

Angioedema Hereditario en Chile

Desafíos y Oportunidades

Dra. Masumi Grau T.

Inmunóloga

Congreso SCAI 2025

- No tengo conflicto de interés para esta charla.

AE Hereditario con Déficit de C1-INH

- Enfermedad genética rara (1:10.000 a 1:50.000 hbts)
- Mutación en uno de los alelos del gen del C1 INH, el SERPING1
- Deficiencia en producción o función del Inhibidor de C1
- Transmisión autosómica dominante
- 20% mutaciones de novo
- Afecta ambos sexos por igual y se ha descrito en todas las etnias
- Edad de inicio más frecuente entre 8-12 años (90% antes de los 20 años)

The international WAO/EAACI guideline for the management of hereditary angioedema—The 2021 revision and update , Allergy. 2022;77:1961–1990.

Pediatric Hereditary Angioedema: Onset, Diagnostic Delay, and Disease Severity, Christiansen et al. Clinical Pediatrics 1-8, 2015

Angioedema Hereditario (HAE)



1^{er} Registro Pacientes con AEH en Chile

- Día mundial de AEH 16/05 (2016)
 - Se realizó actividad de *screening* gratuito en pctes con sospecha de AEH y/o familiares de pctes para descartar/confirmar la enfermedad y registrar sus características
 - Se realizó en el Hospital Clínico de la Universidad de Chile
 - Con aporte de CSL Behring para los test diagnósticos
- 83 muestras

**35 muestras
positivas**



Reunión de expertos latinoamericanos en Angioedema Hereditario

Santiago de Chile
Septiembre 2018





PROTOCOLO 2018

Tratamiento con inhibidor de C1 esterasa para angioedema hereditario

Para el Otorgamiento de las Prestaciones que cuentan con el Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo. Ley 20.850

Subsecretaría de Salud Pública - División de Planificación Sanitaria
Departamento Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia

Angioedema Hereditario: Ley Ricarte Soto

En el 3er decreto del año 2018 se incorporó al Angioedema Hereditario

Prestaciones garantizadas

- Tratamiento Farmacológico: en personas con confirmación diagnóstica de **Angioedema Hereditario con deficiencia de inhibidor de C1 esterasa tipo I y II** (previa aprobación comité expertos)
 - Concentrado de C1-INH ante crisis de Angioedema
 - Concentrado de C1-INH como profilaxis a corto plazo en caso de cirugía mayor, de cabeza, cuello u oral

Beriner® se suministra con un equipo de venoclisis completo



Open camera or QR reader and
scan code to access this article
and other resources online.



Universal Access to On-Demand Treatment of Patients with Hereditary Angioedema, the Chilean Experience

Juan J. Escobar, MD,^{1,2} Joaquín Aguirre,² Samuel Ibáñez,² Bárbara J. Cid, MD,³ Rolando Campillay, MD,^{4,5}
Ana María Gallardo, MD,⁶ Masumi Grau, MD,^{5,7} and Rodrigo Hoyos-Bachilloglu, MD, MMSc⁸

Background: In Chile, patients with hereditary angioedema (HAE) type I and type II are protected under Ley Ricarte Soto (LRS), which guarantees access to on demand plasma-derived C1-INH (pdC1-INH) since 2018. We aimed to analyze the first 3 years of LRS.

Methods: Review of the LRS database between 2018 and 2021.

Results: During the study period, 154 patients were covered by LRS, with an estimated prevalence of HAE in Chile at 0.8:100,000 inhabitants. A delay in diagnosis of 22 years was noted, 50 patients received epinephrine during an attack before the diagnosis of HAE. Mean number of attacks per year was 8, with 50% of adults and 42% of children experiencing more than 1 attack per month.

Conclusion: Disease awareness must improve to reduce the diagnostic delay of HAE. Long-term prophylactic medications should be included in LRS to treat patients with high attack rates and control the costs of frequent on-demand treatment with pdC1-INH.

