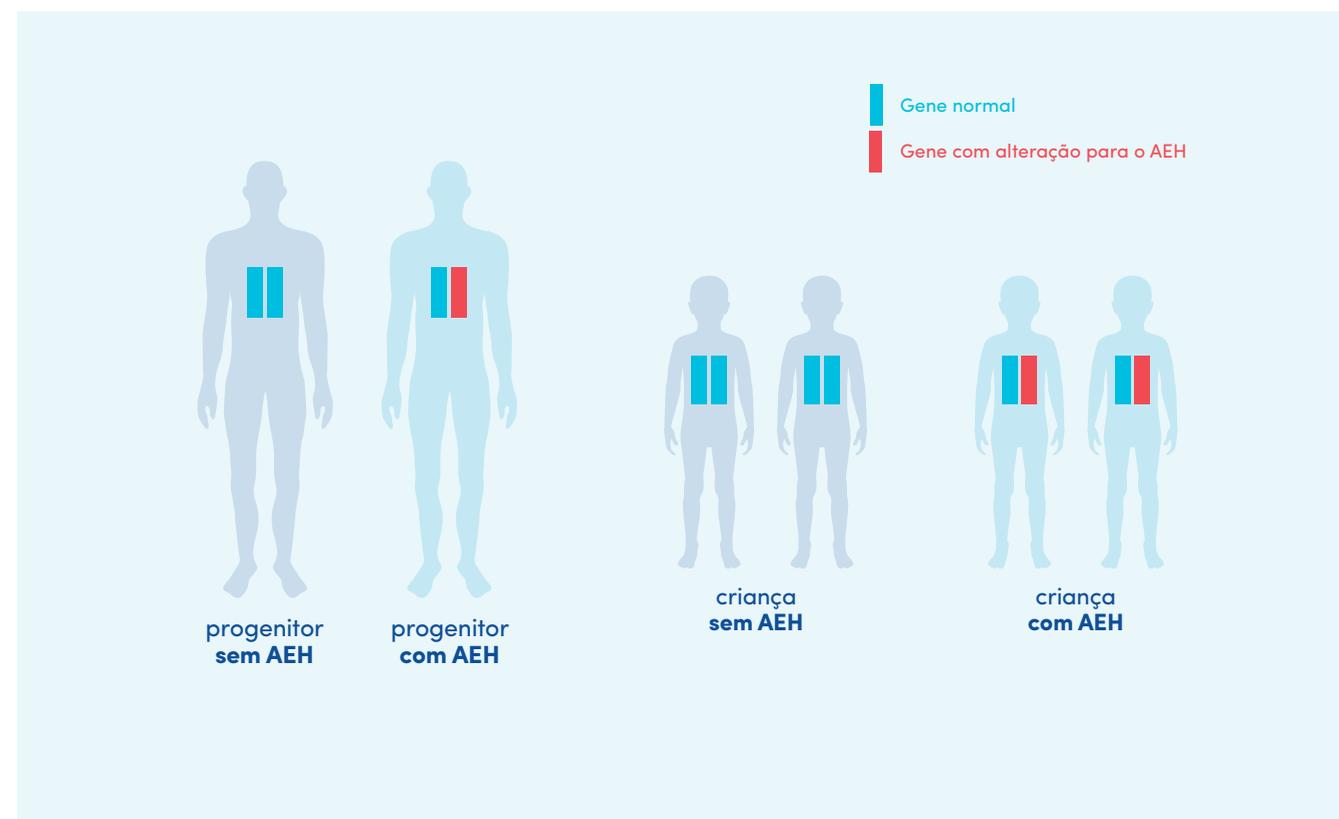
O **tipo 2** ocorre em cerca de 15% das pessoas com AEH. As pessoas com AEH Tipo 2 têm C1-INH suficiente, mas este não funciona da maneira que deveria.¹

Outros tipos: num número muito pequeno de pessoas, o C1-INH é normal. Essa condição costumava chamar-se AEH Tipo 3, mas como há uma série de mutações que podem causar AEH com C1-INH normal, já não se usa essa designação.¹

geralmente, o AEH ocorre em famílias e é por isso que se denomina de “hereditário”

Se um dos pais tem AEH, cada filho tem 50% de risco de herdar o gene responsável pela doença (gene com alteração para o AEH). Se uma criança não herdar o gene responsável pela doença, não irá transmitir o mesmo a gerações futuras.¹

Se for diagnosticado com AEH, certifique-se de que incentiva os seus familiares a conversar com os seus médicos sobre serem testados relativamente a esta doença.



