

## Enfermedad de Takayasu

**Índice de informes breves:** 1. ¿Qué es una enfermedad rara?; 2. Día Mundial de las Enfermedades Raras, 2011; 3. Esclerosis Lateral Amiotrófica; 4. Enfermedad de Huntington; 5. Colitis Ulcerosa; 6. Enfermedad de Crohn; 7. Xantomatosis cerebrotendinosa; 8. Enfermedad de Fabry; 9. Fibrosis quística; 10. Esclerosis sistémica; 11. Enfermedad de Niemann-Pick; 12. Enfermedad de Gaucher; 13. Tumores raros; 14. Cáncer de mama en hombres; 15. Cáncer de laringe en mujeres; 16. Cáncer de testículo; 17. Cáncer de nasofaringe; 18. Enfermedad de *takotsubo*; 19. Enfermedad de Buerger; 20. Enfermedad de Takayasu

### Enfermedad de Takayasu:

La enfermedad de Takayasu es una arteritis de células gigantes que afecta a arterias de gran y mediano calibre, sobre todo al cayado aórtico y a sus ramas. Se caracteriza por inflamación, necrosis y formación de granulomas, probablemente por una alteración de la inmunidad. Es más frecuente en mujeres —proporción 8:1—, entre los 30-40 años y predomina en el continente asiático.

La clínica es muy variable, desde pacientes asintomáticas hasta cuadros de inicio intenso y evolución rápida. En estadios iniciales se manifiesta con síntomas inespecíficos como malestar general, fiebre, sudoración, anorexia y pérdida de peso. Posteriormente, se produce inflamación vascular con dolor en la zona afectada, que puede progresar a estenosis con disminución del aporte sanguíneo, apreciándose en la exploración física una disminución de pulsos palpables y presencia de soplos en la auscultación. Es característica la diferencia de presión arterial entre ambos brazos.

Los síntomas específicos pueden ser muy variables, dependiendo de la localización del vaso afectado: claudicación intermitente, hipertensión arterial, dolor abdominal, cefalea y vértigo, entre otros. Pueden aparecer complicaciones graves por obstrucción total de un vaso como ictus o infarto agudo de miocardio, que son la principal causa de mortalidad en estos pacientes.

Un 10 % de los pacientes presentan fenómeno de Raynaud y entre el 10 y el 20 % se asocian a lesiones dermatológicas, principalmente eritema nudoso y más raramente pioderma gangrenoso.

Existen varios criterios diagnósticos de los que, al menos, se deben cumplir tres:

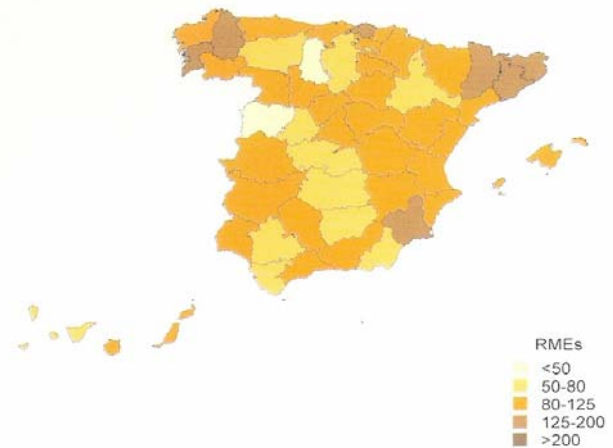
1. Edad de comienzo igual o menor de 40 años.
2. Claudicación intermitente, sobre todo de extremidades superiores.
3. Disminución del pulso de las arterias braquiales.
4. Diferencia de tensión arterial sistólica entre ambos brazos superior a 10 mmHg.
5. Soplo audible a la auscultación sobre una o las dos arterias subclavias o la aorta abdominal.
6. Arteriografía anormal, caracterizada por presencia de estenosis y dilataciones arteriales.

El diagnóstico definitivo se realiza con la arteriografía, aunque únicamente en fases avanzadas de la enfermedad. Actualmente, la tomografía de emisión de positrones es la prueba de oro.

