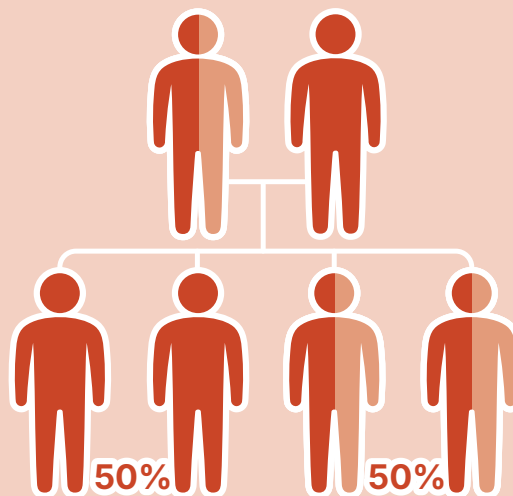




¿Qué es la HHT?

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH), también conocida como enfermedad de Rendu-Osler-Weber, es una **enfermedad minoritaria de origen genético** caracterizada por la **presencia de malformaciones vasculares**, tanto en pequeños vasos (telangiectasias) como en vasos más grandes (malformaciones arteriovenosas).



Causa genética y patrón de herencia

La THH es causada principalmente por **variantes patogénicas en los genes ENG o ACVRL1**. En una proporción menor de casos, también pueden estar implicados **otros genes, como SMAD4**.

El patrón de herencia es autosómico dominante: la presencia de una sola copia alterada del gen es suficiente para conferir riesgo de desarrollar la enfermedad. Esto implica que **cada descendiente** de una persona afectada tiene **un 50% de probabilidades de heredar la variante genética** y, en consecuencia, de presentar la enfermedad.



Estudio genético:

El estudio genético **tiene como objetivo detectar la presencia de variantes patogénicas en los genes asociados a la THH** y resulta útil para varios propósitos:

- **Confirmar el diagnóstico** en personas con manifestaciones clínicas compatibles.
- **Identificar familiares portadores** de la variante genética.
- **Planificar un seguimiento** médico personalizado.
- **Estimar el riesgo** genético para la descendencia.

El estudio genético permite identificar la causa en más del 85% de los casos. Aun así, en una pequeña proporción de pacientes, a pesar de presentar síntomas típicos de la enfermedad, no se llega a detectar la variante causal. Por este motivo, **los resultados del estudio genético se tienen que interpretar siempre en el contexto clínico individual**.