



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 160/2089 - Una enfermedad rara

S. Hernández Baño<sup>a</sup>, E. López Márquez<sup>b</sup>, C. Navarro Soria<sup>a</sup>, J. Ballesta Lozano<sup>c</sup>, M. Serna Martínez<sup>c</sup>, S. Herreros Juárez<sup>b</sup>, E. Ruiz García<sup>c</sup>, P.R. Lucas Aroca<sup>d</sup>, S. Sánchez Aroca<sup>d</sup> y M. Palazón Solana<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Ceutí. Murcia. <sup>b</sup>Médico Residente de 2<sup>o</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cieza-Oeste. Murcia. <sup>c</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cieza Oeste y Hospital Vega Lorenzo Guirao. Cieza. Murcia. <sup>d</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cieza-Oeste. Murcia.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 21 años, con reiteradas consultas a urgencias, por dolor abdominal intermitente, autolimitado (entre 48 y 72h) acompañado de náuseas y vómitos sin productos patológicos y distensión abdominal, desde la infancia. No cambios en el hábito intestinal. Además, presenta edemas no eritematosos ni pruriginosos en 1/3 distal de EESS, tobillos y pies. Poliartralgias. Febrícula en ocasiones. La paciente no asocia desencadenantes salvo cambios estacionales. Valorada por ginecología que descartó patología por su parte. AP: No AMC. Distrofia facioescapulohumeral. No AF de interés. No tratamiento crónico.

**Exploración y pruebas complementarias:** Regular estado general. Normocoloreada y normohidratada. Eupneica. No adenopatías laterocervicales, axilares ni genitales. Exploración ORL: no edema de úvula. Exploración cardiopulmonar: Rítmica sin soplos. Murmullo vesicular conservado sin ruidos sobreañadidos. Abdomen distendido, con semiología de ascitis no a tensión. No estigmas de hepatopatía. No masas ni megalias. Dolor difuso a la palpación con ligero predominio en fosa iliaca izquierda. No signos de irritación peritoneal. Peristaltismo conservado. EESS: tumefacción en ambos carpos con edema en miembro superior izquierdo. No eritema. Dolor a la palpación. EEII: edemas sin eritema en tobillos y pies con dolor a la palpación. Analítica: leucocitosis con desviación izquierda, aumento de PCR y perfil de anemia ferropénica. Test de Hoesh: negativo. Ecografía abdominal: distensión asas de delgado y líquido libre interasas.

**Juicio clínico:** Angioedema hereditario.

**Diagnóstico diferencial:** Porfiria aguda: test de Hoesh negativo. Alteraciones tiroideas: Hormonas normales. Patologías autoinmunes. Fiebre mediterránea familiar: Tratamiento empírico con colchicina sin mejoría. Estudio genético negativo. Divertículo de Merkel: Ante la anemia no explicada y el dolor abdominal inespecífico en edad tan temprana se decidió realizar el despistaje sin evidenciar patología. Angioedema hereditario: déficit C1 inhibidor.

**Comentario final:** Tras numerosas visitas al SU sin conseguir mejoría con IBPs, analgésicos, corticoides ni antihistamínicos, se realizó test de Hoesh para descartar porfiria. Posteriormente se comenzó tratamiento empírico con colchicina (sin respuesta) por sospecha de FMF y se derivó al paciente a su MAP y MI, para completar estudio genético que determinó déficit de C1 inhibidor, lo que llevó al diagnóstico de Angioedema hereditario. El angioedema hereditario, aunque poco frecuente, es potencialmente grave pudiendo causar la

asfixia del paciente que no responderá al tratamiento habitual con antihistamínicos y corticoterapia. Por dicho motivo es importante el conocimiento de esta entidad y su manejo desde los SU. A su vez, este caso demuestra la importancia de la realización de una buena anamnesis que nos permita la derivación del paciente a otros especialistas que completen el estudio y de manera multidisciplinar llegar a un diagnóstico definitivo que nos permita, actuar ante una emergencia clínica que comprometa la vida del paciente. Igualmente, el conocimiento de esta patología es de especial importancia para el MFyC para iniciar estudio de despistaje al resto de la familia y realizar profilaxis.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Fernández Romero DS, Di Marco P, Malbran A. Angioedema hereditario: Historia familiar y manifestaciones clínicas en 58 pacientes. 2009;69:601-6.
2. Frank MM, Gelfand JA, Atkinson JP. Hereditary angioedema: the clinical syndrome and its management. Ann Intern Med. 1976;84:589-93.