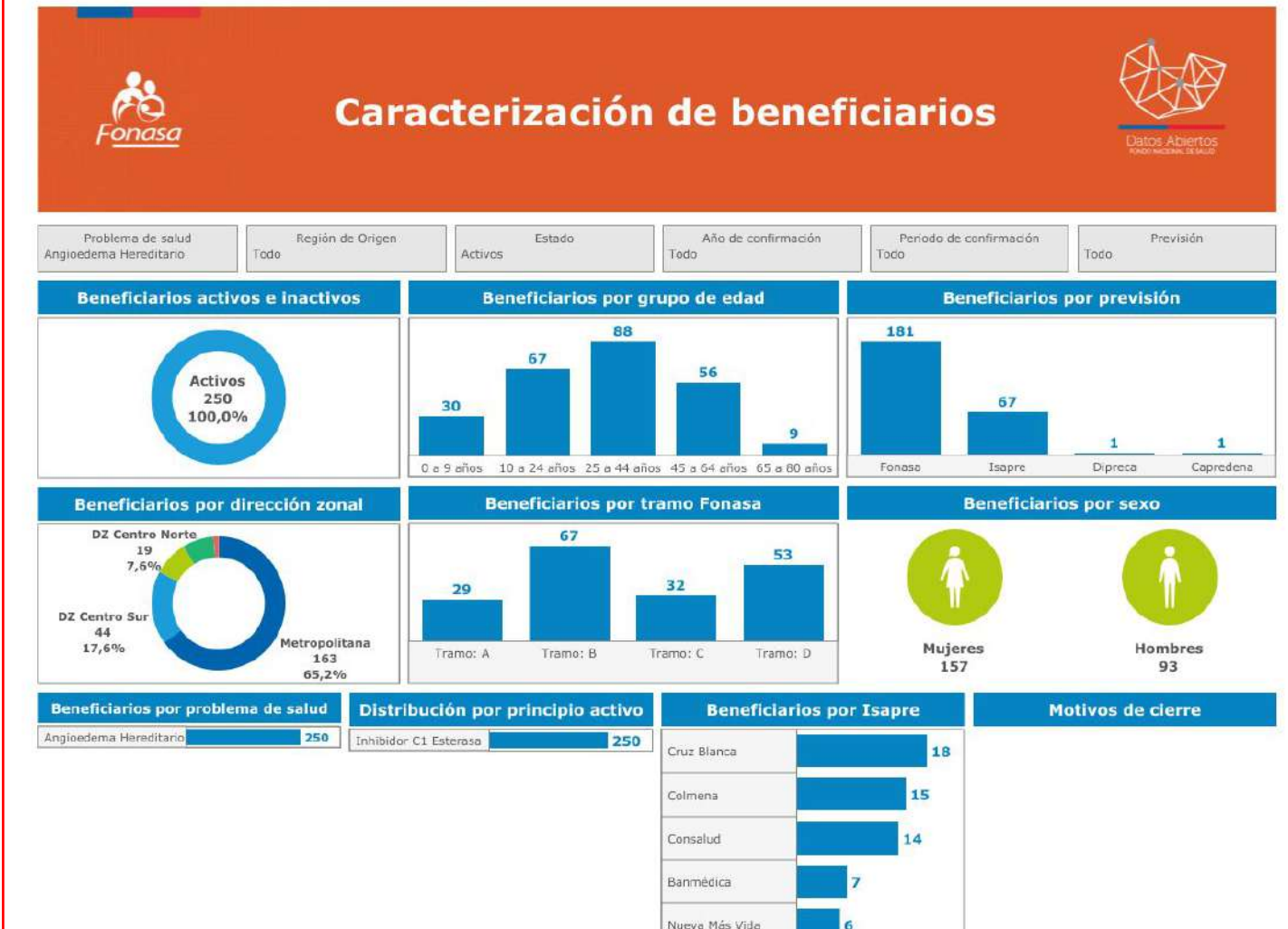
Keywords: angioedema, epidemiology, plasma derived C1 inhibitor

