



Revista Clínica Española



<https://www.revclinesp.es>

732 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE PACIENTES CON TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Sabela Celeiro Lage, María del Pilar Egea Arias, Begoña Fachal Bugarín, Carmen Fernández Morado, Susana Rivera García, Ana Arévalo Gómez y Fernando de la Iglesia Martínez

Hospital Universitario de A Coruña, A Coruña, España.

Resumen

Objetivos: Estudiar la prevalencia, forma de presentación y manejo de la THH en la población del Área Sanitaria de A Coruña y Cee.

Métodos: Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes a seguimiento por THH en la consulta de Enfermedades minoritarias en el área sanitaria de A Coruña desde el año 2017 hasta la actualidad. Fueron valorados antecedentes familiares, forma de presentación, epistaxis, telangiectasias cutaneomucosas y lesiones viscerales, los tratamientos administrados y la evolución de la enfermedad. Para su diagnóstico se utilizaron los criterios de Curaçao.

Resultados: Se incluyeron 31 pacientes con edades comprendidas entre 22 y 90 años con una edad media de 56,33. La etapa de presentación más frecuente es la infancia aunque la mayoría de los casos se diagnosticaron en la edad adulta. 25 pacientes presentaban antecedentes familiares. Se realizaron 24 estudios genéticos siendo el gen ACVRL el más frecuente (83,3%). El síntoma más frecuente fue la epistaxis, siendo en 30 pacientes el síntoma de debut. Su intensidad y frecuencia fue variable, en el momento de la recogida de datos 9 presentaban un grado de gravedad de epistaxis por escala *epistaxis severity score* (THH-ESS) moderado, ninguno de ellos grave. Trece de los pacientes tuvieron que acudir a urgencias en el último año por motivos relacionados con su enfermedad, con una media de asistencia de 7 veces. La consulta más frecuente fue la epistaxis. 20 de los pacientes utilizaron tratamiento profiláctico de epistaxis, en general poco efectivos. La forma más común de tratamiento del sangrado fue la cauterización mucosa (12 pacientes), seguido de esclerosis con etoxiesclerol y ácido tranexámico (10 pacientes cada uno). Menos frecuente fue el bevacizumab tópico (2 pacientes) y procedimientos quirúrgicos en un único caso. Otro hallazgo frecuente fue la anemia en casi el 50% de los pacientes, precisando tratamiento con hierro oral y parenteral, 11 pacientes recibieron transfusiones sanguíneas. Únicamente un paciente no presentaba telangiectasias en las localizaciones características. A nivel visceral, se describen 7 pacientes con MAV a nivel hepático, 1 con MAV cerebral, 11 con MAV pulmonares, 6 con MAV digestivas. Entre los síntomas secundarios, llama la atención una prevalencia de un 80,5% de migraña cuyo riesgo aumenta en relación a la presencia de MAV tanto cerebrales como pulmonares. El paciente con MAV cerebral fue intervenido con éxito. 5 pacientes con MAV pulmonares se embolizaron, uno de ellos con recidiva. Las MAV digestivas fueron tratadas en 5 pacientes con argón, uno de ellos bevacizumab iv y en otro caso octeotride s.c. Durante este periodo 2 pacientes fallecieron por complicaciones de su enfermedad.

Conclusiones: Las características de los pacientes con THH en nuestra área son similares a las descritas en la literatura. Sigue siendo una entidad infradiagnosticada con complicaciones potencialmente graves que tenemos que tener en cuenta para poder tratar precozmente sin síntomas y evitar sus consecuencias.