



## EM-019 - COHORTE DE PACIENTES CON TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL EN ISLAS BALEARES

A. Arteaga Luján<sup>1</sup>, A. Santos Pinheiro Martíns<sup>1</sup>, G. Mut Ramon<sup>1</sup>, M.D.M. Serra Torrens<sup>2</sup>, M.T. Bosch Rovira<sup>1</sup>, M. Villalonga Comas<sup>1</sup>, C. Nadal Martí<sup>1</sup> y J. Murillas Angoití<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna, <sup>2</sup>Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears).

### Resumen

**Objetivos:** Describir características epidemiológicas, genéticas y clínicas de una cohorte de pacientes con diagnóstico de telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT).

**Métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo en pacientes con HHT seguidas por unidad de enfermedades minoritarias del Hospital Universitario Son Espases.

**Resultados:** Trece pacientes diagnosticados de HHT realizan seguimiento en nuestro centro, cuatro son varones, con una media de edad al diagnóstico de 36,9 años. Once pacientes tienen antecedentes familiares de HHT y dos no han completado todavía estudio familiar. Siete pacientes presentan mutación en el gen ENG, cinco presentan mutaciones en el gen ACVRL1, uno aún sin estudio genético. Todos los pacientes presentan epistaxis, nueve presentan telangiectasias. Seis pacientes tienen malformaciones arteriovenosas pulmonares, de estos, cinco presentan shunt extracardíaco, y tres se han sometido a embolización. Dos pacientes presentan angiodisplasias intestinales, con anemia y déficit de hierro. Dos pacientes presentan MAVS hepáticas, otros dos, MAVS en sistema nervioso central. Dos pacientes han tenido 3 embarazos a término sin complicaciones.

**Discusión:** La HHT es una enfermedad minoritaria con herencia autosómica dominante, de gran variabilidad clínica, caracterizada por crecimiento vascular anómalo sistémico. Mayormente, las mutaciones se localizan en el gen ENG (codifica la endogлина y define la HHT tipo 1, presenta MAVS pulmonares); y en el gen ACVRL1 (codifica la activina y define la HHT tipo 2, con afectación hepática). Su diagnóstico es clínico, según los criterios de Curaçao: 1) epistaxis recurrente y espontánea, 2) múltiples telangiectasias mucocutáneas, 3) afectación visceral gastrointestinal, pulmonar, cerebral o hepática, y 4) familiar de primer grado afecto de HHT.

**Conclusiones:** En nuestra cohorte predominan la epistaxis, telangiectasias y MAVs pulmonares. Se realiza screening de afectación pulmonar y hepática, independientemente de la mutación. Todos nuestros pacientes cumplen al menos 3 de los criterios diagnósticos de Curaçao. El seguimiento es multidisciplinar.

### Bibliografía

1. Mora J, Iriarte A. Módulo 3. Abordaje clínico de las Enfermedades raras metabólicas y hereditarias. Materia 2. Enfermedad de Rendu Osler Weber. Master en Enfermedades raras y autoinmunes sistémicas del adulto. Universidad Internacional de Andalucía.