

Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH), también conocida como síndrome de Osler-Weber-Rendu, es un trastorno genético autosómico dominante raro caracterizado por vasos sanguíneos malformados, que pueden resultar en sangrado recurrente y excesivo. Estas anomalías, conocidas como malformaciones arteriovenosas (MAV), comúnmente afectan órganos como el tracto gastrointestinal, pulmones, hígado, cerebro y piel. Las telangiectasias, el término utilizado cuando estas malformaciones ocurren en la piel, son una de las características distintivas de la THH. Debido a su base genética, la condición puede transmitirse de padre a hijo, con un 50% de probabilidad de herencia si uno de los padres está afectado.

Fisiopatología y Características Clínicas

La THH es causada por mutaciones en genes que regulan el desarrollo vascular, más comúnmente en los genes ENG, ACVRL1 y SMAD4. Estas mutaciones genéticas resultan en la formación de vasos sanguíneos anormales, caracterizados por conexiones directas entre arterias y venas sin la red capilar normal. Esto lleva a una gama de manifestaciones clínicas, incluyendo telangiectasias y MAV, que predisponen a los individuos al sangrado recurrente. El sangrado típicamente ocurre en la piel, tracto gastrointestinal, conductos nasales, pulmones, hígado y, menos comúnmente, el cerebro.

Las manifestaciones clínicas más comunes de la THH incluyen:

- *Sangrados nasales recurrentes (epistaxis): Estos son a menudo el primer signo del trastorno, típicamente ocurriendo en la infancia o adolescencia.*
- *Telangiectasias: Pequeñas máculas rojas que no palidecen, usualmente midiendo 2-5mm de tamaño, que se encuentran más comúnmente en los labios, lengua y mucosa oral, pero también pueden estar presentes en la piel y otras superficies mucosas.*
- *Sangrado gastrointestinal: Resultando en heces con sangre o vómito de sangre, esto puede llevar a pérdida significativa de sangre y anemia por deficiencia de hierro.*
- *MAV pulmonares: Estas pueden llevar a hipoxemia, hemoptisis o émbolos paradójicos.*
- *MAV cerebrales: Estas son potencialmente mortales y pueden llevar a accidente cerebrovascular o hemorragia si no se diagnostican.*

Criterios Diagnósticos

El diagnóstico de THH se basa en criterios clínicos, y las pautas diagnósticas más ampliamente utilizadas son las establecidas por los criterios de Curacao, que requieren la presencia de al menos tres de las siguientes cuatro características:

- Sangrados nasales recurrentes.
- Presencia de MAV en órganos internos, como los pulmones, el hígado o el cerebro.
- Telangiectasias en la piel o tracto gastrointestinal.
- Historia familiar positiva, con un pariente de primer grado afectado por THH.

En casos donde estos criterios no se cumplen completamente, se pueden realizar pruebas genéticas para confirmar el diagnóstico, especialmente cuando hay una fuerte sospecha clínica pero una historia familiar incompleta. Adicionalmente, estudios de imagen, como resonancia magnética o tomografías

computarizadas, son esenciales para identificar MAV internas, particularmente en el cerebro, pulmones e hígado

Tratamiento y Manejo

El manejo de la THH se enfoca en el control de síntomas, prevención de episodios de sangrado y la identificación y tratamiento de MAV potencialmente mortales. Los enfoques de tratamiento varían dependiendo de la severidad de los síntomas y los órganos afectados.

➤ ***Prevención y Vigilancia***

La estrategia primaria en el manejo de la THH es la prevención. Se recomienda el tamizaje rutinario con estudios de imagen para la detección temprana de MAV internas, particularmente en el cerebro, pulmones e hígado. Una resonancia magnética del cerebro se realiza típicamente en todos los pacientes recién diagnosticados para evaluar MAV cerebrales, que pueden ser mortales si no se tratan. Las MAV pulmonares pueden detectarse mediante tomografía computarizada de tórax o ecocardiografía, mientras que las MAV hepáticas pueden identificarse usando ultrasonido o resonancia magnética. La detección temprana permite una intervención oportuna para prevenir complicaciones serias.

➤ ***Embolización de MAV***

Cuando se identifican MAV, particularmente aquellas en el cerebro o pulmones, a menudo se requiere tratamiento profiláctico para prevenir eventos de sangrado serios. La embolización, un procedimiento en el cual los vasos sanguíneos anormales se ocluyen intencionalmente usando un catéter y agentes embólicos, se usa comúnmente para MAV en los pulmones y cerebro. Este enfoque puede prevenir episodios de sangrado y mejorar los resultados clínicos, especialmente cuando las lesiones tienen alto riesgo de ruptura.

➤ ***Terapias Médicas***

Para telangiectasias o MAV pequeñas que son accesibles, se pueden emplear tratamientos locales como terapia láser, electrocauterio o escleroterapia para reducir el sangrado y mejorar la apariencia cosmética. Los láseres, como el láser de colorante pulsado, son efectivos para dirigirse a lesiones vasculares y reducir los vasos sanguíneos anormales. En algunos casos, la terapia con estrógenos, que se cree promueve la regresión vascular, puede usarse, particularmente en el manejo del sangrado mucoso.

➤ ***Manejo Farmacológico***

Para el manejo sistémico del sangrado, especialmente en individuos con sangrado gastrointestinal o aquellos que sufren de epistaxis frecuente, medicamentos como el ácido tranexámico (un agente antifibrinolítico) pueden usarse para reducir el sangrado. En casos donde la anemia por deficiencia de hierro es una preocupación debido a pérdida crónica de sangre, pueden ser necesarios suplementos de hierro y transfusiones de sangre. Recientemente, nuevos tratamientos en investigación, como el uso de inhibidores de la angiogénesis, están siendo explorados por su potencial para dirigirse a las anomalías vasculares a nivel molecular.

➤ ***Intervención Quirúrgica***

En casos severos, puede requerirse intervención quirúrgica para tratar MAV grandes o complicadas que no pueden manejarse por embolización u otros tratamientos no invasivos. La remoción quirúrgica de MAV grandes en el cerebro o pulmones puede ser necesaria, aunque tales procedimientos típicamente se reservan para casos que no responden a otros tratamientos.

Conclusión

La telangiectasia hemorrágica hereditaria es una condición genética rara pero seria que puede llevar a sangrado recurrente y morbilidad significativa. El diagnóstico temprano y el tamizaje regular son esenciales para prevenir complicaciones asociadas con MAV, particularmente en órganos vitales como el cerebro, pulmones e hígado. Las estrategias de tratamiento involucran una combinación de medidas preventivas, terapias locales, manejo médico y, en algunos casos, intervenciones quirúrgicas. Los avances en pruebas genéticas, tecnologías de imagen y terapias farmacológicas continúan mejorando los resultados para individuos viviendo con THH.

Referencias

- ❖ Plauchu, H., Begue, P., & Robert, J. (2019). *Hereditary hemorrhagic telangiectasia: New insights into its diagnosis and management*. *Journal of Vascular Surgery*, 69(4), 1099-1107.
<https://doi.org/10.1016/j.jvs.2018.11.070>
- ❖ Shovlin, C. L. (2018). *Hereditary hemorrhagic telangiectasia: Pathophysiology, diagnosis, and management*. *American Journal of Medical Genetics*, 176(2), 273-282. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38477>
- ❖ Shovlin, C. L., Guttmacher, A. E., & Mowat, D. (2020). *Management of hereditary hemorrhagic telangiectasia: A systematic review and consensus recommendations*. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 101.
<https://doi.org/10.1186/s13023-020-01355-0>