



UNA GUÍA COMPLETA PARA GESTIONAR SU

# HHT

*Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria*

# CONTENIDO DE UN VISTAZO

## HOJA INFORMATIVA HHT

Diagnóstico de HHT

Anemia, Deficiencia de Hierro y HHT

Malformaciones Vasculares Cerebrales y HHT

Niños y HHT

Hemorragias Nasales (epistaxis) y HHT

Hemorragia Gastrointestinal y HHT

Imágenes Diagnósticas y HHT

Malformaciones Vasculares Hepáticas (hígado) y HHT

Malformaciones Arteriovenosas (pulmonares) y HHT

Salud, Embarazo y HHT en las Mujeres

## MI CHECKLIST SOBRE HHT CUIDADOS

Mi HHT Cuidados

Mi HHT Cuidados: Diagnóstico

Mi HHT Cuidados: Anemia

Mi HHT Cuidados: Malformaciones Vasculares Cerebrales (MVC)

Mi HHT Cuidados: Mi Hijo

Mi HHT Cuidados: Adolescencia

Mi HHT Cuidados: Nasales

Mi HHT Cuidados: Sangrado Gastrointestinal

Mi HHT Cuidados: Malformaciones Vasculares Hepáticas (MVH)

Mi HHT Cuidados: Embarazo y Parto

Mi HHT Cuidados: Malformaciones Arteriovenosas Pulmonares (MAVP)

## COMUNÍQUESE CON NOSOTROS



"This translation is fully supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of an award totaling \$5,862,638 with 0 percentage financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS or the U.S. Government."



## FOLLETO EXPLICATIVO COMPLEMENTARIO DE MIS LISTAS DE VERIFICACIÓN DE CUIDADO DE LA HHT

### DIAGNOSTICAR HHT

PRUEBA GENÉTICA

CRITERIOS DE DIAGNÓSTICO CLÍNICO  
(O "CRITERIOS DE CURAZAO")

FOLLETO  
EXPLICATIVO  
**FE**

### CONTÁCTENOS

Tel. 410.357.9932    [hhtinfo@curehht.org](mailto:hhtinfo@curehht.org)  
Fax 410.472.5559    [www.curehht.org](http://www.curehht.org)

## ALGUNOS DATOS IMPORTANTES PARA RECORDAR ACERCA DE LA HHT:

Realizar el diagnóstico de **HHT (telangiectasia hemorrágica hereditaria)** en un paciente permite hacer la detección y el tratamiento preventivo adecuados en el paciente y sus familiares afectados. La piedra angular del diagnóstico de HHT es el diagnóstico clínico, pero ahora también se puede hacer el diagnóstico mediante pruebas genéticas. Los criterios de diagnóstico clínico se denominan "Criterios de Curazao" y se basan en los signos típicos y la afectación de órganos en la HHT, así como en los antecedentes familiares. El objetivo de las pruebas genéticas para la detección de la HHT es aclarar la mutación específica de HHT en una familia, y permitir el diagnóstico entre aquellos familiares (a menudo niños y adultos jóvenes) que no cumplen con los criterios de diagnóstico clínico.



Cure HHT / P.O. Box 329 / Monkton / MD 21111

## CÓMO SE DIAGNOSTICA LA HHT

### > Pruebas genéticas para la detección de la HHT:

La **HHT (telangiectasia hemorrágica hereditaria)** es causada por una mutación (cambio) en uno de varios genes asociados a la HHT. Hay cientos de mutaciones diferentes en cada uno de los tres genes conocidos que pueden causar HHT. La HHT es una enfermedad genética autosómica dominante (no se salta una generación) y cada hijo nacido de un padre con HHT tiene un 50% de posibilidades de heredar el cambio genético. Una vez que las pruebas genéticas han establecido la mutación genética que causa la HHT dentro de una familia en particular, esta información se puede utilizar para ayudar a diagnosticar a otros miembros de la familia.

- Se ha descubierto que el 80% de las personas que cumplen los criterios de diagnóstico clínico de la HHT tienen una mutación en el gen **ENG (HHT tipo 1)** o el gen **ACVRL1 (HHT tipo 2)**.
- **Endoglin (ENG):** Una mutación en el gen ENG causa la HHT de tipo 1. Las malformaciones arteriovenosas pulmonares y cerebrales son más comunes en pacientes con HHT de tipo 1.
- **Receptor de quinasa 1 similar a la activina (ACVRL1 o ALK1):** Una mutación en ALK1 causa la HHT de tipo 2. Las malformaciones venosas hepáticas son más comunes en personas con HHT de tipo 2.
- **Proteína 4 relacionada con SMAD (SMAD4):** 3-5% de los casos de HHT son causados por una mutación en SMAD4. Una mutación en SMAD4 causa un síndrome combinado de pólipos juveniles del tracto gastrointestinal y HHT, también conocido como JP-HHT.
- Alrededor del **10-15% de los pacientes no tendrán una mutación detectada** en un gen HHT conocido y, en estos casos, se realiza un diagnóstico basado en evaluación clínica únicamente. Por lo tanto, una prueba genética negativa no significa necesariamente que una persona no tenga HHT.
- Aunque se ha informado que un puñado de personas en el mundo con HHT tienen una mutación en el **gen BMP9/GDF2**, es tan raro (<1%) que por lo general, no forma parte de las pruebas genéticas de rutina para la detección de HHT.
- Cure HHT recomienda encarecidamente a las personas y familias que programen pruebas genéticas a través de un proveedor de atención médica que comprendan todas las complejidades y limitaciones de las pruebas genéticas para HHT. En la mayoría de los casos, esto significa tener una cita con un médico genetista o un asesor genético.

## ALGUNAS COSAS PARA DISCUTIR CON SU MÉDICO:

Si cumple con los criterios para un diagnóstico clínico definitivo de HHT (*a través de los Criterios de Curazao*).

Si tiene antecedentes familiares de HHT y/o se ha identificado una mutación de HHT en su familia.

Una remisión para pruebas genéticas que permitan determinar si es portador de la mutación familiar, si es que se ha identificado una mutación de HHT en su familia.

Una remisión para asesoramiento genético y pruebas genéticas si no se ha identificado una mutación de HHT en su familia.

Evaluación clínica y/o pruebas genéticas para sus hijos.

Recibir pruebas de detección y/o tratamiento en un Centro de excelencia de HHT.

### > Diagnóstico con criterios de diagnóstico clínico, o “Criterios de Curazao”:

Los cuatro criterios de Curazao que los médicos de HHT utilizan para determinar si una persona tiene HHT se enumeran a continuación. Una persona tiene HHT definitiva si cumple con al menos tres criterios y posible HHT si cumple dos. Es poco probable que las personas con menos de dos criterios tengan HHT.

- **Epistaxis** (sangrado nasal) recurrente y espontánea, que puede ser de leve a grave.
- Múltiples **telangiectasias** en la piel de las manos, labios o cara, o dentro de la nariz o la boca. Las telangiectasias son pequeñas manchas rojas que desaparecen cuando se ejerce presión sobre ellas.
- **Malformaciones arteriovenosas (MAV)** o telangiectasias en uno o más órganos internos, incluidos los pulmones, el cerebro, el hígado, los intestinos, el estómago y la médula espinal.
- Un **antecedente familiar** de HHT (es decir, un pariente de primer grado como hermano, hermana, padre o hijo que cumpla con estos mismos criterios de HHT definitiva o haya sido diagnosticado genéticamente).



COMUNÍQUESE CON NOSOTROS



FOLLETO EXPLICATIVO COMPLEMENTARIO  
DE MIS LISTAS DE VERIFICACIÓN DE  
CUIDADO DE LA HHT

## SIGNOS Y SÍNTOMAS

DEBILIDAD Y FATIGA  
DIFICULTAD PARA RESPIRAR  
DISMINUCIÓN DE LA TOLERANCIA AL  
EJERCICIO.  
ATURDIMIENTO  
MALA MEMORIA O DIFICULTAD PARA  
CONCENTRARSE  
LATIDOS CARDÍACOS RÁPIDOS  
(PALPITACIONES)  
PRESIÓN ARTERIAL BAJA  
DESMAYO  
PIERNAS INQUIETAS  
MAL DORMIR

FOLLETO  
EXPLICATIVO

FE

## CONTÁCTENOS

Tel. 410.357.9932    hhtinfo@curehht.org  
Fax 410.472.5559    www.curehht.org

## ALGUNOS DATOS IMPORTANTES PARA RECORDAR ACERCA DE LA HHT:

Aproximadamente el 50% de los pacientes con HHT desarrollan anemia.

La deficiencia de hierro sin anemia es importante y debe tratarse.

La anemia es más común en la edad adulta y rara vez en la niñez.

La terapia anticoagulante y antiplaquetaria no está absolutamente contraindicada en pacientes con HHT y se deben considerar los riesgos individuales de hemorragia de los pacientes.



The Cornerstone of  
the HHT Community

Cure HHT / P.O. Box 329 / Monkton / MD 21111

"This translation is fully supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of an award totaling \$5,862,638 with 0 percentage financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS or the U.S. Government."

## ALGUNAS COSAS PARA DISCUTIR CON SU MÉDICO:

Si ha recibido previamente el diagnóstico o tratamiento de anemia o deficiencia de hierro.

Si tiene una afección médica por la cual se recomienda la anticoagulación.

Si tiene alguno de los signos y síntomas enumerados.

Análisis de sangre para detectar anemia (hemograma completo, panel de hierro y ferritina).

Es posible que necesite pruebas adicionales para detectar otras causas de anemia.

Si está indicada la derivación a un hematólogo.

Recibir pruebas de detección y/o tratamiento en un Centro de excelencia de HHT.

La **anemia** es una disminución en la cantidad de **glóbulos rojos** o hemoglobina en sangre. La **hemoglobina** es el compuesto que permite que los glóbulos rojos transporten oxígeno por todo el cuerpo. La anemia conduce a una reducción del flujo de oxígeno a los órganos del cuerpo.

La anemia es una complicación común en personas con **HHT (telangiectasia hemorrágica hereditaria)**, que ocurre en aproximadamente el 50% de los pacientes, generalmente se diagnostica en la edad adulta y solo en raras ocasiones en niños con HHT. La causa principal de anemia es la deficiencia de hierro secundaria a hemorragia mucocutánea crónica (sangrado nasal y/o hemorragia gastrointestinal por telangiectasias). La **deficiencia de hierro** por sí sola también es una manifestación común e importante de HHT. La falta de hierro dificulta la producción de glóbulos rojos, se asocia con síntomas similares a la anemia y hace que sea más probable que se produzca anemia si se presenta una hemorragia activa, ya que el cuerpo no tendrá disponible el hierro necesario para reponer los glóbulos rojos perdidos.

Se debe examinar a los pacientes con HHT para detectar deficiencia de hierro y anemia, para luego darles apoyo con **reemplazo de hierro** y transfusión de glóbulos rojos cuando se indique. La anticoagulación no está absolutamente contraindicada en pacientes con HHT. Cuando hay una indicación de **anticoagulante** o **tratamiento antiplaquetario**, se deben considerar los riesgos individuales de hemorragia del paciente.

## CÓMO SE DIAGNOSTICA

- > **Hemograma completo (CBC) y ferritina.**
- > **Panel de hierro** (hierro sérico, capacidad total de fijación y saturación de transferrina).

## TRATAMIENTO

- > **Suplementos orales de hierro:** Esta es la terapia inicial recomendada y debe incluir una dieta saludable rica en alimentos que contengan hierro. Cabe señalar que es poco probable que los cambios en la dieta tengan un impacto significativo en aquellas personas que tienen una deficiencia significativa de hierro.
- > **Reemplazo de hierro por vía intravenosa:** recomendado para pacientes que no responden o no toleran el hierro oral.
- > **Transfusiones de glóbulos rojos:** esto debe utilizarse en pacientes **gravemente anémicos** y que tienen otros factores que aumentan su riesgo de sufrir complicaciones relacionadas con su anemia (es decir, **enfermedades cardíacas** subyacentes).

## PROBLEMAS RELACIONADOS

- > Hemorragia gastrointestinal
- > hemorragias nasales



COMUNÍQUESE CON NOSOTROS



*"This translation is fully supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of an award totaling \$5,862,638 with 0 percentage financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS or the U.S. Government."*

## FOLLETO EXPLICATIVO COMPLEMENTARIO DE MIS LISTAS DE VERIFICACIÓN DE CUIDADO DE LA HHT

### SIGNOS Y SÍNTOMAS

DOLORES DE CABEZA PERSISTENTES  
CONVULSIONES  
DEBILIDAD  
ENTUMECIMIENTO EN EL CUERPO  
CAMBIOS DE LA VISIÓN  
PROBLEMAS DEL HABLA

FOLLETO  
EXPLICATIVO  
**FE**

### CONTÁCTENOS

Tel. 410.357.9932    [hhtinfo@curehht.org](mailto:hhtinfo@curehht.org)  
Fax 410.472.5559    [www.curehht.org](http://www.curehht.org)

## ALGUNOS DATOS IMPORTANTES PARA RECORDAR ACERCA DE LA HHT:

Al menos el 10% de las personas con HHT tienen malformaciones vasculares (MV) cerebrales.

Cuando sangran, las MV cerebrales pueden incapacitar o poner en peligro la vida.

Dado que las MV cerebrales a menudo no causan síntomas de advertencia antes del sangrado, se recomiendan pruebas de detección en todas las personas con HHT, incluso los bebés.

Las MV cerebrales se pueden tratar con éxito en la mayoría de los casos.



The Cornerstone of  
the HHT Community

Cure HHT / P.O. Box 329 / Monkton / MD 21111

Las **malformaciones vasculares (MV) cerebrales**, son vasos anormales con conexiones directas de arteria a vena en el cerebro. Al menos el 10 % de las personas con **HHT (telangiectasia hemorrágica hereditaria)** tienen MV en los vasos sanguíneos cerebrales.

