Rev Clin Esp. 2016;216(Espec Congr):718

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-133 - REGISTRO RITHHA: REGISTRO INFORMATIZADO DE LA TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA

R. Sánchez Martínez[1], R. Zarrabeitia[2], V. Gómez del Olmo[3], D. López Wolf[4], M. Beneyto Florido[5], J. García Morillo[6], A. Fernández García[7], A. Riera-Mestre[8] y J. Gómez Cerezo, M. Torralba, M. Juyol, A. Ojeda, B. Sopeña, J. Baucells, J. Patier de la Peña, M. Moreno de la Santa, M. López Rodríguez en representación del Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias

[1]Medicina Interna. Hospital General Universitario de Alicante. [2]Medicina Interna. Hospital Sierrallana. Torrelavega (Cantabria). [3]Medicina Interna. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. [4]Medicina Interna. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. (Madrid). [5]Medicina Interna. Hospital Arnau de Vilanova. Valencia. [6]Medicina Interna. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla. [7]Bioinformática. Health in Code. A Coruña. [8]Unidad de THH. Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge. L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona).

Resumen

*Objetivos:*Creación de un Registro informatizado on-line sobre la telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) en España, con la finalidad de profundizar en su conocimiento y mejorar el manejo de los pacientes con THH.

*Material y métodos:*Con el objetivo de crear un Registro nacional de la THH en España, desde el Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias (GTEM) de la SEMI, se convocaron unas reuniones de trabajo en junio de 2015. En ellas asistieron médicos internistas del GTEM y otras especialidades para la elaboración de las distintas variables que deberían incluirse en el Registro. Una vez acordado el contenido en diciembre de 2015, la empresa de estudios genéticos Health in Code (A Coruña) desarrolló el registro de forma informatizada. Después de un periodo de prueba en abril de 2015, se acordó la versión definitiva.

*Resultados:*El Registro se denomina RiTHHa (Registro Informatizado de la THH) y cuenta con 22 investigadores de toda España. Durante su primer mes, se han incluido 21 pacientes válidos. La edad media ha sido de 56,6 (24-81) años y un 66,6% eran de género femenino. Todos los pacientes presentaban 3 o 4 Criterios de Curaçao, excepto un paciente que presentaba 2 criterios. A 11 pacientes se les practicó un estudio genético, resultando positivo para ALK1 en 8 pacientes y para ENG en 3. Todos los pacientes presentaban epistaxis recurrentes, un 90,5% afectación visceral, un 90,5% antecedentes familiares y un 95% telangiectasias cutáneo-mucosas. La media del Epistaxis Severity Score fue de 5,03 (1,8-9). La afectación visceral más frecuente fue la hepática en 10 pacientes, en forma de telangiectasias o fístulas arterio-venosas mayoritariamente, presentando 3 de ellos un Índice Cardíaco > 3 L/min/m^2. De los 8 pacientes con fístulas arterio-venosas pulmonares en el angio-TC de tórax, todos ellos presentaban un paso de contraste grado 1 o superior según la clasificación de Barzilai, y a todos ellos se especificó que debían recibir profilaxis antibiótica ante situaciones de riesgo.

*Discusión:*La THH es una enfermedad minoritaria de herencia autosómica dominante. Debido a la infrecuencia de la enfermedad y a su afectación sistémica, resulta difícil profundizar en los distintos tipos de afectación vascular desde un solo centro.

*Conclusiones:*RiTHHa es el primer registro de la THH en España y permitirá conocer aspectos concretos de la THH. En los pacientes incluidos, la mutación más frecuente ha sido en el gen ALK1. La afectación visceral más frecuente ha sido la hepática, siendo importante monitorizar el índice cardíaco. Todos los pacientes con fístulas arterio-venosas pulmonares presentaban un paso de contraste positivo en la ecocardiografía y se les recomendó profilaxis antibiótica. El Registro RiTHHa contribuirá a optimizar el manejo de los pacientes con THH.

0014-2565 / © 2016, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.