Rev Clin Esp. 2018;218(Espec Congr):879

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

EM-026 - ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

A. Arteaga Luján, A. Santos Pinheiro, A. Ferre Beltrán, P. Salvá D&#39agosto, C. Nadal Martí, M. Fullana Barceló, M. Villalonga Comas y M. Bosch Rovira

Medicina Interna. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears).

Resumen

Objetivos: Describir las características clínicas y genéticas de los pacientes con telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH).

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo en pacientes con telangiectasia hemorrágica hereditaria en seguimiento en consulta de enfermedades minoritarias del Hospital Universitario Son Espases.

Resultados: Revisamos un total de 6 pacientes: 3 hombres y 3 mujeres. Caso 1: varón de 60 años, sin antecedentes familiares conocidos. Presenta epistaxis, telangiectasias mucocutáneas, sangrados gastrointestinales (por angiodisplasias gástricas y duodenales), anemia que ha requerido múltiples transfusiones de hemoconcentrados y hierro endovenoso, y malformaciones arteriovenosas pulmonares (con shunt extracardíaco) y hepáticas. Pendiente completar estudio genético. Caso 2: mujer de 32 años, antecedente paterno de THH, con la mutación en heterocigosis c.196C > T del exón 3 del gen ACVRL1. Presenta telangiectasias en zona frontal, malares, labiales y MMSS, sin cuadros hemorrágicos. Seguimiento errático sin pruebas complementarias. Caso 3: varón de 61 años, portado de la misma mutación que su hija (caso 2), con telangiectasias y epistaxis. Sin sangrados gastrointestinales ni malformaciones arteriovenosas. Caso 4: mujer de 39 años, antecedente de madre y hermana con THH, con mutación familiar c.774C > A del exón 6 del gen ENG, afecta de telangiectasias, epistaxis, fístulas arteriovenosas pulmonares embolizadas, angiomas venosos cerebrales y anemia ferropénica. Dos embarazos a término sin complicaciones. Caso 5: varón de 47 años, antecedentes de hija con estudio genético positivo, que presenta la mutación en heterocigosis c.991G > A en el exón 7 en el gen ENG. Presenta telangiectasias y epistaxis, con tortuosidades en venas conjuntivales. Caso 6: mujer de 58 años, hija diagnosticada de THH, con la mutación heterocigota c.1195 en el gen ENG. Presenta epistaxis, lesiones vasculares gástricas y duodenales, y fístulas arteriovenosas pulmonares embolizadas.

Discusión: La Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria es una enfermedad vascular autosómica dominante con penetrancia y expresión variable, que se caracteriza por la presencia de epistaxis, telangiectasias mucocutáneas, sangrados gastrointestinales, anemia por deficiencia de hierro y malformaciones arteriovenosas pulmonares, hepáticas y cerebrales. Las tres mutaciones genéticas más importantes están en el gen ENG que produce la endoglina (THH tipo 1), en el gen ACVRL, que

produce la ALK-1 (THH tipo 2), y en el gen SMAD4, causa el síndrome overlap entre poliposis juvenil y THH. La THH resulta de la deficiencia de endoglina y ALK-1 (glicoproteínas transmembranas expresadas en las células endoteliales vasculares). El diagnóstico se realiza mediante los criterios del consenso internacional de Curaçao, que consisten en: 1) epistaxis recurrente y espontánea, 2) múltiples telangiectasias mucocutáneas, 3) afectación visceral (telangiectasias gastrointestinales, o malformaciones arteriovenosas pulmonares, cerebrales o hepáticas), y 4) familiar de primer grado afecto de HHT.

Conclusiones: Tres casos presentan mutaciones en el gen ENG. Dos casos (familiares de primer grado) presentan la misma mutación en el gen ACVRL1. Un caso sin estudio genético. Todos cumplen al menos 3 de los 4 criterios diagnósticos de Curaçao. Un caso ha presentado clínica de sangrado gastrointestinal, requiriendo múltiples transfusiones de hemoconcentrados y hierro parenteral. Tres casos presentan MAV pulmonares, pero en solo 2 de ellos se ha realizado embolización de las fístulas AV. Ningún caso ha presentado episodios tromboembólicos, hemorragias cerebrales o afectación hepática. Un caso ha presentado dos gestaciones a término, sin complicaciones.

0014-2565 / © 2018, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.