Generalmente se cree que surgen durante el desarrollo embrionario o fetal. Sin tratamiento, las MV cerebrales son una causa común de **accidente cerebrovascular hemorrágico** (sangrado en el cerebro) en familias con HHT. Las personas a menudo no son conscientes de que tienen MV cerebrales hasta que desarrollan una complicación potencialmente mortal, como un **accidente cerebrovascular** o una **convulsión**.

Con la detección y el tratamiento adecuados, estas complicaciones potencialmente mortales se pueden prevenir; sin embargo, en la actualidad no existe un único "tratamiento estándar" que pueda recomendarse para todas las MV cerebrales en HHT.

## ALGUNAS COSAS PARA DISCUTIR CON SU MÉDICO:

Si debe realizarse un examen de rutina para detectar MV cerebrales.

Si ha recibido previamente el diagnóstico o tratamiento de MV cerebrales.

Si tiene alguno de los signos y síntomas enumerados.

Recibir pruebas de detección y/o tratamiento en un Centro de excelencia de HHT.

## CÓMO SE DIAGNOSTICA

- > **Imágenes por resonancia magnética (IRM):** La prueba recomendada para identificar **MV cerebrales**. Esta prueba utiliza fuertes campos magnéticos para formar imágenes del cuerpo. No se utiliza radiación durante este estudio. Será necesario colocar una **vía intravenosa** para administrar el contraste (tinte). El escáner se asemeja a un tubo grande y el paciente debe permanecer quieto durante la exploración por resonancia magnética. Si el paciente tiene **claustrofobia**, el médico puede recetarle un medicamento oral para tomar antes de la resonancia magnética. Esto suele requerir **sedación** o anestesia en niños pequeños.
- > **Angiografía cerebral:** Puede ser recomendado si se identifica una **MV cerebral** en la resonancia magnética. Es un procedimiento mínimamente invasivo realizado por un **radiólogo neurointervencionista** en una sala de angiografía. El paciente recibe **sedación** o anestesia general para este procedimiento. Se inserta un **catéter** (un tubo pequeño) en una **arteria** en la parte superior del muslo y se dirige a través de los vasos sanguíneos en el cuerpo a las arterias del cuello o del cerebro. Después del procedimiento, se observa al paciente durante varias horas o toda la noche antes de ser dado de alta a casa.
- > **Las pruebas de detección** deben realizarse en el momento de la evaluación clínica inicial de HHT.
- > Se debe remitir a los pacientes con **MV cerebrales** a un centro con especialidad neurovascular para ser considerados para pruebas adicionales y tratamiento individualizado.

## TRATAMIENTO

- > **Embolización cerebral:** Un procedimiento realizado para bloquear el flujo sanguíneo a los vasos anormales. El paciente recibe **sedación** o anestesia general para este procedimiento. En una sala de angiografía, se inserta un **catéter** (un tubo pequeño) en una **arteria** en la parte superior del muslo y se dirige a través de los vasos sanguíneos del cuerpo a las arterias del cerebro. Luego se inserta un **agente** para bloquear el flujo sanguíneo hacia la MV y disminuir el riesgo de accidente cerebrovascular. Después del procedimiento, el paciente permanece en observación durante la noche antes de ser dado de alta a casa.
- > **Extirpación quirúrgica:** Un procedimiento quirúrgico para colocar un clip en la MV o extraerla. Este procedimiento es totalmente curativo, pero tiene una tasa de complicaciones mayor que la embolización.
- > **Radiocirugía estereotáctica (cuchillo gamma):** Un tipo de **radiación focalizada** que destruye el tejido de la MAV. Esto suele hacerse después de la embolización para garantizar que la MV se cure.
- > A menudo, el tratamiento requiere una combinación de los procedimientos anteriores.
- > El tratamiento debe ser realizado por un médico con experiencia neurovascular.

## PROBLEMAS RELACIONADOS

- > Hemorragia cerebral
- > Convulsiones



COMUNÍQUESE CON NOSOTROS



*"This translation is fully supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of an award totaling \$5,862,638 with 0 percentage financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS or the U.S. Government."*

FOLLETO EXPLICATIVO COMPLEMENTARIO  
DE MIS LISTAS DE VERIFICACIÓN DE  
CUIDADO DE LA HHT

## ALGUNOS DATOS IMPORTANTES PARA RECORDAR ACERCA DE LA HHT:

Las complicaciones potencialmente mortales de las malformaciones arteriovenosas pulmonares y las malformaciones venosas cerebrales pueden ocurrir a cualquier edad.

Los criterios de diagnóstico clínico (Criterios de Curazao) para HHT son menos confiables para los niños pequeños ya que muchos síntomas no se presentan hasta la niñez tardía o la edad adulta.

Las pruebas de detección deben realizarse en el momento del diagnóstico/presentación.

Las pruebas de detección se pueden realizar en recién nacidos.

Las pruebas genéticas pueden identificar la HHT asintomática o descartar la HHT en niños de familias HHT con mutación conocida.



The Cornerstone of  
the HHT Community

FOLLETO  
EXPLICATIVO  
**FE**

### CONTÁCTENOS

Tel. 410.357.9932    [hhtinfo@curehht.org](mailto:hhtinfo@curehht.org)  
Fax 410.472.5559    [www.curehht.org](http://www.curehht.org)

Cure HHT / P.O. Box 329 / Monkton / MD 21111

La **HHT (telangiectasia hemorrágica hereditaria)** es una enfermedad genética autosómica dominante (no se salta una generación), y cada **niño** que nace tiene un 50% de posibilidades de heredar el cambio genético. Si bien algunas manifestaciones de HHT, como la **telangiectasia** y la **epistaxis (hemorragias nasales)**, dependen de la edad y pueden no presentarse en niños pequeños con HHT, las complicaciones potencialmente graves e incluso potencialmente mortales de **malformaciones arteriovenosas (MAV) pulmonares** y **malformaciones vasculares (MV) cerebrales** pueden ocurrir a cualquier edad. Por lo tanto, las guías pediátricas de HHT se centran en la detección y el tratamiento de las MAV pulmonares y MV cerebrales en niños.

## ALGUNAS COSAS PARA DISCUTIR CON EL MÉDICO DE SU HIJO:

Pruebas genéticas para su hijo.

Pruebas de detección de MAV pulmonares para su hijo.

Pruebas de detección de MV cerebrales para su hijo.

Si su hijo tiene MAV pulmonares o cerebrales.

Si su hijo tiene hemorragias nasales.

Recibir pruebas de detección y/o tratamiento en un Centro de excelencia de HHT.

Hable con el dentista de su hijo y con otros profesionales de la salud sobre la necesidad de tomar precauciones contra las MAV pulmonares durante toda la vida.

## RECOMENDACIONES

- > Se deben ofrecer pruebas genéticas a los **niños asintomáticos** de un padre con HHT. El miembro de la familia afectado debe hacerse la prueba primero para determinar la mutación, antes de realizar la prueba a un niño asintomático.
- > Las pruebas de detección de **MV cerebrales** deben realizarse en **niños asintomáticos** con HHT o en riesgo de HHT en el momento del diagnóstico/presentación.
- > Los niños con HHT que tienen **MV cerebrales** deben ser remitidos a un centro multidisciplinario experto en el manejo de enfermedades neurovasculares.
- > Las pruebas de detección de **MAV pulmonares** deben realizarse en **niños asintomáticos** con HHT o en riesgo de HHT en el momento del diagnóstico/presentación y debe repetirse cada 5 años si es negativo.

## TRATAMIENTO

- > Las **MAV pulmonares** grandes y aquellas asociadas con una saturación de oxígeno reducida deben tratarse en niños para evitar complicaciones.
- > Las **MV cerebrales** con características de alto riesgo deben tratarse en niños y las MV cerebrales tratadas requieren un seguimiento estrecho.

## ESTUDIOS DE DETECCIÓN

- > Las pruebas de detección de **MAV pulmonares** en niños pueden realizarse con radiografía de tórax y oximetría de pulso O ecocardiografía de contraste.
- > **Imágenes por resonancia magnética (IRM):** La prueba recomendada para identificar **MV cerebrales**. Esto también se puede realizar para evaluar **MV hepáticas**. Esta prueba utiliza fuertes campos magnéticos para formar imágenes del cuerpo. No se utiliza radiación durante este estudio. Será necesario colocar una **vía intravenosa** para administrar el contraste (tinte). El escáner se asemeja a un tubo grande y el paciente debe permanecer quieto durante la exploración por resonancia magnética. Si el paciente tiene **claustrofobia**, el médico puede recetarle un medicamento oral para tomar antes de la resonancia magnética. Esto suele requerir **sedación** o anestesia en niños pequeños.
- > **Ecocardiografía de contraste (ecocardiograma de burbujas):** Estudio recomendado para la detección inicial de MAV pulmonares en adultos y, en algunos casos, niños. Esta prueba utiliza ondas sonoras (ultrasonido) para determinar si las burbujas de solución salina inyectadas pueden atravesar la circulación pulmonar y verse nuevamente en el corazón, en el lado izquierdo. Esto se llama **derivación**. Será necesario colocar una **vía intravenosa** para administrar burbujas de solución salina. No se utiliza radiación durante este estudio.
- > Exploración por **TC (tomografía computarizada):** Si el ecocardiograma de burbujas es positivo, el diagnóstico debe confirmarse con una TC. Esta es una radiografía de alta resolución de los pulmones. Si se utiliza contraste (tinte de rayos X), será necesario colocar una **vía intravenosa**.



COMUNÍQUESE CON NOSOTROS



FOLLETO EXPLICATIVO COMPLEMENTARIO  
DE MIS LISTAS DE VERIFICACIÓN DE  
CUIDADO DE LA HHT

## SIGNOS Y SÍNTOMAS

HEMORRAGIAS NASALES

SABOR A SANGRE EN LA PARTE POSTERIOR  
DE LA GARGANTA O EN LA BOCA

VÓMITOS DE COLOR ROJO BRILLANTE O  
NEGRO AL TRAGAR SANGRE

ANEMIA (RECUENTO SANGUÍNEO BAJO)

DEFICIENCIA DE HIERRO  
(BAJASCANTIDADES DE HIERRO EN  
SANGRE)

SIGNOS Y SÍNTOMAS DE ANEMIA Y  
DEFICIENCIA DE HIERRO (CONSULTE EL  
FOLLETO EXPLICATIVO SOBRE ANEMIA Y  
ANTICOAGULACIÓN)

FOLLETO  
EXPLICATIVO

# FE

## CONTÁCTENOS

Tel. 410.357.9932  
Fax 410.472.5559

[hhtinfo@curehht.org](mailto:hhtinfo@curehht.org)  
[www.curehht.org](http://www.curehht.org)

## ALGUNOS DATOS IMPORTANTES PARA RECORDAR ACERCA DE LA HHT:

Las hemorragias nasales ocurren en aproximadamente el 90% de los adultos con HHT.

Las hemorragias nasales tienen un impacto significativo en la calidad de vida.

Las hemorragias nasales a menudo provocan deficiencia de hierro y anemia.

Las hemorragias nasales pueden poner en peligro la vida si son graves.

Las terapias hidratantes tópicas son el pilar inicial del cuidado de las hemorragias nasales.

A menudo se requieren los conocimientos expertos de un otorrinolaringólogo para tratar las hemorragias nasales.



The Cornerstone of  
the HHT Community

Cure HHT / P.O. Box 329 / Monkton / MD 21111

"This translation is fully supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of an award totaling \$5,862,638 with 0 percentage financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS or the U.S. Government."

## ALGUNAS COSAS PARA DISCUTIR CON SU MÉDICO:

La hemorragia nasal o cualquiera de los signos y síntomas enumerados que lo molestan y afectan su calidad de vida.

Terapias tópicashidratantes para mi nariz.

Tratamiento con comprimidos de ácido tranexámico.

Conseguir un otorrinolaringólogo competente en HHT para terapias ablativas.

Remisión a un hematólogo para analizar el uso de bevacizumab si está indicado.

Preguntar por tapones que probablemente no hagan que le vuelva a sangrar la nariz, como tapones líquidos, solubles o lubricados a baja presión.

Análisis de sangre para evaluar anemia y deficiencia de hierro (hemograma completo, niveles de ferritina, panel de hierro).

Obtener una opinión experta de un médico otorrinolaringólogo con experiencia en HHT y/o en un centro de excelencia de HHT.

Las **hemorragias nasales (epistaxis)** son el signo más común de **HHT (telangiectasia hemorrágica hereditaria)**, que se desarrolla en el 90% de los adultos con la enfermedad, afecta la calidad de vida y a menudo conduce a deficiencia de hierro y anemia. Por lo general, el flujo de aire nasal turbulento con la respiración provoca sequedad de la mucosa y sangrado por telangiectasias de la mucosa nasal.

La humectación tópica puede ayudar a prevenir que las telangiectasias se agrieten y sangren y es un pilar inicial del cuidado de la epistaxis. Cuando las hemorragias nasales no responden a la hidratación, se consideran otras terapias, incluidos antifibrinolíticos orales, terapias ablativas, terapia antiangiogénica sistémica y tratamiento quirúrgico. A menudo se requieren los conocimientos expertos de un médico de garganta, nariz y oído, también llamado **otorrinolaringólogo**, para el tratamiento de la epistaxis.

## CÓMO SE DIAGNOSTICA

- > **Historia clínica y examen físico.**
- > **Análisis de sangre** para evaluar anemia y deficiencia de hierro (hemograma completo, niveles de ferritina, panel de hierro).

