



A.A.E.E. - A.P.S.

Associazione volontaria per l'angioedema
ereditario ed altre forme rare di angioedema



ITACA
Italian Network for Hereditary
and Acquired Angioedema

ANGIOEDEMA DA DEFICIT EREDITARIO ED ACQUISITO DI C1 INIBITORE (C1INH)

..... A CURA DI:

ITACA

Italian Network for Hereditary and Acquired Angioedema

COMITATO SCIENTIFICO DI A.A.E.E.

Associazione Volontaria per l'Angioedema Ereditario e altre
forme rare di Angioedema.

..... CON LA COLLABORAZIONE DI:

CONSIGLIO DIRETTIVO DI A.A.E.E.

..... RIFERIMENTI:

ITACA: www.angioedemaitaca.org

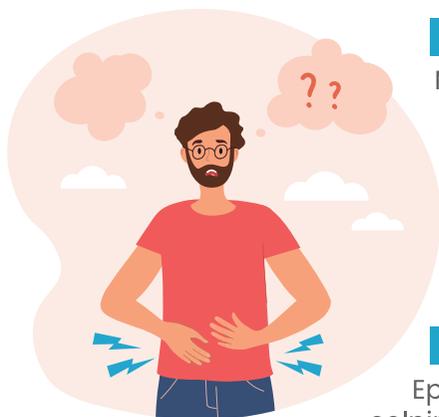
mail: segreteria@angioedemaitaca.org

A.A.E.E.: www.angioedemaereditario.org

mail: segreteria@angioedemaereditario.org



ANGIOEDEMA EREDITARIO DA DIFETTO DI C1-INIBITORE



COSA È

Malattia rara in cui una mutazione genetica trasmissibile in maniera autosomica dominante determina un deficit della proteina plasmatica C1-inibitore (C1INH). Ciò comporta una aumentata sintesi di bradichinina (BK), piccolo peptide in grado di favorire la fuoriuscita di plasma dai capillari e la formazione dell'edema.

MANIFESTAZIONI RICORRENTI

Episodi di gonfiore (edemi) che possono colpire la cute, i genitali, l'addome (apparati gastrointestinale e genitourinario) e la glottide.

SINTOMI E CONSEGUENZE

- Dolore delle sedi interessate, che a livello addominale può associarsi a vomito e diarrea.
- Limitazione funzionale, con inabilità temporanea a svolgere le proprie attività.
- Chiusura delle vie aeree superiori.



L'edema della glottide è da considerare un'emergenza medica, in quanto può determinare l'ostruzione completa delle alte vie aeree respiratorie e causare morte per asfissia se non trattata prontamente.

Angioedema acquisito da difetto di C1-inibitore

La carenza di C1 inibitore non è dovuta ad un difetto genetico ma al consumo di tale proteina.

L'angioedema acquisito, infatti, è spesso associato ad una malattia linfoproliferativa o autoimmune, talvolta con presenza di autoanticorpi anti-C1INH. Da un punto di vista clinico è simile all'angioedema ereditario.

DIAGNOSI

La diagnosi della malattia è relativamente semplice e si basa, oltre che sui sintomi, sulla determinazione quantitativa e funzionale del C1INH nel plasma prelevato al paziente:

- C4 e attività funzionale di C1INH: sempre ridotti
- C1INH quantitativo: ridotto nell'85% dei casi, normale nel 15%.
- La familiarità orienta verso la diagnosi ma 1/5 dei pazienti non ha genitori affetti, trattandosi di neo-mutazioni.

PROFILASSI A BREVE TERMINE

QUANDO:

- Prima di procedure che possono favorire l'insorgenza di episodi di angioedema, tra cui cure odontoiatriche, endoscopie, interventi chirurgici e/o in situazioni particolari, quali viaggi, eventi stressanti, ecc.

COME:

- Mediante somministrazione di 1000 U.I. di concentrato plasmatico di C1INH (pd-C1INH), circa un'ora prima di procedure invasive.
- Con strategie terapeutiche variabili, da valutare volta per volta, negli altri casi.