El tratamiento de la arteritis de Takayasu se basa en el control del proceso inflamatorio con fármacos como los corticoides, asociados en ocasiones a inmunosupresores.

Últimamente los anticuerpos monoclonales anti-TNF han mostrado resultados alentadores. En fases más avanzadas las intervenciones quirúrgicas o la angioplastia permiten tratar las zonas de estenosis y así evitar la aparición de complicaciones graves como el ictus o la cardiopatía isquémica. Es muy importante también el control de factores de riesgo cardiovascular como la hipertensión arterial, la hipercolesterolemia y la hiperglucemia.

**Incidencia de otras enfermedades circulatorias (entre ellas la enfermedad de Takayasu). España. Extraído del Atlas Nacional de Enfermedades Raras, Repier-2006.**



### Objetivos:

El objetivo general, que coincide con el de la *Estrategia Nacional en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*, se basa en profundizar en el conocimiento sobre enfermedades raras con el fin de apoyar las actuaciones que se realicen para dar una respuesta adecuada a todas las cuestiones relacionada con estas patologías.

El objetivo específico es recabar información actualizada acerca de la situación clínica y epidemiológica de la enfermedad de Takayasu en Asturias.

### Metodología:

Se ha realizado un estudio de tipo descriptivo en el que se recogen aspectos como el cálculo de presentación clínica, prevalencia, distribución por grupos etarios, sexo, evolución temporal y mortalidad.

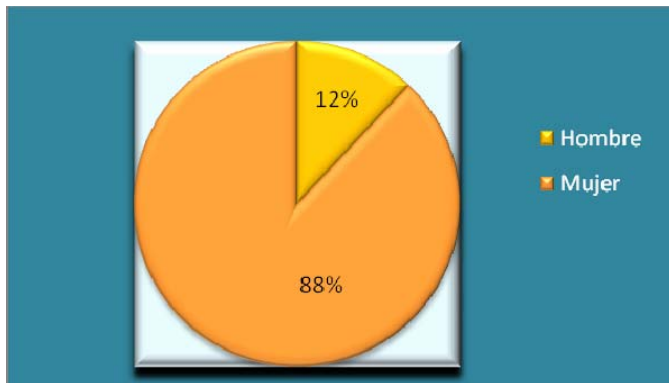
Los pacientes incluidos en el estudio son los diagnosticados de enfermedad de Takayasu (CIE9\_MC: 446.7) en nuestra comunidad autónoma, detectados a través de los registros del CMBD en el periodo comprendido entre los años 1996 y 2011.

Se diseñó un formulario específico para recoger los aspectos más relevantes de la enfermedad y se accedió a la información a través de la historia electrónica de la red de hospitales públicos y concertados de Asturias, que se completó con la revisión de la historia en papel. Para la confirmación de los datos relativos a la mortalidad, se cruzó la información con la del Registro de Mortalidad del Principado de Asturias (RMPA). Los datos se incluyeron en una base de datos para su análisis y elaboración de un informe.

### Resultados:

Se revisaron 21 casos, de los que 5 son sospechas sin diagnóstico confirmado y 4 se descartaron por tratarse de otro tipo de patología vascular. El 63 % de los casos se diagnosticaron antes del año 2003.

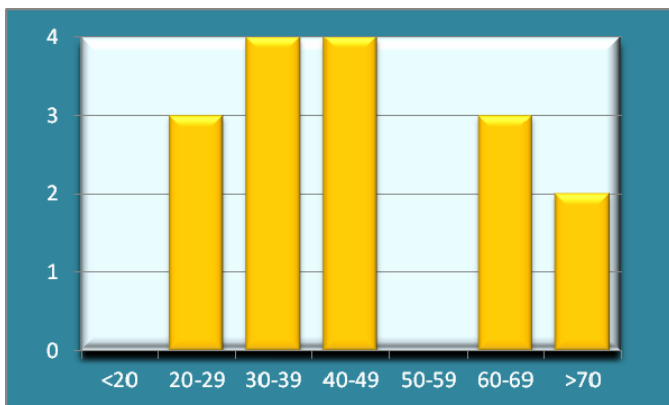
#### Enfermedad de Takayasu. Distribución por sexo. Asturias, 1996-2011. Porcentaje de casos.



