



## EM-020 - SÍNDROME DE TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA: UNA SERIE DE CASOS EN BADAJOZ

M.J. Pascual Pérez<sup>1</sup>, I. Cimadevilla Fernández<sup>1</sup>, A. Pijierro Amador<sup>1</sup>, J.C. Cira García<sup>1</sup>, J. González Granados<sup>1</sup>, J. Gómez Porro<sup>1</sup> y S.F. Pascual Pérez<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz. Badajoz. <sup>2</sup>Medicina Interna. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz.

### Resumen

**Objetivos:** Caracterizar el perfil epidemiológico y clínico de cinco pacientes diagnosticados de síndrome de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria en la provincia de Badajoz, Extremadura.

**Métodos:** Estudio descriptivo de una serie de 5 pacientes diagnosticados de enfermedad de Rendu Osler Weber en seguimiento por una consulta especializada de Medicina Interna en Badajoz, Extremadura. Se recogieron datos de la historia clínica de la base de datos informática del Sistema Extremeño de Salud (JARA).

**Resultados:** De los 5 pacientes incluidos en el estudio todos cumplían los criterios diagnósticos de Curaçao, 1 mujer y 4 hombres con edades al diagnóstico de entre 28 y 76 años. Se encontraron mutaciones en el gen de la endogлина y ACVRL1. Las manifestaciones clínicas más frecuentes presentes en todos los pacientes fueron la epistaxis, siendo esta causante del fallecimiento de uno de ellos y las telangiectasias siendo la nasal y la lingual la localización más frecuente. Se encontraron malformaciones arteriovenosas a nivel pulmonar, cerebral y hepático siendo las pulmonares las únicas intervenidas mediante embolización.

**Discusión:** El síndrome de telangiectasia hemorrágica hereditaria, también conocido como enfermedad de Rendu-Osler Weber es una enfermedad con herencia autosómica dominante en la que se produce una alteración a nivel vascular con una gran variedad de manifestaciones clínicas siendo las más frecuentes las epistaxis, los sangrados gastrointestinales y la anemia ferropénica junto con telangiectasias mucocutáneas. La aparición de malformaciones arterio-venosas suele acontecer en órganos como el pulmón, el hígado y la circulación cerebral. Con respecto a las características clínicas y al estudio genético podemos comprobar cómo en nuestra serie de pacientes encontramos similitudes con lo ya descrito.

**Conclusiones:** La enfermedad de Rendu Osler Weber tiene una baja prevalencia y es necesario un elevado índice de sospecha para identificarlo, es por eso que debe conocerse el perfil clínico de esta rara entidad en cada comunidad. No existe un tratamiento curativo pero se pueden afrontar los síntomas más frecuentes y se debe hacer un seguimiento exhaustivo mediante protocolos establecidos para evitar complicaciones mortales.

## **Bibliografía**

1. Shovlin CL, Buscarini E, Kjeldsen AD, et al. European Reference Network For Rare Vascular Diseases (VASCERN) Outcome Measures For Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia (HHT). *Orphanet J Rare Dis.* 2018;13:136.