PROFILASSI A LUNGO TERMINE

QUANDO:

- Se la malattia non è adeguatamente controllata dal semplice trattamento degli attacchi acuti ed influenza negativamente la qualità della vita globale dei pazienti (o dei loro familiari nel caso di bambini, adolescenti, non autosufficienti...)

COME:

- Mediante farmaci specifici, la cui scelta dipende dalle caratteristiche del singolo paziente. Fra questi:
 - **pd-C1INH** per via endovenosa o sottocutanea (due somministrazioni settimanali), che integra la proteina carente
 - **Anticorpo monoclonale LANADELUMAB**, iniettabile sottocute ogni 14-28 giorni, che previene la formazione della BK.
 - **BEROTRALSTAT**, un inibitore orale della sintesi della BK da assumere quotidianamente.

La disponibilità di vari farmaci specifici rende tendenzialmente obsoleto il ricorso ad androgeni attenuati, utilizzati in passato in assenza di valide alternative.

TRATTAMENTO DEGLI ATTACCHI ACUTI



NON SI TRATTA DI UNA MALATTIA ALLERGICA:

Adrenalina, cortisonici e antistaminici non sono efficaci nel trattamento degli attacchi acuti di angioedema da deficit di C1 inibitore in quanto **la malattia non è mediata dall'istamina ma dalla bradichinina.**

I FARMACI SPECIFICI per trattare gli attacchi acuti sono:

- **BERINERT®** – Concentrato di C1INH plasmatico, per via endovenosa
- **CINRYZE®** – Concentrato di C1INH plasmatico, per via endovenosa
- **RUCONEST®** – Concentrato ricombinante di C1INH, per via endovenosa
- **ICATIBANT** – Antagonista accessoriale della Bradichinina, per via sottocutanea

In mancanza dei farmaci specifici è possibile valutare l'opportunità di ricorrere a **PLASMA FRESCO CONGELATO.**



TRIAGE IN PRONTO SOCCORSO

LA SEDE DELL'ANGIOEDEMA DETERMINA L'ATTRIBUZIONE DEL CODICE DI TRIAGE

ROSSO – GIALLO

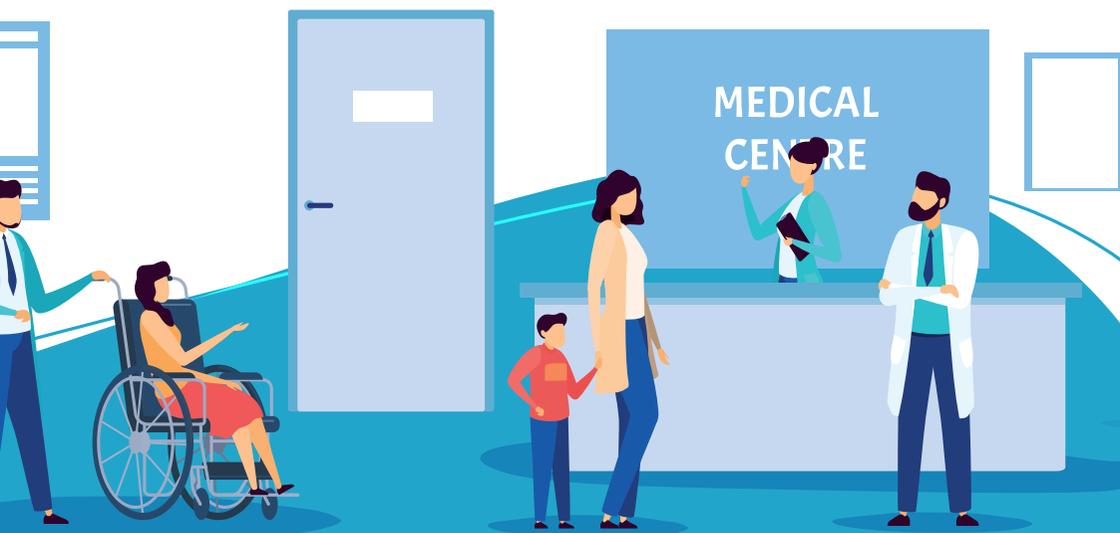
L'edema laringeo, di lingua, cavo orale e collo costituisce sempre una emergenza o una urgenza.

