



## ER-037 - IMPLANTACIÓN DE UNA CONSULTA DE TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA (THH)

E. Artajona Rodrigo<sup>1</sup>, P. Hernández Machin<sup>1</sup>, D. Andrés García<sup>1</sup>, M. Vicente Martínez<sup>1</sup>, R. Bautista Alonso<sup>1</sup>, J. Ara Gabarre<sup>1</sup>, M. Juyol Rodrigo<sup>1</sup>, J. Rivarés Esteban<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Medicina Interna. <sup>2</sup>Servicio de Otorrinolaringología. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

### Resumen

**Objetivos:** La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) o síndrome de Rendu Osler Weber es una enfermedad genética autosómica dominante que se caracteriza por una displasia fibrovascular mucocutánea y visceral. Cursa con epistaxis, telangiectasias y malformaciones arteriovenosas. Se han descrito mutaciones en dos genes responsables de la enfermedad: el gen de la endogлина y el gen ALK-1. Su prevalencia en España se estima en 1/8.000 pacientes. El objetivo de este estudio es describir las características clínicas de los pacientes con THH valorados durante el año 2014 en una consulta específica de reciente instauración.

**Métodos:** Se realiza un estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes valorados en la consulta específica de enfermedad de Rendu Osler Weber, dentro del servicio de Medicina Interna en el Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza durante el año 2014. Para el diagnóstico se siguieron los criterios de Curasao (2000) y estudio genético.

**Resultados:** De los 16 pacientes valorados, sólo 11 cumplían criterios diagnósticos: 4 fueron nuevos casos y 7 fueron derivados con diagnóstico ya realizado. El rango de edad está entre 17 y 75 años. De ellos, 5 son varones y 6 son mujeres. Todos ellos presentaron epistaxis en algún momento de su enfermedad, siendo uno tratado con escleroterapia nasal. Respecto a las manifestaciones viscerales, en 4 pacientes, se objetivó fístulas arteriovenosas pulmonares, requiriendo 3 de ellos tratamiento mediante embolización; y de éstos, 2 casos presentaron abscesos cerebrales como complicación. Se han llevado a cabo endoscopias digestivas en los pacientes con clínica de hemorragia digestiva. En 6 pacientes se describen angiodisplasias gástricas o duodenales. De éstos, han requerido coagulación con argón 3 de ellos y 2 tratamiento médico con lanreotido. El ecocardiograma con test de burbujas, se realizó en 6 pacientes, con dos resultados positivos. En cuanto al tratamiento médico, 1 paciente ha recibido ácido tranexámico, 2 fueron tratados con lanreotido y uno de ellos con una combinación hormonal (estradiol/noretisterona). Todos los pacientes están recibiendo tratamiento tópico nasal. Durante el seguimiento, una paciente ha tenido un parto por cesárea sin incidencias. Se han producido 2 fallecimientos, uno de ellos por hemorragia pulmonar y el otro por endocarditis infecciosa.

**Discusión:** Las manifestaciones clínicas del THH derivan de la presencia de anomalías en la estructura vascular. La epistaxis es el síntoma más frecuente, seguido de la hemorragia digestiva que en ocasiones es grave y de difícil manejo. Los síntomas derivados de las FAV pulmonares generan

importantes complicaciones tanto por hemorragia pulmonar como por la aparición de embolismos sistémicos, con la aparición de abscesos y accidentes isquémicos cerebrales.

*Conclusiones:* El abordaje integral en la consulta abarca un diagnóstico precoz, valoración de afectación de órganos internos así como tratamiento de soporte, prevención de complicaciones y estudio genético a familiares. Es importante consensuar un protocolo de estudio y/o seguimiento común con el resto de unidades de THH del país. Esta consulta se encuentra integrada dentro del proyecto de red de unidades de THH de España, con el apoyo del CIBERER (centro de investigaciones biomédicas en red de enfermedades raras) y el grupo U707, lo que favorece la investigación en esta patología desde un punto de vista clínico.