

Criterios homologados, acordados por el Consejo Interterritorial, que deben cumplir los CSUR para ser designados como de referencia del Sistema Nacional de Salud

116. TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA

La Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (ORPHA 774) o HHT por sus siglas en inglés, también conocida como síndrome de Rendu-Osler-Weber, es una displasia vascular de origen genético con un patrón de herencia autosómico dominante, que aparece en el 90% de los casos por mutaciones en dos genes cuyos productos son proteínas transmembrana que intervienen en la vía de señalización intracelular TGF-beta/BMP/SMAD; estos genes son *ENG*, que codifica para endoglin y ocasiona la HHT tipo 1, y *ACVRL1*, que codifica para ALK-1 y ocasiona la HHT tipo 2. Ambos tipos difieren en la frecuencia con que se presentan algunas manifestaciones clínicas, mayor afectación pulmonar en la HHT tipo 1 y mayor afectación hepática en la HHT tipo 2. El tipo 2 es algo más frecuente en el sur de Europa, incluyendo España.

La haploinsuficiencia de endoglin o de ALK-1 ocasiona una disregulación de la angiogénesis, provocando un sobrecrecimiento vascular. La parte venosa crece de forma exuberante llegando a contactar con la parte arterial, constituyendo la telangiectasia, lesión característica de la HHT. Las presiones elevadas de los lechos arteriales se transfieren directamente a los venosos por la ausencia de un lecho capilar efectivo, por lo que la fina pared venosa se rompe y aparece la hemorragia, la característica más típica de las lesiones mucosas.

Se trata de una enfermedad edad-dependiente, empezando la clínica en la adolescencia, la mayoría de las veces con epistaxis recurrentes. La alteración del desarrollo vascular afecta a vasos de pequeño y mediano calibre, principalmente los localizados en las mucosas nasal y digestiva, y a los vasos viscerales, principalmente de pulmón e hígado, condicionando la clínica de la enfermedad: epistaxis, hemorragia digestiva y anemia, por los sangrados de mucosas; ictus, abscesos en cerebro o en otra localización, por las fístulas arteriovenosas pulmonares, que también son responsables de hemoptisis e insuficiencia respiratoria crónica; insuficiencia cardíaca secundaria al hiperflujo de sangre a las cavidades derechas por las fístulas arteriovenosas hepáticas; encefalopatía hepática por las fístulas portovenosas hepáticas; hipertensión portal con sus complicaciones (ascitis, varices esofágicas) por las fístulas arterioportales; excepcionalmente, hemorragia cerebral o crisis comiciales debido a la rotura de malformaciones arteriovenosas o cavernomas cerebrales.

De todo lo anterior se deduce que la atención a los pacientes con HHT debe ser multidisciplinar, ya que se precisa de un grupo de profesionales muy especializados en el diagnóstico y tratamiento de cada una de las manifestaciones, integrados en una Unidad para el manejo integral de la enfermedad. Esta Unidad debería estar compuesta al menos por:

- **Medicina interna.** Realizará el diagnóstico de la enfermedad según los criterios establecidos, y se encargará del estudio de la afectación visceral mediante la solicitud e interpretación de las pruebas pertinentes. Además, prescribirá los tratamientos sistémicos, cada vez más complejos, en los casos en que se precise. Coordinará al resto de miembros de la Unidad.
- **Cardiología.** Se encargará de la realización de la ecocardiografía con suero salino agitado y graduará el paso de burbujas de las cavidades derechas a las izquierdas según la escala de Barzilai o similares.
- **Radiología general.** Realizará:

- Ecografía doppler hepática para descartar la presencia de fístulas vasculares hepáticas. Valorará la forma y el diámetro de los vasos, la velocidad del flujo, el índice de resistencia, la existencia de onda trifásica y la pulsatilidad de las venas suprahepáticas, graduando la severidad de la afectación vascular hepática según la escala de Buscarini o similares.
- AngioTC hepático, para definir con exactitud el tipo de fístula y la existencia de otras alteraciones vasculares.
- AngioTC de tórax, para localizar las malformaciones arteriovenosas pulmonares
- AngioRM cerebral, tipificando el tipo de malformación vascular y el riesgo de sangrado (malformación arteriovenosa, telangiectasia capilar, anomalía del desarrollo venoso, cavernoma)
- **Especialistas en radiodiagnóstico con dedicación a radiología intervencionista o neurorradiología**, que podrá realizar:
 - Embolización de las malformaciones pulmonares
 - Embolización de las malformaciones vasculares a otros niveles
 - Embolización de las malformaciones vasculares cerebrales con signos de sangrado activo o reciente o riesgo elevado de sangrado
 - Realización de arteriografía cerebral en caso de duda sobre el tipo de malformaciones vascular cerebral existente
 - Embolización de las arterias esfenopalatinas o maxilares en casos de epistaxis incoercibles
- **Angiología y cirugía vascular**, solamente en caso de que este servicio disponga del tratamiento endovascular para esta patología dentro de su cartera de servicios, que podrá realizar:
 - Embolización de las malformaciones pulmonares
 - Embolización de las malformaciones vasculares a otros niveles con signos de sangrado activo o reciente o riesgo elevado de sangrado.
 - Realización de arteriografía en caso de duda sobre el tipo de malformaciones vascular existente
 - Embolización de las arterias esfenopalatinas o maxilares en casos de epistaxis incoercibles
- **Otorrinolaringología**. Con capacidad para realizar:
 - Consejos nutricionales y de hidratación de mucosas, prescripción de pomadas de aplicación local
 - Endoscopia nasal para la valoración de las lesiones en la mucosa nasal
 - Escleroterapia nasal
 - Laserterapia nasal
 - Septodermoplastia, en epistaxis anemizantes que no responden a lo previo
 - Cierre de las fosas nasales (cirugía de Young o similares), en casos graves no controlados
- **Gastroenterología**. Serán los responsables de realizar:
 - Endoscopias digestivas alta y baja, para los casos de anemia no justificada por la severidad de la epistaxis y tratamiento con láser argón plasma
 - Enteroscopia mediante cápsula endoscópica
 - Enteroscopia y tratamiento con láser argón plasma, para los casos en que aparezcan lesiones en yeyuno e íleon con signos de sangrado.

