

## **LA ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER-WEBER EN ASTURIAS, 1996-2013**

E García Fernández<sup>1</sup>, L Pruneda González<sup>2</sup>, M Margolles Martins<sup>1</sup>.

1 Consejería de Sanidad, Asturias.

2 SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria. Asturias. Proyecto de Investigación del FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014.

Uno de los objetivos de la Estrategia Nacional de Salud del SNS en Enfermedades Raras (ER) es apoyar actuaciones estratégicas que mejoren la información y los recursos necesarios para su atención. Se pretende además mejorar el sistema de vigilancia epidemiológica en ER basada en registros. Nuestro objetivo es profundizar en el conocimiento de la enfermedad de Rendu-Osler-Weber en Asturias, lo que facilitará la planificación de políticas sanitarias.

Alteración vascular displásica y multisistémica que da lugar a la aparición de telangiectasias mucocutáneas y fístulas arteriovenosas (a/v). Autosómica dominante, por alteración de cromosomas 3, 9 y 12. El síntoma característico es la epistaxis, se producen también hemorragias digestivas, hemoptisis y hematuria. Suele asociarse a anemia ferropénica. Diagnóstico de certeza por biopsia o estudio genético. El tratamiento son medidas antihemorrágicas, hierro, antifibrinolíticos, hormonoterapia o embolización de las malformaciones a/v.

Estudio poblacional, descriptivo, de cálculo de prevalencia, distribución por edad y sexo, presentación clínica, y mortalidad. La información procede del CMBD e historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de enfermedad Rendu-Osler-Weber (CIE-9 MC: 448.0) residente en Asturias entre 1996 y 2013.

Total 49 casos, 13 sospechas y 7 descartados. Tasa de prevalencia, 3,91 casos/100.000 hab. Ligeramente más frecuente en hombres (57 %). Mediana de edad 53 años. El 38 % tienen antecedentes familiares en la historia clínica. Síntomas de inicio, epistaxis (70 %), anemia (17 %) y hematemesis (13 %). Signos clínicos más prevalentes, telangiectasias (64 %) —cutáneas (89 %) y mucosas (70 %) —, anemia ferropénica (64 %), epistaxis (55%), melenas (31 %), hematemesis (24 %) y malformaciones a/v (21 %). Complicaciones que destacan, digestivas (40 %) —angiodisplasias gástricas (59 %)— y hepáticas (29 %). El diagnóstico se realiza con analítica (74 %), endoscopia (36 %), TAC (31 %), angiografía (21 %), RMN (19 %), ecografía (19 %), eco-doppler (10 %), angio-TAC (7 %), genética (7 %) —2 con alteración del gen ALK1 y 1 sin alteraciones— y biopsia vascular (2 %). El aporte de hierro fue el tratamiento más utilizado (52 %), seguido de cauterización (36 %), transfusiones sanguíneas (31 %), antifibrinolíticos (21 %), taponamiento nasal (14 %), e injerto de mucosa nasal (5 %). Al cierre del estudio, había fallecido el 55 % de los pacientes, 9% por esta enfermedad.

Con este estudio se profundiza en el conocimiento de la enfermedad de Rendu-Osler-Weber en Asturias, punto de partida para la implementación de actuaciones. El registro de enfermedades raras constituye una herramienta muy útil para su estudio.