

Policlínico Integral Capitán Roberto Fleites.

Santa Clara, Villa Clara

## TELANGIECTASIA HEMORRAGICA HEREDITARIA. A PROPOSITO DE DOS CASOS

### Hereditary hemorrhagic telangiectasias. A report of two cases

\*Dra. Mildrey Jiménez López. Calle cuarta, escalera 403, Apto.1, entre 14 y Avenida de acceso al ferrocarril, Maleza 2. Santa Clara. Villa Clara. [mariacr@isp.vcl.rimed.cu](mailto:mariacr@isp.vcl.rimed.cu) [mastercross06@yahoo.es](mailto:mastercross06@yahoo.es)

\*\*Dr. Javier Cruz Rodríguez . Calle C núm. 57 entre primera y segunda. Reparto Santa Catalina, Santa Clara, Villa Clara. Teléfono: 21 11 73.

\*\*\*Dr. Carlos Hidalgo Mesa. Acceso al Pedagógico Edif. 8 apto. 9 entre cuarta y octava. Maleza, Santa Clara. Villa Clara.

\*Especialista Primer Grado Medicina General Integral .

\*\*Especialista Primer Grado Medicina General Integral .

\*\*\*Especialista Primer Grado Medicina Interna. Asistente.

## RESUMEN

La telangiectasia hemorrágica hereditaria es un trastorno autosómico dominante de la pared de los vasos sanguíneos que se presentan tortuosos y dilatados. Clínicamente los pacientes con esta enfermedad pueden presentar hemorragias recurrentes, las que pueden ser espontáneas o secundarias a traumatismos leves, así como anemia. En este artículo, realizamos la presentación de dos pacientes (madre e hija) quienes presentan esta enfermedad.

**Palabras clave:** Telangiectasia hemorrágica hereditaria, Enfermedad hereditaria, Síndrome de Rendú-Osler-Weber.

## ABSTRACT

Hereditary hemorrhagic telangiectasias is an autosomal dominant disorder of blood vessel walls that results in tortuous, dilated vessels (telangiectasias). Clinically, patients with hereditary hemorrhagic telangiectasias experience recurrent hemorrhage, which may be spontaneous or secondary to trivial trauma, and anemia. In this article we make the report of two patients (mother and her daughter).

**Key words:** Hereditary hemorrhagic telangiectasia, Hereditary disease, Rendú-Osler-Weber syndrome.

## INTRODUCCION

Existen actualmente más de 4 400 rasgos autosómicos dominantes conocidos, la mayoría de los cuales corresponden a enfermedades. Por separado, las enfermedades autosómicas dominantes son bastante raras en la población; las más habituales tienen una frecuencia alélica de aproximadamente 0,001.<sup>1</sup>

La telangiectasia hemorrágica hereditaria o síndrome de Rendú-Osler-Weber (ROW) es un trastorno vascular heredado como rasgo autosómico dominante, caracterizado por telangiectasias en piel y mucosas. Los vasos delgados y dilatados pueden sangrar espontáneamente, o como resultado de traumatismos leves.<sup>2,3</sup>

Descrita independientemente por Rendú (1894), Weber (1907) y Osler (1910), fue considerada por Hanes (1909), bajo la denominación descriptiva de "Telangiectasia hemorrágica hereditaria". Al menos 1/50 000 personas padecen el cuadro clínico evidente, aunque cuadros mínimos pueden pasar inadvertidos, mostrando las pequeñas lesiones vasculares, que ya existen al nacer, y que se distribuyen ampliamente por la piel y las mucosas.<sup>4,5</sup>

Cada lesión está constituida por una dilatación telangiectásica de las pequeñas venas que preceden a los capilares, por una debilidad congénita del conectivo de la capa subendotelial, lo que le confiere cierto parentesco patogénico con las conectivopatías congénitas.<sup>4</sup>

El aspecto macroscópico de las lesiones es el de unas manchas rojo-vinosas más o menos asteriformes, cuyo tamaño varía entre el de una cabeza de alfiler y el de una lenteja (nódulos angiomasos névicos), los cuales, al ser comprimidos, con una espátula de cristal, desaparecen casi por completo y queda solo un punto central rojo que a veces pulsa.<sup>6</sup>