- Ecoendoscopias para tratar lesiones vasculares gástricas/intestinales más profundas
- Hepatología: especialista en patología vascular hepática. Se encarga de la evaluación y manejo de malformaciones vasculares hepáticas y sus complicaciones (hipertensión portal hepática...).
- **Dermatología.** Tratamiento de las lesiones cutáneas hemorrágicas mediante láser.
- **Pediatría.** Estudio y seguimiento de pacientes pediátricos, graduando la realización de las diferentes pruebas según edad, síntomas y resultados en estudios no invasivos previos (pulsioximetría y ecografía doppler transcraneal en lactantes, test de la marcha 6 minutos en niños más mayores). Seguirán al paciente hasta los 14 años o la edad que se acuerde con Medicina Interna.
- **Neumología.** Colaboración, si se precisa, en la toma de decisiones para la embolización de las fístulas arterio-venosas pulmonares objetivadas en la angioTC de tórax. Seguimiento específico de estos pacientes pues la repermeabilización o recanalización de estas fístulas embolizadas se sabe que no es infrecuente durante el seguimiento a los 3-5 años, requiriendo de nuevas re-embolizaciones. Estudio y manejo de los casos de sospecha de hipertensión pulmonar (secundaria a insuficiencia cardíaca por hiperaflujo o del grupo 1 de la OMS). Estudio y manejo de los casos de hemoptisis por rotura de fístulas arteriovenosas pulmonares y de los pacientes con insuficiencia respiratoria.
- **Genética.** Estudio de los genes involucrados (exones y regiones intrónicas próximas) y consulta de asesoramiento genético.

El CSUR podrá ser designado para pacientes en **edad adulta o para pacientes en edad pediátrica y adulta**, en cuyo caso se debe realizar una transición adecuada del paso de pediatría a los médicos de adultos, que mantendrán siempre un contacto cercano.

A. Justificación de la propuesta

► Datos epidemiológicos de la enfermedad de que se trate (incidencia y prevalencia):	La prevalencia de la HHT es de 1 caso entre 5000-8000 habitantes, que es mayor en algunos territorios, como las zonas sometidas a un aislamiento prolongado en el tiempo y los territorios insulares (isla de Gran Canaria entre ellos). En España se calcula que habrá unos 7000 pacientes, la mayoría aún sin diagnosticar y muchos de los diagnosticados sin un seguimiento por unidades especializadas. La HHT tipo 2 es más prevalente en el sur de Europa, incluyendo España. En estos pacientes son más frecuentes las malformaciones vasculares hepáticas.
--	---

B. Criterios que deben cumplir los Centros, Servicios o Unidades para ser designados como de referencia para la atención de pacientes con Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria

► Experiencia del CSUR: – Actividad: • Número mínimo de pacientes atendidos para garantizar una atención adecuada en Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria:	El hospital que solicite el reconocimiento de CSUR de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria debe demostrar una experiencia de al menos 3 años en la atención a pacientes con esta patología y demostrar los siguientes mínimos de actividad: ACTIVIDAD ASISTENCIAL: • 75 pacientes >14 años, diagnosticados de HHT, en seguimiento por la Unidad, de media en los últimos 3 años • 15 pacientes nuevos >14 años diagnosticados de HHT atendidos cada año en la Unidad, de media en los últimos 3 años Si la Unidad se presenta a población pediátrica y adulta además de todo lo anterior: • 10 pacientes ≤ 14 años, diagnosticados de HHT, en seguimiento por la Unidad de media en los últimos 3 años • 1 paciente nuevo ≤ 14 años diagnosticado de HHT atendido cada año en la Unidad, de media en los últimos 3 años PROCEDIMIENTOS a pacientes en edad pediátrica y adulta con HHT realizados en el año en el Centro, de media en los 3 últimos años: • 25 malformaciones vasculares pulmonares embolizadas* al año en el Centro, de media en los últimos 3 años <i>*En una intervención se pueden tratar varias malformaciones y se contabilizará el número de malformaciones intervenidas</i>
---	--

