



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Vascular Diseases
(VASCERN)

FICHAS INFORMATIVAS DE VASCERN CON
RECOMENDACIONES PARA PACIENTES QUE
PADECEN ENFERMEDADES VASCULARES RARAS Y
SE ENFRENTAN A SITUACIONES FRECUENTES

Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria





VASCERN

VASCERN, la Red Europea de Referencia en Enfermedades Vasculares Multisistémicas Raras, está especializada en la recopilación de la mejor experiencia en Europa en la prestación de asistencia sanitaria transfronteriza accesible a pacientes con enfermedades vasculares raras (aproximadamente 1,3 millones de personas afectadas). Entre ellas, se incluyen la enfermedad arterial (que afecta desde la aorta hasta las arterias pequeñas), anomalías arteriovenosas, malformaciones venosas y enfermedades linfáticas.

Actualmente, VASCERN está integrada por 31 Proveedores de Atención Médica, multidisciplinarios y altamente especializados, de 11 Estados miembros de la UE y de varias Organizaciones Europeas de Pacientes, y su coordinación se lleva a cabo en París (Francia).

A través de nuestros 5 Grupos de Trabajo de Enfermedades Raras (GTER), así como varios Grupos de Trabajo (GT) temáticos y el Grupo Europeo de Defensa de los Pacientes (ePAG - EuropeanPatientAdvocacyGroup), nuestro objetivo es mejorar la atención, promover las mejores prácticas y directrices, reforzar la investigación, capacitar a los pacientes, facilitar formación a los profesionales sanitarios y desarrollar el pleno potencial de la cooperación europea en asistencia sanitaria especializada mediante el aprovechamiento de las últimas innovaciones en ciencia médica y tecnologías sanitarias.

Más información disponible en: <https://vascern.eu>

Síguenos en [Twitter](#), [Facebook](#), [YouTube](#), y [LinkedIn](#)



Índice

Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria

Lista de abreviaturas	4	Abscesos cerebrales	12
Introducción	5	Insuficiencia cardíaca	13
Actividad física	6	Insuficiencia renal	14
Lactancia materna	7	Atención al paciente con múltiples lesiones traumáticas	15
Medicamentos contraindicados	8	Broncoscopias	16
Agentes antiplaquetarios (AAP) y anticoagulantes	9	Disección aórtica	17
Embolia pulmonar trombosis venosa profunda	10	Consejo Editorial/Colaboradores	18
Accidente cerebrovascular hemorrágico	11		

Abreviaturas

HHT: Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria

GT-HHT: Grupo de Trabajo de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria

AAP: Agente Antiplaquetario

Otorrinolaringólogo (ORL): Médico especialista en oídos, nariz y garganta.

MAV: Malformación Arteriovenosa

MV: Malformación vascular

SaO₂: Saturación de oxígeno

Introducción

Estas fichas informativas se basan en las actuales fichas informativas francesas que han sido revisadas y ajustadas por los expertos del GT-HHT de VASCERN.

El GT-HHT está de acuerdo con las recomendaciones, pero desea resaltar que se trata de recomendaciones efectuadas por consenso a nivel de expertos. Recomendaríamos que estas fichas informativas se utilizaran a modo de guía para implementar las actuaciones acordadas a nivel local.

Dichas fichas informativas están destinadas tanto a pacientes como a cuidadores. La implementación de estas recomendaciones debe ir asociada a estrategias destinadas a sensibilizar a los pacientes sobre situaciones médicas en las que se requiere atención específica acerca de los síntomas relacionados y cómo actuar cuando éstos se producen.

Actividad física



QUÉ SE RECOMIENDA

- No existen restricciones en términos de actividad física o deportiva, salvo en el caso de hipoxia aguda.



QUÉ DEBERÍA ABSTENERSE DE HACER

- Buceo con escafandra (con tanque de aire) en pacientes con malformaciones arteriovenosas pulmonares, incluso si están embolizadas (riesgo de embolia gaseosa).

Lactancia materna



QUÉ SE RECOMIENDA

- La lactancia materna no está contraindicada en mujeres con telangiectasia hemorrágica hereditaria.



QUÉ DEBERÍA ABSTENERSE DE HACER

- No existen recomendaciones específicas.