## PROBLEMAS RELACIONADOS

- > Anemia y deficiencia de hierro

## TRATAMIENTO

- > **Terapias tópicashidratantes:** Los humectantes tópicos (aerosol o gel) generalmente se usan durante el día.
- > **Antifibrinolíticos orales (ácido tranexámico):** Medicamentos orales que se pueden utilizar en pacientes que no responden a las terapias humectantes tópicas.
- > **Terapias ablativas para telangiectasias nasales:** Estos son procedimientos realizados por un **otorrinolaringólogo** para pacientes que no responden a las terapias humectantes tópicas. Los tratamientos incluyen tratamiento con láser, ablación por radiofrecuencia, electrocirugía y escleroterapia.
- > **Taponamiento nasal:** Puede usarse para epistaxis que son difíciles de detener. Se debe utilizar un tapón que sea poco probable que provoque que la nariz vuelva a sangrar, como **tapón líquido, tapón soluble o lubricado a baja presión.**
- > **Bevacizumab (Avastin):** Medicamento utilizado para tratar varios tipos de cáncer. Aunque no es un fármaco de quimioterapia, retarda el crecimiento de los vasos sanguíneos y se ha demostrado que ayuda a reducir las hemorragias nasales. El bevacizumab está disponible como inyección nasal o tratamiento intravenoso para la HHT. Existen posibles efectos secundarios que deben considerarse antes del tratamiento.
- > **Cirugía de septodermoplastia y cirugía de cierre nasal (procedimiento de Young):** Reservado para pacientes en los que otros tratamientos han fracasado y se debe consultar con un médico **otorrinolaringólogo** con experiencia en HHT.



COMUNÍQUESE CON NOSOTROS

"This translation is fully supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of an award totaling \$5,862,638 with 0 percentage financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS or the U.S. Government."



## FOLLETO EXPLICATIVO COMPLEMENTARIO DE MIS LISTAS DE VERIFICACIÓN DE CUIDADO DE LA HHT

### SIGNOS Y SÍNTOMAS

HECES CON SANGRE O HECES NEGRAS  
(ALQUITRANADAS)

VÓMITOS DE COLOR ROJO BRILLANTE O  
NEGRO.

ANEMIA (RECUENTO SANGUÍNEO BAJO)

DEFICIENCIA DE HIERRO (BAJAS  
CANTIDADES DE HIERRO EN SANGRE)

SIGNOS Y SÍNTOMAS DE ANEMIA Y  
DEFICIENCIA DE HIERRO (CONSULTE EL  
FOLLETO EXPLICATIVO SOBRE ANEMIA Y  
DEFICIENCIA DE HIERRO)

FOLLETO  
EXPLICATIVO

# FE

### CONTÁCTENOS

Tel. 410.357.9932    hhtinfo@curehht.org  
Fax 410.472.5559    www.curehht.org

## ALGUNOS DATOS IMPORTANTES PARA RECORDAR ACERCA DE LA HHT:

Aproximadamente el 30% de las personas con HHT desarrollan hemorragia gastrointestinal sintomática.

La hemorragia gastrointestinal es más común después de los 40 años.

Las telangiectasias sangrantes son más comunes en el estómago y el intestino delgado y son menos comunes en el colon y el esófago.

Se debe considerar la posibilidad de hemorragia gastrointestinal si el paciente tiene anemia crónica o deficiencia de hierro.

El gen SMAD4 causa el síndrome de Poliposis juvenil (JPS) y puede también estar asociado con HHT.

Los pacientes con el gen SMAD4 tienen un mayor riesgo de desarrollar pólipos gastrointestinales no cancerosos, así como cáncer colorrectal y cáncer de estómago y requerirá más estudios diagnósticos de rutina.



The Cornerstone of  
the HHT Community

Cure HHT / P.O. Box 329 / Monkton / MD 21111

La **hemorragia gastrointestinal (GI)** son todas las formas de sangrado del tracto gastrointestinal, desde la boca hasta el recto. Aproximadamente el 80% de las personas con **HHT (telangiectasia hemorrágica hereditaria)** tienen **telangiectasias**, pequeños vasos sanguíneos dilatados, en el estómago o los intestinos. Sólo el 30% desarrolla hemorragia gastrointestinal evidente. El sangrado puede variar de leve a grave.

Las telangiectasias se pueden encontrar en cualquier parte del sistema gastrointestinal, incluido el esófago, el estómago, el intestino delgado y el colon (intestino grueso). Las telangiectasias en el tracto gastrointestinal no causan dolor ni malestar. Los signos de hemorragia gastrointestinal son heces negras o con sangre y/o **anemia**. Los síntomas de la hemorragia gastrointestinal generalmente se deben a anemia y pueden incluir fatiga, dificultad para respirar, dolor en el pecho, aturdimiento, etc. A menudo, los pacientes no notan ningún cambio en las heces, sino que se descubre que están anémicos mediante análisis de sangre.

## CÓMO SE DIAGNOSTICA

- > **Esofagogastroduodenoscopia (EGD):** Si se sospecha hemorragia gastrointestinal. Este es un procedimiento que examina el **esófago**, el **estómago** y la primera porción del **duodeno** (intestino delgado) por medio de un tubo flexible con una cámara en su extremo. El endoscopio se inserta en la boca y se avanza hasta el intestino delgado. El paciente recibe **sedación** para este procedimiento.
- > **Cápsula endoscópica (píldora con cámara):** Si la EGD no muestra ninguna telangiectasia significativa. Este es un procedimiento que utiliza una pequeña cámara inalámbrica para tomar fotografías de su **tracto digestivo**. Hay una cámara dentro de una cápsula del tamaño de una vitamina que se traga. A medida que la cápsula viaja a través de su tracto digestivo, la cámara toma miles de fotografías que se transmiten a una grabadora que lleva colgada de un cinturón alrededor de su cintura.
- > **Colonoscopia:** Este es un procedimiento que examina el **intestino grueso** (colon) por medio de un tubo flexible con una cámara en su extremo. El endoscopio se inserta en el recto y se avanza hasta el intestino grueso. El paciente recibe **sedación** para este procedimiento.
- > **Análisis de sangre** para evaluar **anemia** y **deficiencia de hierro** (hemograma completo, niveles de ferritina, panel de hierro).
- > Los pacientes con **SMAD4-HHT** deben someterse a una **colonoscopia de detección** a los 15 años y posteriormente cada 3 años si no se encuentran pólipos o cada año junto con una EGD si se encuentran pólipos en el colon.

## ALGUNAS COSAS PARA DISCUTIR CON SU MÉDICO:

- Si ha recibido previamente el diagnóstico o tratamiento de la hemorragia gastrointestinal.
- Si usted o sus familiares tienen el gen **SMAD4** y/o el síndrome de poliposis juvenil (**JPS**).
- Si tiene alguno de los signos y síntomas enumerados.
- Análisis de sangre para evaluar anemia y deficiencia de hierro (hemograma completo, niveles de ferritina, panel de hierro).
- Si debe realizarse una colonoscopia para la detección de cáncer de colon.
- Recibir pruebas de detección y/o tratamiento en un Centro de excelencia de HHT.

## TTRATAMIENTO

- > **Coagulación con argón plasma (CAP):** Solo debe usarse con moderación para **lesiones sangrantes** y lesiones significativas (1-3 mm) **no sangrantes**. Este procedimiento se realiza bajo EGD y utiliza un chorro de gas argón y corriente eléctrica de alta frecuencia para sellar las áreas irregulares o sangrantes. El paciente recibe **sedación** para este procedimiento.
- > **Antifibrinolíticos orales (ácido tranexámico):** Medicamentos orales que se pueden utilizar en pacientes con **hemorragia gastrointestinal leve**.
- > **Bevacizumab intravenoso u otro tratamiento antiangiogénico sistémico:** Medicamento intravenoso que se utiliza para tratar varios tipos de cáncer. Cada vez hay más pruebas de los beneficios de este medicamento para pacientes con **hemorragia gastrointestinal de moderada a grave**. Esto puede considerarse para pacientes en los que otros tipos de tratamiento médico han fracasado. Existen posibles efectos secundarios graves que deben considerarse antes del tratamiento.
- > **Manejo de la anemia y la deficiencia de hierro** (ver Folleto explicativo sobre Anemia y deficiencia de hierro).

## PROBLEMAS RELACIONADOS

- > Anemia y deficiencia de hierro
- > Síndrome de poliposis juvenil (**JPS**) si el gen **SMAD4** está presente



COMUNÍQUESE CON NOSOTROS

"This translation is fully supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of an award totaling \$5,862,638 with 0 percentage financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS or the U.S. Government."



FOLLETO EXPLICATIVO COMPLEMENTARIO  
DE MIS LISTAS DE VERIFICACIÓN DE  
CUIDADO DE LA HHT

## IMÁGENES DIAGNÓSTICAS UTILIZADAS

IMÁGENES POR RESONANCIA  
MAGNÉTICA (IRM)

EXPLORACIÓN POR TC (TOMOGRFÍA  
COMPUTARIZADA)

ECOGRAFÍA DOPPLER

ECOCARDIOGRAFÍA DE CONTRASTE  
(ECOCARDIOGRAMA DE BURBUJAS)

ECOCARDIOGRAMA

ANGIOGRAFÍA CEREBRAL

EMBOLIZACIÓN CEREBRAL

EMBOLIZACIÓN PULMONAR

FOLLETO  
EXPLICATIVO  
**FE**

## CONTÁCTENOS

Tel. 410.357.9932    hhtinfo@curehht.org  
Fax 410.472.5559    www.curehht.org

## ALGUNOS DATOS IMPORTANTES PARA RECORDAR ACERCA DE LA HHT:

Algunas manifestaciones de HHT pueden ser asintomáticas (sin síntomas visibles), pueden ocurrir a cualquier edad y pueden provocar complicaciones graves y potencialmente mortales.

Las imágenes diagnósticas se utilizan para identificar estas manifestaciones y son una parte importante de la detección y el tratamiento de los pacientes con HHT.

Las imágenes se utilizan para tratar las malformaciones arteriovenosas (MAV) pulmonares y las malformaciones venosas (MV) cerebrales.

Los estudios de detección por imágenes son esenciales en el manejo de la enfermedad y en la prevención de eventos catastróficos en la HHT.

  
The Cornerstone of  
the HHT Community

Cure HHT / P.O. Box 329 / Monkton / MD 21111

La HHT (**telangiectasia hemorrágica hereditaria**) es un trastorno hereditario (lo que significa que se transmite de generación en generación) que se caracteriza por la formación anormal de vasos sanguíneos. Una persona con HHT tiene tendencia a formar vasos sanguíneos que carecen de capilares normales entre una arteria y una vena.

Algunas manifestaciones de HHT, como la **telangiectasia** y la **epistaxis** (hemorragias nasales) se presentan con síntomas o se pueden observar en el examen físico. Otras manifestaciones, como **malformaciones arteriovenosas (MAV) pulmonares**, **malformaciones vasculares (MV) cerebrales** y **MV hepáticas**, pueden ser asintomáticas, pueden ocurrir a cualquier edad y pueden provocar complicaciones graves y potencialmente mortales. Las **imágenes diagnósticas** se utilizan para identificar estas manifestaciones y son una parte importante de la detección y el tratamiento de los pacientes con HHT. Las imágenes también se utilizan para tratar las MAV pulmonares y las MV cerebrales.

Los estudios de detección por imágenes son esenciales en el manejo de la enfermedad y en la prevención de eventos catastróficos en la HHT.

## TIPOS DE IMÁGENES UTILIZADAS PARA LA DETECCIÓN Y EL TRATAMIENTO:

- > **Imágenes por resonancia magnética (IRM):** La prueba recomendada para identificar **MV cerebrales**. Esto también se puede realizar para evaluar **MV hepáticas**. Esta prueba utiliza fuertes campos magnéticos para formar imágenes del cuerpo. No se utiliza radiación durante este estudio. Será necesario colocar una **vía intravenosa** para administrar el contraste (tinte). El escáner se asemeja a un tubo grande y el paciente debe permanecer quieto durante la exploración por resonancia magnética. Si el paciente tiene **claustrofobia**, el médico puede recetarle un medicamento oral para tomar antes de la resonancia magnética. Esto suele requerir **sedación** o anestesia en niños pequeños.
- > **Exploración por TC (tomografía computarizada):** Se utiliza para evaluar **MAV pulmonares** si el ecocardiograma de burbujas es positivo. Esto también se puede realizar para evaluar **MV hepáticas**. Esta es una radiografía de alta resolución. Si se utiliza contraste (tinte de rayos X), será necesario colocar una **vía intravenosa**.
- > **Ecografía Doppler:** La imagen diagnóstica de elección para la detección de **MV hepáticas**. Esta prueba utiliza ondas sonoras para producir una imagen de los órganos del abdomen. No se utiliza radiación durante este estudio.