- Otros datos: investigación en esta materia, actividad docente postgrado, formación continuada, publicaciones, sesiones multidisciplinarias, etc.:	• 40 ecocardiografías con burbujas realizadas en el año en el centro, de media en los últimos 3 años • 30 ecografías con Doppler hepático o angioTC de abdomen realizadas en el año en el Centro, de media en los últimos 3 años • 50 escleroterapias nasales o procedimientos de laserterapia nasal realizadas en el año en el Centro, de media en los últimos 3 años • 10 procedimientos de laserterapia cutánea realizados en el año en el centro, de media en los últimos 3 años • 15 estudios genéticos de media en los últimos 3 años, incluyendo genes de HHT • 5 cápsulas endoscópicas realizadas al año en la Unidad, de media en los últimos 3 años - Docencia postgrado acreditada: el centro cuenta con unidades o dispositivos docentes acreditados para medicina interna, cardiología, otorrinolaringología, aparato digestivo, neumología y dermatología y venereología, radiodiagnóstico y angiología y cirugía vascular (en caso de que el servicio de angiología y cirugía vascular disponga del tratamiento endovascular para esta patología dentro de su cartera de servicios). Pediatría y sus áreas específicas si el centro se presenta a atención pediátrica. - La Unidad ha participado en proyectos de investigación en este campo, durante los últimos 5 años. ▪ El centro dispone de un Instituto de Investigación acreditado por el Instituto de Salud Carlos III con el que colabora la Unidad o bien, el centro está asociado a un Instituto de Investigación acreditado por el Instituto de Salud Carlos III. - La Unidad participa en publicaciones sobre la HHT en revistas de impacto (Q1 y Q2). Se considera haber publicado al menos 3 artículos originales en HHT entre los miembros de la Unidad en los últimos 3 años. - La Unidad realiza sesiones clínicas multidisciplinarias, al menos bimensuales, en las que participan los especialistas de las Unidades implicadas en la atención de los pacientes con HHT para la toma conjunta de decisiones y coordinación y planificación de procedimientos diagnósticos y tratamientos:
---	---

	▪ El CSUR garantiza la presentación de todos los pacientes de la unidad en sesión clínica multidisciplinar, quedando reflejado en las correspondientes actas. ▪ La Unidad recoge en las historias clínicas de los pacientes la fecha, conclusiones y actuaciones derivadas del estudio de cada caso clínico en la sesión clínica multidisciplinar. ▪ Cuando atienda a pacientes en edad pediátrica y adulta, realización de una sesión con el equipo de Pediatría de forma trimestral, sin menoscabo de otras reuniones bilaterales de miembros de adultos con los pediatras para tratar temas concretos y para realizar la transición del paciente en edad pediátrica a la consulta de edad adulta. - La Unidad tiene un programa de formación continuada en HHT estandarizado y autorizado por la dirección del centro, para los profesionales de la Unidad. - La Unidad tiene un programa de formación en HHT dirigido a profesionales sanitarios del propio hospital, de otros hospitales y de atención primaria. - La Unidad tiene un programa de formación en HHT dirigido a pacientes y familias, autorizado por la dirección del centro, impartido por personal médico y de enfermería (charlas, talleres, jornadas de diálogo...) y material de divulgación específica acreditado por el centro.
► Recursos específicos del CSUR:	COLABORACIÓN CON ASOCIACIÓN DE PACIENTE El CSUR se compromete a establecer reuniones y/o comunicaciones periódicas con asociaciones de pacientes. CONTINUIDAD ASISTENCIAL DEL PACIENTE EN EDAD PEDIÁTRICA El CSUR debe garantizar la continuidad de la atención cuando el paciente de edad pediátrica pasa a edad adulta mediante un acuerdo de colaboración firmado por el Gerente/s de/los centro/s y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos. ▪ El acuerdo de colaboración incluye un protocolo, autorizado por el Gerente/s de/los centro/s y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos que garantiza la continuidad de la atención en la transición de la etapa pediátrica a la adulta, sea atendido en el mismo o en diferente hospital. CONTINUIDAD ASISTENCIAL DEL PACIENTE EN EDAD ADULTA