Medicamentos contraindicados

No existe ningún medicamento que esté formalmente contraindicado.



QUÉ SE RECOMIENDA

- Analizar siempre los riesgos y beneficios con el centro de referencia o el experto responsable del cuidado del paciente.
- Adaptar el tratamiento al estado clínico del paciente (epistaxis, hemorragia gastrointestinal).



QUÉ DEBERÍA ABSTENERSE DE HACER

- Prescribir agentes antiplaquetarios (AAP) o anticoagulantes sin haber sopesado sus posibles riesgos y beneficios.

Agentes antiplaquetarios (AAP) y anticoagulantes



QUÉ SE RECOMIENDA

- Analizar siempre los riesgos y beneficios con el centro de referencia o el estamento experto responsable del paciente.
- Adaptar el tratamiento al estado clínico del paciente (epistaxis, hemorragia gastrointestinal).
- Después de un accidente cerebrovascular isquémico secundario a malformaciones arteriovenosas pulmonares, no existen indicaciones para continuar con este tipo de tratamiento (AAP o anticoagulante) si todas las malformaciones arteriovenosas pulmonares se han tratado satisfactoriamente.



QUÉ DEBERÍA ABSTENERSE DE HACER

- Prescribir agentes antiplaquetarios (AAP) o anticoagulantes sin haber sopesado los riesgos y beneficios.

Trombosis venosa profunda, embolia pulmonar (o enfermedad tromboembólica venosa)

No existe ningún medicamento que esté formalmente contraindicado.



QUÉ SE RECOMIENDA

- Seguir el tratamiento estándar para la trombosis y/o la embolia pulmonar (tratamiento anticoagulante) tras haber sopesado los posibles riesgos y beneficios.
- Adaptar el tratamiento al estado clínico del paciente (epistaxis, hemorragia gastrointestinal).
- En el caso de producirse un aumento de la epistaxis durante el tratamiento con anticoagulación, efectuar una consulta con un otorrino que tenga conocimiento de la enfermedad para considerar el tratamiento adecuado.
- Fuera de una situación de emergencia, y dependiendo de la tolerancia al anticoagulante, considere los tratamientos alternativos (trombectomía, filtro en vena cava) con el centro de referencia o médicocompetente.



QUÉ DEBERÍA ABSTENERSE DE HACER

- Evitar el tratamiento de la enfermedad tromboembólica vascular a causa de telangiectasia hemorrágica hereditaria.

Accidente cerebrovascular hemorrágico



QUÉ SE RECOMIENDA

- Atención y tratamiento de urgencia (como en pacientes sin HHT).
- Explorar las MAV cerebrales subyacentes para prevenir la recurrencia.
- Si el estado clínico del paciente requiere la inserción de una sonda nasogástrica, esta debe ser blanda, de diámetro reducido (a menos que las circunstancias clínicas exijan una sonda de gran diámetro) y se colocará con extrema precaución debido al riesgo de desencadenar un episodio grave de epistaxis relacionado con la presencia de telangiectasias en las mucosas nasogástricas.



QUÉ DEBERÍA ABSTENERSE DE HACER

- No existen contraindicaciones específicas.

Abscesos cerebrales

Un absceso cerebral es una complicación clásica de la telangiectasia hemorrágica hereditaria. Está asociado al cortocircuito derecho izquierdo, secundario a malformaciones arteriovenosas pulmonares.



QUÉ SE RECOMIENDA

- Atención y tratamiento de urgencia (como en pacientes sin HHT).
- Realizar una tomografía computarizada (TC) del tórax sin inyección o un ecocardiograma con inyección de suero agitado para identificar malformaciones arteriovenosas pulmonares (la causa más común de absceso cerebral en la telangiectasia hemorrágica hereditaria) y tratar las malformaciones arteriovenosas pulmonares para reducir el riesgo de recurrencia.
- Si la condición clínica del paciente requiere la inserción de una sonda nasogástrica, esta debe ser blanda, de pequeño diámetro (a menos que las circunstancias clínicas requieran una sonda de gran diámetro) y se colocará con extrema precaución debido al riesgo de desencadenar un episodio grave de epistaxis relacionado con la presencia de telangiectasias en las mucosas nasogástricas.



