Rev Clin Esp. 2014;214 (Espec Congr):1004

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

ER-15. - TELANGIECTASIA HEREDITARIA HEMORRÁGICA: SERIE DE 42 PACIENTES DE UNA CONSULTA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS EN EL servicio de medicina interna DE UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

A. Cánovas Fernández[1], J. Alonso Alonso[1], A. Bielsa Masdeu[1], A. López Arístegui[2]

[1]Servicio de Medicina Interna, [2]Servicio de Genética. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo. Vizcaya.

Resumen

Objetivos: Comunicar la presentación clínica, tratamiento y evolución de los pacientes con telangiectasia hereditaria hemorrágica (HHT) seguidos en nuestra consulta de enfermedades minoritarias (EEMM) así como analizar variables pronósticas respecto a las manifestaciones más graves de la enfermedad.

Métodos: Estudio retrospectivo observacional de los pacientes con HHT diagnosticados en nuestra consulta de EEMM o referidos con este diagnóstico, en los 5 últimos años. El diagnóstico se basa en los criterios clínicos y se confirma con el estudio genético. El estudio de la afectación visceral consiste en RX de tórax y ecocardiograma de contraste (EC), TAC torácico si EC positivo, eco-doppler hepático, RMN cerebral y estudio ORL. Se realiza endoscopia digestiva si clínica. Tratamientos: hierro oral, iv o transfusiones si lo precisan; intervencionismo en las malformaciones arteriovenosas (a-v); en epistaxis graves, tratamiento local (escleroterapia o cirugía); embolización de fístulas a-v pulmonares; embolización o radiocirugía en las cerebrales y láser vascular en las malformaciones cutáneas sintomáticas. En los pacientes con alto requerimiento transfusional se valoran anti-angiogénicos: talidomida y/o bevacizumab. Se analizan las variables: género, tipo de alteración genética y gravedad de la espistaxis con la escala de Sadick respecto a retraso diagnóstico, afectación visceral e intervencionismo. Métodos estadísticos: estadística descriptiva, chi^2 y Kruskal-Wallis.

Resultados: 42 pacientes (22 mujeres y 20 varones) de edad mediana 49 años. Retraso diagnóstico: 27 años; tiempo de observación: 1,6 años. Estudio genético en 39: 62,5% alteraciones en el gen ALK-1 (HHT2) y 37,5% en el gen ENG (HHT1). Las manifestaciones que con mayor frecuencia llevan al diagnóstico son: en 17(40%) por familiar afecto, en 8 (19%) por epistaxis, en 6 (14%) por afectación pulmonar y en 4 por afectación neurológica. Con la escala de Sadick, epistaxis grado I: 12 (29%), grado II: 17 (40%) y grado III: 13 (31%). Fístulas a-v pulmonares en 14 (35%), hepáticas 15 (39%), cerebrales 11 (30%). Angiodisplasias gástricas o intestinales en 6(14%). Tratamientos: hierro iv 8(29%), transfusiones en 9(21%), antiangiogénicos en 2 pacientes. Intervencionismo: ORL, escleroterapia o cirugía, en 6 (14%); cutáneo: laser vascular o cirugía: 5 (12%); embolización de fístulas a-v pulmonares en 10, cerebrales en 4 y escleroterapia digestiva en 6. Complicaciones: cuatro pacientes tuvieron abscesos cerebrales y dos abscesos extracerebrales e infecciones graves. Dos presentaron ictus isquémico paradójico. En el análisis de variables respecto a la afectación visceral, el retraso diagnóstico y el intervencionismo encontramos los siguientes resultados: La HHT1 (ENG) tiene relación significativa con la afectación visceral (p: 0,005) y con el intervencionismo pulmonar (p: 0,002) y global p:(0,059); el género masculino con el mayor retraso diagnóstico (p: 0,03) y la intensidad de la epistaxis con la afectación visceral (p: 0,04) y con las transfusiones (p 0,001).

Discusión: La HHT es una enfermedad vascular de transmisión autosómica dominante por alteración en los genes ALK-1 o Endoglina (ENG). Su naturaleza multisistémica y la variabilidad de su expresión fenotípica pueden dificultar el diagnóstico en los pacientes sin antecedentes familiares conocidos. La afectación visceral más frecuente la constituyen las fístulas a-v pulmonares seguidas de las hepáticas y cerebrales. El tratamiento es complejo y precisa de la coordinación de varias especialidades.

Conclusiones: En nuestra serie destacamos el retraso diagnóstico, que se asocia al sexo masculino. Predomina la HHT2 debida a la alteración del gen AKL-1 y se confirma la gravedad del cambio ENG que se asocia con mayor frecuencia a fístulas pulmonares e intervencionismo pulmonar y global. En cuanto a las epistaxis severas, se relacionan con más transfusiones y ferroterapia iv pero también a mayor afectación visceral global.

0014-2565 / © 2014, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.