- > **Ecocardiografía de contraste (ecocardiograma de burbujas):** El estudio recomendado para la detección inicial de las **MAV pulmonares**. Esta prueba utiliza ondas sonoras (ultrasonido) para determinar si las burbujas de solución salina inyectadas pueden atravesar la circulación pulmonar y verse nuevamente en el corazón, en el lado izquierdo. Esto se llama **derivación**. Será necesario colocar una **vía intravenosa** para administrar burbujas de solución salina. No se utiliza radiación durante este estudio.
- > **Ecocardiograma:** Se utiliza para evaluar los efectos cardíacos de las **MV hepáticas**. Esta prueba utiliza ondas sonoras (ultrasonido) para determinar cómo están funcionando el músculo y las válvulas del corazón. No se utiliza radiación durante este estudio. Se recomienda en el momento del diagnóstico de MV hepática.
- > **Angiografía cerebral:** Puede ser recomendado si se identifica una **MV cerebral** en la resonancia magnética. Es un procedimiento mínimamente invasivo realizado por un **radiólogo neurointervencionista** en una sala de angiografía. El paciente recibe **sedación** o anestesia general para este procedimiento. Se inserta un **catéter** (un tubo pequeño) en una **arteria** en la parte superior del muslo y se dirige a través de los vasos sanguíneos en el cuerpo a las arterias del cuello o del cerebro. Después del procedimiento, se observa al paciente durante varias horas o toda la noche antes de ser dado de alta a casa.
- > **Embolización cerebral:** Un procedimiento realizado para bloquear el flujo sanguíneo a los vasos anormales. El paciente recibe **sedación** o anestesia general para este procedimiento. En una sala de angiografía, se inserta un **catéter** (un tubo pequeño) en una **arteria** en la parte superior del muslo y se dirige a través de los vasos sanguíneos del cuerpo a las arterias del cerebro. Luego se inserta un **agente** para bloquear el flujo sanguíneo hacia la MV y disminuir el riesgo de accidente cerebrovascular. Después del procedimiento, el paciente permanece en observación durante la noche antes de ser dado de alta a casa.
- > **Embolización pulmonar:** Un procedimiento realizado para bloquear el flujo sanguíneo a los vasos anormales. El paciente recibe **sedación** o anestesia general para este procedimiento. En una sala de angiografía, se inserta un **catéter** (un tubo pequeño) en una **vena** en la parte superior del muslo y se dirige a través de los vasos sanguíneos del cuerpo a las arterias pulmonares. Luego se inserta una pequeña **bobina** o tapón para bloquear la arteria que conduce o "alimenta" la **MAV pulmonar**. Esto detiene el flujo sanguíneo a la MAV pulmonar, lo que elimina la aparición de una complicación potencialmente mortal. Después del procedimiento, se observa al paciente durante varias horas o toda la noche antes de ser dado de alta a casa.



COMUNÍQUESE CON NOSOTROS

*"This translation is fully supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of an award totaling \$5,862,638 with 0 percentage financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS or the U.S. Government."*



## FOLLETO EXPLICATIVO COMPLEMENTARIO DE MIS LISTAS DE VERIFICACIÓN DE CUIDADO DE LA HHT

### SIGNOS Y SÍNTOMAS

DOLOR CRÓNICO DE HÍGADO  
PRUEBAS DE FUNCIÓN HEPÁTICA CON  
RESULTADOS ELEVADAS (LFT)  
COLORACIÓN AMARILLENTA DE LA PIEL  
Y LOS OJOS.  
DIFICULTAD PARA RESPIRAR  
FATIGA  
PÉRDIDA DE APETITO  
DISMINUCIÓN DE LA TOLERANCIA AL  
EJERCICIO.  
PIERNAS Y PIES HINCHADOS  
DOLOR EN EL PECHO

FOLLETO  
EXPLICATIVO

# FE

### CONTÁCTENOS

Tel. 410.357.9932    [hhtinfo@curehht.org](mailto:hhtinfo@curehht.org)  
Fax 410.472.5559    [www.curehht.org](http://www.curehht.org)

## ALGUNOS DATOS IMPORTANTES PARA RECORDAR ACERCA DE LA HHT:

Las malformaciones venosas (MV) hepáticas ocurren en aproximadamente el 75% de los pacientes con HHT.

Las MV hepáticas suelen ser más graves en pacientes con mutación ACVRL1 (HHT de tipo 2).

Se debe ofrecer la detección de MV hepáticas a adultos con HHT definitiva o sospechada.

Las MV hepáticas suelen ser asintomáticas, pero pueden provocar insuficiencia cardíaca y otras complicaciones.

Se recomienda un ecocardiograma en el momento del diagnóstico de MV hepática.

Los pacientes con MV hepáticas sintomáticas deben ser tratados por un equipo de expertos en un Centro de Excelencia HHT, con al menos un seguimiento anual.

Se debe evitar la biopsia hepática en pacientes con MV definitiva o sospechada.

La embolización de la arteria hepática debe evitarse en pacientes con MV hepáticas.

Los hallazgos de resonancia magnética y tomografía computarizada de MV hepáticas a menudo se confunden con cirrosis cuando son vistos por médicos que pueden no tener experiencia en HHT.



The Cornerstone of  
the HHT Community

Cure HHT / P.O. Box 329 / Monkton / MD 21111

Las **malformaciones vasculares hepáticas (MV)** son conexiones vasculares anómalas en el hígado. Ocurren en aproximadamente el 75% de los pacientes de **HHT (telangiectasia hemorrágica hereditaria)**, más comúnmente en mujeres y a menudo se presentan en la quinta década. La presentación clínica suele ser más grave en pacientes con **mutación ACVRL1 (HHT tipo 2)**. Las MV hepáticas en la HHT generalmente se presentan como **pequeñas lesiones difusas (telangiectasias)** en todo el hígado y, rara vez, como **malformaciones arteriovenosas (MAV)** grandes y puntuales. Los médicos deben ofrecer pruebas de detección de MV hepáticas y estar conscientes de los posibles síntomas o complicaciones y de los factores pronósticos. El tratamiento de primera línea depende de los síntomas.

## ALGUNAS COSAS PARA DISCUTIR CON SU MÉDICO:

Acerca del diagnóstico por imágenes para MV hepáticas.

Si ha recibido previamente el diagnóstico o tratamiento de MV hepáticas.

Si tiene alguno de los signos y síntomas enumerados.

Obtener una opinión experta en un Centro de Excelencia de HHT.

Obtención de imágenes de diagnóstico para MV hepáticas mediante ultrasonido Doppler especializado, TC o resonancia magnética con protocolos especiales de contraste (tinte).

Hacerse un ecocardiograma para buscar efectos cardíacos de las MV hepáticas.

## CÓMO SE DIAGNOSTICA

- > Historia clínica, examen físico y análisis de sangre (análisis de función hepática).
- > **Ecografía Doppler:** La imagen diagnóstica de elección para la detección. Esta prueba utiliza ondas sonoras para producir una imagen de los órganos del abdomen. No se utiliza radiación durante este estudio.
- > **Exploración por TC (tomografía computarizada):** También se puede realizar para evaluar la presencia de MV en el hígado. Esta es una radiografía de alta resolución del abdomen. Será necesario colocar una vía intravenosa para administrar el contraste (tinte de rayos X).
- > **Imágenes por resonancia magnética (IRM):** También se puede realizar para evaluar la presencia de MV en el hígado. Esta prueba utiliza fuertes campos magnéticos para formar imágenes del cuerpo. No se utiliza radiación durante este estudio. Será necesario colocar una vía intravenosa para administrar el contraste (tinte). El escáner se asemeja a un tubo grande y el paciente debe permanecer quieto durante la exploración por resonancia magnética. Si el paciente tiene claustrofobia, el médico puede recetarle un medicamento oral para tomar antes de la resonancia magnética.
- > **Ecocardiograma:** Se utiliza para evaluar los efectos cardíacos de las MV hepáticas. Esta prueba utiliza ondas sonoras (ultrasonido) para determinar cómo están funcionando el músculo y las válvulas del corazón. No se utiliza radiación durante este estudio. Se recomienda en el momento del diagnóstico de MV hepática.
- > El tipo de imagen diagnóstica debe realizarse en función del equilibrio riesgo/beneficio, la pericia local y la disponibilidad/costo
- > Estas pruebas serán más informativas cuando se realicen en un centro con experiencia en HHT, en el contexto de una evaluación clínica en un Centro de Excelencia en HHT.

## TRATAMIENTO

- > No se recomienda ningún tratamiento para las MV hepáticas asintomáticas.
- > El tratamiento está reservado solo para pacientes con complicaciones y/o MV hepáticas sintomáticas.
- > Los pacientes con insuficiencia cardíaca e hipertensión pulmonar deben ser atendidos conjuntamente por un Centro de excelencia de HHT y un cardiólogo de HHT o una clínica especializada en hipertensión pulmonar.
- > **Bevacizumab:** Medicamento intravenoso que se utiliza para tratar varios tipos de cánceres. Aunque no es un fármaco de quimioterapia, retarda el crecimiento de los vasos sanguíneos. También se ha demostrado que ayuda a los pacientes con MV hepáticas graves e insuficiencia cardíaca en quienes otros tipos de tratamiento médico han fracasado.
- > **Trasplante de hígado:** Se considera para pacientes con MV hepáticas sintomáticas, específicamente aquellos con insuficiencia cardíaca refractaria, isquemia biliar o hipertensión portal complicada.

## PROBLEMAS RELACIONADOS

- > Insuficiencia cardíaca
- > Hipertensión pulmonar
- > Isquemia biliar
- > Cirrosis
- > Hipertensión portal



COMUNÍQUESE CON NOSOTROS

"This translation is fully supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of an award totaling \$5,862,638 with 0 percentage financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS or the U.S. Government."



## FOLLETO EXPLICATIVO COMPLEMENTARIO DE MIS LISTAS DE VERIFICACIÓN DE CUIDADO DE LA HHT

### SIGNOS Y SÍNTOMAS

DIFICULTAD PARA RESPIRAR  
BAJA SATURACIÓN DE OXÍGENO O  
DISMINUCIÓN DE OXÍGENO EN SANGRE.  
DISMINUCIÓN DE LA TOLERANCIA AL  
EJERCICIO.  
MIGRAÑAS  
LABIOS O DEDOS AZULADOS O  
PÁLIDOS.  
TOS CON SANGRE

### PROBLEMAS RELACIONADOS

MIGRAÑAS  
ACCIDENTE CEREBROVASCULAR  
ABSCESO CEREBRAL  
HEMORRAGIA PULMONAR

FOLLETO  
EXPLICATIVO  
**FE**

### CONTÁCTENOS

Tel. 410.357.9932    hhtinfo@curehht.org  
Fax 410.472.5559    www.curehht.org

## ALGUNOS DATOS IMPORTANTES PARA RECORDAR ACERCA DE LA HHT:

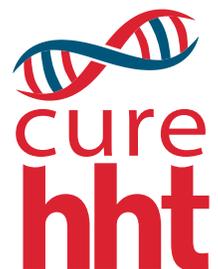
Al menos el 40% de las personas con **HHT (telangiectasia hemorrágica hereditaria)** tienen malformaciones arteriovenosas (MAV) pulmonares (aproximadamente el 50% con HHT de tipo 1 y aproximadamente el 10% con HHT del tipo 2).

Las MAV pulmonares a menudo se presentan temprano en la vida y se encuentran en niños de todas las edades con todos los tipos de HHT.

Las personas a menudo no saben que tienen MAV pulmonares hasta que desarrollan una complicación potencialmente mortal, como un derrame cerebral, un absceso cerebral o una hemorragia pulmonar.

Con la detección y el tratamiento adecuados, estas complicaciones potencialmente mortales pueden prevenirse.

Durante el embarazo, las MAV pulmonares pueden ser especialmente peligrosas, ya que el volumen de sangre que fluye a través del cuerpo aumenta significativamente y hace que las complicaciones sean más probables.



The Cornerstone of  
the HHT Community

Cure HHT / P.O. Box 329 / Monkton / MD 21111

Las **malformaciones arteriovenosas (MAV)** pulmonares son conexiones directas de arteria a vena en la circulación pulmonar. Normalmente, las arterias pulmonares se contraen a medida que penetran más profundamente en los pulmones, de forma similar a las ramas de un árbol. En los extremos de estas ramas arteriales, vasos sanguíneos parecidos a pelos llamados **capilares** se unen a las **arterias** y **venas**. Estos capilares realizan muchas funciones importantes, entre ellas permitir el paso de oxígeno a la sangre y filtrar la sangre de **impurezas (coágulos, bacterias, burbujas de aire)** antes de que la sangre circule hacia el cerebro y otros órganos. En una MAV pulmonar, estos capilares faltan y la arteria se conecta directamente a la vena. Si la arteria que conduce a la MAV pulmonar tiene más de dos o tres milímetros de diámetro, pequeños **coágulos de sangre** pueden viajar a través de la MAV pulmonar y llegar al cerebro, provocando un **accidente cerebrovascular**. Las **bacterias** también pueden viajar a través de las MAV y provocar **abscesos cerebrales (una infección cerebral)**. Los accidentes cerebrovasculares y los abscesos cerebrales pueden poner en peligro la vida.

## CUESTIONES PARA DISCUTIR CON SU MÉDICO:

Si debe realizarse un examen de rutina para detectar MAV pulmonares.

Si ha recibido previamente el diagnóstico o tratamiento de MAV pulmonares.

Si tiene alguno de los signos y síntomas enumerados.

Recibir pruebas de detección y/o tratamiento en un Centro de excelencia de HHT.

Hable con su dentista y otros profesionales de la salud sobre la necesidad de tomar precauciones contra las MAV pulmonares, como antibióticos profilácticos.

## CÓMO SE DIAGNOSTICA

- > **Ecocardiografía transtorácica de contraste (ecocardiograma de burbujas):** El estudio recomendado para la detección inicial. Esta prueba utiliza ondas sonoras (ultrasonido) para determinar si las burbujas de solución salina inyectadas pueden atravesar la circulación pulmonar y verse nuevamente en el corazón, en el lado izquierdo. Esto se llama **derivación**. Será necesario colocar una **vía intravenosa** para administrar burbujas de solución salina. No se utiliza radiación durante este estudio.
- > **Exploración por TC (tomografía computarizada):** Si el ecocardiograma de burbujas es positivo, el diagnóstico debe confirmarse con una TC. Esta es una radiografía de alta resolución de sus pulmones. Si se utiliza **contraste** (tinte), será necesario colocar una vía intravenosa.
- > Las **pruebas de detección** deben realizarse en el momento de la evaluación clínica inicial de HHT.
- > **Se debe repetir la prueba** cada 5-10 años Y después de la pubertad, después del embarazo, dentro de los 5 años anteriores al embarazo planificado.