QUÉ DEBERÍA ABSTENERSE DE HACER

- No existen contraindicaciones específicas.

Insuficiencia cardíaca

La insuficiencia cardíaca en la telangiectasia hemorrágica hereditaria puede estar relacionada con la evolución de las MAV hepáticas que pueden conllevar una sobrecarga cardíaca crónica: deben investigarse las hemodinámicas tanto hepáticas como cardíacas.

El tratamiento médico se adaptará a cada caso específico: tratamiento de la insuficiencia cardíaca, corrección de la anemia, tratamiento de la arritmia.



QUÉ SE RECOMIENDA

- Medir el gasto cardíaco y el índice cardíaco, las presiones de llenado y la presencia o ausencia de hipertensión pulmonar (a menudo postcapilar).
- Localizar la presencia de malformaciones arteriovenosas hepáticas (ecografía Doppler y/o gammagrafía hepática).
- Remitir el paciente a un centro de referencia.
- Corregir la anemia.



QUÉ DEBERÍA ABSTENERSE DE HACER

- Examinar la evaluación cardíaca (incluida la ecocardiografía) si hay presencia de MV graves en el hígado.
- Tratar la hipertensión pulmonar secundaria a MV hepáticas con insuficiencia cardíaca elevada, con vasodilatadores.

Insuficiencia renal



QUÉ SE RECOMIENDA

- No existen contraindicaciones para la punción de la biopsia renal una vez excluida la presencia e de MAV renales mediante ecografía Doppler.



QUÉ DEBERÍA ABSTENERSE DE HACER

- No existen contraindicaciones específicas.

Atención al paciente con múltiples lesiones traumáticas

Siempre es necesario evitar las manipulaciones nasales (intubación nasal, aspiraciones, etc.) debido al riesgo significativo de desencadenar episodios de epistaxis, en ocasiones muy graves, vinculados a las telangiectasias de las mucosas.

Aparte del riesgo de sangrado relacionado con la presencia de telangiectasias en mucosas (nasal, gastrointestinal), no existen anomalías de coagulación asociadas con la telangiectasia hemorrágica hereditaria, ni riesgo de sangrado quirúrgico relacionado con esta patología.



QUÉ SE RECOMIENDA

- Comprobar que no haya una SaO₂ baja que pudiera relacionarse con la presencia de MAV pulmonares no diagnosticadas, lo que justificaría el tratamiento.



QUÉ DEBERÍA ABSTENERSE DE HACER

- Intubar o aspirar por la nariz: riesgo de epistaxis grave.

Broncoscopias

Téngase en cuenta que el hecho de toser puede tolerarse peor que en otros pacientes debido al riesgo de hemoptisis por abrasión de la sonda.



QUÉ SE RECOMIENDA

- Seguir la técnica de fibroscopia estándar.
- En caso de biopsia, se realizará con profilaxis antibiótica ante la presencia de MAV pulmonares o si se desconoce el estado pulmonar.



QUÉ DEBERÍA ABSTENERSE DE HACER

- Las manipulaciones nasales durante la anestesia (intubación nasal, aspiraciones, etc.) a causa del riesgo significativo de desencadenar episodios en ocasiones muy graves de epistaxis relacionados con las telangiectasias mucosas.

Diseccción aórtica

Antes de cualquier intervención quirúrgica, siempre es necesario contraindicar las manipulaciones nasales (intubación nasal, aspiraciones, etc.) a causa del riesgo significativo de desencadenar episodios de epistaxis, en ocasiones muy graves, relacionados con las telangiectasias de las mucosas.

Aparte del riesgo de sangrado relacionado con la presencia de telangiectasias en mucosas (nasal, gastrointestinal), no existen anomalías de coagulación asociadas con la telangiectasia hemorrágica hereditaria ni riesgo de sangrado quirúrgico relacionado con esta patología.



QUÉ SE RECOMIENDA

- Atención y tratamiento de urgencia (como en pacientes sin HHT).
- Seguir los protocolos de tratamiento estándar para esta patología.
- Si el estado clínico del paciente requiere la inserción de una sonda nasogástrica, esta debe ser blanda, de diámetro reducido (a menos que las circunstancias clínicas exijan una sonda de gran diámetro) y se colocará con extrema precaución debido al riesgo de desencadenar un episodio grave de epistaxis relacionado con la presencia de telangiectasias en mucosas.



