

LA ENFERMEDAD DE RENDU-OSLER-WEBER EN ASTURIAS, 1996-2013

Eva García Fernández¹, Laura Pruneda González², Mario Margolles Martins¹

1: Consejería de Sanidad, Asturias

2: SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria, Asturias

INTRODUCCION

Displasia vascular y multisistémica con telangiectasias mucocutáneas y fístulas arteriovenosas (a/v). Autosómica dominante, con alteración de los cromosomas 3, 9 y 12. Síntoma característico la epistaxis, también hemorragias digestivas, hemoptisis, hematuria y anemia ferropénica. El diagnóstico de certeza se realiza por biopsia o estudio genético. Tratamiento consiste, sobre todo, en medidas antihemorrágicas, hierro, antifibrinolíticos, hormonoterapia o embolización de las malformaciones a/v

OBJETIVOS

General: como en la Estrategia Nacional de Salud del SNS en Enfermedades Raras (ER), apoyar actuaciones estratégicas que mejoren la información y los recursos necesarios para su atención. Mejorar el sistema de vigilancia epidemiológica en ER basada en registros.

Específico: profundizar en el conocimiento y facilitar la planificación de políticas sanitarias

METODOLOGIA

Estudio poblacional, descriptivo
Análisis clínico-epidemiológico y de la mortalidad

Fuentes:

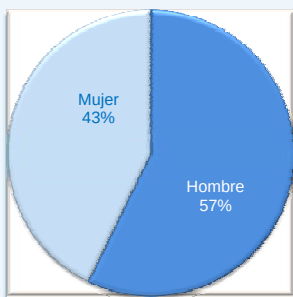
- CMBD con CIE-9 MC: 448.0: para la detección de casos
- Historias clínicas
- Registro de mortalidad del Principado de Asturias: para causas de defunción

Ambito

Asturias , 1996-2013

RESULTADOS

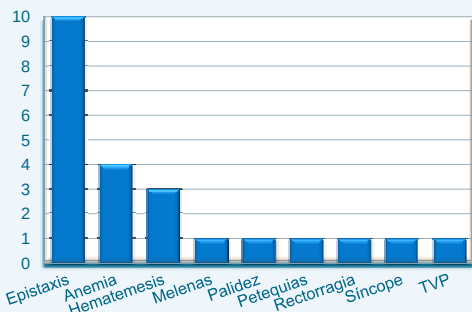
Distribución por sexo



Mediana de edad: 53 años

Antecedentes familiares: 38%

Clínica de debut



Casos detectados: 49, se descartan 7, 13 sospechas

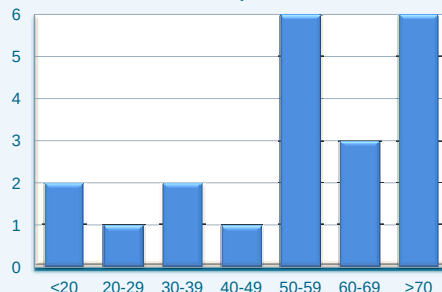
Prevalencia: 3,91/10⁵

Tasa media incidencia anual 2,30/10⁶

DIAGNOSTICO CASOS DESCARTADOS

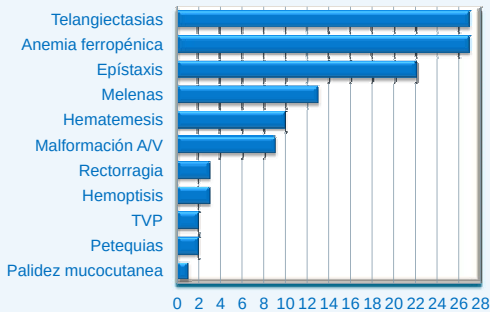
OTROS DIAGNOSTICOS	Nº DE CASOS
Angiodisplasia gástrica	2
Cutis marmorata	1
Hemorragia digestiva alta y baja por úlcera duodenal	1
Hemorragia digestiva baja por diverticulosis	1
Lesiones cutáneas autolimitadas	1
Von Willebrand	1

Distribución por edad

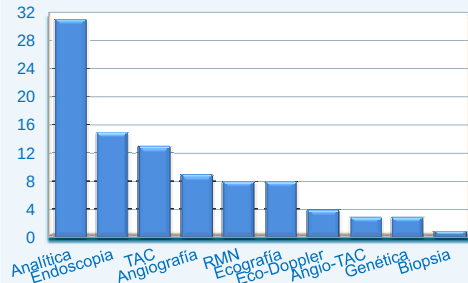


RESULTADOS

Presentación clínica

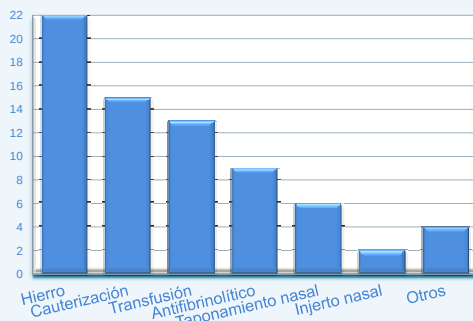


Procedimientos diagnósticos



COMPLICACIONES		Nº DE CASOS
Gastrointestinales	Angiodisplasias gástricas, duodenales, rectales	9
	Fístulas A/V	7
	Sin especificar	6
Hepáticas	Angiomas	3
	Fístulas	2
	Aneurismas	1
	Sin especificar	6
Vasculares: angiomas		9
Respiratorias	Hipertensión pulmonar	2
	Fístulas A/V	3
	Sin especificar	2
Cardíacas	Ectasias coronarias	1
	Sin especificar	6
Neurológicas	Crisis comiciales	1
	Sin especificar	1
Esplénicas	Aneurisma	1

Tratamiento



ESTUDIO GENETICO:

- 3 pacientes:
- 2 con alteración del gen ALK1
 - 1 sin alteraciones

MORTALIDAD

CAUSA	Nº DE CASOS
Alteración válvula cardíaca	4
Neoplasia	4
ACV	3
Demencia	2
Enf isquémica crónica del corazón	2
EPOC	2
Hepatopatía	2
ROW	2
Nevo no neoplásico	1
Degeneración miocárdica	1

CONCLUSIONES

- Aumento del conocimiento de la enfermedad de Rendu-Osler-Weber en Asturias
- Destaca la gran variedad de síntomas y signos clínicos, así como de complicaciones
- Se detecta un número escaso de pacientes a los que se les realiza una prueba diagnóstica de confirmación
- Importancia del registro como herramienta para el estudio de enfermedades raras