

## CAUSAS Y SÍNTOMAS DE LA HHT

La HHT es causada por alteraciones en genes que ayudan a mantener la formación normal de los vasos sanguíneos. Estas alteraciones conducen a anomalías de los vasos sanguíneos en los pulmones, cerebro, hígado, tracto gastrointestinal, piel y nariz.

**HEMORRAGIAS NASALES**  
**90%** de las personas con HHT desarrollan hemorragias nasales



**MV CEREBRALES**  
se encuentran en el 10% de las personas con HHT



**MAV PULMONARES**  
se encuentran en el 40% de las personas con HHT



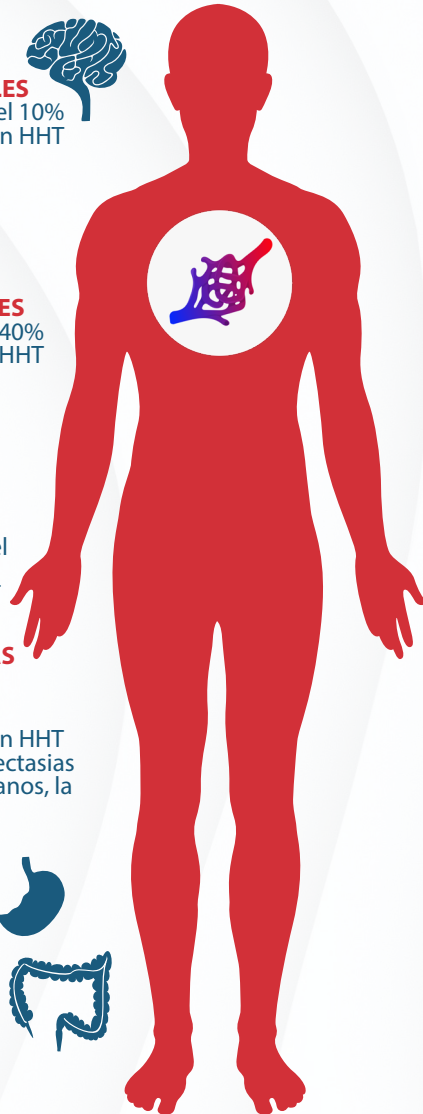
**MV HEPÁTICAS (HÍGADO)**  
se encuentran en el 41-74% de las personas con HHT



**TELANGIECTASIAS**  
**95%** de las personas con HHT presentan telangiectasias en la piel de las manos, la cara y la boca.



**ESTOMAGO INTESTINOS**  
**80%** de las personas con HHT tienen telangiectasias en el estómago o los intestinos.



## RECURSOS ADICIONALES

[www.CureHHT.org](http://www.CureHHT.org)

### Biblioteca de recursos Cure HHT

[www.curehht.org/patient-topics](http://www.curehht.org/patient-topics)

### Genética de HHT

[www.curehht.org/genetics](http://www.curehht.org/genetics)

### Herramienta de escala de gravedad de epistaxis (ESS)

[www.hhtess.com](http://www.hhtess.com)

### Glosario de términos

[www.curehht.org/glossary](http://www.curehht.org/glossary)

### Criterios de Curazao

[www.curehht.org/diagnostic-criteria](http://www.curehht.org/diagnostic-criteria)

### Centros de Excelencia de HHT

[www.curehht.org/hht-treatment-center](http://www.curehht.org/hht-treatment-center)

### Directrices clínicas internacionales de HHT

[www.hhtguidelines.org](http://www.hhtguidelines.org)

### Proyecto de genomas raros (pruebas gratuitas)

[www.raregenomes.org](http://www.raregenomes.org)



### COMUNÍQUESE CON NOSOTROS



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

P.O. Box 329, Monkton, MD 21111

Identificación fiscal de organización sin fines de lucro Número: 223115041

*"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."*



**¿Sufre de hemorragia nasal?**

**TELANGIECTASIA HEREDITARIA  
HEMORRÁGICA (HHT)**

Síndrome de Osler-Weber-Rendu

**El papel de la genética en HHT**





## TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA Hereditaria (HHT)

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) es un trastorno hemorrágico hereditario caracterizado por la formación anormal de vasos sanguíneos que resulta en **telangiectasia** y **malformaciones arteriovenosas**. Estas alteraciones conducen a anomalías de los vasos sanguíneos en pulmones, cerebro, hígado, tracto gastrointestinal, útero, piel y nariz.

## GENÉTICA DE LA HHT

La causa de la HHT es una variante patogénica en uno de los varios genes asociados a la HHT. La HHT sigue un patrón de herencia *autosómica dominante*. Aproximadamente el 90% de los casos de HHT son causados por alteraciones en los genes **ENG (HHT tipo 1)** o **ACVRL1/ALK1 (HHT tipo 2)**.

