



SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER: REPORTE DE UN CASO

Tobar, Silvana¹; Calabrán, Jonathan¹; Hurtado, Ignacio¹; Molina, Dania¹; Rojas, Sebastián²

¹ Interno/a de Medicina, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad de Santiago de Chile.

² Médico Internista especialista en Gastroenterología, Complejo Hospitalario San José, Independencia, Chile.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Rendu-Osler-Weber o Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (THH), es un trastorno autosómico dominante, caracterizado por anomalías vasculares presentes en diversos órganos, con una prevalencia de 1-20 casos/100.000 habitantes¹. La clínica incluye epistaxis recurrentes, telangiectasias mucocutáneas que sangran con facilidad y malformaciones arteriovenosas (MAV) en órganos parenquimatosos². La epistaxis es el primer síntoma y se presenta en la mayoría de los pacientes. Dentro de sus complicaciones destaca la anemia ferropénica, MAV pulmonares y cerebrales, cirrosis por MAV e insuficiencia cardíaca.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Mujer de 74 años, con antecedente de THH diagnosticada a los 50 años, en tratamiento con talidomida y ácido tranexámico. Tiene historia de múltiples hospitalizaciones por episodios de hemorragia nasal y digestiva. Consulta por cuadro de cuatro semanas de evolución caracterizado por aumento de volumen de extremidad inferior derecha (EEID), asociado a claudicación, eritema y dolor. En este contexto se plantea sospecha de trombosis venosa profunda (TVP) y se hospitaliza. Durante esta hospitalización evoluciona con episodio de hemorragia digestiva alta (HDA), sin compromiso hemodinámico, pero con requerimientos de transfusión por anemia severa.

PREGUNTA CLÍNICA

En pacientes con hemorragias digestivas frecuentes, ¿cuándo sospechar Síndrome de Rendu-Osler-Weber como etiología?

ABORDARJE METODOLÓGICO

La Segunda Guía Internacional sobre THH recomienda utilizar los Criterios de Curaçao¹, que se basan en 4 hallazgos:

CRITERIOS DE CURAÇAO

- 1) Epistaxis espontáneas y recurrentes
- 2) Telangiectasias mucocutáneas en sitios característicos (labios, cavidad oral, nariz, dedos)
- 3) Compromiso visceral (pulmonar, hepático, cerebral)
- 4) Antecedentes familiar de primer grado con THH

Estos criterios determinan un diagnóstico: definido (cumple 3 o más criterios); sospechoso (2 criterios); improbable (1 criterio).

