

## 333/143 - HEMORRAGIA HEREDITARIA TELEANGIECTÁSICA: LA VENTAJA DE SER EL MÉDICO DE LA FAMILIA ENTERA

O. Casanueva Soler<sup>1</sup>, C. Marinero Noval<sup>2</sup>, R. Maye Soroa<sup>1</sup>, M. Alonso Santiago<sup>1</sup>, R. Correa Gutiérrez<sup>1</sup>, C. Raquel Bustillo<sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zapatón. Cantabria.<sup>2</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Universitario Central de Asturias.<sup>3</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Dobra. Cantabria.

### Resumen

**Descripción del caso:** Varón de 27 años que acude a nuestra consulta por epistaxis frecuentes (4 semanales). Su madre le acompaña y le etiqueta de “quejica”, ya que en su familia siempre se ha sangrado por la nariz. No antecedentes personales de interés. Interrogado por antecedentes familiares, dice que su madre y varios tíos maternos padecen epistaxis de repetición; no tiene hermanos (2 abortos espontáneos).

**Exploración y pruebas complementarias:** BEG, afebril y hemodinámicamente estable. Exploración normal excepto por numerosas telangiectasias y petequias en manos, cara y torso.

**Juicio clínico:** Enviamos a interconsulta con ORL y Medicina Interna de forma preferente por sospecha de Hemorragia Telangiectásica Familiar (Síndrome de Rendu Osler Weber). Mientras tanto, solicitamos analítica de rutina con hemograma y bioquímica, radiografía de tórax y una gasometría venosa; recomendamos tocar la nariz lo menos posible, limpieza nasal periódica con agua de mar a baja presión y usar pomadas de base grasa para hidratar la mucosa nasal.

**Diagnóstico diferencial:** La HHT (Hemorragia Hereditaria Teleangiectásica) es una enfermedad genética con herencia AD. Infrecuente (1/8000). Se caracteriza por un desarrollo vascular anómalo, con telangiectasias mucocutáneas y malformaciones arteriovenosas viscerales. Criterios diagnósticos de Curaçao: epistaxis espontánea y recurrente (80%), telangiectasias mucocutáneas múltiples (90%) en sitios característicos (labios, cavidad oral, dedos, nariz), lesiones viscerales (malformaciones arteriovenosas gastrointestinales, pulmonares, hepáticas...), historia familiar o un familiar de primer grado con HHT.

**Comentario final:** Abordaje inicial en AP: sospechar ante epistaxis recurrentes en pacientes con telangiectasias típicas, no quedarse en la patología ORL, ya que las epistaxis son “punta del iceberg” y el paciente puede presentar lesiones GI (80%), MAV hepáticas (70%), pulmonares (30%) o en el SNC (20%), elaborar un árbol genealógico de 3 generaciones para detectar casos sospechosos y observar si orienta a AD, recomendar el estudio de familiares de primer grado, también a los asintomáticos, ya que existe gran variabilidad individual clínica incluso entre miembros de una misma familia. Derivarse a la unidad de referencia de HHT al menos una vez en la vida, a ORL si epistaxis frecuentes y en embarazo, para consejo genético y edad pediátrica.

### Bibliografía

Govani FS. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: a clinical and scientific review. Eur J Hum Genet 2009; 17(7):860-71.

**Palabras clave:** Epistaxis. Teleangiectasia. Familiar.