

IN EVIDENZA

Bueno Fonteno, la discesa nella grotta e la caduta: corsa contro il tempo per salvare la speleologa Ottavia Piana



Angioedema ereditario, che cos'è? La malattia che colpisce i bambini e si confonde con le allergie

di Anna Fregonara e Vera Martinella

L'angioedema ereditario è caratterizzato da gonfiori ricorrenti con esordio in età pediatrica e crisi più gravi da adulti. Non esiste cura ma si possono controllare i sintomi



Ascolta l'articolo 5 min **NEW**

Sono passati più di 140 anni. I primi casi di **angioedema ereditario** sono stati descritti da William Osler nel 1880, ma la diagnosi di questa malattia, che mostra le prime manifestazioni cliniche nell'infanzia per poi aggravarsi in età adulta, è ancora in ritardo anche perché può venire **confusa con una falsa allergia**. Di fronte a un **gonfiore**, a volte accompagnato da **orticaria**, si pensa subito a una **reazione allergica a un alimento**, a un medicinale o al veleno da puntura di insetti. Di solito, per fortuna, è così: accade al 5% dei bambini e il disturbo si risolve prescrivendo farmaci a base di **cortisone**.

A volte, però, può trattarsi di angioedema ereditario. «È una malattia rara, con una prevalenza stimata di circa 1 su 50.000 persone (quello non ereditario è più comune), che riguarda il **microcircolo sottocutaneo**, ma anche quello delle **vie aeree superiori**, del **tratto digerente e del distretto genito-urinario**. Il pediatra dovrebbe insospettirsi quando si ripete un **gonfiore al viso, alle labbra, alle mani, ai piedi, ai genitali, al tratto intestinale e alle vie aeree alte**», spiega Michele Miraglia del Giudice, presidente della Società Italiana di Allergologia e Immunologia pediatrica, professore ordinario di Pediatria all'Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli. «La cute conserva un aspetto normale, non è generalmente arrossata né pruriginosa e il gonfiore dipende da un aumento della permeabilità vascolare».

I primi sintomi

L'esordio dei sintomi può variare, ma nella maggior parte dei casi si verifica in età pediatrica e in adolescenza e la formulazione della possibile diagnosi coinvolge una valutazione attenta della storia clinica del paziente, degli attacchi ricorrenti di gonfiore e della storia familiare. «Circa la metà dei malati sperimenta i **primi sintomi intorno ai 10 anni di età**, con un aumento della frequenza e della gravità degli attacchi durante la pubertà e la gravidanza, a causa delle fluttuazioni ormonali», prosegue il pediatra. «Gli attacchi di angioedema ereditario possono variare nella loro durata e gravità da persona a persona: possono svilupparsi gradualmente o improvvisamente e durare diversi giorni, mentre in altri individui possono risolversi più in fretta. Tuttavia, in generale, **le crisi tendono ad avere una durata media di 2-5 giorni** per la maggior parte dei pazienti».

APPROFONDISCI

- Hai un dubbio sulla tua salute? Scrivi ai nostri medici o consulta tutte le risposte su IlMedicoRisponde, il servizio online di Corriere della Sera.

La qualità della vita

Non esiste una terapia definitiva. «La cura è mirata a **controllare gli attacchi** e a **prevenire le complicazioni**. Infatti, una gestione adeguata e un trattamento appropriato riducono il rischio di complicanze e il paziente può condurre una vita normale e avere un'aspettativa di vita simile a quella della popolazione generale», conclude l'esperto. «Negli ultimi anni, sono stati fatti notevoli progressi nella identificazione dei geni coinvolti nelle forme ereditarie e nello sviluppo di nuove terapie mirate personalizzate, in particolare nuovi farmaci biologici. Tuttavia, a oggi, le opzioni terapeutiche per i pazienti pediatrici sono limitate in quanto nessun farmaco biologico è stato ancora approvato».

In Italia una nuova terapia

Nei giorni scorsi è tuttavia arrivato il **via libera di Aifa (Agenzia Italiana del Farmaco)** alla rimborsabilità di un farmaco innovativo, da tempo atteso, per la profilassi degli attacchi di angioedema ereditari, che è ora disponibile tramite Sistema sanitario nazionale anche nel nostro Paese. Il nuovo medicinale (berotralstat) è indicato per la prevenzione di routine degli attacchi ricorrenti di angioedema ereditario nei pazienti a partire dai 12 anni di età.

«È una patologia imprevedibile e potenzialmente fatale, che causa notevoli oneri emotivi ed economici a malati, famiglie e caregiver, cui si aggiunge un impatto negativo sulla salute mentale, oltre al carico fisico derivante da una patologia cronica – commenta **Pietro Mantovano, presidente dell'Associazione Angioedema Ereditario ed altre forme rare** -. Una terapia orale che riduce la frequenza degli contribuisce a migliorare la qualità della vita dei pazienti. L'approvazione da parte di Aifa è basata sui risultati dello studio di fase tre APeX-2 che hanno indicato come berotralstat riduca la frequenza degli attacchi, i quali continuano a diminuire nel tempo (con un calo medio del tasso di insorgenza del 90,8% a 96 settimane)».

«Secondo le stime, sono circa un migliaio gli italiani che convivono con questa malattia potenzialmente invalidante, dolorosa se si verifica a livello addominale e pericolosa per la vita ITANDO interessa le vie aeree – conclude **Mauro Cancian, presidente di ITACA (Italian Network for Hereditary and Acquired Angioedema)** e direttore dell'Unità Operativa di **Allergologia dell'Azienda Universitaria Ospedaliera di Padova** -. Oltre ad essere efficace, questa nuova terapia da assumere in compresse una volta al giorno è un'opzione comoda e pratica per migliorare la vita dei malati».

Altri approfondimenti

Tumore al pancreas, ancora molto difficile guarire ma si guadagna tempo per i pazienti. Otto casi su dieci scoperti tardi

di Vera Martinella

Car-T per curare tumori del sangue in adulti e bambini: trattati finora 1.400 pazienti italiani in fase terminale

di Vera Martinella

Sospetto tumore alla prostata: la risonanza magnetica deve essere fatta prima di un'eventuale biopsia?

di Francesco De Cobelli

Vedi tutte le domande >

DIZIONARIO DELLA SALUTE
Cerca il tuo organo/patologia 🔍
CERVELLO E NERVI
CUORE, ARTERIE, VENE