- Recursos humanos necesarios para la adecuada atención de pacientes con Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria:	El médico de familia recibirá un informe completo en el que se recogerá el alcance de la enfermedad del paciente, la gravedad de la epistaxis y los procedimientos realizados para su control, la localización de las malformaciones vasculares, los procedimientos que se han realizado para su tratamiento y las fechas de revisión o de realización de pruebas de seguimiento. Se valorará acreditar herramientas de telemedicina que permiten realizar un seguimiento personalizado de los pacientes. El CSUR tendrá carácter multidisciplinar y estará formado por una Unidad básica y diversos profesionales que colaboran en la atención, diagnóstico y tratamiento de los pacientes y actuarán de forma coordinada. La Unidad básica multidisciplinar estará formada, como mínimo, por el siguiente personal: - Un/a coordinador/a asistencial, que garantizará la coordinación de la atención de los pacientes y familias por parte del equipo clínico de la Unidad básica y el resto de las Unidades que colaboran en la atención de estos pacientes. El coordinador será uno de los miembros de la Unidad. - Atención continuada 24 horas, los 365 días del año, de especialistas en medicina interna, otorrinolaringología, radiodiagnóstico, gastroenterología y neurocirugía, con formación adecuada para atender las Urgencias de los pacientes con HHT (epistaxis, ictus, abscesos cerebrales, etc.) ▪ El centro cuenta con un protocolo, consensuado por la Unidad y el Servicio de Urgencias y autorizado por la Dirección del centro, de la actuación coordinada de ambos cuando acude a Urgencias un paciente con HHT. Se establecerán reuniones periódicas entre el CSUR y el servicio de Urgencias, para evaluar el funcionamiento del protocolo de actuación y establecer medidas de mejora. - Resto de personal de la Unidad con dedicación parcial y experiencia en HHT: ▪ Dos especialistas en medicina interna ▪ Dos especialistas en otorrinolaringología ▪ Cuatro especialistas en radiología con dedicación a radiología intervencionista, dos con experiencia en neurorradiología intervencionista y dos con experiencia
--	---

Formación básica de los miembros del equipo ^a:	en radiología intervencionista y cuatro especialistas en angiología y cirugía vascular (en caso de que este servicio disponga del tratamiento endovascular para esta patología dentro de su cartera de servicios) ▪ Dos especialistas en neumología ▪ Dos especialistas en cardiología ▪ Dos especialistas en gastroenterología, de los cuales un hepatólogo con experiencia en patología vascular hepática y otro con experiencia en las pruebas diagnóstico-terapéuticas endoscópicas ▪ Un especialista en dermatología ▪ Dos profesionales con dedicación exclusiva a genética/asesoría genética ▪ Personal de enfermería ▪ Un/a gestor/a de casos Si la Unidad se presenta para la atención a población pediátrica: ▪ Cuatro especialistas en pediatría Los miembros de la Unidad Básica multidisciplinar tendrán la siguiente formación: - El/la coordinador/a asistencial, con experiencia mínima de 8 años en la atención a pacientes con HHT. - Resto de personal de la Unidad con una experiencia mínima de 5 años. - Especialistas en medicina interna, para la realización de anamnesis y exploración, confirmación del diagnóstico, solicitud del estudio genético, evaluación del grado de afectación, tratamiento de la anemia, solicitud de las pruebas para evaluar los órganos afectados y derivación al resto de especialistas de la Unidad si fuera necesario. - Especialistas en otorrinolaringología, con consulta monográfica de rinología y que dominen la endoscopia nasal, escleroterapia, laserterapia, septodermoplastia y cierre de la fosa nasal) y que atiendan las epistaxis amenazantes de los pacientes con HHT. - Especialistas en neumología, para el seguimiento de los pacientes a los que se les han embolizado fístulas arteriovenosas pulmonares o que han desarrollado hipertensión pulmonar secundaria a hiperaflujo y estudio de los pacientes con insuficiencia respiratoria o hemoptisis - Especialistas en radiodiagnóstico con formación en:
---	---

	- Ecografía Doppler hepática y angioTC abdominal, con capacidad para valorar datos morfológicos y funcionales de la circulación hepática, así como informar sobre la fístula hepática predominante - AngioTC de tórax, tanto para el diagnóstico de malformaciones arteriovenosas pulmonares, como para el seguimiento y valoración de las malformaciones ya embolizadas, informando de posibles recanalizaciones o aparición de nuevas aferencias. - Resonancia magnética cerebral, ser capaces de diferenciar los diferentes tipos de malformaciones vasculares cerebrales de la HHT e informar sobre la existencia de sangrado o el riesgo de este. - Los radiólogos con experiencia en radiología intervencionista deben realizar embolizaciones de las malformaciones arteriovenosas pulmonares, así como de otros órganos afectados (por ejemplo, aneurismas esplénicos) - Los radiólogos con experiencia en neurorradiología intervencionista deben realizar embolizaciones de las arterias esfenopalatinas y maxilares en los casos de epistaxis amenazantes, así como de embolizar arterias cerebrales en caso de sangrado de una malformación arteriovenosa cerebral. Además, realizarán arteriografías cerebrales en los casos de duda sobre el tipo de malformación vascular visible en la RM. - Especialistas en angiología y cirugía vascular: deben realizar embolizaciones de las malformaciones arteriovenosas pulmonares, así como de otros órganos afectados (por ejemplo, aneurismas esplénicos) - Especialistas en cardiología, que dispongan de: - Ecocardiografía con suero salino agitado y cuantificación del grado de paso de microburbujas a las cavidades derechas según las escalas al uso. - Unidad de arritmias, para valoración del tratamiento de las múltiples arritmias que aparecen en estos pacientes (extrasístoles auriculares, fibrilación auricular). - Unidad de Hemodinamia para realizar ablación de los focos arritmógenos y de realizar el cierre de la orejuela. - Especialistas en gastroenterología, para realizar: - Endoscopias del tracto digestivo: esófagogastroduodenal, colonoscopia y cápsula endoscópica, así como enteroscopia para fulgurar lesiones vasculares sangrantes de la mucosa digestiva intestinal.
--	---