## TRATAMIENTO

- > **Embolización pulmonar:** Procedimiento realizado para bloquear el flujo sanguíneo a los vasos anormales. El paciente recibe **sedación** o anestesia general para este procedimiento. En una sala de angiografía, se inserta un **catéter** (un tubo pequeño) en una **vena** en la parte superior del muslo y se dirige a través de los vasos sanguíneos del cuerpo a las arterias pulmonares. Luego se inserta una pequeña **bobina** o tapón para bloquear la arteria que conduce o "alimenta" la **MAV pulmonar**. Esto detiene el flujo sanguíneo a la MAV pulmonar, lo que elimina la aparición de una complicación potencialmente mortal. Después del procedimiento, se observa al paciente durante varias horas o toda la noche antes de ser dado de alta a casa.
- > **Extirpación quirúrgica:** Procedimiento quirúrgico para extirpar la parte del pulmón que contiene la MAV pulmonar. Debido al éxito de la embolización, rara vez es necesaria la cirugía.
- > Las MAV pulmonares de cierto tamaño deben tratarse (aquellas que alimentan una arteria con un diámetro de **2-3 mm o mayor**).

## PRECAUCIONES IMPORTANTES PARA PACIENTES A LOS QUE SE LES HA DIAGNOSTICADO UNA MAV PULMONAR O QUE AÚN NO SE LES HAN REALIZADO PRUEBAS DE DETECCIÓN:

- > **Profilaxis antibiótica:** Recomendado para la atención **dental** y otros procedimientos que pueden introducir **bacterias** en la sangre.
- > **Filtro intravenoso:** Se debe utilizar un **filtro de aire intravenoso (trampa de burbujas)** cuando sea posible, si un paciente tiene una vía intravenosa (**IV**). Esto es para evitar que cualquier burbuja de aire grande entre en el torrente sanguíneo, atraviese una **MAV pulmonar** y luego provoque un **accidente cerebrovascular** temporal. Es más eficaz al utilizar un filtro en la vía intravenosa lo más cerca posible del paciente. Un **filtro de 0.22 micrones** es lo mejor si está disponible, pero un **filtro de sangre** también es aceptable (alrededor de 260 micrones) y detendrá todas las burbujas de aire grandes. Durante una **transfusión de sangre**, necesita un filtro de sangre estándar. Tenga en cuenta que los filtros a menudo no se pueden utilizar para inyecciones de contraste intravenoso, como se podrían usar para tomografías computarizadas o resonancias magnéticas.
- > Se recomienda evitar el **buceo**.



COMUNÍQUESE CON NOSOTROS



FOLLETO EXPLICATIVO COMPLEMENTARIO  
DE MIS LISTAS DE VERIFICACIÓN DE  
CUIDADO DE LA HHT

*"This translation is fully supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of an award totaling \$5,862,638 with 0 percentage financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS or the U.S. Government."*

FOLLETO  
EXPLICATIVO  
**FE**

## CONTÁCTENOS

Tel. 410.357.9932    [hhtinfo@curehht.org](mailto:hhtinfo@curehht.org)  
Fax 410.472.5559    [www.curehht.org](http://www.curehht.org)

## ALGUNOS DATOS IMPORTANTES PARA RECORDAR ACERCA DE LA HHT:

Las hemorragias nasales suelen empeorar durante el embarazo.

Las malformaciones arteriovenosas (AVM) pulmonares pueden crecer durante el embarazo.

Su embarazo puede considerarse de alto riesgo, pero las mujeres con HHT no tienen mayor riesgo de sufrir un aborto espontáneo.

Las mujeres con HHT no tienen un mayor riesgo de sufrir hemorragia excesiva durante el embarazo y el parto.

Durante el embarazo, las MAV pulmonares pueden ser especialmente peligrosas ya que el volumen de sangre que fluye por el cuerpo aumenta significativamente y aumenta la probabilidad de complicaciones.

Cualquier paciente con HHT que tiene MAV pulmonares (tratadas o no tratadas) debe seguir las precauciones contra las MAV pulmonares, incluidos los antibióticos, antes de cualquier procedimiento que pueda causar bacterias en la sangre. Esto también es válido para pacientes con HHT que todavía no se han realizado pruebas de detección de MAV pulmonares.

Cada niño nacido de un padre HHT tiene un 50% de posibilidades de heredar la mutación genética de la HHT. Las pruebas genéticas pueden realizarse en el niño al nacer si se conoce la mutación familiar.



Cure HHT / P.O. Box 329 / Monkton / MD 21111

Una **mujer embarazada** con HHT debe ser evaluada para determinar su riesgo de embarazo y complicaciones relacionadas con el parto y tener acceso, según sea necesario, a un equipo multidisciplinario de medicina materno-fetal que incluya expertos en HHT. Se debe considerar la detección de **malformaciones arteriovenosas (MAV) pulmonares** y **malformaciones vasculares (MV) cerebrales**, y es posible que las pacientes no examinadas deban considerarse de alto riesgo. Además, dado que la descendencia tiene 50 % de riesgo de heredar la mutación patogénica, se recomienda consultar con un **obstetra** antes del embarazo para considerar las opciones de diagnóstico genético. Algunas familias han realizado **pruebas genéticas previas a la implantación** que implican la detección de células de embriones para detectar HHT y se realizan con **fertilización in vitro (FIV)** previa a la transferencia de embriones, antes de que se establezca el embarazo.

## ALGUNAS COSAS PARA DISCUTIR CON SU MÉDICO:

Si tiene HHT o antecedentes familiares de HHT y está planeando un embarazo.

Opciones de test genético preimplantacional (PGT).

Pruebas genéticas para usted y su hijo.

Si tiene MAV pulmonares y está embarazada.

Si tiene MV cerebrales o una hemorragia cerebral previa y está embarazada.

Cuidados con respecto a su embarazo y anemia.

Remisión a un centro con atención de embarazos de alto riesgo y experto en HHT.

## RECOMENDACIONES

- > Analice las **opciones de diagnóstico**, incluidas las pruebas genéticas para la detección de HHT durante la **planificación del embarazo**. Una vez que se identifica la mutación familiar causante en un padre afectado, se puede utilizar para detectar a los futuros descendientes.
- > Existen varias opciones de planificación familiar para **antes del embarazo, durante el embarazo, e inmediatamente después del nacimiento**.
  - Antes del embarazo: Pruebas genéticas preimplantacionales con fertilización in vitro (FIV).
  - Durante el embarazo: Pruebas de diagnóstico prenatal.
  - Postnatal: Análisis de sangre del cordón umbilical
- > La **resonancia magnética (MRI)**, sin gadolinio, debe planificarse en el **segundo trimestre**, para pacientes sintomáticos, incluidos pacientes con **hemorragia cerebral** previa. Las pacientes asintomáticas no requieren exámenes de rutina para detectar MV cerebrales durante el embarazo.
- > Las mujeres embarazadas con HHT que no han sido recientemente examinadas y/o tratadas por **MAV pulmonares** deben ser examinadas mediante **ecocardiografía de contraste (ecocardiograma de burbujas)** o **TC de tórax** de dosis bajas y sin contraste, según la experiencia local. Si se opta por la TC de tórax, esta debe realizarse temprano en el **segundo trimestre**.

- > En pacientes con síntomas sugestivos de **MAV pulmonares**, se deben realizar pruebas de diagnóstico mediante **TC de tórax** en dosis bajas y sin contraste. Esta prueba se puede realizar en **cualquier edad gestacional**, según esté clínicamente indicado.
- > Las **MAV pulmonares** deben tratarse a partir del **segundo trimestre** a menos que esté clínicamente indicado lo contrario.
- > Las mujeres embarazadas con **MAV pulmonares** o **MV cerebrales** no tratadas, y aquellas que no han sido examinadas, deben considerarse de alto riesgo de **complicaciones hemorrágicas y neurológicas** y, en consecuencia, su caso debe ser manejado por un equipo de alto riesgo experto en HHT.
- > Las pacientes con HHT pueden recibir una **epidural** y no es necesario realizar pruebas de detección de **MV espinales**.
- > Las pacientes sin **MV cerebrales de alto riesgo** pueden dar a luz y continuar con un **parto vaginal**.
- > Las pacientes con **MV cerebrales** deben ser consideradas para **cesárea** y hablar con un equipo neurovascular multidisciplinario experto sobre las MV cerebrales y el riesgo de hemorragia, para decidir si pueden proceder con el parto vaginal.
- > Es probable que el sangrado menstrual abundante no esté relacionado con la HHT, pero puede estar asociado con otras causas ginecológicas.
- > Las MAV uterinas son muy poco comunes en la HHT. El tratamiento recomendado es la embolización de la arteria uterina.
- > Existen muchos tratamientos y terapias hormonales para tratar cualquier problema ginecológico.



COMUNÍQUESE CON NOSOTROS

# Mi CHECKLIST Sobre: HHT Cuidados

(BASADO EN LAS GUÍAS HHT)

HHT=telangiectasia hemorrágica hereditaria

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre: \_\_\_\_\_

**Marque todas las opciones que correspondan.**

**TENGO THH O SOSPECHO QUE PODRÍA TENERLO.**

Revisar la Lista de verificación de atención del diagnóstico de HHT con mi médico, para confirmar o descartar mi diagnóstico de HHT y determinar si necesito pruebas genéticas.

**SOY UN ADULTO CON HHT O POSIBLE HHT.**

- Revisar la lista de verificación del Cuidado de epistaxis de HHT con mi médico, porque tengo hemorragias nasales
- Revisar la lista de verificación de Cuidado de malformaciones venosas cerebrales de HHT con mi médico, incluso si no estoy seguro de tener alguna de estas.
- Revisar la lista de Cuidado de malformaciones arteriovenosas pulmonares y de HHT con mi médico, incluso si no estoy seguro de tener alguna.
- Revisar la lista de verificación de Cuidado de malformaciones venosas hepáticas de HHT con mi médico, incluso si no estoy seguro de tener alguna de estas.
- Revisar la lista de verificación de Cuidado de hemorragia gastrointestinal de HHT con mi médico, incluso si no estoy seguro de tener hemorragia estomacal o intestinal.
- Revisar la lista de verificación de Cuidado de anemia y deficiencia de hierro de HHT con mi médico, incluso si no estoy al tanto de ningún síntoma de sangrado.

**ESTOY EMBARAZADA O PLANEANDO UN EMBARAZO, Y PODRÍA TENER HHT.**

Revisar la lista de verificación de Atención al embarazo y parto de HHT.

**SOY UN ADOLESCENTE Y PODRÍA TENER HHT.**

Revisar la lista de verificación de Atención pediátrica de los años adolescentes de HHT.

**TENGO HIJOS Y PODRÍAN TENER HHT.**

Revisar la lista de verificación de Atención Pediátrica de HHT.



## ¿QUÉ SON LAS GUÍAS DE HHT Y POR QUÉ SON IMPORTANTES?

- Las Guías de HHT son recomendaciones para la atención basadas en pruebas y conocimientos de expertos en HHT de todo el mundo.
- Las Guías de HHT ayudan a asegurar que las personas que viven con HHT obtengan la mejor atención posible.

## ¿CUÁL ES MI PAPEL COMO ALGUIEN QUE VIVE CON HHT?

- Esté al tanto de las Guías. Compártalas con su equipo de atención. Sería ideal que se atienda en un Centro de Excelencia para HHT o que su equipo de atención consulte con uno de estos centros.
- Infórmese sobre su enfermedad y conozca qué cuidados están disponibles para la HHT.
- **Prepárese con anticipación para sus citas:** Traiga sus listas de verificación de cuidado de HHT y a un miembro de la familia o amigo. Lo pueden ayudar a comunicar sus preguntas y prioridades, así como actuar como un segundo par de oídos. Comparta sus experiencias, preocupaciones y prioridades para ayudar a su equipo de atención a comprender mejor sus necesidades y proporcionar atención individualizada.

*"This translation is fully supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of an award totaling \$5,862,638 with 0 percentage financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS or the U.S. Government."*



# Mi CHECKLIST Sobre HHT Cuidados: **DIAGNÓSTICO**

USO DE LAS GUÍAS DE HHT

Las Guías de Diagnóstico de HHT se detallan en las próximas páginas.

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre: \_\_\_\_\_

**Marque todas las opciones que correspondan.**

## CREO QUE PODRÍA TENER HHT, PERO NO ME HAN DIAGNOSTICADO FORMALMENTE.

- Supongo que tengo HHT hasta que se descarte el diagnóstico.
- Consultar a mi médico para confirmar si cumpla los criterios para un diagnóstico clínico definitivo de HHT (por medio de los Criterios de Curazao).
- Preguntar a mis familiares si les han diagnosticado HHT o tienen síntomas típicos.
- Consultar con la familia para averiguar si se ha identificado una mutación de HHT en nuestra familia.
- Todavía no estoy seguro de si tengo HHT y si se conoce la mutación de mi familia: Pedirle a mi médico que me derive a pruebas genéticas para determinar si soy portador de la mutación familiar.
- Todavía no estoy seguro si tengo HHT pero se desconoce la mutación de mi familia: pedirle a mi médico que me derive a pruebas genéticas para determinar si tengo una mutación HHT típica.

## TENGO UN DIAGNÓSTICO CLÍNICO DEFINITIVO DE HHT. ¿NECESITO TAMBIÉN PRUEBAS GENÉTICAS?

- No necesito pruebas genéticas para mi atención personal de HHT.
- Si nadie más en la familia se ha sometido a pruebas genéticas o si los resultados no están claros, puedo solicitar una prueba genética de HHT para que mis resultados puedan ayudar a aclarar los diagnósticos de mis familiares.

## NO TENGO SÍNTOMAS DE HHT, PERO MIS FAMILIARES SÍ LOS TIENEN.

- Supongo que tengo HHT hasta que se descarte el diagnóstico.
- Consultar a mi médico para confirmar si cumpla los criterios para un diagnóstico clínico definitivo de HHT (por medio de los Criterios de Curazao).
- Consultar a la familia para averiguar si se ha identificado una mutación de HHT en nuestra familia.
- Si se conoce la mutación genética de la familia: Pedirle a mi médico que me derive a pruebas genéticas para determinar si soy portador de la mutación familiar.
- Si la mutación de mi familiar se conoce o no está disponible: pedirle a mi médico que me derive a pruebas genéticas para determinar si tengo una mutación HHT típica.



