

GRUPO SHINE

Spanish Hereditary Immunology Angioedema Network

Objetivos del Grupo SHINE

El angioedema hereditario asociado a la deficiencia del inhibidor de C1 (AEH-C1-INH) es una enfermedad rara, grave y potencialmente mortal, que tiene un impacto muy negativo en los pacientes y sus cuidadores. Está causado por la disminución o el funcionamiento inadecuado del inhibidor de C1, una enzima que inhibe la vía clásica del sistema del complemento además de regular la vía de las cininas en el sistema de contacto y la cascada de la coagulación. La deficiencia de C1-INH acaba favoreciendo una liberación excesiva de bradisinina que causa los episodios de edema en estos pacientes.

Actualmente se dispone de tratamiento para los episodios agudos, así como para realizar profilaxis a corto y largo plazo. Sin embargo, esta enfermedad se sigue confundiendo frecuentemente con cuadros alérgicos o anafilácticos, ya que la sintomatología es similar, lo que causa retraso en el diagnóstico. Su manejo es muy diferente a los anteriores por lo que la no identificación supone la administración de tratamientos innecesarios, y constituye una barrera al acceso a los tratamientos adecuados, además de un mayor riesgo de muerte.

En los últimos años hemos observado como la implicación del inmunólogo en el manejo multidisciplinar del angioedema hereditario es cada vez más esencial, ya que, en la última década se han identificado nuevos genes implicados, nuevas dianas terapéuticas y potenciales biomarcadores que han favorecido el avance en el conocimiento de la fisiopatología de la misma.

A parte del AEH-C1-INH (que incluye la mayoría de los casos de AEH) existen otros tipos de AEH asociados a nuevos defectos genéticos descritos en los últimos años (*F12, PLG, ANGPT1, MYOF, KNG1, HS3ST6*).

1. Objetivos:

- Potenciar el interés y el conocimiento acerca de la fisiopatología y los biomarcadores del AEH por déficit de C1 inhibidor (AEH-C1-INH).

- Promover el diagnóstico de los pacientes con AEH, así como el diagnóstico diferencial del AEH-C1-INH con respecto a los cuadros alérgicos y anafilácticos.
- Consolidar el papel fundamental del equipo multidisciplinar en el diagnóstico de la AEH-C1-INH, con especial énfasis en el papel del Inmunólogo/a.
- Actualizar el conocimiento de todos los tipos de AEH (incluidos los más recientemente descritos) y explorar el posible papel de la inmunología en los nuevos tipos de AEH.

2. Planes de actuación:

- Promover la educación continua de los especialistas implicados en el diagnóstico y tratamiento del AEH.
- Crear un mapa diagnóstico de España en el que se evidencien las pruebas diagnósticas y de seguimiento de AEH que se realizan en cada centro/región.
- Proponer estudios colaborativos para mejorar el conocimiento de los biomarcadores y la genética del AEH.
- Promover la investigación de las bases fisiopatológicas del AEH.