GIALLO – VERDE

L'interessamento gastrointestinale, tipico delle forme da carenza di C1-inibitore, è simile all'addome acuto di pertinenza chirurgica.

VERDE

Gli angioedemi periferici, dolorosi e invalidanti, persistono a lungo se non trattati all'esordio.





A.A.E.E. - A.P.S.
Associazione volontaria per l'angioedema
ereditario ed altre forme rare di angioedema



ITACA
Italian Network for Hereditary
and Acquired Angioedema

ITACA: LA MISSIONE

Favorisce lo sviluppo, l'approfondimento e la divulgazione delle discipline che hanno come oggetto lo studio dell'ANGIOEDEMA EREDITARIO ED ACQUISITO.

Riunisce i professionisti che si occupano di ANGIOEDEMA EREDITARIO ED ACQUISITO.

Interagisce strettamente con l'Associazione dei pazienti affetti da Angioedema Ereditario ed Altre Forme Rare di Angioedema (A.A.E.E.);

Orienta i pazienti verso le strutture cliniche in grado di seguire con idonei standard qualitativi ogni aspetto della malattia, inclusa la gestione delle urgenze.

Promuove, identifica, certifica e sostiene – secondo specifici criteri di adeguatezza – i Centri di Riferimento per l'ANGIOEDEMA EREDITARIO ED ACQUISITO al fine di offrire assistenza multidisciplinare e terapie adeguate.

Elabora e condivide, insieme ad altre associazioni scientifiche, raccomandazioni e linee guida.

CENTRI DI RIFERIMENTO ITACA

Ospedale Beauregard

Via Vaccari, 5 – Aosta

Azienda Ospedaliero – Universitaria “Policlinico Consorziiale”

Piazza G. Cesare, 11 – Bari

Ospedale SS. Trinità

V.le Zoppis, 10 – Borgomanero (NO)

Policlinico Universitario di Catania

Via S. Sofia 78 – Catania

Presidio Ospedaliero di Civitanova Marche

Via Pietro Ginevri 1 – Civitanova
Marche

Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi

Largo Brambilla, 3 – Firenze

OORR – Ospedali Riuniti

Via Luigi Pinto 233 – Foggia

Ospedale Policlinico San Martino Genova

Largo Benzi 10 – Genova

Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico “G. Martino”

Via Consolare Valeria 1 – Messina

IRCCS Maugeri Milano

Via Camaldoli 64 – Milano

Ospedale Luigi Sacco

Via G.B. Grassi 74 – Milano

Policlinico Universitario A.O.U Cagliari

ss 554 km 4500 – Monserrato

Università degli Studi di Napoli “Federico II”

Via Pansini, 5 – Napoli

Ospedale Maggiore della Carità

Corso Mazzini, 18 – Novara

Azienda Ospedale Università di Padova

Via Giustiniani, 2 – Padova

A.O. “Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello”

via Trabucco 180 – Palermo

Ospedale Spirito Santo, Azienda U.S.L. Pescara

Via Fonte Romana, 8 – Pescara

Azienda Unità Sanitaria Locale di Piacenza – Dipartimento Di Patologia Clinica UOsd Allergologia

Via Taverna, 49 – Piacenza

Azienda Ospedaliero – Universitaria Pisana

Via Roma 67 – Pisa

Università di Roma Tor Vergata

V.le Oxford, 81 – ROMA

Arcispedale S. Maria Nuova

Via Amendola 2 – Reggio Emilia

Azienda Ospedaliera Universitaria San Giovanni di Dio e Ruggi d’Aragona

Via San Leonardo 1 – Salerno

IRCCS Policlinico San Donato

Piazza Malan 2 – San Donato Milanese

Ospedale Civile SS Annunziata

Via E. De Nicola 14 – Sassari

Ospedale Mauriziano

Corso Re Umberto 109 – Torino



Per maggiori informazioni

PER ULTERIORI INFORMAZIONI



www.angioedemaitaca.org
segreteria@angioedemaitaca.org



www.angioedemaereditario.org
segreteria@angioedemaereditario.org