



## 1119 - ABSCESES CEREBRALES EN PACIENTES CON TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA (HHT)

Filippo Soulard<sup>1</sup>, Alberto Pérez Nieva<sup>1</sup>, Mercedes Peña Rodríguez<sup>1</sup>, Andrés González García<sup>1</sup>, Mónica Angélica López Rodríguez<sup>1</sup>, Adrián Viteri Noël<sup>1,2</sup>, Vicente Gómez del Olmo<sup>1</sup> y José Luis Patier de la Peña<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España. <sup>2</sup>Universidad de Alcalá, Alcalá de Henares, España.

### Resumen

**Objetivos:** La telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) es una vasculopatía en la que se produce una alteración en la angiogénesis con la generación consecuente de malformaciones arteriovenosas (MAV) a distintos niveles y de complicaciones de tipo hemorrágicas e infecciosas. Entre ellas, unas de las más graves son las que afectan al sistema nervioso central (SNC), especialmente los abscesos cerebrales. Nuestro objetivo es describir las características de los pacientes con HHT de nuestra cohorte que han presentado abscesos cerebrales.

**Métodos:** Se realizó una revisión retrospectiva de una cohorte de pacientes con HHT en seguimiento en una consulta monográfica de Medicina Interna de un Hospital terciario identificando los casos de abscesos cerebrales. Datos recogidos a través de las historias clínicas de los pacientes con abscesos cerebrales y se realiza una descripción comparativa.

**Resultados:** De un total de 5 pacientes diagnosticados de abscesos cerebrales, se identificaron 6 eventos ya que un paciente presentó dos (tabla). Tres de los cinco pacientes eran mujeres (60%). De los 5 pacientes, uno de ellos no tenía diagnóstico conocido de HHT en el momento de la aparición del absceso cerebral. Todos presentaron mutaciones en el gen ENG (HHT tipo 1): una mutación *nonsense*, una delección completa, dos delecciones simples y una inserción. La localización más típica del absceso fue la frontal (3/6) y un paciente presentó abscesos talámicos. Todos los pacientes al momento del diagnóstico presentaban MAV pulmonares no conocidas y necesitaron embolizaciones posteriores. En un 50% de los aislamientos microbiológicos (3/6) crecieron cocos gram positivos, en su mayoría pertenecientes a la flora bucal. Recibieron antibioterapia intravenosa de amplio espectro durante al menos 6 semanas. Se realizó además drenaje quirúrgico en todos los casos salvo en el paciente con abscesos talámicos. Dos pacientes fueron dados de alta con secuelas: uno con epilepsia y necesidad de medicación anticomicial y uno con hemiparesia izquierda.

	Paciente 1	Paciente 2	Paciente 3	Paciente 4	Paciente 5
Sexo	Mujer	Mujer	Mujer	Varón	Varón
Edad (al diagnóstico del absceso)	41	48	53 y 61	28	21
Diagnóstico de HHT conocido previo al evento	Si	Si	Si	No	Si
Síntomas y signos					
Epistaxis Recurrente	Si	Si	Si	Si	Si
Epistaxis Severity Score	1,63	5,36	2,32	2,93	3,84
Telangiectasias	Si	No	Si	Si	No
Déficit de Hierro	Si	Si	Si	Si	No
Anemia	No	No	No	Si	No
Hipertensión Pulmonar en ecografía	Si	Si	No	No	No
Embolizaciones de MAVs realizadas	4	16	4	1	8
Número de embolizaciones MAVs pulmonares	4	16	4	1	8
Genética					
Gen Afectado	ENG	ENG	ENG	ENG	ENG
Mutación DNA	c.1248_1260del	c.573_583del11	Defección completa	Insertión c.361-2A>G	c.1248_1260del
Cambio Prototipo	V416B	p.R292V/E311E	No disponible	No disponible	V416B
Características de los abscesos cerebrales					
Año de diagnóstico	2004	2013	2011	2019	2013
Localización	Frontal derecho	Frontal derecho	Temporo parietal derecho	Frontal derecho	No conocido
Crisis convulsivas al diagnóstico	Si (síntica clínica generalizada)	Si (síntica clínica generalizada)	Si (focal)	No	No
Drenaje quirúrgico	Si	Si	Si	Si	No
Antibioterapia	Vancomicina + Tobramicina	1) Vancomicina + Ceftriaxona + Metronidazol 2) Vancomicina + Meropenem	Vancomicina + Ceftriaxona + Metronidazol	Vancomicina + Meropenem	Se desconoce
Aislamientos microbiológicos	<i>Streptococcus constellatus</i> , <i>Prevotella buccae</i>	Negativos	<i>Streptococcus pneumoniae</i>	<i>Peptoniphilus azaccharophilus</i>	Se desconoce
Presencia de secuelas post-tratamiento	No	Epilepsia	Hemiparesia izquierda y braquio-crural	-	No

HHT: Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria, MAV: malformación arteriovenosa

**Discusión:** Los abscesos cerebrales son una complicación típica del SNC en pacientes con HHT. Se estima que aproximadamente entre el 2% y el 8% de los pacientes con HHT desarrollan abscesos cerebrales a lo largo de su vida. La fisiopatología de los abscesos cerebrales en estos pacientes está relacionada con la presencia de *shunts* derecha-izquierda que originan paso de bacterias de la circulación venosa a la arterial.

**Conclusiones:** En caso de diagnóstico confirmado de HHT la aparición de focalidad neurológica o cefalea no conocida con otros síntomas infecciosos siempre tiene que hacernos sospechar un absceso cerebral. En pacientes con HHT el diagnóstico de un absceso cerebral nos obliga a realizar estudios de imagen para descartar la presencia de nuevas MAV. La alta frecuencia de gram + asociados a la flora comensal bucal muestra la importancia de la higiene oral estricta y la administración de profilaxis antibiótica en caso de manipulación dental. Todo esto refuerza la importancia del seguimiento activo en pacientes con HHT, por lo que sería recomendable la creación de mejores herramientas de estratificación del riesgo para poder indicar medidas profilácticas y pruebas de imagen de seguimiento más repetidas en el tiempo según el riesgo de recurrencia.

## Bibliografía

1. 10.3390/jcm11175245
2. 10.1212/WNL.00000000000013181
3. 10.1111/ane.12167