



<https://www.revclinesp.es>

450 - EXPERIENCIA EN EL MANEJO DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICO DE LA TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA EN EL SERVICIO DE MEDICINA INTERNA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Irene Carmona García, Javier de Arístegui Bengoechea, Miren Maldonado Arana, Blanca Díaz-Tendero Nájera, Pilar Redondo Galán y Ángel Sánchez Castaño

Complejo Hospitalario de Toledo, Toledo, España.

Resumen

Objetivos: Describir las características demográficas, la presentación clínica y la actitud diagnóstico-terapéutica de los pacientes diagnosticados de telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) en las Consultas Externas de Medicina Interna en un hospital de tercer nivel.

Métodos: Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo desde 2006 hasta 2022 en el que se analizaron un total de 17 pacientes valorados en consultas externas de Medicina Interna en un hospital de tercer nivel con el diagnóstico de THH. Se recogieron datos epidemiológicos, clínicos, pruebas diagnósticas y las distintas opciones terapéuticas.

Resultados: Se recogieron datos de 17 pacientes diagnosticados de THH. La media de edad de los pacientes analizados fue 52 años siendo el 53% mujeres. El 70% no presentaba ningún factor de riesgo cardiovascular. Tres pacientes fueron diagnosticados de fibrilación auricular, uno de ellos sin anticoagulación por recurrencias de sangrado de entidad. A nivel clínico, el motivo que llevó a iniciar el estudio en un 41% de los pacientes fue la epistaxis de repetición, otros fueron: anemia, historia familiar, sangrado digestivo y dos casos de disnea por fistulas arteriovenosas a nivel pulmonar. Con respecto a los criterios diagnósticos de Curaçao, el 35% tenía un diagnóstico definitivo con una puntuación de 3, teniendo todos los pacientes, al menos un familiar de primer grado afecto. La edad media al diagnóstico fue de 40 años con un tiempo entre el inicio de síntomas y el diagnóstico definitivo de entre 1-10 años. A nivel genético, encontramos mutación en gen ENG en 30%, ACVRL1/ALK1 30%, y un caso con mutación SMAD4. El resto sin estudio realizado. Con respecto a las pruebas de cribado: el 11% presentaba lesiones a nivel cerebral sin afectación clínica, 41% tenían fistulas arteriovenosas pulmonares objetivadas en prueba de imagen con un 53% de Eco-burbujas positivos; 29% afectación gastrointestinal con predominio gastroduodenal y un 17% presentaron malformaciones arteriovenosa hepáticas, no estando alteradas las transamonasas en ningún caso. De los pacientes en seguimiento, el 76% recibían tratamiento con hierro siendo el 70% tratados con hierro intravenoso. Otros tratamientos precisados fueron la esclerosis de las telangiectasias a nivel oral y gástrico, ácido tranexámico, embolización pulmonar en dos de los casos y un caso de octreotide por hemorragia digestiva de difícil control con buena respuesta. De los 17 pacientes, 3 de ellos están en tratamiento con Bevacizumab por la gravedad de los episodios de sangrado, reduciendo notablemente el número y gravedad de los mismos y con ello la necesidad de soporte con hierro.

Conclusiones: La telangiectasia hemorrágica hereditaria es una enfermedad infradiagnosticada con una alta comorbilidad y un tiempo prolongado entre el inicio de la clínica y el diagnóstico de la misma, lo que supone un aumento del riesgo de complicaciones. Actualmente están apareciendo tratamientos efficaces como el Bevacizumab que permiten un mejor control de la enfermedad por lo que un diagnóstico precoz puede cambiar el curso de la misma.