



## 1361 - CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y GENÉTICAS DE PACIENTES CON TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA (HHT)

*Cecilia Suárez Carantoña<sup>1,2</sup>, Adrián Viteri Noël<sup>1,2</sup>, Alberto Pérez Nieva<sup>1</sup>, María Pilar Iranzo Alcolea<sup>1</sup>, Almudena Vázquez Santos<sup>1</sup>, María de la Concepción Sánchez Gallego<sup>1</sup>, José Luis Patier de la Peña<sup>1</sup> y Luis Manzano Espinosa<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup>Hospital Ramón y Cajal, Madrid. <sup>2</sup>Universidad de Alcalá, Alcalá de Henares (Madrid).

### Resumen

**Objetivos:** Describir las características clínicas y genéticas de pacientes adultos con telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) seguidos en las consultas de Medicina Interna de un hospital terciario.

**Métodos:** Estudio transversal sobre una cohorte prospectiva de pacientes diagnosticados de HHT y seguidos en la consulta de un hospital terciario. Datos recogidos entre mayo 2021 y mayo 2022. Los pacientes incluidos tenían más de 18 años y se encontraban en una situación estable de la enfermedad. Se excluyeron pacientes con enfermedades autoinmunes, oncológicas activas, infecciones graves o cirugías en los últimos dos meses. Se recogieron variables clínicas y epidemiológicas incluyendo la mutación genética de cada paciente relacionada con la HHT. El estudio fue aprobado por el comité de ética del centro y todos los pacientes firmaron un consentimiento informado antes de participar en el estudio. Las variables cualitativas se presentan mediante frecuencias, las cuantitativas mediante media y desviación típica (DT).

**Resultados:** Cincuenta pacientes con HHT, con una edad media de 49 (14) años, la mayoría mujeres 29/50 (58%). La mutación más frecuente fue en el gen ENG, 26/50 (46%), seguida por ALK-1, 19/50 (38%), y desconocida en 7/50 (14%). Un total de 43 pacientes (86%) tenía al menos un familiar con HHT, de los cuales 14 (33%) habían fallecido a causa de esta enfermedad, la mayoría por sangrados digestivos. La sintomatología más prevalente fue la epistaxis recurrente, 48/50 (96%), y 41 pacientes (82%) presentaban telangiectasias cutáneas o mucosas. Hubo 17 pacientes (34%) que presentaban anemia y 29 (58%) déficit de hierro. Un total de 30 pacientes (60%) tenía malformaciones arteriovenosas (MAV) en algún órgano interno. Las MAV más frecuentes fueron pulmonares, 22 (44%), seguidas de cerebrales, 12 (24%), hepáticas, 11 (22%), y gastrointestinales, 5 (10%). Seis pacientes (12%) tenían historia de absceso cerebral.

**Discusión:** La HHT se caracteriza por presentar una amplia variedad de manifestaciones clínicas que, incluso, puede diferir entre miembros de la misma familia debido a la penetrancia incompleta. Una de las más graves son las MAV, que tienden a desarrollarse con la edad. Generalmente la epistaxis es el síntoma más prevalente, como podemos observar en nuestra cohorte, y ocasiona deterioro de la calidad de vida de los pacientes y anemia mantenida por pérdidas crónicas. Nuestro estudio muestra prevalencias de MAV similares a las descritas en la literatura: las cutáneas son las

más frecuentes, seguidas por las pulmonares, hepáticas, digestivas y del sistema nervioso central.

*Conclusiones:* La mayoría de los pacientes diagnosticados de HHT presentan MAV en órganos internos que pueden condicionar su supervivencia. Por tanto, su identificación es vital para poder realizar un diagnóstico temprano, tratamiento adecuado, seguimiento y mejora de su calidad de vida.

Financiación: proyecto financiado mediante las Ayudas a la Investigación SEMI-FEMI 2019.

## **Bibliografía**

1. Faughnan ME, Mager JJ, Hetts SW, *et al.* Second International Guidelines for the Diagnosis and Management of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. *Ann Intern Med.* 2020;173:989-1001.