Las alteraciones en un tercer gen, **SMAD4**, pueden provocar una enfermedad llamada **Síndrome de poliposis juvenil con HHT (JP-HHT)**. Las personas con esta enfermedad tienen síntomas de HHT, así como pólipos específicos en el tracto gastrointestinal llamados pólipos juveniles y tienen un mayor riesgo de cáncer de estómago e intestino. Otros casos de HHT pueden surgir de variantes en los genes **GDF2**, **RASA1** y **EPHB4**. En algunos casos, la variante se llama de significancia desconocida, lo que significa que no se sabe si causa HHT, pero sí es preciso investigarla más a fondo.

Un padre tiene un 50% de probabilidad de transmitir HHT a su hijo. Solo se necesita un ADN que cause HHT para desarrollar la enfermedad. Las Guías Clínicas de HHT enfatizan el riesgo de no diagnosticar a niños y adultos jóvenes que pueden ser asintomáticos; se requieren exámenes clínicos y genéticos para descartar un diagnóstico de HHT.

## ¿Por qué los pacientes deberían hacerse pruebas genéticas?

La HHT puede ser diagnosticada clínicamente según los **Criterios de Curaçao** establecidos, sin embargo, muchas veces, los criterios clínicos por sí solos no son suficientes para diagnosticar definitivamente a los



pacientes con HHT. *Las pruebas genéticas pueden:*

### Identificar a los miembros de la familia en riesgo

Determine la presencia o ausencia de una variante familiar para identificar a los miembros de la familia en riesgo, especialmente a los niños asintomáticos. La HHT no salta una generación.

### Mejorar el tratamiento médico

Algunos síntomas de HHT son más comunes con variantes en ciertos genes. Las variantes en el gen **SMAD4** se asocia a enfermedades distintas a la HHT y requieren exámenes adicionales, no relacionados con HHT.

### Mejorar los resultados del tratamiento con medicamentos

Los avances en medicina de precisión podrían significar que saber cuál es su gen causante de HHT afecta las recomendaciones de medicamentos y tratamiento.

### Ayudar en decisiones de planificación familiar

También existen opciones disponibles para reducir el riesgo de HHT en futuros niños para aquellos que tienen una variante conocida de HHT.

### Confirmar un diagnóstico de HHT

Esto puede llevar a una detección más temprana, proporcionar la detección adicional necesaria (**SMAD4**), mejorar el tratamiento, cambios en los planes de seguro, adaptaciones en la escuela y el trabajo, y aumentar la concienciación para la familia.

### Descartar un diagnóstico de HHT\*

Esto puede aliviar la preocupación y prevenir exámenes médicos innecesarios y tensión financiera.

*\*Las pruebas genéticas se pueden realizar utilizando sangre, saliva, hisopos de la mejilla o muestras prenatales. En pacientes con variantes de significado desconocido, se requiere más pruebas clínicas. La HHT solo puede descartarse mediante pruebas genéticas si se conoce la variante causante de esta enfermedad en una familia.*

## ¿Cómo puedo programar una prueba genética?

Las pruebas genéticas suelen ser indicadas por un consejero genético, genetista médico o un profesional de la salud experto específicamente en HHT, enfermedades hereditarias y/o pruebas genéticas.

Estos especialistas sabrán cuál es la prueba más adecuada que se debe solicitar y qué laboratorio utilizar según el seguro y otros factores. La mayoría de los Centros de Excelencia para HHT y los principales centros médicos tienen consejeros genéticos.

- Visite un Centro de Excelencia de HHT.
- Pregúntele a su proveedor de atención primaria.
- Encuentre un consejero genético cercano en <https://findageneticcounselor.nsgc.org>
- Busque un servicio de tele-genética en línea en [www.genomemedical.com/individuals](http://www.genomemedical.com/individuals)
- Inscribese en el estudio de investigación del Proyecto de genomas raros para acceder a pruebas gratuitas en [www.curehht.org/rare-genomes-project](http://www.curehht.org/rare-genomes-project)

## Datos estadísticos

- Se estima que **1 de cada 5,000** personas tienen HHT.
- Hombres, mujeres y niños de todas las etnias se ven igualmente afectados.
- **9 de cada 10 personas** con HHT están sin diagnosticar.
- **20%** de los pacientes no diagnosticados experimentan discapacidad repentina o muerte.
- Las malformaciones cerebrales y pulmonares pueden ser potencialmente mortales a cualquier edad.
- Los pacientes con HHT tienen una esperanza de vida normal, cuando reciben diagnóstico y tratamiento.

