



942 - ASOCIACIÓN ENTRE EL GENOTIPO Y FENOTIPO DE LA EPISTAXIS EN PACIENTES CON TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA

Adrián Viteri Noë^{1,2}, Martín Fabregate¹, Nuria Bara-Ledesma^{1,2}, Sonia Camaño Páez¹, José Luis Patier de la Peña¹ y Vicente Gómez del Olmo¹

¹Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España. ²Universidad de Alcalá, Alcalá de Henares, España.

Resumen

Objetivos: Evaluar la asociación entre la gravedad e inicio de la epistaxis y el genotipo en una población con telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT).

Métodos: Estudio observacional de corte transversal de una cohorte de pacientes con HHT. Datos recogidos entre abril de 2021 y abril de 2022. Se incluyeron pacientes adultos con diagnóstico de HHT y epistaxis. Se excluyeron pacientes con enfermedades autoinmunes y oncológicas activas, infecciones graves o cirugías en los últimos dos meses. Se recogieron variables demográficas y clínicas, así como parámetros de laboratorio. La gravedad de la epistaxis se midió con el Epistaxis Severity Score (ESS; 0-10 puntos), que se valoró de forma integral y dividiendo cada componente del score (frecuencia, duración e intensidad). Variables descritas como frecuencias (%) o media \pm desviación estándar. Comparación mediante t-Student, análisis de supervivencia por Kaplan-Meier (*log-rank*), y asociación (*hazard ratio*, HR) mediante modelo de riesgos proporcionales de Cox, ajustado por posibles factores de confusión.

Resultados: Se incluyeron $n = 81$ pacientes, con una edad media de 49 ± 14 años, de los cuáles 60,5% eran mujeres. En cuanto al genotipo, 42/81 (51,9%) tenían una variante patogénica en ENG y 39/81 (48,1%) en ACVRL1. Los pacientes con afectación de ENG presentaban una menor gravedad de epistaxis (ESS: $2,2 \pm 1,4$ vs. $3,0 \pm 1,6$ puntos; $p = 0,020$). Los pacientes del grupo ENG presentaron con epistaxis de menor duración, con un 47,6% de pacientes con sangrados de menos de un minuto, frente a 16,7% en el grupo de ACVRL1 ($p = 0,001$). Además, la edad media de inicio de la epistaxis fue más temprana en el grupo ENG (12 ± 12 vs. 21 ± 17 años; $p = 0,023$). En este sentido, las curvas de Kaplan-Meier mostraron que los pacientes con alteración de ENG tendieron a desarrollar epistaxis a una edad más temprana, en comparación con aquellos con ACVRL1 (prueba *log-rank*: $p = 0,012$). El modelo de riesgos proporcionales de Cox, ajustado por sexo y gravedad actual de la epistaxis (ESS), mostró una asociación entre la afectación de ENG y un inicio más temprano de la epistaxis (HR: 1,8, IC95%: 1,1-2,8; $p = 0,015$). En cuanto a los parámetros bioquímicos, los/as pacientes con variantes patogénicas en ENG mostraron niveles séricos más elevados de hierro ($94,0 \pm 72,8$ mg/dL vs. $66,2 \pm 31,4$ mg/dL; $p = 0,002$) y hemoglobina ($14,4 \pm 1,8$ vs. $13,7 \pm 2,0$ g/dL; $p = 0,088$).

Discusión: La epistaxis es el principal síntoma de los pacientes con HHT y el que más impacto tiene en su calidad de vida. En el presente estudio podemos observar que, aunque el grupo ENG presenta un inicio de epistaxis más precoz, la gravedad de la misma es menor que en el grupo ACVRL1.

Conclusiones: Este estudio evidencia una asociación entre el genotipo (ENG vs. ACVRL1) y el fenotipo relacionado con la epistaxis, incluyendo gravedad, edad de inicio y complicaciones clínicas.