QUÉ DEBERÍA ABSTENERSE DE HACER

- Intubar o aspirar por la nariz: riesgo de epistaxis grave.

Consejo Editorial/Colaboradores

Basado en el documento original en francés redactado por:
Fava-Multi (la red francesa de Enfermedades Vasculares Raras)



Consejo Editorial:

Dr Sophie DUPUIS-GIROD, HHT Center of Reference, CHU de Lyon HCL, France



Junta supervisora de la Red francesa de HHT:

Prof Brigitte GILBERT-DUSSARDIER (HHT Expert Centre, Poitiers), **Didier ERASME** (AMRO-HHT-France), **Prof Laurent LACCOUREYE** (HHT and Vascular Diseases Expert Centre, Angers), **Dr Christian LAVIGNE** (HHT and Vascular Diseases Expert Centre, Angers), **Dr Sophie RIVIÈRE** (HHT Expert Centre Montpellier), **Dr Geoffrey URBANSKI** (HHT and Vascular Diseases Expert Centre, Angers)

Y otros miembros de la Red francesa de THH:

Prof Marie-France CARETTE (HHT Expert Centre Paris - Hôpital Tenon), **Prof Thierry CHINET** (HHT Expert Centre Paris - Hôpital Ambroise Paré), **Dr Anne CONTIS** (HHT Expert Centre Bordeaux - Hôpital Jean Bernard), **Dr Romain CORRE** (HHT Expert Centre Rennes - Hôpital Pontchaillou), **Dr Pierre DUFFAU** (HHT Expert Centre Bordeaux - Hôpital Jean Bernard), **Xavier DUFOUR** (HHT Expert Centre Poitiers - Hôpital Jean Bernard), **Prof Vincent GROBOST** (HHT Expert Centre - CHU Estaing Clermont-Ferrand), **Pr Jean- Robert HARLE** (HHT Expert Centre Marseille - Hôpital de la Timone), **Prof Pierre-Yves HATRON** (HHT Expert Centre Lille -Hôpital Claude Huriez), **Dr Shirine MOHAMED** (HHT Expert Centre - CHRU Nancy), **Dr Pascal MAGRO** (HHT Expert Centre - Tours - Hôpital Bretonneau), **Dr Antoine PARROT** (HHT Expert Centre- Paris - Hôpital Tenon)

Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria

Versión en inglés traducida por VASCERN y actualizada por los miembros del GT-HHT de VASCERN:

Prof Elisabetta BUSCARINI (VASCERN HHT European Reference Centre, Maggiore Hospital, ASST Crema, Italy)

Claudia CROCIONE (HHT Europe/Associazione Italiana Teleangectasia Emorragica - HHT ONLUS)
Dr Freya DROEGE (VASCERN HHT European Reference Centre, Essen Center for Rare Diseases, Essen University Hospital, Germany)

Dr Sophie DUPUIS-GIROD (VASCERN HHT European Reference Centre, CHU de Lyon HCL, France)

Prof Anette KJELDSEN (VASCERN HHT European Reference Centre, Odense University Hospital, Denmark)

Dr Hans-Jurgen MAGER (VASCERN HHT European Reference Centre, St. Antonius Hospital Nieuwegein, The Netherlands)

Dr. Fabio PAGELLA (VASCERN HHT European Reference Centre, Department of Otorhinolaryngology, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, University of Pavia, Italy)

Prof Carlo SABBÀ (VASCERN HHT European Reference Centre, Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziale di Bari Policlinico-Giovanni XXIII, Bari, Italy)

Prof Claire SHOVLIN (VASCERN HHT European Reference Centre, Hammersmith Hospital, Imperial College Healthcare NHS Trust London, UK)

Dr Patricia SUPPRESSA (VASCERN HHT European Reference Centre, Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziale di Bari Policlinico-Giovanni XXIII, Bari, Italy)

Prof Ulrich SURE (VASCERN HHT European Reference Centre, Essen Center for Rare Diseases, Essen University Hospital, Germany)

Dr. Sara UGOLINI (VASCERN HHT European Reference Centre, Department of Otorhinolaryngology, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, University of Pavia, Italy)



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union