Rev Clin Esp. 2018;218(Espec Congr):1336

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-169 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LOS PACIENTES CON TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA (THH) ATENDIDOS EN UNA CONSULTA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS

A. González Pascual[2], N. López Osle[1], L. Ceberio Hualde[1], I. Álvarez García[3], G. de Frutos Muñoyerro[1] y M. Olmo Velasco[1]

[2]Medicina Interna. Hospital Sierrallana. Torrelavega (Cantabria). [1]Medicina Interna, [3]Otorrinolaringología. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo (Vizcaya).

Resumen

Objetivos: La enfermedad de THH está considerada como una enfermedad rara con una prevalencia en torno a 1:5.000-1:8.000. Existen regiones con mayor prevalencia, en España es en torno a 1/5.936 habitantes. Por este motivo, es importante saber cuáles son las manifestaciones clínicas de la enfermedad, de cara a realizar un diagnóstico eficaz, para el beneficio de los pacientes. Se revisan los pacientes atendidos en una consulta de enfermedades minoritarias de un hospital terciario, señalando las manifestaciones más frecuentes en esa comunidad y valorar si pueden ser comparables a lo publicado hasta el momento.

Material y métodos: Se revisaron las historias de los pacientes atendidos en una consulta de enfermedades minoritarias de un hospital universitario de tercer nivel con atención a 170.000 habitantes de enero 2008 a junio del 2018. Se incluyeron pacientes con diagnóstico definitivo de acuerdo a los Criterios de Curaçao o con detección de una mutación genética relacionada con la enfermedad. Se recogieron datos epidemiológicos, clínicos, analíticos, severidad de las epistaxis de acuerdo al Epistaxis Severity Score (ESS), ecocardiografía con contraste, resultados de las pruebas radiológicas complementarias, así como las medidas terapéuticas requeridas.

Resultados: Fueron atendidos un total de 81 pacientes, con una edad media de 48,5 años. De entre los 82, 51 (63%) eran mujeres y 30 (37%) hombres. Todos los pacientes cumplen 3 o más criterios de Curaçao, el 86% de los pacientes tienen estudio genético realizado, 6 pacientes se encuentran pendientes de resultado y en el caso de un paciente no se ha encontrado mutación en los genes conocidos hasta el momento. El 46% de los pacientes (32) son tipo 1 (mutación en el gen ENG), el 54% (38) son tipo 2 (mutación en el gen ACVRL1). En ambos grupos las mujeres son mayoría. De los pacientes tipo 1, 15 han tenido malformaciones arteriovenosas (MAV) cerebrales, 5 de los cuales han sido embolizados, abscesos cerebrales se han objetivado en 4 pacientes e ictus en 5 pacientes. En el caso de los tipo 2, solo 4 pacientes presentan MAV cerebrales y no se han dado abscesos ni ictus. En el caso de las MAV pulmonares, en los pacientes tipo 1 hubo 21 afectos con embolización en 16 de ellos. En el caso de los tipo 2, solo 6 pacientes tuvieron MAV pulmonares y en 3 embolización. El mayor grado de paso de contraste en el ecocardiograma se objetivo en los pacientes con THH tipo 1. La afectación por MAV hepáticas es más frecuente en los pacientes con THH tipo 2 (53%). En el caso de la afectación del tubo digestivo en nuestra seria la afectación gástrica es la más frecuente y

destacar que se da mayoritariamente en los pacientes tipo 1 (58,8% vs 53,8%). La afectación cutánea es más frecuente en los pacientes con THH tipo 2 y la intensidad de las epistaxis también es mayor en este grupo. La mayoría de los pacientes precisan hierro oral, y algunos ácido tranexámico para disminuir las epistaxis, 3 pacientes se encuentran en tratamiento mensual con octeotride intramuscular por sangrado intestinal. Como complicaciones, hipertensión pulmonar en 5 pacientes, poliglobulia por shunt intrapulmonar secundario a MAV pulmonares en 5 casos e infecciones orgánicas en 9 pacientes.

Discusión: La enfermedad de THH tiene unas manifestaciones características que sirven para conocer y realizar un diagnóstico adecuado. Tras la revisión, en nuestra muestra se ve una afectación similar a la descrita en otras regiones de España y zona Mediterránea, solo destacando que la intensidad de las epistaxis es mayor en los pacientes con mutaciones en el gen ACVRL1 y la afectación digestiva en el tipo 1.

Conclusiones: Nuestra serie de pacientes cumple los patrones de THH descritos en la literatura correspondiente a los países de la cuenca mediterránea a excepción de las epistaxis y afectación intestinal.

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