



"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:

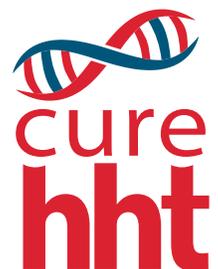
Las complicaciones potencialmente mortales de las malformaciones arteriovenosas pulmonares y las malformaciones venosas cerebrales pueden ocurrir a cualquier edad.

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
Fax 410.472.5559 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