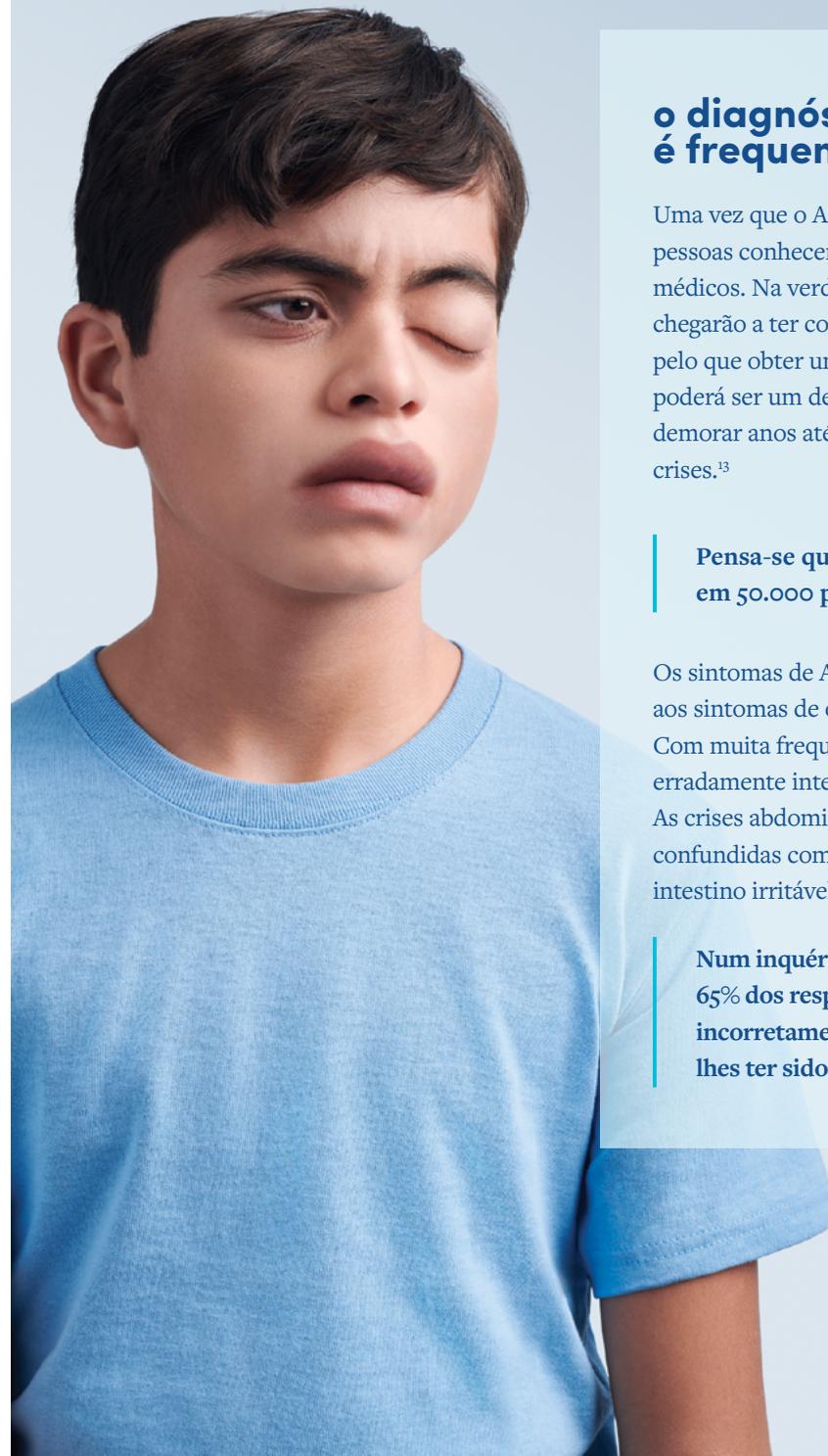
saiba como ser diagnosticado

comece por conversar com o seu médico

Se você tiver episódios repetidos e inexplicáveis de inchaço ou dor, o seu médico, provavelmente, questiona-lo-á sobre esses sintomas e sobre quando os detetou pela primeira vez. O seu médico também poderá perguntar-lhe se alguém na sua família tem episódios de inchaço ou tem AEH diagnosticado.¹¹

Mesmo que mais ninguém na sua família tenha AEH você poderá tê-lo. Uma em cada quatro pessoas diagnosticada com AEH não herdou a doença dos progenitores, mas desenvolveu a doença devido a uma mutação genética.¹²

Se o seu médico achar que você poderá ter AEH, utilizará, provavelmente, uma análise de sangue para confirmar o diagnóstico. Essa análise ajudará a determinar se você tem AEH e se este é do Tipo 1 ou 2.¹¹



o diagnóstico incorreto é frequente

Uma vez que o AEH é uma doença rara, poucas pessoas conhecerão a mesma, incluindo muitos médicos. Na verdade, muitos médicos nunca chegarão a ter contacto com um doente com AEH, pelo que obter um diagnóstico preciso e atempado poderá ser um desafio. Algumas pessoas poderão demorar anos até perceber qual é a causa das suas crises.¹³

