



## ER-006 - ESTUDIO DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA (THH) EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

A. Camacho Carrasco, M. Pérez Quintana, V. Sandez Montagut, P. García Ocaña, J. Alarcón García, A. González Estrada, S. Rodríguez Suárez, S. García Morillo

Servicio de Enfermedades Autoinmunes y Minoritarias. Medicina Interna. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

### Resumen

**Objetivos:** Analizar las características clínicas, biológicas, radiológicas y genéticas de una cohorte de pacientes con THH en un hospital de tercer nivel.

**Métodos:** Estudio observacional descriptivo de carácter retrospectivo de una cohorte de 24 pacientes con THH del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla (Servicios de Medicina Interna, Otorrinolaringología, Neumología y Dermatología). Se seleccionaron los pacientes que habían sido dado de alta de planta de hospitalización o que seguían en consulta con dicho diagnóstico. Se recogieron variables demográficas, clínico-analíticas, biológicas, radiológicas, genéticas y terapéuticas. Se incluyeron los valores en una base de datos de SPSS y se procedió a realizar un estudio de frecuencias de tipo descriptivo. Se presentan los resultados.

**Resultados:** Se analizaron un total de 24 pacientes, con una edad media de 59,8, 58,3% varones. El 41,7% estaba en seguimiento por Medicina Interna (MI) y el 58,3% por las otras especialidades (RE). El síntoma de presentación más frecuente fue la epistaxis (80% MI/78% RE). Se objetivaron telangiectasias muco-cutáneas en el 90% de los pacientes de MI y 28,6% RE, fístulas arteriovenosas (FAV) pulmonares en el 40% MI, 14,3% RE, FAV hepáticas en el 30% MI, 0% en RE, FAV cerebral en el 20% MI, 0% RE y telangiectasia intestinal en el 60% MI y en 14,3% de RE (> 40% no se realizó cribado de afectación visceral por MAV). La sintomatología relacionada fue: sangrado digestivo, disnea, hemoptisis, cianosis, infección en SNC, infección pulmonar, sin grandes diferencias entre ambos grupos. Un 20% de los pacientes de MI y el 0% de RE presentan hipertensión pulmonar (en base a ecocardiografía). Falleció 1 paciente del grupo MI por hemorragia digestiva y 1 de RE por infección del SNC. El 50% en ambos grupos no tenía ningún familiar de primer grado afecto, el 10% de MI y el 35,71% de RE tenía 1 y el 30% de MI/14,28% RE tenía 2. En el grupo de pacientes de MI, un 30% cumplían los 4 criterios de Curaçao, 30% cumplía 3 criterios (el 60% cumple criterios de diagnóstico definitivo), el 40% cumplía 2 criterios. En el grupo RE, 4 criterios los cumplía el 0% de los casos, 3 el 50% (el 50% cumple criterios definitivos), 2 el 28,6%. El estudio genético se realizó en 1 paciente en cada grupo, encontrándose la variante THH2/mutación del gen ACVRLK1. El diagnóstico radiológico se estableció en base a TAC (realizado al 90% de los pacientes de MI, el 20% sin hallazgos/57,1% RE, el 87,5% sin hallazgos), arteriografía (en el 60% MI, 42,9% RE) y radiología tórax (100% de los pacientes de MI y 64,3% RE, siendo 100% no patológica en ambos grupos). El

50% de los casos MI y en el 0% de RE presentan de shunt arterio-venoso (mediante ecocardiografía con burbujas). Se realizó embolización de MAV pulmonar en 2 casos MI, 4 en RE y MAV hepática 1 en cada grupo. El tratamiento más habitual de las complicaciones hemorrágicas fue el taponamiento y esclerosis (0% MI/21,4% RE) seguido por la septoplastia (10% MI/14,3% RE) y la cauterización (0% MI/7,1% RE). Se pautó ácido tranexámico al 77% de MI y al 64,3% de RE, ninguno toma antiagregación ni anticoagulación. El 14,3% de RE ha recibido bevacizuman intranasal, 0% de MI y el 30% vs el 64,3% de los pacientes de MI y de RE respectivamente, recibió profilaxis antibióticas ante manipulaciones sobre todo orales.

*Discusión:* En nuestro centro, la THH es una enfermedad infraestudiada (motivo que pudiera justificar una prevalencia de MAV viscerales en nuestra cohorte menor a lo descrito en la literatura) y por tanto, probablemente infratratada.

*Conclusiones:* Consideramos relevante la centralización de la atención de estos pacientes en una unidad especializada con la finalidad de mejorar la labor de cribado y tratamiento de esta patología. Entre las potenciales áreas de mejora se identifica el cribado de la afectación visceral así como el estudio genético y diagnóstico precoz de familiares.