## ¿QUÉ SON LAS GUÍAS DE HHT Y POR QUÉ SON IMPORTANTES?

- Las Guías de HHT son recomendaciones para la atención basadas en pruebas y conocimientos de expertos en HHT de todo el mundo.
- Las Guías de HHT ayudan a asegurar que las personas que viven con HHT obtengan la mejor atención posible.

## ¿CUÁL ES MI PAPEL COMO ALGUIEN QUE VIVE CON HHT?

- Esté al tanto de las Guías. Compártalas con su equipo de atención. Sería ideal que se atienda en un Centro de Excelencia para HHT o que su equipo de atención consulte con uno de estos centros.
- Infórmese sobre su enfermedad y conozca qué cuidados están disponibles para la HHT.
- **Prepárese con anticipación para sus citas:** Traiga sus listas de verificación de cuidado de HHT y a un miembro de la familia o amigo. Lo pueden ayudar a comunicar sus preguntas y prioridades, así como actuar como un segundo par de oídos. Comparta sus experiencias, preocupaciones y prioridades para ayudar a su equipo de atención a comprender mejor sus necesidades y proporcionar atención individualizada.

## DIAGNÓSTICO DE HHT

Hacer el diagnóstico de HHT en un paciente permite realizar la detección y el tratamiento preventivo adecuados en el paciente y sus familiares afectados. La piedra angular del diagnóstico de HHT es el diagnóstico clínico, pero ahora también se puede diagnosticar la HHT mediante pruebas genéticas. Los criterios de diagnóstico clínico se denominan "Criterios de Curazao" y se basan en los síntomas típicos, los signos y la afectación de órganos en la HHT, así como en los antecedentes familiares. El objetivo de las pruebas genéticas para la detección de la HHT es aclarar la mutación específica de HHT en una familia, y permitir el diagnóstico entre aquellos familiares (a menudo niños y adultos jóvenes) que no cumplen con los criterios de diagnóstico clínico.

"This translation is fully supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of an award totaling \$5,862,638 with 0 percentage financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS or the U.S. Government."

Para obtener un conjunto completo de Guías visite: [www.HHTGuidelines.org](http://www.HHTGuidelines.org)

# Mi CHECKLIST Sobre Cuidados de HHT: Anemia

(BASADO EN LAS GUÍAS HHT)

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre: \_\_\_\_\_

*Por favor selecciona lo que corresponde*

**SOY UN ADULTO CON HHT Y POR LO TANTO, TENGO RIESGO DE ANEMIA Y DEFICIENCIA DE HIERRO, INCLUSO SI NO HE NOTADO NINGÚN SANGRADO.**

Hablar con mi médico sobre el estudio de la anemia (hemoglobina) y deficiencia de hierro (ferritina).

**SOY UN NIÑO / ADOLESCENTE CON HHT CON ALGUNOS SÍNTOMAS DE SANGRADO, POR LO QUE ESTOY EN RIESGO DE TENER ANEMIA Y/O DEFICIENCIA DE HIERRO.**

Hablar con mi médico sobre el estudio de la anemia (hemoglobina) y deficiencia de hierro (ferritina).

**TENGO DEFICIENCIA DE HIERRO O ANEMIA POR DEFICIENCIA DE HIERRO (FERROPÉNICA).**

Consultar con mi médico acerca del tratamiento con suplementos de hierro por vía oral.

**TENGO DEFICIENCIA DE HIERRO O ANEMIA FERROPÉNICA QUE NO HA MEJORADO CON LOS SUPLEMENTOS DE HIERRO POR VÍA ORAL.**

Hablar con mi médico sobre la infusión intravenosa de hierro. (también considerar esta opción si no tolero el hierro por vía oral).

Hablar con mi médico sobre estudios que podría necesitar para descartar otras causas de anemia.

Consultar con mi médico acerca de recibir transfusiones de sangre si tengo anemia grave, muy sintomática a pesar del hierro intravenoso o si tengo otra enfermedad que hace que la anemia sea más peligrosa para mi salud.

**TENGO INDICACIÓN MÉDICA DE DE ANTICOAGULACIÓN (EJ: COÁGULO O TROMBOSIS EN UNA VENA DE LA PIERNA O ARRITMIA) O UNA TERAPIA DE ANTIAGREGANTE (EJ: POR UNA ENFERMEDAD CORONARIA).**

Estos medicamentos no están contraindicados; hable con un experto en HHT ya que muchas personas con HHT pueden tolerarlos.

Tomar dos antiagregantes simultáneamente no está absolutamente contraindicado pero a menudo no se toleran en HHT. Consulte con un experto en HHT.



## ¿QUÉ SON LAS GUÍAS HHT Y POR QUÉ SON IMPORTANTES?

- Las Guías HHT son recomendaciones de cuidados basadas en la evidencia y experiencia de los expertos en HHT de todo el mundo.
- Las Guías HHT aseguran que las personas que conviven con HHT tengan el mejor seguimiento y tratamiento posible.

## ¿CUÁL ES MI ROL COMO PACIENTE CON HHT?

- Siempre tener en cuenta las guías. Difundir las mismas con el equipo médico que realiza su seguimiento. Idealmente debería ser atendido en un centro de referencia en HHT o su equipo médico debería consultar con uno.
- Lea para mantenerse actualizado sobre su condición y los cuidados disponibles para pacientes con HHT.
- Anticípese a las consultas médicas: siempre lleve sus Checklists de cuidados HHT y acuda acompañado de un familiar o amigo. Ellos pueden colaborar para transmitir sus dudas y prioridades, así como ayudar a interpretar lo que el médico expresa. Comparta su experiencia, preocupaciones y prioridades con el fin de ayudar al equipo médico a entender mejor sus necesidades y permitir individualizar su tratamiento y seguimiento.

## ANEMIA Y ANTICOAGULACIÓN EN HHT

*La anemia es una complicación común en las personas con HHT que ocurre en aproximadamente el 50%, generalmente se diagnostica en la edad adulta y raramente en niños. La etiología principal de la anemia es la deficiencia de hierro secundaria a la hemorragia mucocutánea crónica (epistaxis y/o hemorragia digestiva por telangiectasias sangrantes). Los pacientes con HHT deben someterse a estudios para la detección de deficiencia de hierro y anemia y luego recibir apoyo con reemplazo de hierro o transfusión de glóbulos rojos, como se detalla debajo. La anticoagulación no está absolutamente contraindicada en pacientes con HHT. Cuando existe una indicación de tratamiento anticoagulante o antiagregante, se deben considerar los riesgos de hemorragia individualizados para cada paciente.*

\* Las guías internacionales oficiales de HHT se han traducido del inglés original al español. La traducción fue proporcionada de forma voluntaria por el Dr. Marcelo Serra, Panelista de Directrices Internacionales de HHT y revisada por la Dra. Yesica Lijdens, Otorrinolaringóloga.

Para consultar las Guías completas visite: [www.HHTGuidelines.org](http://www.HHTGuidelines.org)

# Mi CHECKLIST Sobre HHT Cuidados: Malformaciones Vasculares Cerebrales (MVC)

(BASADO EN LAS GUÍAS HHT)

Las Guías Clínicas de HHT sobre malformaciones vasculares cerebrales (MVC) se detallan a continuación

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre: \_\_\_\_\_

*Por favor selecciona lo que corresponde*

## TENGO HHT O PODRÍA TENER HHT ( NO SE HA DESCARTADO EL DIAGNÓSTICO DE HHT

- Hablar con mi médico sobre si la detección de malformaciones vasculares cerebrales (MVC) es apropiada para mí.
- Si elijo hacerme un estudio para el rastreo o diagnóstico de MVC, pedir a mi médico una resonancia magnética de cerebro con o sin contraste y también secuencias especiales para detección de productos sanguíneos.
- Considere la posibilidad de hacerme los estudios en un Centro de Excelencia de HHT.

## TENGO MALFORMACIONES VASCULARES CEREBRALES Y HE TENIDO UNA HEMORRAGIA CEREBRAL

- Pedir a mi médico que me derive a un centro con experiencia en enfermedades neurovasculares para que se considere el tratamiento definitivo de mis MVC.

## TENGO MALFORMACIONES VASCULARES CEREBRALES PERO NUNCA HAN SANGRADO

- Solicitar a mi médico sobre la posibilidad de ser derivado a un centro con experiencia en enfermedades neurovasculares, de modo que se evalúe la realización de los estudios necesarios para confirmar y caracterizar las MVC.
- Pedir a mi médico que me derive a un centro con experiencia en enfermedades neurovasculares, para obtener la opinión de un experto sobre si se deben tratar mis MVC.

## TENGO MALFORMACIONES VASCULARES CEREBRALES Y ESTOY EMBARAZADA.

- Revise la Lista de verificación(checklist) de atención de HHT durante el embarazo y el parto.



## ¿QUÉ SON LAS GUÍAS HHT Y POR QUÉ SON IMPORTANTES?

- Las Guías HHT son recomendaciones de cuidados basadas en la evidencia y experiencia de los expertos en HHT de todo el mundo.
- Las Guías HHT aseguran que las personas que conviven con HHT tengan el mejor seguimiento y tratamiento posible.

## ¿CUÁL ES MI ROL COMO PACIENTE CON HHT?

- Siempre tener en cuenta las guías. Difundir las mismas con el equipo médico que realiza su seguimiento. Idealmente debería ser atendido en un centro de referencia en HHT o su equipo médico debería consultar con uno.
- Lea para mantenerse actualizado sobre su condición y los cuidados disponibles para pacientes con HHT.
- Anticípese a las consultas médicas: siempre lleve sus Checklists de cuidados HHT y acuda acompañado de un familiar o amigo. Ellos pueden colaborar para transmitir sus dudas y prioridades, así como ayudar a interpretar lo que el médico expresa. Comparta su experiencia, preocupaciones y prioridades con el fin de ayudar al equipo médico a entender mejor sus necesidades y permitir individualizar su tratamiento y seguimiento.

## CEREBRALES MAVs EN HHT

*Las malformaciones vasculares (MAV) consisten en vasos anormales con conexiones directas entre arterias y venas. Al menos el 10% de las personas con HHT tienen malformaciones vasculares cerebrales. Las personas frecuentemente no saben que tienen MAV cerebrales hasta que desarrollan una complicación potencialmente mortal, como un accidente cerebrovascular hemorrágico (ACV) o una convulsión. Con la detección y el tratamiento adecuado, estas complicaciones potencialmente mortales pueden prevenirse. Sin embargo, no existe un único "tratamiento estándar" que actualmente pueda recomendarse para todas las MVC en HHT.*



# Mi CHECKLIST Sobre HHT Cuidados: MI HIJO

(BASADO EN LAS GUÍAS HHT)

Las Guías de atención pediátrica de HHT se detallan en las próximas páginas.

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre del niño: \_\_\_\_\_

*Marque todas las opciones que correspondan.*

## MI HIJO TIENE UN PADRE CON HHT Y NO SABEMOS SI MI HIJO ESTÁ AFECTADO.

Hablar con el médico de mi hijo sobre la prueba genética para mi hijo.

## MI HIJO TIENE HHT O PUEDE TENER HHT (EL DIAGNÓSTICO DE HHT NO HA SIDO DESCARTADO).

Pedirle al médico que le haga una prueba de detección de malformaciones arteriovenosas pulmonares.

Pedirle al doctor un examen (generalmente una resonancia magnética) para malformaciones vasculares cerebrales (MV).

## MI HIJO TIENE MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS (MAV) (PULMONARES).

Considerar el tratamiento preventivo (embolización) para grandes MAV o si mi hijo tiene niveles bajos de oxígeno.

Hablar con el dentista de mi hijo y otros profesionales de la salud sobre la necesidad de precauciones para las MAV pulmonares, de por vida.

Planificar un seguimiento regular para las MAV pulmonares, ya sea que se traten o no.

## MI HIJO TIENE MV CEREBRALES.

Pida una referencia a un equipo neurovascular multi-disciplinario experto para la evaluación del riesgo de sangrado de mi hijo(a) por las MAV y para la consideración de tratamiento.

## MI HIJO FUE EXAMINADO Y NO TIENE MAV PULMONARES NI MV CEREBRALES.

Hablar con el doctor de mi hijo sobre una nueva revisión en 5 años.

*"This translation is fully supported by the Health Resources and Services Administration (HRSA) of the U.S. Department of Health and Human Services (HHS) as part of an award totaling \$5,862,638 with 0 percentage financed with non-governmental sources. The contents are those of the author(s) and do not necessarily represent the official views of, nor an endorsement, by HRSA, HHS or the U.S. Government."*



## ¿QUÉ SON LAS GUÍAS DE HHT Y POR QUÉ SON IMPORTANTES?

- Las Guías de HHT son recomendaciones para la atención basadas en pruebas y conocimientos de expertos en HHT de todo el mundo.
- Las Guías de HHT ayudan a asegurar que las personas que viven con HHT obtengan la mejor atención posible.

## ¿CUÁL ES MI PAPEL COMO ALGUIEN QUE VIVE CON HHT?

- Esté al tanto de las Guías. Compártalas con su equipo de atención. Sería ideal que se atienda en un Centro de Excelencia para HHT o que su equipo de atención consulte con uno de estos centros.
- Infórmese sobre su enfermedad y conozca qué cuidados están disponibles para la HHT.
- **Prepárese con anticipación para sus citas:** Traiga sus listas de verificación de cuidado de HHT y a un miembro de la familia o amigo. Lo pueden ayudar a comunicar sus preguntas y prioridades, así como actuar como un segundo par de oídos. Comparta sus experiencias, preocupaciones y prioridades para ayudar a su equipo de atención a comprender mejor sus necesidades y proporcionar atención individualizada.