- Equipamiento específico necesario para la adecuada atención de pacientes con Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria:	- Ecoendoscopia digestiva para el tratamiento de malformaciones vasculares gástrico-intestinales profundas - Estudio hemodinámico hepato-pulmonar. - Además, el CSUR dispondrá de una Unidad de Hepatología, con experiencia en patología vascular hepática para el manejo de hipertensión portal y complicaciones derivadas de malformaciones vasculares hepáticas - Especialistas en dermatología, que realicen tratamiento con láser de las lesiones cutáneas - Profesionales con dedicación exclusiva a genética (mínimo dos), para realización de técnicas de diagnóstico y de asesoramiento genético - Especialistas en pediatría y sus áreas específicas (en los centros con atención pediátrica) con los siguientes facultativos/as: - Especialista en pediatría que ejercerá de coordinador de la Atención a la población infantil con HHT, con al menos 8 años de experiencia - Pediatra generalista, que realizará la valoración inicial, confirmará el diagnóstico, solicitará las pruebas que considere pertinentes - Especialista en cardiología pediátrica, que realizará las embolizaciones de las malformaciones vasculares pulmonares cuando existan y así se requiera - Especialista en neuropediatría, que valorará la existencia de déficits neurológicos en los casos con hemorragias cerebrales neonatales - Personal de enfermería con experiencia en tratamiento a pacientes con HHT. El equipamiento específico consistirá en: - Hospitalización edad adulta - Hospital de día edad adulta - Unidad de cuidados intensivos adultos, con medios para tratar a pacientes con HHT - Consultas: ▪ Monográfica de HHT en medicina interna ▪ Monográfica de HHT en pediatría, si se presenta a atención pediátrica ▪ Monográfica de HHT en otorrinolaringología ▪ Cirugía maxilofacial ▪ Radiología con experiencia en radiología intervencionista - Salas de procedimientos:
--	---

	▪ De otorrinolaringología, para escleroterapia y laserterapia ▪ De cirugía maxilofacial - Equipamiento: sala de radiología-intervencionista de alta gama o de quirófano híbrido o arco quirúrgico de alta gama para la realización de técnicas híbridas o endovasculares - Sala de ecocardiografía con personal de enfermería para realizar ecocardiografías con suero salino agitado y cuantificación del grado de paso de microburbujas a las cavidades derechas según las escalas al uso - Sala de hemodinamia para estudios cardiológicos de adultos y para realizar: ▪ ablación de los focos arritmógenos ▪ cierre de la orejuela - Sala de hemodinamia para estudios cardiológicos pediátricos, si se presenta a atención pediátrica - Salas de endoscopias digestivas: ▪ endoscopia digestiva alta ▪ colonoscopia ▪ cápsula endoscópica ▪ enteroscopia para fulgurar lesiones vasculares sangrantes de la mucosa digestiva - Sala de gastroenterología para estudios hemodinámicos hepáticos - Sala de dermatología para laserterapia - Quirófanos de otorrinolaringología con capacidad para realizar escleroterapia nasal y laserterapia - Quirófanos de neurocirugía - Unidad de arritmias para valoración del tratamiento: ▪ extrasístoles auriculares ▪ fibrilación auricular - Secuenciador automático en el Servicio de Genética Si se presenta para la atención a población pediátrica, además dispondrá de: - Hospitalización edad pediátrica - Unidad de cuidados intensivos pediátrica, con medios para tratar a pacientes con HHT - Accesibilidad directa de los pacientes y de los centros que habitualmente atienden a los pacientes a los recursos de la Unidad mediante vía telefónica, email o similar.
--	--

