



## 1574 - ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE UNA SERIE DE PACIENTES AFECTOS DE TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Ana Isabel Cañabate Figuerola, Julen Armendariz Gayraud, Francesc Albertí Vich, Catalina Maria Nadal Martí y María Teresa Bosch Rovira

Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España.

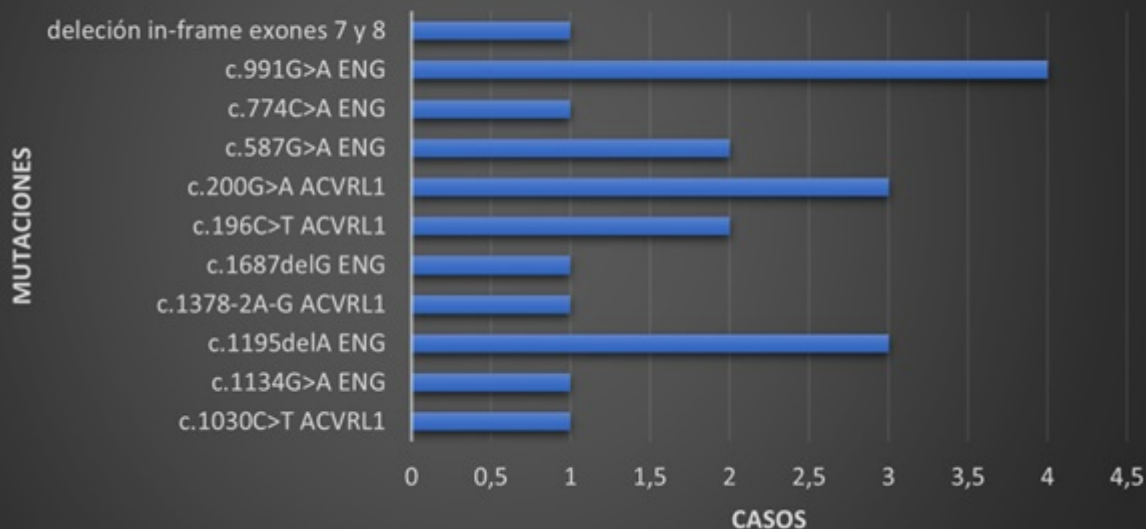
### Resumen

**Objetivos:** Describir las características clínicas y epidemiológicas de pacientes con telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH).

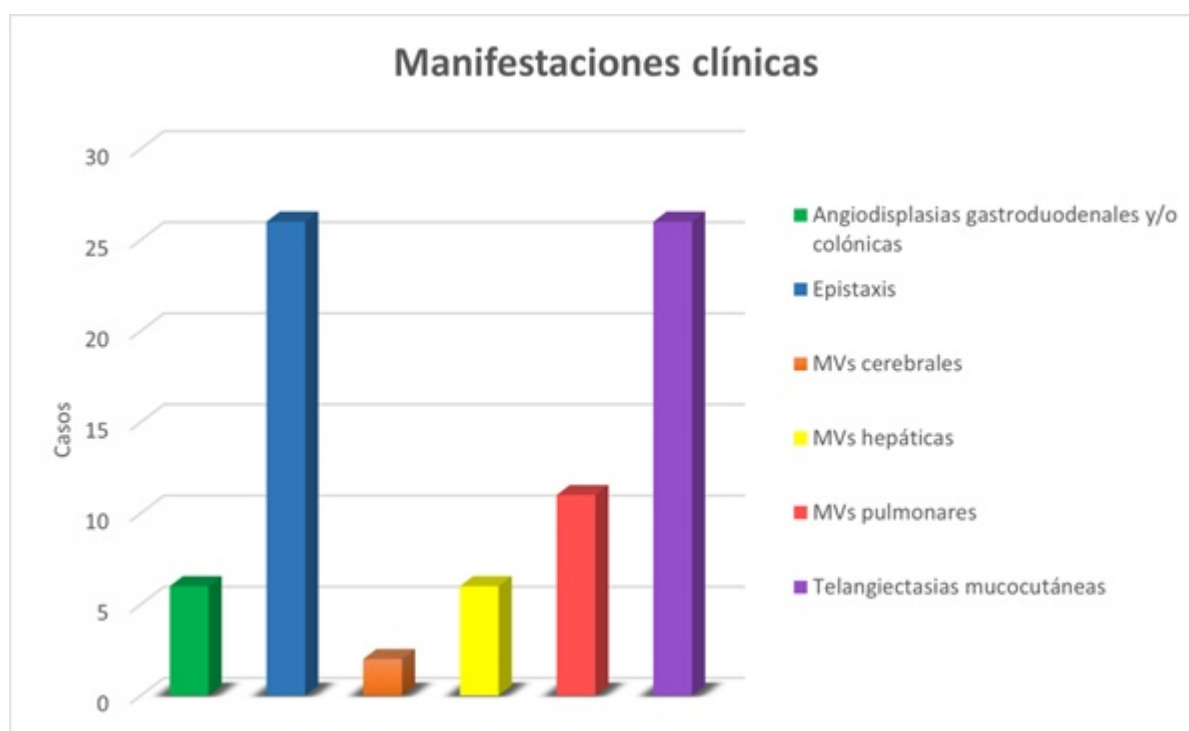
**Métodos:** Estudio descriptivo, observacional y retrospectivo de una serie de 26 pacientes afectados de THH en seguimiento en consultas de Medicina Interna de un hospital de tercer nivel.