## CUIDADO PEDIÁTRICO

*Mientras algunas manifestaciones de HHT, como telangiectasia y epistaxis, dependen de la edad y pueden estar ausentes en niños pequeños con HHT, las complicaciones potencialmente graves e incluso potencialmente mortales de las malformaciones arteriovenosas (MAV) pulmonares y las malformaciones vasculares (MV) cerebrales pueden ocurrir a cualquier edad. Por lo tanto, las guías pediátricas de HHT se centran en la detección y el tratamiento de las MAV pulmonares y MV cerebrales en niños.*

Para obtener un conjunto completo de Guías visite: [www.HHTGuidelines.org](http://www.HHTGuidelines.org)

# Mi CHECKLIST Sobre HHT Cuidados: **Adolescencia**

(BASADO EN LAS GUÍAS HHT)

Las Guías de atención pediátrica de HHT se detallan en las páginas siguientes.

**Fecha:** \_\_\_\_\_

**Nombre:** \_\_\_\_\_

*Por favor selecciona lo que corresponde*

## UNO DE MIS PADRES TIENE HHT Y NO SÉ SI YO LO TENGO.

- Hablar con mi médico sobre las pruebas genéticas para comprobar si soy portador de la mutación HHT hallada en mi familia.

## TENGO HHT O PODRÍA TENER HHT (NO SE HA DESCARTADO AÚN EL DIAGNÓSTICO DE HHT).

- Pedir a mi médico sobre las pruebas de detección de malformaciones arteriovenosas pulmonares (MAVP).
- Pedir a mi médico una prueba de detección (generalmente, resonancia magnética) para detectar malformaciones vasculares cerebrales (MVC).

## TENGO MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA PULMONARES (MAVP).

- Considerar el tratamiento preventivo (embolización) para las MAVP grandes o si tengo niveles bajos de oxígeno.
- Hablar con mi odontólogo/a y otros profesionales de la salud sobre mi necesidad de tomar precauciones por las MAVP de por vida (profilaxis antibiótica).
- Planificar un seguimiento regular de las MAVP pulmonares hayan sido o no tratadas.

## TENGO MALFORMACIONES VASCULARES CEREBRALES (MVC).

- Solicitar una derivación a un equipo experto en medicina neurovascular para evaluar mi riesgo de sangrado cerebral por las MVC para considerar su tratamiento.

## MIS PRUEBAS DE DETECCIÓN DE MAVP Y MVC SE REALIZARON Y SON NEGATIVAS.

- Hablar con mi médico sobre la posibilidad de volver a realizar las pruebas de detección en 5 años.



## ¿QUÉ SON LAS GUÍAS HHT Y POR QUÉ SON IMPORTANTES?

- Las Guías HHT son recomendaciones de cuidados basadas en la evidencia y experiencia de los expertos en HHT de todo el mundo.
- Las Guías HHT aseguran que las personas que conviven con HHT tengan el mejor seguimiento y tratamiento posible.

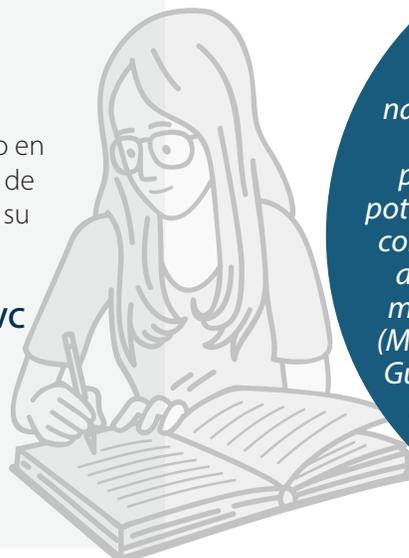
## ¿CUÁL ES MI ROL COMO PACIENTE CON HHT?

- Siempre tener en cuenta las guías. Difundir las mismas con el equipo médico que realiza su seguimiento. Idealmente debería ser atendido en un centro de referencia en HHT o su equipo médico debería consultar con uno.
- Lea para mantenerse actualizado sobre su condición y los cuidados disponibles para pacientes con HHT.
- Anticípese a las consultas médicas: siempre lleve sus Checklists de cuidados HHT y acuda acompañado de un familiar o amigo. Ellos pueden colaborar para transmitir sus dudas y prioridades, así como ayudar a interpretar lo que el médico expresa. Comparta su experiencia, preocupaciones y prioridades con el fin de ayudar al equipo médico a entender mejor sus necesidades y permitir individualizar su tratamiento y seguimiento.

## **ATENCIÓN PEDIÁTRICA**

*(hasta los 18 años)*

*Si bien algunas manifestaciones de HHT como las telangiectasias y sangrados nasales dependen de la edad pudiendo estar ausentes en niños pequeños, pueden ocurrir otras complicaciones potencialmente graves e incluso mortales como las causadas por malformaciones arteriovenosas pulmonares (MAVP) y malformaciones vasculares cerebrales (MVC) a cualquier edad. Por lo tanto, las Guías de HHT pediátricas se centran en la detección y el tratamiento de las MAVP y MVC en niños.*



# Mi CHECKLIST Sobre Cuidados de HHT: Nasaes

(BASADO EN LAS GUÍAS HHT)

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre: \_\_\_\_\_

*Por favor selecciona lo que corresponde*

## TENGO EPISTAXIS (SANGRADO NASAL) QUE ME MOLESTA Y SI CLASIFICO LA SEVERIDAD DEL MISMO PARA GUIAR AL EQUIPO MÉDICO EN MI TRATAMIENTO:

- Considero mi sangrado nasal habitual como (redondee uno): leve - moderado- severo.
- Mi score de severidad de epistaxis (ESS) es: \_\_\_\_\_ que se considera (marque uno): leve -moderado-severo.

**Mi score fue registrado en este link:**

<https://www2.drexelmed.edu/HHT-ESS/>

## HABLAR CON MI MÉDICO SOBRE LAS ALTERNATIVAS PARA HUMECTAR LOCALMENTE LA MUCOSA NASAL.

## MIS SANGRADOS NASALES AÚN ME MOLESTAN INCLUSO UTILIZANDO HUMECTACIÓN LOCAL:

- Debo consultar a mi médico y considerar el tratamiento con ácido tranexámico vía oral.
- Debo consultar a un Otorrinolaringólogo con experiencia en HHT para evaluar un tratamiento ablativo de las telangiectasias nasales como ser láser, radiofrecuencia, electrocirugía o escleroterapia.

## MIS SANGRADOS NASALES ESTÁN AFECTANDO MI CALIDAD DE VIDA Y/O REPRESENTAN UNA AMENAZA DE VIDA A PESAR DEL TRATAMIENTO CON ÁCIDO TRANEXÁMICO Y /O TERAPIAS ABLATIVAS:

- Debo consultar con un experto en HHT sobre terapias antiangiogénicas, por ejemplo bevacizumab.
- Debo consultar con un otorrinolaringólogo experto en HHT sobre la cirugía llamada septodermoplastia.
- Debo consultar con un otorrinolaringólogo experto en HHT sobre la cirugía llamada cierre nasal (procedimiento de Young).

## SI TENGO UN SANGRADO NASAL GRAVE Y ESTOY EN LA GUARDIA O EMERGENCIA MÉDICA CONSIDERAR:

- De requerir un taponaje nasal: solicitar que el taponaje utilizado no genere resangrado al extraerlo como materiales reabsorbibles o taponajes lubricados o líquidos que no ejerzan demasiada presión nasal (como el balón neumático recubierto con carboximetilcelulosa).



## ¿QUÉ SON LAS GUÍAS HHT Y POR QUÉ SON IMPORTANTES?

- Las Guías HHT son recomendaciones de cuidados basadas en la evidencia y experiencia de los expertos en HHT de todo el mundo.
- Las Guías HHT aseguran que las personas que conviven con HHT tengan el mejor seguimiento y tratamiento posible.

## ¿CUÁL ES MI ROL COMO PACIENTE CON HHT?

- Siempre tener en cuenta las guías. Difundir las mismas con el equipo médico que realiza su seguimiento. Idealmente debería ser atendido en un centro de referencia en HHT o su equipo médico debería consultar con uno.
- Lea para mantenerse actualizado sobre su condición y los cuidados disponibles para pacientes con HHT.
- Anticípese a las consultas médicas: siempre lleve sus Checklists de cuidados HHT y acuda acompañado de un familiar o amigo. Ellos pueden colaborar para transmitir sus dudas y prioridades, así como ayudar a interpretar lo que el médico expresa. Comparta su experiencia, preocupaciones y prioridades con el fin de ayudar al equipo médico a entender mejor sus necesidades y permitir individualizar su tratamiento y seguimiento.

## EPISTAXIS EN HHT



La epistaxis es el síntoma más común en HHT, se desarrolla en el 90% de los adultos que presentan la enfermedad, afectando la calidad de vida y frecuentemente provocando deficiencia de hierro y anemia. Clásicamente, el flujo de aire turbulento que se genera al respirar provoca sequedad de la mucosa nasal y sangrado de las telangiectasias que se encuentran en la misma. La humectación local ayuda a evitar que las telangiectasias se agrieten y sangren y es la base del tratamiento diario de la epistaxis. Cuando la epistaxis no responde a la humectación, se consideran otras terapias, como los antifibrinolíticos orales, las terapias ablativas, la terapia antiangiogénica sistémica y el tratamiento quirúrgico. A continuación se plantean los siguientes escalones terapéuticos.

\* Las guías internacionales oficiales de HHT se han traducido del inglés original al español. La traducción fue proporcionada de forma voluntaria por el Dr. Marcelo Serra, Panelista de Directrices Internacionales de HHT y revisada por la Dra. Yesica Lijdens, Otorrinolaringóloga.

Para consultar las Guías completas visite: [www.HHTGuidelines.org](http://www.HHTGuidelines.org)

# Mi CHECKLIST Sobre HHT Cuidados: **Sangrado Gastrointestinal**

(BASADO EN LAS GUÍAS HHT)

Las Guías sobre sangrado digestivo en HHT se detallan en las siguientes páginas.

**Fecha:** \_\_\_\_\_

**Nombre:** \_\_\_\_\_

*Por favor selecciona lo que corresponde*

**ESTOY PREOCUPADO/A PORQUE POSIBLEMENTE TENGA UN SANGRADO LEVE CRÓNICO ORIGINADO EN LAS TELANGIECTASIAS DE MI ESTÓMAGO Y/O INTESTINO DELGADO DEBIDO A QUE TENGO ANEMIA FERROPÉNICA O POR DÉFICIT DE HIERRO.**

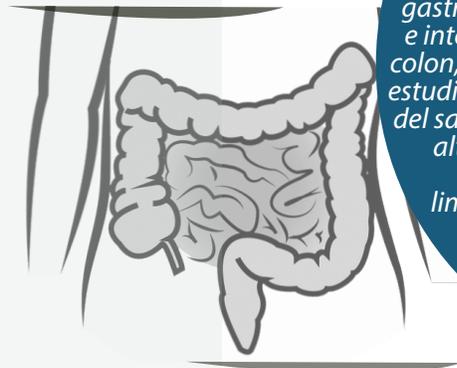
- Hablar con mi médico/a sobre la visualización del estómago y el intestino delgado a través de una endoscopia digestiva alta o gastroduodenoscopia para el diagnóstico.
- Hablar con mi médico/a sobre la necesidad de realizar una cápsula endoscópica o enterocápsula si en la endoscopia no se han visto suficientes telangiectasias.
- Hablar con mi médico/a sobre si debo realizarme una colonoscopia para el rastreo de cáncer colorrectal.

**MI SANGRADO GASTROINTESTINAL POR HHT ESTÁ GENERANDOME DEFICIENCIA DE HIERRO A PESAR DE RECIBIR HIERRO SUPLEMENTARIO POR VÍA ORAL.**

- Hablar con mi médico/a sobre el tratamiento con ácido tranexámico oral.
- Evitar la realización rutinaria y repetitiva de estudios endoscópicos y tratamiento coagulante con Plasma Argón que podría ser efectivo como terapéutica inicial.

**MI SANGRADO DIGESTIVO ME ESTÁ CAUSANDO ANEMIA PROGRESIVA CON NECESIDAD DE HIERRO INTRAVENOSO Y/O TRANSFUSIONES DE SANGRE.**

- Visitar a un experto en HHT para tratamiento antiangiogénico como bevacizumab.



## **¿QUÉ SON LAS GUÍAS HHT Y POR QUÉ SON IMPORTANTES?**

- Las Guías HHT son recomendaciones de cuidados basadas en la evidencia y experiencia de los expertos en HHT de todo el mundo.
- Las Guías HHT aseguran que las personas que conviven con HHT tengan el mejor seguimiento y tratamiento posible.

## **¿CUÁL ES MI ROL COMO PACIENTE CON HHT?**

- Siempre tener en cuenta las guías. Difundir las mismas con el equipo médico que realiza su seguimiento. Idealmente debería ser atendido en un centro de referencia en HHT o su equipo médico debería consultar con uno.
- Lea para mantenerse actualizado sobre su condición y los cuidados disponibles para pacientes con HHT.
- Anticípese a las consultas médicas: siempre lleve sus Checklists de cuidados HHT y acuda acompañado de un familiar o amigo. Ellos pueden colaborar para transmitir sus dudas y prioridades, así como ayudar a interpretar lo que el médico expresa. Comparta su experiencia, preocupaciones y prioridades con el fin de ayudar al equipo médico a entender mejor sus necesidades y permitir individualizar su tratamiento y seguimiento.