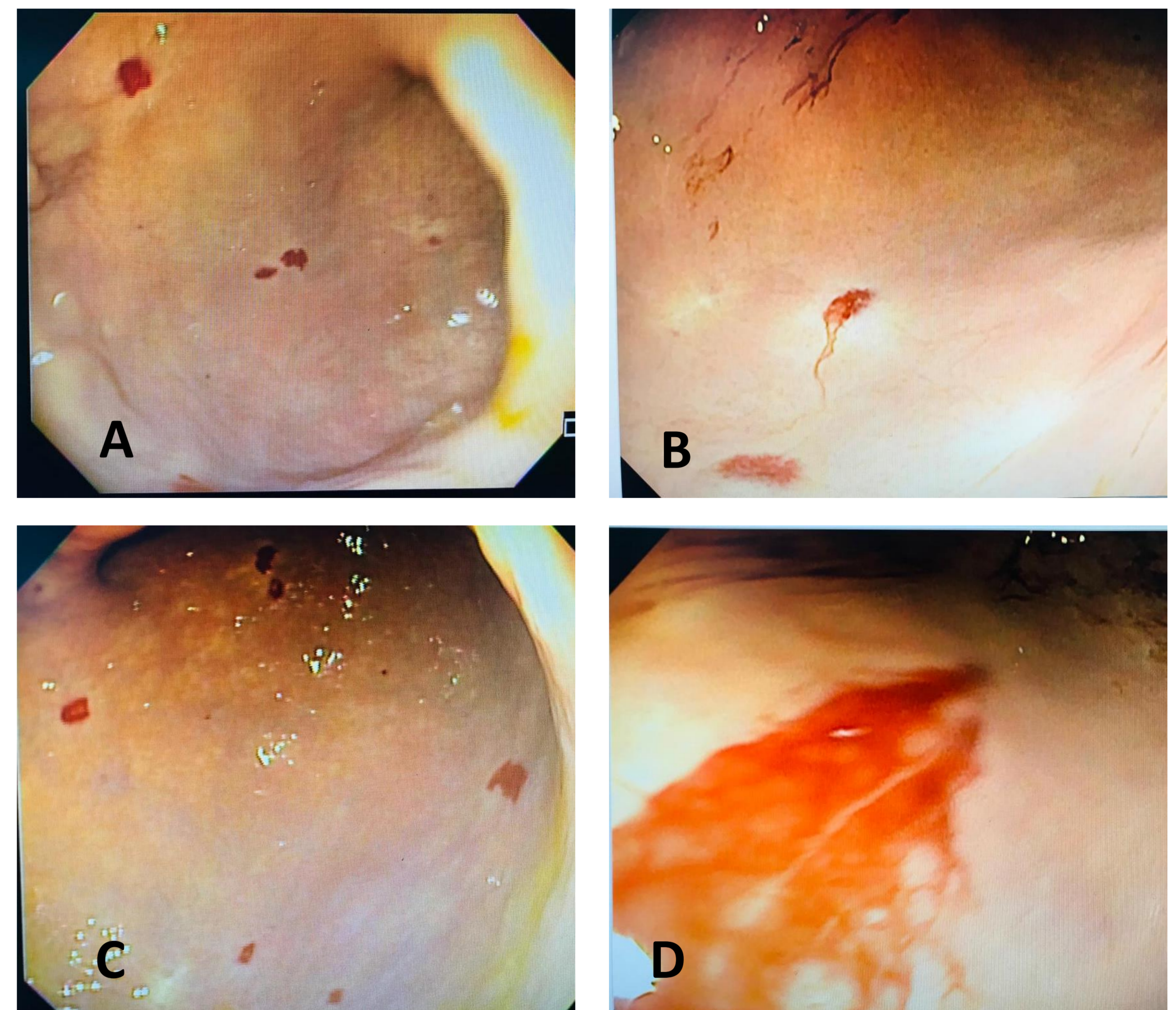


Figura 1. **Endoscopia Digestiva Alta.** En A, B y C se aprecian angiomas múltiples en antro del estómago. En B se muestra vasculatura en disposición de helecho. En D se aprecia hemorragia en napa de un angioma. Fuente: Equipo de Endoscopia Hospital San José, Dr. Sebastián Rojas (julio 2022)

RESOLUCIÓN DEL CASO

La paciente tiene antecedentes de epistaxis espontáneas y recurrentes desde la infancia. Al examen físico destacan telangiectasias mucocutáneas en labios, mucosa oral, lengua y yemas de los dedos. Endoscopia digestiva alta evidencia angiomas múltiples en antro del estómago. Por otro lado, angioTAC de tórax, abdomen y pelvis muestra MAV hepáticas y pulmonares. Además, el padre de la paciente tiene THH diagnosticada. En este contexto, se confirma el diagnóstico de THH con complicaciones severas como daño hepático crónico y HDA con anemia severa.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

La THH es una entidad clínica poco frecuente, con variabilidad en su presentación clínica³. El diagnóstico inicial se basa en la clínica junto a la historia familiar. Los exámenes de laboratorio suelen constatar anemia ferropénica⁴. Su correcto manejo reviste importancia para el pronóstico y supervivencia de los pacientes, e incluye la búsqueda activa de MAV en pulmón, hígado y cerebro⁵.

REFERENCIAS

1. Shovlin, C. (2022). Manifestaciones clínicas y diagnóstico de la telangiectasia hemorrágica hereditaria (Síndrome de Rendu-Osler-Weber). UpToDate.
2. Shovlin, C. L., Guttmacher, A. E., Buscarini, E., Faughnan, M. E., Hyland, R. H., Westermann, C. J., Kjeldsen, A. D., & Plauchu, H. (2000). Diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome). *American journal of medical genetics*, 91(1), 66–67.
3. Guglielmetti, A. & Rodríguez, Á. (2010). Síndrome de Rendu-Osler-Weber en Paciente Adulto: Reporte de un Caso y Revisión de la Literatura. *Revista Chilena de Dermatología*.
4. Kritharis A, Al-Samkari H, Kuter D: Hereditary hemorrhagic telangiectasia: Diagnosis and management from the hematologist's perspective. *Haematologica* 103:1433–1443, 2018.
5. Benítez-Rivero, S., Camacho Romero, J., & Eiroa, D. (2019). Rendu-Osler-Weber syndrome. *Síndrome de Rendu-Osler-Weber. Medicina clínica*, 152(11), e65.