La tasa de prevalencia es de 1,53 casos por cada 100 000 habitantes en nuestra población. Predomina la afectación del sexo femenino, con el 88 % de los casos.

El rango de edad al diagnóstico es muy amplio (entre los 26 y los 77 años) con la mayor incidencia entre mayores de 20 y menores de 50 años (en un caso no disponemos de la fecha de diagnóstico).

#### Enfermedad de Takayasu. Presentación por edad en el momento del diagnóstico. Asturias, 1996-2011. Núm. de casos.



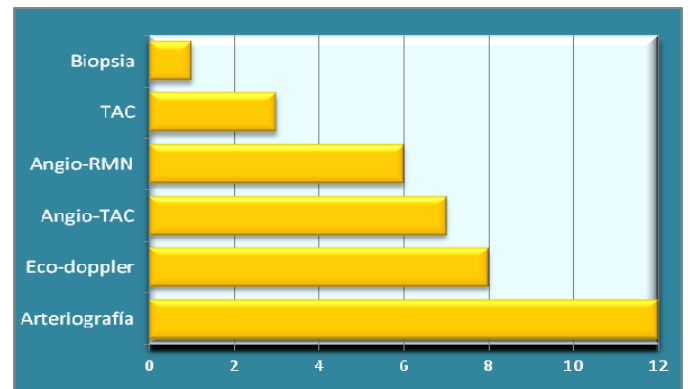
Con respecto a la presentación clínica, el síntoma de inicio más frecuente es la artralgia (35 %) siendo también —junto a la claudicación intermitente con ligero predominio de miembros inferiores— el más prevalente ya que aparece en el 53 % de los casos, seguido de cefalea (35 %). Otros síntomas frecuentes observados son parestesias (29 %), dolor abdominal y fenómeno de Raynaud (24 %). Dos signos clínicos característicos, presentes en un número considerable de casos, son la disminución o ausencia de pulsos arteriales (71 %) y los soplos, tanto arteriales (53 %) como cardíacos (29 %).

#### Enfermedad de Takayasu. Presentación clínica. Asturias, 1996-2011. Número de casos.



Los procedimientos diagnósticos más utilizados son la arteriografía (71 %), la angiografía por TAC (41 %), la angiografía por RMN (35 %) y la eco-Doppler (47 %). Estos métodos demostraron la presencia de estenosis en diferentes arterias: subclavia (8 casos), carótida (6) y aorta (5) principalmente y en menor número, arteria renal (4), axilar, vertebral, braquicefálica, celiaca o mesentérica (1).

#### Enfermedad de Takayasu. Procedimientos diagnósticos. Asturias, 1996-2011. Número de casos.



El 71 % de los pacientes recibieron tratamiento farmacológico: corticoides (59 %), inmunosupresores (47 %) y antiagregantes plaquetarios (41 %). Dos pacientes se sometieron a angioplastia y otros dos a procedimientos quirúrgicos: *by-pass* y trombectomía.

El curso de la enfermedad es variable, con pacientes prácticamente asintomáticos y otros con importantes complicaciones cardiovasculares, tales como cardiopatía isquémica (29 %), ACV o aneurismas (18 %). El 59 % siguen vivos (dos con más de 15 años de evolución). El RMPA confirmó 7 fallecimientos: 3 con enfermedad de Takayasu como causa de defunción (con 46, 47 y 53 años).

### Conclusiones:

Con este estudio se logra ahondar en el conocimiento de los patrones de presentación de la enfermedad de Takayasu en Asturias. Hay que tener en cuenta, además, la importancia del control de los factores de riesgo cardiovascular para evitar la aparición de complicaciones graves mejorando así el pronóstico de la enfermedad.

**Informe realizado por Eva García, Laura Pruneda, Mario Margolles.** Oficina de Investigación Biosanitaria, Fundación para el Fomento en Asturias de la Investigación Científica Aplicada y la Tecnología (OIB-FICYT); Consejería de Sanidad

Este proyecto ha sido financiado parcialmente a cargo del Proyecto de Investigación del FIS, expediente IR11/RDR-XX, 2012-2014