**Resultados:** Se incluyeron 26 pacientes: 9 varones (36%) y 16 mujeres (64%) con una media de edad al diagnóstico de 35 años (DE 15,43). Presentaban antecedentes familiares de la enfermedad el 81%. Se realizó estudio genético en 25 pacientes, en uno no se realizó por ser un paciente crónico avanzado. En 1 de ellos no se detectaron mutaciones patogénicas y 3 se encuentran aún pendientes de resultado. De los 21 pacientes con resultado genético positivo: un 57% presentan mutaciones en el gen ENG y un 43% en el gen ACVRL1. Las variantes detectadas aparecen representadas en la figura 1. En cuanto a las manifestaciones clínicas, el 100% presentan telangiectasias mucocutáneas y epistaxis, se midió la gravedad de esta mediante la escala HHT-ESS presentando una media de 3,5 puntos (DE 3,25) gravedad leve, el 23,07% presentan gravedad moderada y el 19,2% epistaxis grave. Precisaron escleroterapia el 34,61%. Respecto los criterios de Curaçao: 13 de ellos (50%) cumplen 4/4 criterios (epistaxis, telangiectasias, afectación visceral y familiar de primer grado afecto), 12 (46,1%) cumple 3 criterios, aunque 6 de ellos están pendientes de completar estudio de afectación visceral. El 42,3% presenta malformaciones vasculares (MV) pulmonares, precisando embolización el 63,63%. Uno presentó absceso cerebral y otro un ECVA. El 23,07% tienen afectación hepática y ninguno ha presentado por el momento complicaciones derivadas de las fístulas hepáticas (insuficiencia cardíaca de alto gasto, hipertensión portal o encefalopatía hepática). El 7,6% presenta MV cerebrales y el 23,07% afectación digestiva con angiodisplasias gastroduodenales y colónicas (fig. 2). Tan solo 1 de los pacientes presenta MV renales y esplénicas. El 65,38% presentaron anemia en algún momento del seguimiento, se calculó la media de la peor Hb siendo de 10,58 g/dl (DE 3,55), la media de ferritina del último año fue de 39,66 ng/ml y de IST de 16,55%. Precisan ferroterapia el 46,15%, el 19,23% han precisado hierro endovenoso este último año y el 11,53% transfusión sanguínea.

## Variantes patogénicas



## Manifestaciones clínicas



**Discusión:** La THH es una enfermedad minoritaria, de herencia autosómica dominante, caracterizada por la presencia de telangiectasias mucocutáneas y malformaciones vasculares viscerales. Se han descrito más de 800 mutaciones, la mayoría en los genes ENG y ACVRL1 que codifican para la endoglina y activina, proteínas implicadas en las vías de señalización vascular influyendo en la contrarregulación de la angiogénesis. Las mutaciones en el gen ENG presentan mayor tasa de MVs pulmonares y las mutaciones en ACVRL1 mayor prevalencia de afectación hepática. Su diagnóstico es clínico según los criterios de Curaçao. Las telangiectasias en la mucosa nasal ocasionan epistaxis recurrentes, principal síntoma de esta enfermedad.

**Conclusiones:** La THH ocasiona un crecimiento vascular anómalo de forma sistémica por lo que el abordaje y el seguimiento de estos pacientes debería hacerse desde unidades multidisciplinarias. Un diagnóstico precoz y un cribado de sus manifestaciones vasculares permitirá ofrecer las medidas preventivas y terapéuticas recomendadas.