## **SANGRADO GASTROINTESTINAL EN HHT**

*El sangrado gastrointestinal en HHT se desarrolla en aproximadamente un 30 % de los pacientes, típicamente luego de la 5ta o 6ta década. El mismo se produce típicamente de manera crónica y leve y se origina en las telangiectasias gastrointestinales, principalmente en estómago e intestino delgado y menos frecuentemente en colon, provocando pérdidas de hierro y anemia. El estudio inicial de elección para confirmar el origen del sangrado digestivo es la endoscopia digestiva alta o gastroduodenoscopia, sin embargo, el tratamiento endoscópico tiene sus limitaciones. El tratamiento farmacológico es frecuentemente considerado incluyendo antifibrinolíticos y antiangiogénicos tal como se recomienda debajo.*

# Mi CHECKLIST Sobre HHT Cuidados: Malformaciones Vasculares Hepáticas (MVH)

(BASADO EN LAS GUÍAS HHT)

Las Guías HHT sobre malformaciones vasculares hepáticas (MVH) se detallan a continuación.

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre: \_\_\_\_\_

*Por favor selecciona lo que corresponde*

**ME PREOCUPA QUE PUEDA TENER MALFORMACIONES VASCULARES HEPÁTICAS (MVH) INCLUSO SIN TENER SÍNTOMAS O COMPLICACIONES DE LAS MISMAS.**

Hablar con mi médico/a sobre el rastreo de las MVH y el amplio rango de opciones terapéuticas disponibles desde estudios básicos de sangre y examen físico hasta imágenes específicas.

**ME PREOCUPA QUE PROBABLEMENTE TENGA SÍNTOMAS O COMPLICACIONES RELACIONADAS A LAS MVH COMO INSUFICIENCIA CARDÍACA, HIPERTENSIÓN PULMONAR, DOLOR HEPÁTICO CRÓNICO, INFECCIONES BILIARES ETC.**

Pedir a mi médico/a la realización de estudios por imágenes para estudiar las MVH tales como ecografía doppler por especialistas, tomografía computarizada (TC) o resonancia magnética (RM) con contraste y protocolos específicos.

Pedir a mi médico/a una opinión de expertos en un Centro de Excelencia en HHT.

Pedir a mi médico/a la realización de un ecocardiograma para evaluar las repercusiones cardíacas de las MVH.

**TENGO SÍNTOMAS O COMPLICACIONES VINCULADAS A LAS MVH COMO INSUFICIENCIA CARDÍACA, HIPERTENSIÓN PULMONAR, DOLOR HEPÁTICO CRÓNICO, INFECCIONES BILIARES, HIPERTENSIÓN PULMONAR U OTRAS.**

Pedir a mi médico/a la interconsulta y opinión de un experto en un Centro de Excelencia en HHT.

Hablar con mi médico/a sobre los tratamientos de primera línea para mis complicaciones específicas derivadas de las MVH tal como se detallan en el suplemento on line de las Guías de HHT o HHT Guidelines.

Pedir a mi médico/a la incorporación de un cardiólogo/a o especialista en hipertensión pulmonar con experiencia en HHT en caso de que mis MVH estén generando complicaciones cardíacas.

Evitar la biopsia hepática.

Evitar la embolización de MVH en la mayoría de los casos.

**ESTOY CON SÍNTOMAS DE INSUFICIENCIA CARDÍACA A PESAR DE RECIBIR LOS TRATAMIENTOS DE PRIMERA LÍNEA.**

Ver a mi médico/a para programar inicio de tratamiento con bevacizumab intravenoso.

Ver a mi médico/a para considerar el trasplante hepático.

**ESTOY TENIENDO PROBLEMAS CON MIS VÍAS BILIARES O SUFRO DE FALLO HEPÁTICO A PESAR DE RECIBIR LA PRIMERA LÍNEA DE TRATAMIENTO.**

Ver a mi médico/a para considerar el trasplante hepático.



## ¿QUÉ SON LAS GUÍAS HHT Y POR QUÉ SON IMPORTANTES?

- Las Guías HHT son recomendaciones de cuidados basadas en la evidencia y experiencia de los expertos en HHT de todo el mundo.
- Las Guías HHT aseguran que las personas que conviven con HHT tengan el mejor seguimiento y tratamiento posible.

## ¿CUÁL ES MI ROL COMO PACIENTE CON HHT?

- Siempre tener en cuenta las guías. Difundir las mismas con el equipo médico que realiza su seguimiento. Idealmente debería ser atendido en un centro de referencia en HHT o su equipo médico debería consultar con uno.
- Lea para mantenerse actualizado sobre su condición y los cuidados disponibles para pacientes con HHT.
- Anticípese a las consultas médicas: siempre lleve sus Checklists de cuidados HHT y acuda acompañado de un familiar o amigo. Ellos pueden colaborar para transmitir sus dudas y prioridades, así como ayudar a interpretar lo que el médico expresa. Comparta su experiencia, preocupaciones y prioridades con el fin de ayudar al equipo médico a entender mejor sus necesidades y permitir individualizar su tratamiento y seguimiento.

## MALFORMACIONES VASCULARES HEPÁTICAS (MVH) EN HHT

*MVH ocurren en aproximadamente el 75% de los pacientes con HHT, más frecuentemente en mujeres y cerca de la 5ta década de vida. Las manifestaciones clínicas son típicamente más severas en pacientes con mutaciones en ACVRL1 (HHT2). Las MVH en HHT se presentan comúnmente como lesiones vasculares pequeñas y difusas (telangiectasias) y menos frecuentemente como malformaciones arteriovenosas relativamente grandes. Los médicos deben ofrecer el rastreo diagnóstico de las MVH y estar advertidos sobre los síntomas y complicaciones que pueden provocar, así como los factores pronósticos. El tratamiento de primera línea dependerá de los síntomas.*

# Mi CHECKLIST Sobre HHT Cuidados: Embarazo y Parto

(BASADO EN LAS GUÍAS HHT)

Las recomendaciones sobre embarazo y parto en HHT se detallan en las páginas siguientes.

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre: \_\_\_\_\_

*Por favor selecciona lo que corresponde*

**ESTOY ESPERANDO UN HIJO O PLANEANDO UNA FAMILIA Y YO O MI PAREJA TENEMOS HHT.**

Hablar con mi médico sobre las opciones para el diagnóstico genético, desde la preconcepción hasta el posparto.

**TENGO HHT Y HE TENIDO UNA HEMORRAGIA CEREBRAL PREVIA O TENGO OTROS SÍNTOMAS QUE SUGIEREN QUE PODRÍA TENER MALFORMACIONES VASCULARES CEREBRALES (MAV CEREBRALES).**

Hablar con mi médico sobre la planificación de una resonancia magnética cerebral a ser realizada en el segundo trimestre.

**TENGO HHT Y ESTOY EMBARAZADA, Y RECIENTEMENTE NO ME HAN HECHO PRUEBAS DE DETECCIÓN DE MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS PULMONARES (MAV PULMONARES).**

Preguntar a mi médico para la planificación de pruebas de detección de MAV pulmonares en el segundo trimestre, con eco contrastado con burbujas o tomografía computarizada sin contraste, si no tengo síntomas.

Preguntar a mi médico sobre la planificación de una tomografía computarizada sin contraste diagnóstica tan pronto como sea posible, si tengo síntomas de MAV pulmonares.

**TENGO MAV PULMONARES Y ESTOY EMBARAZADA.**

Solicite la derivación a un centro con atención para embarazos de alto riesgo y experiencia en HHT.

Planificar que mis MAV pulmonares sean tratadas a principios del segundo trimestre en un centro de experiencia.

**TENGO MAV CEREBRALES Y ESTOY EMBARAZADA.**

Solicite la derivación a un centro con atención para embarazos de alto riesgo y experiencia en HHT.

Hablar con un equipo neurovascular multidisciplinario experto sobre mis MAV cerebrales y sobre mi riesgo de sangrado, para decidir si puedo continuar con el parto vaginal.

Hablar con un equipo multidisciplinario experto sobre mis MAV cerebrales y mi riesgo de hemorragia, para decidir si debería tratar las MAV cerebrales después del parto.



## ¿QUÉ SON LAS GUÍAS HHT Y POR QUÉ SON IMPORTANTES?

- Las Guías HHT son recomendaciones de cuidados basadas en la evidencia y experiencia de los expertos en HHT de todo el mundo.
- Las Guías HHT aseguran que las personas que conviven con HHT tengan el mejor seguimiento y tratamiento posible.

## ¿CUÁL ES MI ROL COMO PACIENTE CON HHT?

- Siempre tener en cuenta las guías. Difundir las mismas con el equipo médico que realiza su seguimiento. Idealmente debería ser atendido en un centro de referencia en HHT o su equipo médico debería consultar con uno.
- Lea para mantenerse actualizado sobre su condición y los cuidados disponibles para pacientes con HHT.
- Anticípese a las consultas médicas: siempre lleve sus Checklists de cuidados HHT y acuda acompañado de un familiar o amigo. Ellos pueden colaborar para transmitir sus dudas y prioridades, así como ayudar a interpretar lo que el médico expresa. Comparta su experiencia, preocupaciones y prioridades con el fin de ayudar al equipo médico a entender mejor sus necesidades y permitir individualizar su tratamiento y seguimiento.

## Embarazo y Parto



*Una mujer con HHT embarazada debe ser evaluada por el riesgo de complicaciones relacionadas con el embarazo y el parto, debe tener acceso, según sea necesario, a un equipo multidisciplinario de medicina materno-fetal que incluya expertos en HHT. Se debe considerar la detección de MAV pulmonares y cerebrales, como se detalla a continuación y es posible que los pacientes no evaluados deban considerarse de alto riesgo. Además, dado que la descendencia tiene un riesgo del 50% de heredar la mutación patógena, se recomienda la consulta previa al embarazo con un obstetra para considerar las opciones de diagnóstico genético en esta etapa.*

# Mi CHECKLIST Sobre HHT Cuidados: Malformaciones Arteriovenosas Pulmonares (MAVP)

(BASADO EN LAS GUÍAS HHT)

Las Guías HHT sobre las MAVP se detallan a continuación.

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre: \_\_\_\_\_

**Por favor selecciona lo que corresponde**

## TENGO HHT O PODRÍA TENERLA (EL DIAGNÓSTICO AÚN NO HA SIDO ESTABLECIDO O DESCARTADO).

Preguntar a mi médico sobre el rastreo de malformaciones arteriovenosas pulmonares (MAVP), clásicamente realizado con ecocardiograma con contraste ETTTC (ecocordio-burbujas).

Considerar realizar el estudio de detección en un Centro HHT de Excelencia.

## TENGO MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS PULMONARES (MAVP) (O FÍSTULAS PULMONARES).

Solicitar tratamiento de las MAVP preventivo (embolización) aunque no haya tenido síntomas o mis niveles de oxígeno sean normales.

Pedirle a mi doctor que me derive a un Centro de Referencia y Excelencia en HHT para el realizarme el tratamiento preventivo (embolización) de las MAVP.

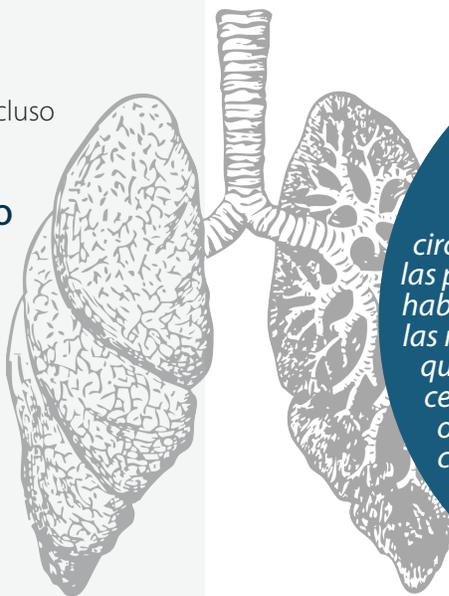
Hablar con mi odontólogo/a y los profesionales que intervienen en el cuidado de mi salud que sobre las medidas preventivas que debo tomar sobre las MAVP de por vida.

Evitar el buceo de por vida.

Planificar el seguimiento de las MAVP incluso una vez tratadas.

## TENGO MAVP PEQUEÑAS LAS CUALES NO HAN SIDO TRATADAS.

Planificar con mi médico para su nuevo estudio en un lapso de 5 años.



## ¿QUÉ SON LAS GUÍAS HHT Y POR QUÉ SON IMPORTANTES?

- Las Guías HHT son recomendaciones de cuidados basadas en la evidencia y experiencia de los expertos en HHT de todo el mundo.
- Las Guías HHT aseguran que las personas que conviven con HHT tengan el mejor seguimiento y tratamiento posible.

## ¿CUÁL ES MI ROL COMO PACIENTE CON HHT?

- Siempre tener en cuenta las guías. Difundir las mismas con el equipo médico que realiza su seguimiento. Idealmente debería ser atendido en un centro de referencia en HHT o su equipo médico debería consultar con uno.
- Lea para mantenerse actualizado sobre su condición y los cuidados disponibles para pacientes con HHT.
- Anticípese a las consultas médicas: siempre lleve sus Checklists de cuidados HHT y acuda acompañado de un familiar o amigo. Ellos pueden colaborar para transmitir sus dudas y prioridades, así como ayudar a interpretar lo que el médico expresa. Comparta su experiencia, preocupaciones y prioridades con el fin de ayudar al equipo médico a entender mejor sus necesidades y permitir individualizar su tratamiento y seguimiento.

## MAV PULMONARES EN HHT

Las malformaciones arteriovenosas en consisten en comunicaciones directas entre arterias y venas en la vasculatura o circulación pulmonar. Al menos el 40% de las personas con HHT tiene MAVP las cuales habitualmente desconocen la existencia de las mismas hasta que se produce un evento que amenaza la vida como un accidente cerebrovascular (ACV), absceso cerebral o hemorragia pulmonar. Mediante un correcto protocolo de detección, estas severas complicaciones pueden prevenirse.



The Cornerstone of  
the HHT Community

[www.curehht.org](http://www.curehht.org) | [hhtinfo@curehht.org](mailto:hhtinfo@curehht.org)

P.O. Box 329, Monkton, MD 21111

Non-Profit Tax I.D. Number: 223115041