► Recursos de otras unidades o servicios además de los del propio CSUR necesarios para la adecuada atención de pacientes con Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria:	El hospital donde está ubicada la Unidad debe disponer de los siguientes Servicios/Unidades con experiencia en la atención de pacientes con HHT: - Servicio/Unidad de medicina interna - Servicio/Unidad de otorrinolaringología - Servicio/Unidad de radiodiagnóstico: que incluya radiología intervencionista y neurorradiología intervencionista - Servicio/Unidad de angiología y cirugía vascular, para valorar el manejo quirúrgico de ciertas malformaciones vasculares, como los aneurismas de grandes vasos viscerales - Servicio/Unidad de neumología - Servicio/Unidad de cardiología - Servicio/Unidad de gastroenterología con Sección de hepatología - Servicio/Unidad de dermatología - Servicio/Unidad de genética - Servicio/Unidad de anestesia y reanimación, con capacidad para realizar intubaciones y extubaciones en pacientes con la vía aérea comprometida por las hemorragias y que suelen presentar insuficiencia respiratoria crónica - Servicio/Unidad de cuidados intensivos de adultos - Servicio/Unidad de neurología, que disponga de: ▪ Unidad de migrañas, que haga una valoración y manejo de los pacientes con HHT con cefalea, que tiene una prevalencia muy elevada en estos pacientes ▪ Unidad de ictus, ya que este evento puede aparecer tras una embolización de una malformación arteriovenosa pulmonar - Servicio/Unidad de neurocirugía, para definir el tratamiento de las malformaciones vasculares cerebrales - Servicio/Unidad de oncología radioterápica. Aplicación de radioterapia sobre malformaciones vasculares cerebrales con alto riesgo de sangrado. Incluye equipos específicos para radiocirugía cerebral - Servicio/Unidad de cirugía maxilofacial, con disposición de láser para tratar lesiones vasculares de la cavidad oral (paladar, encías). - Servicio/Unidad de farmacia - Servicio/Unidad de trabajo social - Servicio/Unidad de cirugía general y digestivo, con disponibilidad programa de Trasplante Hepático activo y autorizado de acuerdo con el Real Decreto 1723/2012, de
--	--

	28 de diciembre, por el que se regulan las actividades de obtención, utilización clínica y coordinación territorial de los órganos humanos destinados al trasplante y se establecen requisitos de calidad y seguridad. Puede estar ubicado en el hospital CSUR o en otro centro mediante acuerdo - Servicio de cirugía torácica con disponibilidad de programa de Trasplante pulmonar, activo y autorizado de acuerdo con el Real Decreto 1723/2012, de 28 de diciembre, por el que se regulan las actividades de obtención, utilización clínica y coordinación territorial de los órganos humanos destinados al trasplante y se establecen requisitos de calidad y seguridad. Puede estar ubicado en el hospital CSUR o en otro centro mediante acuerdo - Servicio/Unidad de psicología clínica Si la Unidad se presenta a la atención de población pediátrica, además el centro dispondrá de: - Servicio/Unidad de pediatría - Servicio/Unidad de cuidados intensivos pediátricos
► Seguridad del paciente	- La Unidad tiene establecido un procedimiento de identificación inequívoca de las personas atendidas en la misma, que se realiza por los profesionales de la unidad de forma previa al uso de medicamentos de alto riesgo, realización de procedimientos invasivos y pruebas diagnósticas. - La Unidad cuenta con dispositivos con preparados de base alcohólica en el punto de atención y personal formado y entrenado en su correcta utilización, con objeto de prevenir y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria. El Centro realiza observación de la higiene de manos con preparados de base alcohólica, siguiendo la metodología de la OMS, con objeto de prevenir y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria. - La Unidad conoce, tiene acceso y participa en el sistema de notificación de incidentes relacionados con la seguridad del paciente de su hospital. El hospital, realiza análisis de los incidentes, especialmente aquellos con alto riesgo de producir daño. - La Unidad tiene implantado un programa de prevención de bacteriemia por catéter venoso central (BCV). - La Unidad tiene implantado un programa de prevención de neumonía asociada a la ventilación mecánica (NAV).

	- La Unidad tiene implantado el programa de prevención de infección urinaria por catéter (ITU-SU). - La Unidad tiene implantada una lista de verificación de prácticas quirúrgicas seguras. - La Unidad tiene implantado un procedimiento para garantizar el uso seguro de medicamentos de alto riesgo. - La Unidad tiene implantado un protocolo de prevención de úlceras de decúbito (aplicable en caso de que la unidad atienda pacientes de riesgo).
► Existencia de un sistema de información adecuado:	- El hospital, incluida la Unidad de referencia, <i>codifica con la CIE.10.ES</i> y recoge los datos del registro de altas de acuerdo con lo establecido en el Real Decreto 69/2015, de 6 de febrero, por el que se regula el registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada (RAE-CMBD): ▪ La Unidad tiene codificado el RAE-CMBD de alta hospitalaria en el 100% de los casos. - La Unidad dispone de un registro de pacientes con telangiectasia hemorrágica hereditaria que al menos cuenta con los datos recogidos en el RAE-CMBD. - Si el CSUR atiende a pacientes con enfermedades raras se compromete a: ▪ Utilizar el sistema de codificación ORPHA. ▪ Remitir con periodicidad al menos anual los casos atendidos y confirmados de enfermedades raras al Registro autonómico poblacional de Enfermedades Raras (o sistema de información autonómico correspondiente), de acuerdo con lo establecido en el manual de procedimientos que aprueba el CISNS. <i>La Unidad dispone de los datos precisos que deberá remitir a la Secretaría del Comité de Designación de CSUR del Sistema Nacional de Salud para el seguimiento anual de la unidad de referencia.</i>
► Indicadores de procedimiento y resultados clínicos del CSUR^b:	Los indicadores se concretarán con las Unidades que se designen. Indicadores de resultados clínicos - Mortalidad operatoria (30 días o intrahospitalaria) - Mortalidad a 1 año - Complicaciones mayores:

