

QUÉ ENCONTRAMOS TRAS UNA ANEMIA FERROPÉNICA

AUTORAS: ATIENZA LÓPEZ SILVIA, SANTAMARÍA GODOY AURORA, MAADI AHMED SANA



TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA (HHT)

Es una “enfermedad rara” con herencia autosómica dominante. Hay dos variantes, HHT1/HHT2 por mutaciones en los genes endogлина(ENG) y ALK1 respectivamente; en ambos casos hay alteración del endotelio vascular de forma multisistémica. La clínica típica: epistaxis recurrentes, teleangiectasias mucocutáneas y malformaciones arteriovenosas viscerales.



DESCRIPCIÓN DEL CASO

*Mujer de 32 años, procedente de Rumanía. Consulta por disnea de esfuerzo y astenia de tiempo de evolución. Refiere dieta equilibrada y sangrados menstruales abundantes y epistaxis cuando se hurga la nariz.

*Se realiza analítica sanguínea que refleja una anemia ferropénica, se inicia tratamiento con sulfato ferroso 80mg diarios.

*Al tiempo vuelve a consultar por presencia en superficie de lengua de lesiones rojas, que están aumentando en número y que sangran en ocasiones de forma abundante. Refiere que su hijo de 12 años últimamente también sangra pero por la nariz. Su padre murió de una hemorragia digestiva.

*Normotensa. En la exploración, destacar presencia de lesiones petequiales en falanges distales de los dedos de manos. Cumple al menos 3 criterios diagnóstico de Curaçao. Probablemente es una HHT, se deriva a especializada para completar estudio y detectar malformaciones vasculares.

EL TRATAMIENTO ESTÁ ENFOCADO EN LOS SIGUIENTES ASPECTOS:

- Evitar sangrados agudos de mucosas con repercusión hemodinámica, utilizando ácido tranexámico 1g cada 8 horas; en ocasiones se requiere hemostasia local con taponamiento anterior, cauterización química con nitrato de plata o física a cargo de Especializada.
- Diagnosticar malformaciones vasculares que afecten a órganos (cerebro, pulmón, tubo digestivo) que puedan tener repercusión vital grave.
- Corrección de la anemia cuando se presente.
- Adecuado consejo genético a la paciente y a familiares de primera línea, antes de tomar decisiones de paternidad.

1. Geisthoff UW, Seyfert UT, Kúbler M, Bieg B, Plinkert PK, Kónig J. Treatment of epistaxis in hereditary hemorrhagic Telangiectasia with tranexamic acid-a double-blind placebo-controlled cross-over phase IIIB study. Thromb Res (Internet) 2014;134:565-71. Available from:<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25005464>

2. Garg N, Khunger M, Gupta A, Kumar N. JBM-45295-optimal-management-of-hereditary-hemorrhagic-telangiectasia. J Blood Med (Internet) 2014;5:191-206. Available from:<http://WWW.dovepress.com/permissions.php>