



EV-026 - AFECTACIÓN GASTROINTESTINAL EN PACIENTES CON TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA

J. Mora-Luján¹, A. Valls², E. Alba³, M. Sánchez-Corral⁴, J. Castellote⁵, J. Ribas⁶, X. Corbella¹ y A. Riera- Mestre¹

¹Medicina interna; ³Radiología; ⁴Cardiología; ⁵Gastroenterología; ⁶Neumología. Hospital Universitari de Bellvitge. L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona). ²Facultad de Medicina. Universidad de Barcelona. Barcelona.

Resumen

Objetivos: La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) es una enfermedad minoritaria con herencia autosómica dominante. La afectación del tubo digestivo es infrecuente y ha sido escasamente descrita. El objetivo principal de este estudio es describir las características clínicas de los pacientes con afectación sintomática del tubo digestivo, su localización y necesidades terapéuticas, comparándolas con pacientes con THH sin dicha afectación.

Material y métodos: Se incluyeron los pacientes atendidos consecutivamente en la Unidad de THH de un hospital universitario de tercer nivel desde enero de 2011 hasta enero de 2017. Los criterios de inclusión fueron: diagnóstico definitivo de la THH (≥ 3 criterios de Curaçao) o tener un estudio genético positivo y estudio endoscópico en aquellos pacientes con afectación digestiva sintomática. Se definió como afectación digestiva sintomática aquellos pacientes con anemia desproporcionada al grado de epistaxis o con evidencia de sangrado digestivo macroscópico. Se dividieron a los pacientes según presentaran o no afectación digestiva sintomática objetivada mediante estudio endoscópico. Se recogieron datos demográficos, clínicos, Epistaxis Severity Score (ESS), exploraciones complementarias, tratamiento y evolución durante su seguimiento.

Resultados: Del total de 220 pacientes atendidos en la Unidad de THH durante ese periodo, se incluyeron finalmente 36 pacientes con afectación digestiva sintomática objetivada mediante estudio endoscópico y 158 sin dicha afectación. Los pacientes con afectación digestiva eran mayoritariamente varones (55,6% vs 39,9%) y presentaban una edad media estadísticamente superior que los pacientes sin afectación digestiva ($59,7 \pm 11,8$ vs $48,2 \pm 16,8$), con mayor frecuencia de ICC (13,9% vs 1,9%), cáncer (19,4% vs 4,4%) y ACxFA (13,9% vs 4,4%). No se detectaron diferencias en cuanto al estudio genético (practicado en el 52,7% y 63,2%, respectivamente), con mayor prevalencia de mutaciones en el gen ENG sobre el gen ACVRL1, en ambos grupos. Tampoco hubo diferencias entre ambos grupos en cuanto a la severidad de las epistaxis de acuerdo al ESS ($3,94 \pm 2,45$ vs $3,46 \pm 2,04$) ni a la presencia de fístulas arterio-venosas pulmonares (36,1% vs 34,2%) o afectación vascular hepática (58,3% vs 48,1%) en la TC. Los pacientes con afectación digestiva presentaron significativamente cifras de hemoglobina inferiores ($11,57 \pm 2,6$ vs $13,10 \pm 2,3$) y más ferropenia (80,6% vs 57%), así como valores superiores del Índice Cardíaco ($3,44 \pm 0,9$ vs $3,00 \pm 0,8$) y de la presión arterial pulmonar ($40,1 \pm 14,1$ vs $30,3 \pm 8,1$) en la ecocardiografía, que los pacientes sin afectación digestiva. La afectación digestiva se estudió mediante gastroscopia en el 27,8%, colonoscopia en el 2,8% y con ambas exploraciones en el 69,5%

de los pacientes; además, en un 30,6% se complementó el estudio del tubo digestivo mediante cápsula endoscópica. La localización de las telangiectasias fueron gástricas (80,6%), duodenales (58,3%), yeyunales (25%), ileales (22,2%) y colónicas (19,4%). Los pacientes con afectación digestiva requirieron mayor necesidad de ferrotterapia (88,9% vs 65,2%), transfusiones sanguíneas (55,6% vs 21,5%), atención en el Servicio de Urgencias (58,3% vs 32,3%) e ingreso hospitalario (47,2% vs 15,8%) que los pacientes sin afectación digestiva. Todos los pacientes con afectación digestiva recibieron terapia de coagulación con argón plasma, 6 (16,7%) pacientes octreotide y 2 (5,6%), bevacizumab. La mortalidad fue del 5,6% y del 1,3% en ambos grupos.

Conclusiones: Los pacientes con THH y afectación digestiva sintomática presentan mayor edad, ICC, ACxFA y cáncer que los pacientes sin dicha afectación. La localización más frecuente de las telangiectasias fue gástrica, seguida de las duodenales. Los pacientes con afectación digestiva presentan mayores necesidades terapéuticas (ferrotterapia, transfusiones, atención urgente e ingreso hospitalario) que los pacientes sin esta afectación, sin diferencias en cuanto a la afectación vascular pulmonar o hepática.