	▪ Déficit neurológico tras procedimiento, incluyendo migraña ▪ Hemorragia mayor por epistaxis que precise ingreso en UCI ▪ Insuficiencia renal aguda (necesidad de diálisis) ▪ Fallo multiorgánico ▪ Infarto intestinal o isquemia mesentérica ▪ Complicaciones pulmonares (neumonía, distress respiratorio) ▪ Infección de herida. Pseudoaneurisma en punto de entrada - Tasa de ingresos en UCI (niños y adultos) - Tasa de reintervención quirúrgica o endovascular (temprana y tardía), exceptuando las embolizaciones de malformaciones vasculares pulmonares o de otra localización que deben ser realizadas de forma secuencial Indicadores de proceso - Evaluación preoperatoria completa ▪ Angio-TC de alta resolución ▪ Arteriografía cerebral ▪ Valoración cardíaca, pulmonar, renal - Número de dispositivos intravasculares colocados - Tiempo del paciente en el quirófano o en la sala de radiología - Duración de estancia hospitalaria - Duración de estancia en UCI Indicadores estructurales - Volumen de casos por año - Disponibilidad de UCI especializada - Equipo endovascular experimentado - Presencia de un equipo de ORL 24/7 Indicadores centrados en el paciente - Calidad de vida postoperatoria (medida por cuestionarios tipo SF-36, EQ-5D) - Dolor postoperatorio y recuperación funcional - Satisfacción del paciente y su familia - Consentimiento informado claro y adecuado
--	---

^a Experiencia avalada mediante certificado del gerente del hospital.

^b Los estándares de resultados clínicos, consensuados por el grupo de expertos, se valorarán, en principio por el Comité de Designación, en tanto son validados según se vaya obteniendo más información de los CSUR. Una vez validados por el Comité de Designación se acreditará su cumplimiento, como el resto de los criterios, por la S.G. de Calidad Asistencial.

Bibliografía

1. Second International Guidelines for the Diagnosis and Management of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. Faughnan ME, et al. Ann Intern Med. 2020 Dec 15;173(12):989-1001. doi: 10.7326/M20-1443.
2. The European Rare Disease Network for HHT Frameworks for management of hereditary haemorrhagic telangiectasia in general and speciality care. Shovlin CL, Buscarini E..., Dupuis-Girod et al. Eur J Med Genet. 2022 Jan;65(1):104370. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104370.
3. Comparative Treatment of Mucocutaneous Lesions in Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia Patients With Dual Sequential Pulsed Dye Laser and Neodymium: Yttrium-Aluminium-Garnet Versus Neodymium: Yttrium-Aluminium-Garnet Laser Alone: A Double-Blind Randomized Controlled Study With Quality-of-Life Evaluation. Cubiró X, Garcia-Melendo C, Morales-Munera CE, Riera-Mestre A, Torres-Iglesias R, Villanueva B, Puig L, Baselga E. Actas Dermosifiliogr. 2024 Mar;115(3):246-257. English, Spanish. doi: 10.1016/j.ad.2023.10.017.
4. Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia: Genetics, Pathophysiology, Diagnosis, and Management. Viteri-Noël A, González-García A, Patier JL, Fabregate M, Bara-Ledesma N, López-Rodríguez M, Gómez Del Olmo V, Manzano L. J Clin Med. 2022 Sep 5;11(17):5245. doi: 10.3390/jcm11175245.PMID: 36079173
5. Long-term use of somatostatin analogs for chronic gastrointestinal bleeding in hereditary hemorrhagic telangiectasia. Torres-Iglesias R, Mora-Luján JM, Iriarte A, Cerdà P, Alba E, Sánchez-Corral MÁ, Berrozpe A, Cruellas F, Gamundí E, Ribas J, Castellote J, Riera-Mestre A. Front Med (Lausanne). 2023 May 12;10:1146080. doi: 10.3389/fmed.2023.1146080.
6. Systemic Antiangiogenic Therapies for Bleeding in Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia: A Practical, Evidence-Based Guide for Clinicians. Al-Samkari H. Semin Thromb Hemost. 2022 Jul;48(5):514-528. doi: 10.1055/s-0042-1743467.
7. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: systemic therapies, guidelines, and an evolving standard of care. Al-Samkari H. Blood. 2021 Feb 18;137(7):888-895. doi: 10.1182/blood.2020008739.
8. Post-Treatment Monitoring of Pulmonary Arteriovenous Malformations: Challenges and Approaches. Hering K, Sutphin P, Kalva S. Chest. 2025 Jun 19:S0012-3692(25)00709-3. doi: 10.1016/j.chest.2025.06.014.
9. Long-term follow-up of hereditary hemorrhagic telangiectasia patients without significant pulmonary right-to-left shunt at screening. Villanueva B, Sánchez-Corral MA, Alba E, Ordi Q, Ruiz Y, Torres-Iglesias R, Portillo A, Iriarte A, Monforte C, Gamundí E, Pintó X, Ribas J, Riera-Mestre A. Eur J Intern Med. 2025 Feb;132:106-112. doi: 10.1016/j.ejim.2024.12.006

