

"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
Fax 410.472.5559 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.



The Cornerstone of
the HHT Community

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