Datos Septiembre/2025

Activos: 250 pacientes

Reg Metropolitana: 65%

Sistema de Salud:
Fonasa 72,5%





Decretos acumulados por año



Estado
Activos

Problema de salud
Angioedema Hereditario

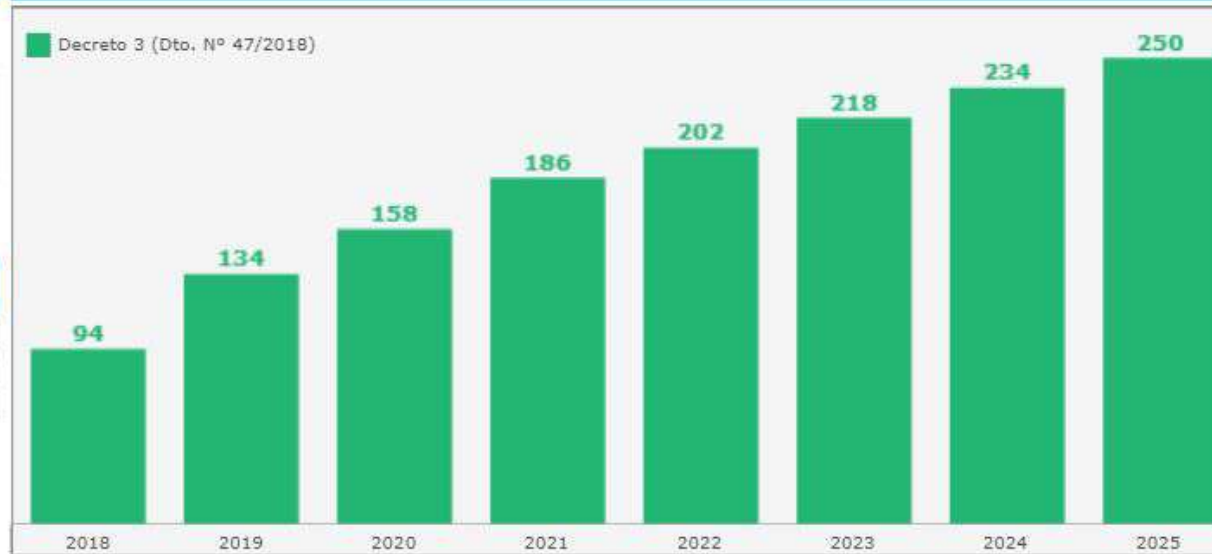
Beneficiarios según decreto por año

	Decreto 3 (Dto. N° 47/2018)
2018	94
2019	134
2020	158
2021	186
2022	202

Beneficiarios según decreto por año

Decreto	De	cto	Problema de salud	
			Angioedema Hereditario	250
			Total General	250

Beneficiarios según decreto por año





Beneficiarios por región y establecimiento de origen



Datos Abiertos
SISTEMA NACIONAL DE SALUD

Problema de salud	Región de origen	Establecimiento de ori...	Estado	Principio activo	Año de confirmación	Periodo de confirmación	Previsión
Angioedema Here...	(Todo)	(Todo)	Activos	(Todo)	(Todo)	(Todo)	(Todo)