10. Interventional approach to splenic vascular malformation, a rare manifestation of Rendu-Osler-Weber syndrome. Urbano J, Viteri-Noël A, Cobos-Alonso J, Del Olmo VG. Radiol Case Rep. 2025 May 12;20(8):3684-3688. doi: 10.1016/j.radcr.2025.04.057. eCollection 2025 Aug. PMID: 40475051
11. Left atrial appendage closure in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia and atrial fibrillation: a prospective study and systematic review. Torres-Iglesias R, Teruel L, Sánchez-Corral MA, Cerdà P, Villanueva B, Gamundí E, Peláez P, Moreno-Lopes S, Iriarte A, Alba E, Portillo A, Gómez-Lara J, Ribas J, Riera-Mestre A. Eur J Intern Med. 2026 Jan 7. doi: 10.1016/j.ejim.2025.106695.
12. Arteriovenous cerebral high-flow shunts: genetic analysis of patients from a pediatric tertiary care center. Romano F, De Marco P, Amico G, Mallamaci M, Pavanello M, Piatelli G, Scala M, Zara F, Faravelli F, Severino M, Tortora D, Pasetti F, Castellan L, Buratti S, Capra V. Front Genet. 2025 Mar 28;16:1430657. doi: 10.3389/fgene. 2025.1430657
13. Decompensated liver failure due to portal hypertension as a result of hepatic arteriovenous malformations. Haahr PD, Harvald GB, Fialla AD. BMJ Case Rep. 2025 Apr 7;18(4):e264654. doi: 10.1136/bcr-2024-264654. PMID: 40194806
14. Perioperative Complications and Long-Term Follow-Up of Liver Transplantation in Hemorrhagic Hereditary Telangiectasia: Report of Three Cases and Systematic Review. Riera-Mestre A, Cerdà P, Guzmán YC, Iriarte A, Torroella A, Mora-Luján JM, Castellote J, Hessheimer A, Fondevila C, Lladó L. J Clin Med. 2022 Sep 24;11(19):5624. doi: 10.3390/jcm11195624.
15. The Effect of Systemic Bevacizumab on Epistaxis-Related Outcomes in Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia: A Systematic Review and Meta-Analysis. Li W, Bai J, Symons A, Banting J, Rimmer J. Int Forum Allergy Rhinol. 2025 Mar 17:e23566. doi: 10.1002/alr.23566. PMID: 40095741
16. Tacrolimus as a Promising Drug for Epistaxis and Gastrointestinal Bleeding in HHT. Álvarez-Hernández P, Patier JL, Marcos S, Gómez Del Olmo V, Lorente-Herraiz L, Recio-Poveda L, Botella LM, Viteri-Noël A, Albiñana V. J Clin Med. 2023 Nov 29;12(23):7410. doi: 10.3390/jcm12237410. PMID: 38068462
17. Surgical Management of Moderate to Severe Epistaxis in Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia: Systematic Review and Meta-Analysis. Benaim EH, Kallenberger EM, Mirmozaffari Y, et al. Am J Rhinol Allergy. 2025 Mar;39(2):159-168. doi: 10.1177/19458924241308952. Epub 2024 Dec 29. PMID: 39906953
18. Efficacy of bevacizumab in hereditary hemorrhagic telangiectasia: a systematic review and network meta-analysis. Taha AM, Fareed A, Elewa M, Hasan MT, Elboraay T, Abouelmagd K, Abdeljawad MM. Eur Arch Otorhinolaryngol. 2025 Jun;282(6):2821-2832. doi: 10.1007/s00405-024-09177-9.
19. Reperfusion of Pulmonary Arteriovenous Malformations Treated by Catheter Embolization. Gulich B, Buecker A, Schneider G. J Clin Med. 2024 Dec 20;13(24):7812. doi: 10.3390/jcm13247812. PMID: 39768735
20. Effect of oral nintedanib vs placebo on epistaxis in hereditary hemorrhagic telangiectasia: the EPICURE multicenter randomized double-blind trial. Hermann R., Dupuis-Girod S, et al. Angiogenesis. 2024 Dec 24;28(1):9. doi: 10.1007/s10456-024-09962-4. PMID: 39718659