



## ER-003 - FORMA DE PRESENTACIÓN EN LA TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA EN FUNCIÓN DEL GÉNERO

N. López-Oslé<sup>1</sup>, J. Mora<sup>2</sup>, F. Cruellas<sup>3</sup>, J. Ribas<sup>4</sup>, E. Alba<sup>5</sup>, M. Sánchez-Corral<sup>6</sup>, A. Riera-Mestre<sup>7</sup>, X. Corbella<sup>7</sup>, en representación del Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias. Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

<sup>1</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo (Vizcaya). <sup>2</sup>Unidad de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria. <sup>3</sup>Servicio de Otorrinolaringología. <sup>4</sup>Servicio de Neumología. <sup>5</sup>Servicio de Angioradiología. <sup>6</sup>Servicio de Cardiología. <sup>7</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge. L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona).

### Resumen

**Objetivos:** Describir la forma de presentación clínica y exploraciones complementarias de la telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH), en pacientes menores de 40 años según su género.

**Métodos:** Se tomaron como muestra los pacientes atendidos en una Unidad Funcional de THH de un hospital universitario de tercer nivel con atención a los habitantes de la Comunidad de Cataluña, desde septiembre del 2011 hasta octubre del 2014. Se incluyeron aquellos pacientes con diagnóstico definitivo de acuerdo a los Criterios de Curaçao o aquellos con detección de una mutación genética relacionada con la enfermedad. Se recogieron datos epidemiológicos, clínicos, analíticos, gravedad de las epistaxis de acuerdo al Epistaxis Severity Score (ESS), ecocardiografía con contraste (según la Clasificación de Barzilai), resultados de la angio-tomografía computarizada (angio-TC) de 64-coronas de tórax y abdomen, así como las medidas terapéuticas requeridas.

**Resultados:** De los 150 pacientes atendidos en la consulta de THH, 30 eran menores de 40 años. La edad media ( $\pm$  desviación estándar, DE) fue de 31,8 años ( $\pm$  7,8) y un 63,3% (19 pacientes) eran mujeres. Todos los pacientes (97%) excepto uno (que presentaba un estudio genético positivo), cumplían 3 o más Criterios de Curaçao. Las mujeres presentaron cifras menores de hemoglobina respecto a los hombres (12,6 g/dL vs 13,8 g/dL; no significativo, NS) y requirieron ferroterapia y transfusión sanguínea con mayor frecuencia (83% vs 17%, NS, y 100% vs 0%, NS, respectivamente). El ESS medio fue de 3,5 ( $\pm$  1,9 DE), similar entre hombres y mujeres (3,6 vs 3,4, NS). En relación al ecocardiograma, las mujeres presentaron un paso de contraste Grado  $\geq$  2 con mayor frecuencia que los hombres (50% frente a 33%; NS) y en este sentido se detectaron fístulas arteriovenosas (FAV) pulmonares mediante el angio-TC torácico en mayor porcentaje en mujeres que en varones (52,6% vs 36,3%, NS), precisando de embolización de las mismas también con mayor frecuencia (26,3% vs 9%, NS). Además, los tres pacientes con FAV pulmonares que presentaron complicaciones neurológicas, fueron mujeres. De acuerdo con el angio-TC abdominal las mujeres también presentaron mayor afectación hepática que los hombres (79% vs 21%, NS), incluyendo una paciente femenina que precisó trasplante hepático.

**Conclusiones:** En conclusión, las mujeres con THH muestran una tendencia hacia una mayor

gravedad en la forma de presentación respecto a los hombres. Especialmente con una mayor frecuencia de afectación hepática, FAV pulmonares, anemia y necesidad de tratamiento de la misma. A pesar de requerir un screening diagnóstico similar, las mujeres precisan de un seguimiento médico más estrecho que los hombres.