Región y establecimiento de origen por problema de salud

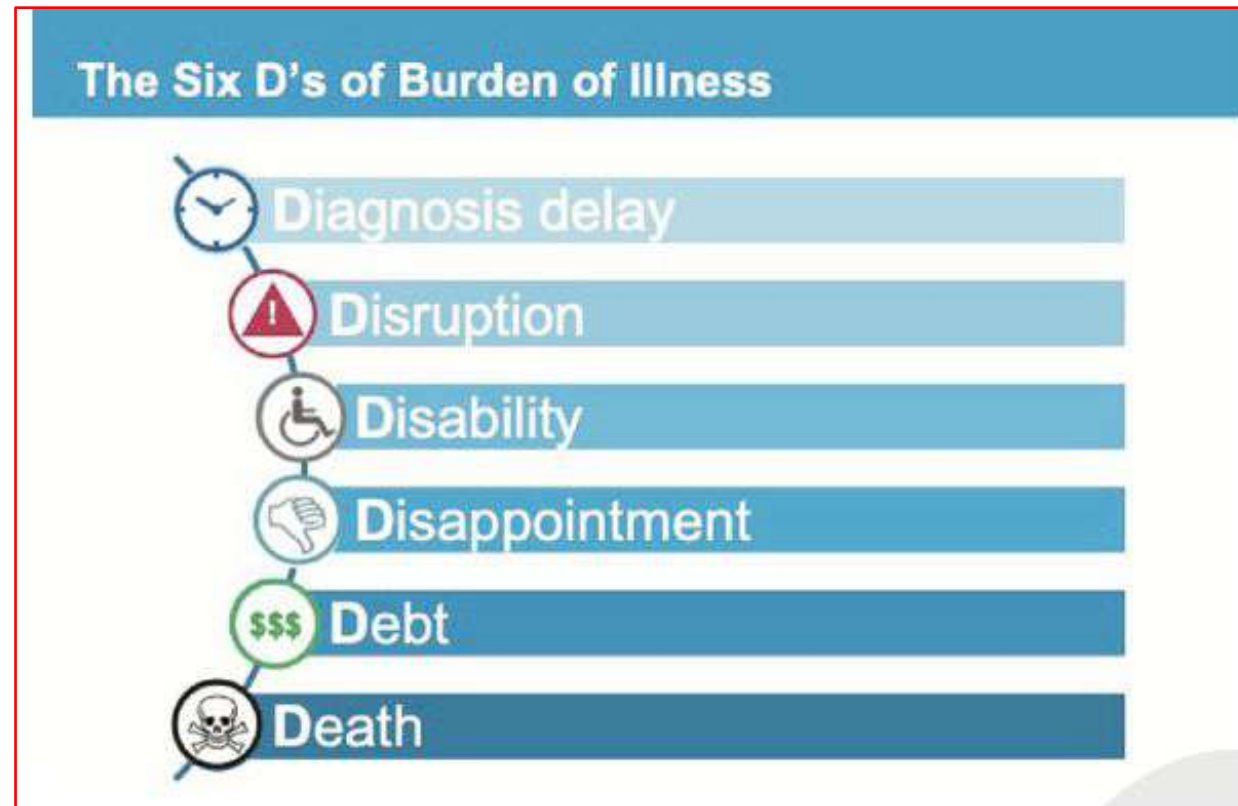
		Angioede ma Her..	Total
Antofag.	Hospital Dr. Leonardo Guzmán (Antof..	1	1
	Total	1	1
Ataca...	Hospital San José del Carmen (Copi..	2	2
	Total	2	2
Valparaíso	Clínica Ciudad del Mar (ex Avansalud)	7	7
	Hospital Dr. Gustavo Fricke (Viña de..	12	12
	Total	19	19
Metropolitana	Clínica Alemana	3	3
	Clínica Dávila	25	25
	Clínica Indisa	1	1
	Clínica Las Condes	15	15
	Clínica RedSalud Santiago (ex Clínic..	1	1
	Clínica Santa María	4	4
	Clínica Universidad de los Andes	4	4
	Complejo Hospitalario Dr. Sótero del..	4	4
	Complejo Hospitalario San José (Sa..	2	2
	Consulta médica	1	1
	Hospital Barros Luco Trudeau (Santi..	42	42
	Hospital Clínico de Niños Dr. Robert..	1	1
	Hospital Clínico Metropolitano El Car..	1	1
	Hospital Clínico Metropolitano La Flo..	4	4
	Hospital Clínico San Borja-Arriarán (..	2	2
	Hospital Clínico Universidad Católica	15	15
Hospital Clínico Universidad de Chile	5	5	