Pensa-se que, em todo o mundo, apenas 1 em 50.000 pessoas sofre de AEH¹

Os sintomas de AEH podem ser muito semelhantes aos sintomas de outras doenças mais comuns. Com muita frequência, as crises a nível da pele são erradamente interpretados como reações alérgicas. As crises abdominais são, frequentemente, confundidas com apendicite ou síndrome do intestino irritável.^{1,14}

Num inquérito a 313 pessoas com AEH, quase 65% dos respondentes foram diagnosticados incorretamente com outra doença antes de lhes ter sido diagnosticado AEH¹⁴



há sempre mais para saber sobre o AEH

o diagnóstico é apenas o primeiro passo

Se você sabe que tem AEH, lembre-se de que não está sozinho. Embora o AEH seja uma doença rara, há grupos de apoio, associações de doentes e outros recursos que podem ajudá-lo.

É provável que outra pessoa da sua família tenha AEH, pois cerca de 75% dos casos são hereditários.¹² Ajude a informar e capacitar os seus familiares acerca do AEH e incentive-os a discutir a doença com os médicos, assim como a fazer uma análise de diagnóstico.

1. Longhurst HJ, Bork K. Hereditary angioedema: an update on causes, manifestations and treatment. *Br J Hosp Med (Lond)*. 2019;80(7):391-398. 2. Kaplan AP. Enzymatic pathways in the pathogenesis of hereditary angioedema: the role of C1 inhibitor therapy. *J Allergy Clin Immunol*. 2010;126(5):918-925. 3. Banerji A, Busse P, Christiansen SC, et al. Current state of hereditary angioedema management: a patient survey. *Allergy Asthma Proc*. 015;36(3):213-217. 4. Bork K, Staubach P, Eckardt A, Hardt J. Symptoms, course, and complications of abdominal attacks in hereditary angioedema due to C1 inhibitor deficiency. *Am J Gastroenterol*. 2006;101(3):618-627. doi:10.1111/j.1572-0241.2006.00492.x. 5. Johnston DT. Diagnosis and management of hereditary angioedema. *J Am Osteopath Assoc*. 2011;111(1):28-36. 6. Zuraw BL. Clinical practice. Hereditary angioedema. *N Engl J Med*. 2008;358(10):1027-1036. 7. Permatia MJ, Kemp JG, Gibbs JG, Mende C, Rhoads C, Craig TJ. Frequency, timing, and type of prodromal symptoms associated with hereditary angioedema attacks. *Allergy and Asthma Proc*. 2009;30(5):506-511. 8. Rasmussen ER, de Freitas PV, Bygum A. Urticaria and prodromal symptoms including erythema marginatum in Danish patients with hereditary angioedema. *Acta Derm Venereol*. 2016;96(3):373-378. 9. Magerl M, Dsoumoukakis G, Kalkoukou I et al. Characterization of prodromal symptoms in a large population of patients with hereditary angio-oedema. *Clin Exp Dermatol*. 2014;39(3):298-303. 10. Caballero T, Maurer M, Longhurst HJ, et al. Triggers and prodromal symptoms of angioedema attacks in patients with hereditary angioedema. *J Invest Allergol Clin Immunol*. 2016;26(6):383-386. 11. Maurer M, Magerl M, Ansoltegui I, et al. The international WAO/EAACI guideline for the management of hereditary angioedema—the 2017 revision and update. *Allergy*. 2018;73(8):1575-1596. doi:10.1111/all.13384. 12. Pappalardo et al. Frequent de novo mutations and exon deletions in the C1-inhibitor gene of patients with angioedema. *Allergy Clin Immunol* 2000;106:1147-54.13. Longhurst H, Bygum A. The humanistic, societal, and pharmaco-economic burden of angioedema. *Clin Rev Allergy Immunol*. 2016;51(2):230-239. 14. Lunn et al. Is there a need for clinical guidelines in the United States for the diagnosis of hereditary angioedema and the screening of family members of affected patients? *Ann Allergy Asthma Immunol*. 2010;104:211-214.

Saiba mais em [conheceAEH.pt](#)

conheceAEH
sensibilização, respostas, ação



Takeda e o logo Takeda são marcas registadas da Takeda Pharmaceutical Company Limited.
Takeda - Farmacêuticos Portugal, Lda., Rua dos Malhões, nº 5, Edifício Q56, D. Pedro I, Piso 3,
2770-071 Paço de Arcos, Portugal,
NIPC: 502 801 204 | Registada na CRC de Cascais sob mesmo número | T +351 211 201 457

Em parceria com:

