Rev Clin Esp. 2023;224(Supl 2):S876

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

794 - TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA: ESTUDIO RETROSPECTIVO DE 20 CASOS

Irene Barroso Benayas[1], *Alfonso Gutiérrez Macías*[1], *Andoni Regueira Acosta*[1], *Enrique Albert López*[1], *Jesús Ramírez Navarro*[1], *Julen Agirre Castillero*[1], *Ainhoa Burzaco Sánchez*[1,2] *y Ana Santander Bilbao*[1,2]

[1]*Hospital Universitario de Basurto, Bilbao, España.* [2]*Departamento de Medicina, Facultad de Medicina y Enfermería, Universidad del País Vasco/Euskal Herriko Unibertsitatea, Bilbao, España.*

Resumen

Objetivos: La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) es una enfermedad minoritaria de herencia autosómica dominante caracterizada por la presencia de epistaxis, teleangiectasias cutaneomucosas y malformaciones arteriovenosas (MAV) viscerales. En este trabajo estudiamos las mutaciones, manifestaciones clínicas y tratamientos recibidos en una muestra de 20 pacientes.

Métodos: Se trata de un estudio retrospectivo observacional de una cohorte de 20 pacientes con THH valorados en la consulta de Enfermedades Minoritarias entre diciembre de 2017 y mayo de 2023. Se ha recopilado información acerca de las pruebas realizadas, manifestaciones clínicas y tratamiento recibido.

Resultados: En nuestra muestra encontramos 12 mujeres y 8 hombres con una media de 47 años en el momento del diagnóstico, entre los que se incluyen 6 grupos familiares. El 60% de los pacientes presentaron mutaciones en el gen ACVRL1/ALK1, el 30% en ENG y el 10% en SMAD4. Todos cumplían 3 o más criterios de Curaçao hallándose epistaxis en un 95% de los pacientes, telangiectasias en un 90%, afectación de familiares de primer grado en un 90% y lesiones viscerales secundarias a MAV en un 75%. Para evaluar la presencia de MAV se realizaron a todos los pacientes RM craneal, Doppler hepático y ecocardiograma transtorácico con contraste, además de angio-TC de arterias pulmonares y/o abdominal y endoscopias digestivas en los casos necesarios. En este cribado 8 pacientes presentaron MAV hepáticas, 7 pulmonares, 6 gastrointestinales y 6 en el sistema nervioso central. El tratamiento dependió de la gravedad de la clínica y de los hallazgos en los estudios de cribado; el 60% recibió hierro oral, el 40% hierro intravenoso, el 25% transfusión de concentrados de hematíes y 1 paciente precisó bevacizumab. En cuanto a terapias invasivas, 4 pacientes requirieron embolización de MAV pulmonares y ninguno precisó la realización de trasplante hepático.

Discusión: La THH se trata de una enfermedad minoritaria con debut entre la 2ª y 4ª década de la vida. Su diagnóstico es clínico de acuerdo con los criterios de Curaçao aunque puede complementarse con la identificación de una mutación característica, siendo las más frecuentes las del gen ENG que codifica la endoglina y el gen ACLVR1 que codifica la proteína ALK1; además, existen otras mutaciones como la del gen SMAD4 que se asocia a poliposis juvenil. No existe tratamiento curativo por lo que el manejo varía en función de la afectación clínica, desde

tratamiento de soporte con la administración de hierro y transfusiones periódicas hasta otros tratamientos como bevacizumab, embolización de MAV y trasplante hepático. Por ello es necesario realizar un diagnóstico y seguimiento adecuado para individualizar el enfoque terapéutico.

Conclusiones: En este trabajo se han descrito las manifestaciones clínicas y tratamientos recibidos en 20 pacientes diagnosticados de THH. En esta muestra destaca la variabilidad en la presentación clínica, gravedad y tratamientos recibidos. Por ello concluimos que es necesario estudiar cada caso de forma individual de cara a ofertar a nuestros pacientes la mejor atención posible.

0014-2565 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.