Rev Clin Esp. 2020;220(Espec Congr):21

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

# EM-021 - AFECTACIÓN CLÍNICA SEGÚN MUTACIONES EN LOS GENES ENG o ACVRL1 EN LOS PACIENTES CON TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA EN ESPAÑA: DATOS DEL REGISTRO RIHHTA

*R. Sánchez Martínez[1], A. Iriarte Fuster[2], J. Patier de la Peña[3], D. López-Wolf[4], A. Ojeda Sosa[5], M. Torralba Cabeza[6], A. Fernández-García[7] y A. Riera-Mestre[2]*
*M. Juyol Rodrigo, S. Añón, M. Pérez García, J. Gómez Cerezo, C. Alonso Cotoner, M. Moreno Higueras, R. Gil Sánchez, J. García Morillo y L. Díez Langhetée en representación del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias (GTEM)*

*[1]Servicio de Medicina Interna. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante. [2]Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge. L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona). [3]Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. [4]Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón (Madrid). [5]Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Insular de Gran Canaria. Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas). [6]Servicio de Medicina Interna. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. [7]Health in Code. Health in Code, SL. A Coruña.*

## Resumen

*Objetivos:* Comparar las características clínicas de los pacientes con telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) según las mutaciones en los genes ENG (endoglina) o ACVRL1 (activina).

*Material y métodos:* Análisis de los pacientes incluidos en el Registro RiHHTa (Registro Informatizado de la HHT) elaborado dentro del GTEM de la SEMI con la colaboración Health in Code, SL. Es un registro prospectivo y observacional que incluye investigadores de 27 hospitales de España. Se han analizado datos demográficos y características clínicas según mutaciones en ENG o ACVRL1. El periodo de inclusión fue de junio de 2016 a abril de 2019.

*Resultados:* Se incluyeron 220 pacientes, 36 (31,9%) con ENG y 77 (68,1%) con mutaciones ACVRL1. La mutación se detectó en un exón en el 83,7% e intrónica en un 14,1%. El tipo de mutación fue distinto en los pacientes ENG y ACVRL1: frameshift 39,1% vs 25,9%; missense 26% vs 24%; nonsense 30,4% vs 50%. No hubo diferencias significativas entre pacientes ENG y ACVRL1 en la edad de inclusión, sexo femenino, ≥ 3 criterios de Curaçao, epistaxis recurrente, ESS, telangiectasias mucocutáneas, antecedentes familiares, malformaciones vasculares (MV) hepáticas o compromiso gastrointestinal. Los pacientes con ENG fueron estadísticamente significativos, más jóvenes al diagnóstico, presentaban más fístulas arteriovenosas (FAV) pulmonares y cerebrales que los pacientes con ACVRL1. Los pacientes con ACVRL1 presentaron de manera estadísticamente significativa un mayor índice cardíaco (IC) y mayor alteración de las pruebas de función hepática que los pacientes ENG. Las derivaciones portovenosas hepáticas fueron más frecuentes en los pacientes con ENG sin diferencias significativas en los otros tipos de MV hepáticas.

*Conclusiones:* Las mutaciones ACVRL1 son más frecuentes en el registro español RiHHTa. Los

pacientes con ENG eran más jóvenes, tenían más FAV pulmonares y cerebrales y más derivaciones portovenosas hepáticas. Los pacientes con ACVRL1 presentaban una mayor alteración de las pruebas de función hepática y un IC más elevado.

**Bibliografía**

1. Riera-Mestre A, et al. Computerized registry of patients with hemorrhagic hereditary telangiectasia (RiHHTa Registry) in Spain: Objectives, methods, and preliminary results. Rev Clin Esp. 2018;218(9):468-76.

0014-2565 / © 2020, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.