



1524 - TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA. DESCRIPCIÓN DE UNA COHORTE EN SEGUIMIENTO EN UNA CONSULTA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Laura Lucena Torres, Paula Fernández Araque y Antonio Rosales Castillo

Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España.

Resumen

Objetivos: La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) es un trastorno vascular de herencia autosómica dominante con penetrancia y expresión variables, siendo los genes más frecuentemente implicados *ENG*, *ACVRL1* y *SMAD4*. Dentro de sus manifestaciones clínicas, las más frecuentes son la epistaxis, presencia de telangiectasias cutáneas o mucosas, anemia y complicaciones asociadas a malformaciones arteriovenosas viscerales. El objetivo de este trabajo fue describir las características clínicas de una cohorte de pacientes con THH en seguimiento en consulta monográfica de Enfermedades Minoritarias.

Métodos: Estudio descriptivo, unicéntrico, retrospectivo. Se incluyeron variables clínicas y epidemiológicas de una cohorte de 8 pacientes con THH entre abril de 2021 y mayo del 2024 en seguimiento en una consulta de Enfermedades Minoritarias de un hospital de tercer nivel. Se incluyeron aquellos pacientes que cumplieran al menos 3 criterios de Curaçao (THH definitiva). Se excluyeron aquellos con diagnóstico no confirmado o pérdida de seguimiento en consulta.

Resultados: Del total de pacientes de la cohorte, la mayoría fueron varones (75%) con una edad media al diagnóstico de 48 años. La alteración más frecuente fue la del gen *ACVRL1* en un total de 4 pacientes (50%), seguidos de *ENG* (25%) y *SMAD4* (25%), existiendo antecedentes de primer grado en el 75%. Las manifestaciones clínicas fueron clasificadas en 3 grandes grupos: telangiectasias mucocutáneas, epistaxis y malformaciones arteriovenosas (MAV). La manifestación más común (100% de los pacientes) fue la presencia de telangiectasias mucocutáneas. La epistaxis de repetición se describió en el 87% de los casos, requiriendo en el 37,5% cauterización local por parte de otorrinolaringología. Dentro de las MAV, el 50% presentó localización pulmonar y todos ellos precisaron embolización de las mismas, describiéndose complicaciones en dos de ellos (absceso cerebral bacteriano por embolismo séptico resuelto mediante craneotomía y accidente cerebrovascular vertebrobasilar isquémico). El 25% presentaron MAV hepáticas objetivadas mediante tomografía abdominal con contraste. No se objetivaron MAV cerebrales en ninguno de los pacientes. Se describió un sangrado gastrointestinal secundario a angiodisplasia intestinal alta que requirió tanto soporte transfusional como ferroterapia intravenosa. El 50% de los pacientes recibió ferroterapia oral por anemia crónica en contexto de epistaxis y telangiectasias mucocutáneas. Actualmente ninguno precisa de soporte transfusional periódico, talidomida ni bevacizumab.

Discusión: Dentro de las principales complicaciones de esta entidad se encuentra la anemia, fundamentalmente por epistaxis y sangrados gastrointestinales, y las asociadas a las MAV. Las MAV pulmonares pueden desencadenar ictus isquémicos y abscesos cerebrales por fenómenos embólicos

paradójicos. La MAV hepáticas suelen ser asintomáticas y las gastrointestinales pueden causar hemorragias por sangrado de las mismas. Por último, las menos frecuentes son las MAV cerebrales, presentes en el 10% los pacientes, con riesgo de ictus hemorrágico principalmente.

Conclusiones: Es fundamental sospechar esta entidad en caso de pacientes con historia de epistaxis de repetición o telangiectasias mucocutáneas, sobre todo si asocian antecedentes familiares. Un diagnóstico precoz permite realizar un *screening* adecuado y seguimiento de cara a prevenir y tratar potenciales complicaciones, como la anemia ferropénica o los embolismos paradójicos.