	Hospital Del Salvador (Santiago, Pro..	1	1
	Hospital Dr. Exequiel González Cort..	3	3
	Hospital Militar de Santiago	3	3
	Hospital San Juan de Dios (Santiago..	25	25
	Total	162	162
O'Hig..	Hospital Clínico Fusat Rancagua	1	1
	Total	1	1
Maule	Hospital Dr. César Garavagno Burott..	8	8
	Total	8	8
Ñuble	Hospital Clínico Herminda Martín (C..	3	3
	Total	3	3
Biobío	Complejo Asistencial Dr. Víctor Ríos ..	11	11
	Hospital Clínico Regional Dr. Guiller..	22	22
	Total	33	33
La Ar..	Hospital Dr. Hernán Henríquez Arav..	8	8
	Total	8	8
Los R..	Hospital Clínico Regional (Valdivia)	5	5
	Total	5	5
Los Lagos	Hospital Base San José de Osorno	1	1
	Hospital de Puerto Montt	7	7
	Total	8	8
	Total Beneficiarios	250	250

Situación actual

- Tenemos cobertura para las crisis On-demand para todos los pacientes HAE-C1INH tipo 1 y tipo 2
- Los pacientes con HAE-nC1INH no están en la LRS
- Sin embargo:
 - Revisión estimada de nuestros pacientes en el HSJD (25 pacientes) año 2023
 - 12/26 □ 46% Al menos 1 crisis al mes
 - 6/26 □ 23% Al menos 2 crisis al mes
 - ¿Qué pasa con la calidad de vida de estos pacientes?

Impacto en la calidad de vida



William R. Lumry, et al. Hereditary angioedema: Epidemiology and burden of disease, *Allergy Asthma Proc* 41:S8–S13, 2020.

Anthony J. Castaldo, M.P.A., et al. Assessing the cost and quality-of-life impact of on-demand– only medications for adults with hereditary angioedema, *Allergy and Asthma Proceedings*, March 2021, Vol. 42, No. 2

Brechas

- Sospecha clínica

- Desconocimiento de la enfermedad
- Pocos Inmunólogos

- Diagnóstico

- Difícil acceso a exámenes confirmatorio de C1 inhibidor cuantitativo y funcional
- Alto costo de examen genético

Brechas

Retraso importante en el diagnóstico

Table 2 Delay in diagnosis by country

	N	Median (years)	Q1	Q3	Min	Max	Mean	Standard deviation
Germany	41	2.0	0.0	9.0	0.0	62.0	9.0	13.91
Spain	40	13.0	3.5	21.5	0.0	60.0	15.4	13.74
Italy	30	15.0	4.0	21.0	0.0	57.0	15.7	14.14
France	15	7.0	4.0	24.0	2.0	38.0	14.3	13.47
Denmark	12	11.5	3.0	22.5	0.0	34.0	13.6	11.68
UK	12	5.5	1.0	16.5	0.0	20.0	8.0	7.79
All	150	8.5	2.0	21.0	0.0	62.0	12.8	13.47

Due to the low number of patients in Sweden (N = 1) and Israel (N = 1), these patients have been excluded from the analysis.

Brechas

Exámenes de laboratorio disponibles en Chile

- Laboratorio
 - **Niveles de C3 y C4** □ screening de fácil acceso
 - **Cuantificación de C1 inhibidor antigénico** por nefelometría (ISP, U Católica, lab Barnafi)
 - **Medición del C1 funcional** (Lab Barnafi)
- Diagnóstico diferencial con AE adquirido
 - Niveles de C1q (U Católica)
 - Acs anti C1q (Hospital Regional de Temuco)
- Estudio genético (in vitae)

Brechas

- Acceso a tratamiento

- Alto costo de los tratamientos de profilaxis a largo plazo
- Sin cobertura de ningún tipo para los HAE-nC1INH

Oportunidades

- 2025 □ Ley Enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas (ERPOH) 21.734
- ¿Que podemos esperar con esta ley?
 - Programas y acciones en relación a la visibilización de estas enfermedades
 - Facilitar el acceso al diagnóstico oportuno
 - Facilitar acceso a tratamientos de alto costo
 - Incorporar nuevos fármacos para el manejo de las crisis
 - Incorporar nuevos tratamientos para la profilaxis a largo plazo para los pacientes con HAE
 - Incorporar a los pacientes con HAE con C1 inhibidor normal (no tenemos datos de este grupo de pacientes)