Rev Clin Esp. 2017;217(Espec Congr):1411

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-210 - TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA EN EL ÁREA SANITARIA DE SALAMANCA

M. Pérez García[1], C. Ramírez Baum[1], A. Rubio Mellado[1], E. Bueno Martínez[2], C. Reina Báez[1], J. Martín Oterino[1], M. Pericacho Bustos[3] y R. González Sarmiento[2]

[1]Medicina Interna; [2]Unidad de Medicina Molecular. IBSAL; [3]Departamento de Fisiología y Farmacología. Hospital Universitario de Salamanca. Hospital Clínico. Salamanca.

Resumen

Objetivos: Dar a conocer el impacto de una enfermedad minoritaria a nivel del área sanitaria de Salamanca, analizando sus características, expresión clínica y complicaciones.

Material y métodos: Se analizan los pacientes derivados a consulta con datos clínicos consistentes en epistaxis espontáneas y de repetición, presencia de telangiectasias mucocutaneas, agregación familiar y/o diagnóstico de malformaciones vasculares a nivel visceral (cerebral, pulmonar, hepáticas, digestivas y/o espinal). El periodo de inclusión fue de dos años, desde mayo 2015 a mayo 2017. Realizamos un estudio retrospectivo con análisis de diferentes variables (servicio de derivación, cumplimiento de Criterios de Curaçao, datos epidemiológicos de los pacientes, síntoma guía y afectación orgánica). A todos los casos clínicos se les realiza estudio molecular para confirmación de la enfermedad y clasificación del tipo de HHT.

Resultados: Se incluyeron en el estudio 78 pacientes que fueron vistos en consulta de mayo 2015 a mayo 2017, con los datos clínicos referidos. Los 78 pacientes (casos índices y familiares), pertenecían a 28 familias. Los casos índices fueron derivados por diferentes Servicios todos pertenecientes a Atención Especializada, principalmente del S. de Hematología por sangrados y síndrome anémico (14%), seguido de los S. de O.R.L. por epistaxis de mal control y telangiectasias nasales (11%). Algunos pacientes también procedían de Consultas Específicas de M. Interna (UCAI y U. de HTA). De los 28 casos índices estudiados se confirmó HHT con estudio molecular (estudio de ENG, ALK-1, y SMAD4) en 17 pacientes (60,7%), posteriormente en el rastreo familiar se diagnosticaron otros 20 casos. Teniendo en cuenta los 37 pacientes confirmados, en un área con una población de 350.000 habitantes, determinamos una prevalencia puntual de 1 caso por cada 9189 habitantes, con una distribución por sexo de 22 casos en mujeres (59,46%) frente a 15 casos en varones (40,54%). Cumplían 2 o más Criterios de Curaçao el 100% de los casos índices, y en los familiares baja a un 95% (5% asintomáticos). El síntoma predominante fue la epistaxis presente en el 94,5% de los casos y el 40,54% de los pacientes tenían afectación visceral. Una vez confirmado con el estudio molecular, 32 pacientes padecen HHT-2 (mutación en ACVRL-1/ALK-1), 5 pacientes HHT-1 (mutación en ENG) y de forma exclusiva una poliposis juvenil asociada a HHT (JP-HT) (mutación SMAD4).

Conclusiones: A pesar de que el diagnóstico de la HHT va en aumento, continúa siendo una entidad infradiagnosticada. Los Criterios de Curaçao mantienen su vigencia en la actualidad. La epistaxis es el síntoma más frecuente. No se trata de una enfermedad banal, ya que en nuestra serie presentan afectación orgánica el 40,45% de los pacientes. En nuestra área el tipo HHT-2 es el más prevalente. En un 39% de

pacientes con fenotipo HHT no se encuentra mutación en los principales genes afectos (precisando ampliación y estudio de otros genes). Al tratarse de una enfermedad de baja prevalencia, es interesante la existencia de consultas monográficas para mejor identificación y seguimiento, junto con la participación en registros nacionales (RiTHHa). El enfoque será multidisciplinar en la asistencia, siendo de gran utilidad la colaboración con la Investigación Básica para mejorar su conocimiento.

0014-2565 / © 2017, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.