



718 - CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES CON TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA ATENDIDOS EN EL SERVICIO DE MEDICINA INTERNA DE UN HOSPITAL DE MADRID

Andrea Martín de Azcárate¹, Claudia Beatriz Pérez González², María Martín Ampuero², Diana Ruiz Cabrera², Ana Villanueva Fernández-Ardavín², José Miguel Ramos Andrino² y Daniel López Wolf²

¹Universidad Rey Juan Carlos, Alcorcón (Madrid). ²Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón (Madrid).

Resumen

Objetivos: La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) o enfermedad de Rendu-Osler-Weber es una enfermedad genética minoritaria de expresividad variable caracterizada por la aparición de epistaxis, telangiectasias mucocutáneas y malformaciones arteriovenosas (MAV). El objetivo del presente estudio fue evaluar el perfil epidemiológico y clínico de los pacientes con THH atendidos en el servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario Fundación Alcorcón (HUFA) en los últimos 10 años.

Métodos: Es un estudio observacional, descriptivo y retrospectivo. Se seleccionó a los pacientes atendidos en Medicina Interna del HUFA entre noviembre 2011 y octubre 2021 que cumpliesen dos o más criterios clínicos de THH o que tuviesen diagnóstico genético de THH, obteniéndose un total de 77 pacientes. Los datos se extrajeron de la historia clínica electrónica, se añadieron a una base de datos disociada con variables definidas y se analizaron mediante el programa informático SPSS.

Resultados: El 39% de pacientes fueron hombres y el 61% mujeres, de ellos, aproximadamente 2/3 residían en la Comunidad de Madrid y 1/3 en otra comunidad autónoma. Los requerimientos de feroterapia y transfusiones de los pacientes fueron elevados. El 91,8% recibió escleroterapia nasal en el HUFA. Tras 6 meses del inicio de la escleroterapia, el 52,9% de pacientes no volvió a requerir transfusiones y el 87,5% refirió mejoría. El cribado de MAV detectó lesiones en el 70,3% de los pacientes. El estudio genético se solicitó desde el HUFA en el 33,9% de pacientes, detectándose principalmente variantes en los genes ACVRL1 (49,1%) y ENG (42,1%).

Conclusiones: En los últimos 10 años, el HUFA se ha convertido en un centro asistencial para la THH reconocido a nivel nacional. La escleroterapia nasal reduce las necesidades de transfusión sanguínea tras 6 meses. Con las pruebas de cribado se detectaron numerosas MAV que requirieron intervenciones terapéuticas. El número de estudios genéticos que se solicitan en el hospital es elevado. Es imprescindible un abordaje multidisciplinar de la THH.