



## EV-032 - ABSCESO CEREBRAL EN LA TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA: DATOS DEL REGISTRO RITHHA

J. Patier<sup>1</sup>, V. Gómez del Olmo<sup>1</sup>, R. Sánchez<sup>2</sup>, M. Torralba<sup>3</sup>, M. Juyol<sup>4</sup>, A. Fernández García<sup>5</sup>, D. López Wolf<sup>6</sup>, A. Riera-Mestre<sup>7</sup> y R. Gil, J. García Morillo, A. Ojeda, A. Fernández García, R. Zarrabeitia, M. Beneyto, J. Mora Luján, J. Gómez Cerezo y M. López en representación del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias

<sup>1</sup>Medicina Interna. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. <sup>2</sup>Medicina Interna. Hospital General Universitario de Alicante. <sup>3</sup>Medicina Interna. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. <sup>4</sup>Medicina Interna. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. <sup>5</sup>Unidad de bioinformática. Health in Code, SL. A Coruña. <sup>6</sup>Medicina Interna. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón (Madrid). <sup>7</sup>Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge. L&#39;Hospitalet de Llobregat (Barcelona).

### Resumen

**Objetivos:** Evaluar las características clínicas de los pacientes con telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) y absceso cerebral incluidos en un Registro Nacional.

**Material y métodos:** Análisis de los pacientes incluidos en el Registro RiTHHa (Registro Informatizado de la THH) con absceso cerebral. El Registro RiTHHa está activo desde junio de 2016 y se ha elaborado dentro del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias (GTEM) de la SEMI, con la colaboración de la empresa de estudios genéticos Health in Code (A Coruña). Se han analizado datos demográficos, características clínicas, criterios clínicos diagnósticos de Curaçao, severidad de las epistaxis de acuerdo al Epistaxis Severity Score (ESS), exploraciones complementarias (incluyendo una ecocardiografía con contraste valorada en 4 grados de acuerdo a la Clasificación de Barzilai) y forma de presentación de la THH en los pacientes incluidos en el Registro RiTHHa que han presentado absceso cerebral como complicación. El periodo de inclusión de pacientes ha sido de junio de 2016 a junio de 2017.

**Resultados:** De los 143 pacientes incluidos en el Registro RiTHHa durante el periodo de estudio, siete (5%) pacientes presentaron afectación en forma de absceso cerebral. La edad media fue de 49,5 (46-53) y cuatro (57%) de ellos eran mujeres. Seis (85,7%) pacientes presentaron el absceso cerebral previamente al diagnóstico de THH. A pesar de ello, todos los pacientes presentaban epistaxis recurrentes desde la infancia-juventud y antecedentes familiares de THH y seis (85,7%) presentaban telangiectasias muco-cutáneas a la exploración física. Además, seis (85,7%) pacientes tenían anemia y cuatro (57,1%) habían requerido atención en Urgencias por epistaxis. Todos los pacientes a los que se les practicó una ecocardiografía con contraste (4 pacientes), presentaron un paso de contraste Grado  $\geq 2$ . En seis (85,7%) de los pacientes se pudo objetivar fístulas arterio-venosas pulmonares en la Angio-tomografía computarizada de tórax. Ningún paciente había recibido profilaxis antibiótica ante situaciones de riesgo.

**Conclusiones:** Un alto índice de sospecha de la THH en una simple anamnesis, permitiría su

diagnóstico previo al desarrollo de un absceso cerebral, pues la gran mayoría de pacientes con esta complicación presentaban epistaxis recurrentes, antecedentes familiares de THH, telangiectasias muco-cutáneas, anemia y habían requerido atención médica en Urgencias. El diagnóstico de THH permitiría un estudio dirigido a la detección de fístulas arterio-venosas pulmonares, para valorar su embolización y recomendar la profilaxis antibiótica ante situaciones de riesgo, medidas que permitirían reducir la aparición de esta complicación.