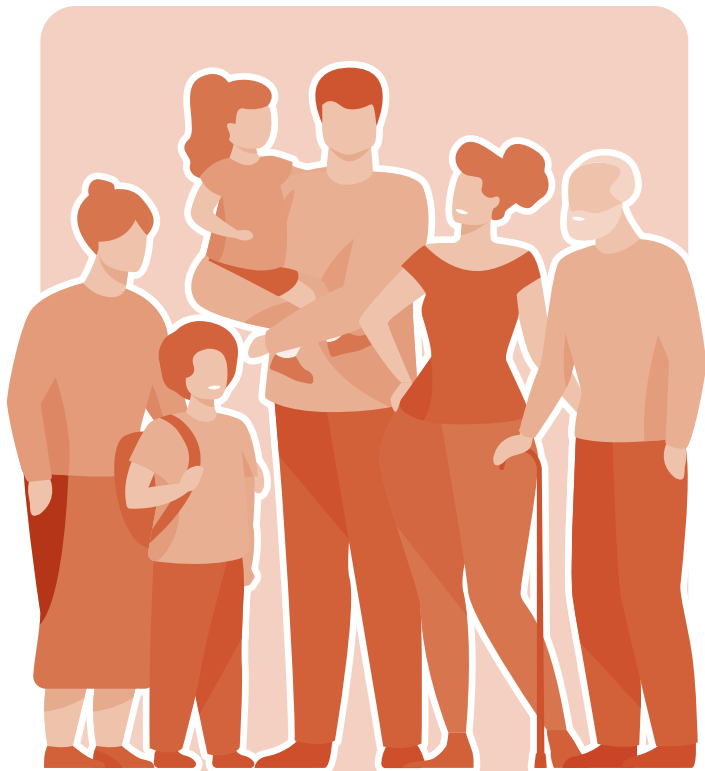
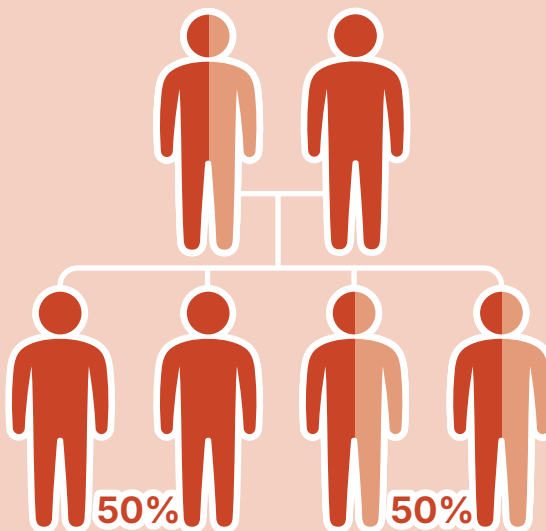




Què és l'HHT?

La telangièctasi hemorràgica hereditària (THH), també coneguda com a malaltia de Rendu-Osler-Weber, **és una malaltia minoritària d'origen genètic** caracteritzada per la **presència de malformacions vasculars**, tant en petits vasos (telangièctasis) com en vasos més grans (malformacions arteriovenoses).



Causa genètica i patró d'herència

La THH és causada principalment per **variants patogèniques en els gens *ENG* o *ACVRL1***. En una proporció menor de casos, també poden estar implicats **altres gens, com *SMAD4***.

El patró d'herència és autosòmic dominant: la presència d'una sola còpia alterada del gen és suficient per conferir risc de desenvolupar la malaltia. Això implica que **cada descendent d'una persona afectada té un 50% de probabilitats d'heretar la variant genètica** i, en conseqüència, de presentar la malaltia.



Estudi genètic:

L'estudi genètic **té com a objectiu detectar la presència de variants patogèniques en els gens associats a la THH** i resulta útil per a diversos propòsits:

- **Confirmar el diagnòstic** en persones amb manifestacions clíniques compatibles.
- **Identificar familiars portadors** de la variant genètica.
- **Planificar un seguiment** mèdic personalitzat.
- **Estimar el risc** genètic per a la **descendència**.

L'estudi genètic permet identificar la causa en més del 85% dels casos. Tanmateix, en una petita proporció de pacients, malgrat presentar símptomes típics de la malaltia, no s'arriba a detectar la variant causal. Per aquest motiu, els **resultats de l'estudi genètic s'han d'interpretar sempre en el context clínic individual**.