Las epistaxis a repetición son con frecuencia el primer síntoma, incluso antes de haber advertido las típicas lesiones locales: pequeñas máculas, pápulas o nodulillos de 1- 4 mm de diámetro de color rojo púrpura, que palidecen por la vitropresión.<sup>4</sup>

Las lesiones se detectan durante los primeros años de vida y es característico observar epistaxis recurrentes en la niñez. Hacia los 10 años de edad cerca de 50% de los pacientes ya ha padecido alguna hemorragia gastrointestinal; pero estas no suelen ser graves hasta el cuarto decenio de la vida, y su frecuencia alcanza el máximo durante la sexta.<sup>7</sup> Cuadros mínimos pueden pasar inadvertidos, lo que está dado porque el grado de afectación sistémica varía en esta enfermedad.<sup>8</sup>

Sus principales localizaciones son: mucosa nasal, lengua y cara interior de los labios. Sigue en frecuencia la afectación cutánea: pabellones auriculares, cara, lecho ungueal, palma de las manos y planta de los pies, siendo excepcional en el tronco. Las alteraciones en los órganos unas veces son relativamente visibles: conjuntivas, faringe y vagina. En otras, corresponden a órganos profundos: tubo digestivo, vejiga urinaria, útero, bronquios, pulmones, hígado y cerebro.<sup>4</sup>

## **MATERIAL Y METODO**

Se revisaron las historias clínicas de las pacientes en el consultorio del médico y enfermera de la familia núm. 47-1 del Policlínico Capitán Roberto Fleites de la ciudad de Santa Clara. Se realizó una revisión bibliográfica actualizada de la enfermedad. A continuación se presentan 2 casos.

### **Presentación de los casos**

**Caso 1:** Paciente femenina de 34 años de edad, de la raza blanca y procedencia urbana, con antecedentes de aparente salud anterior, acude a consulta refiriendo que con frecuencia presenta sangramientos nasales, variando en muchas ocasiones en intensidad y duración, no es la primera vez que le ocurre, desde la infancia había presentado tales sangramientos de forma aislada y de poca cuantía, los que se interpretaron como epistaxis enfermedad, se queja además de somnolencia, decaimiento y palpitaciones. Se observan lesiones maculosas rojo-vinosas en labios, lengua que sangran con facilidad y no desaparecen. Llama la atención que hay toda una historia familiar de síntomas similares. Se recogen como antecedentes patológicos familiares, que los bisabuelos maternos (ambos primos) presentaban cuadros similares, epistaxis frecuentes y abundantes. La madre de la paciente comenzó con epistaxis escasas y poco frecuentes durante la adolescencia (cuadro que recuerda los síntomas del padre); se agravó durante los embarazos, en los cuales presentó anemia en los tres trimestres; una de las hermanas de la madre presentaba graves episodios de sangramientos digestivos y

epistaxis, fallece en la quinta década de la vida; un hermano presenta similares síntomas, pero son cuadros banales. La paciente tiene 2 hermanos, ambos sanos.

Al examen físico se encontró palidez cutáneo-mucosa, máculas rojo-vinosas más o menos redondeadas que variaban en tamaño hasta alcanzar un diámetro de 1 a 2 mm, que al ser comprimidas desaparecen. Las lesiones se localizaron en la cara interna de los labios, lengua y mucosa nasal. Complementarios: Hb: 98g/l, I ámina periférica: anisocitosis XX, hipocromía XX, Coagulograma: tiempo de sangramiento 2 minutos, tiempo de coagulación 8 minutos, conteo de plaquetas  $270 \times 10^9$  /L; sangre oculta en heces fecales: positiva; ultrasonido abdominal: hígado de tamaño normal y ecogenicidad uniforme. Bazo, área pancreática y ambos riñones normales. Aorta abdominal de calibre normal.

**Caso 2:** Paciente femenina de 12 años de edad, de la raza blanca, con antecedentes de aparente salud anterior, única hija de la paciente presentada anteriormente. Hace alrededor de un año comenzó con sangramiento nasal de poca cuantía, frecuencia variable, que nunca requirió de atención médica. Al examen físico se detectó, mediante la rinoscopia anterior, lesiones máculo-papulosas rojo-vinosas en la mucosa nasal. El resto del examen no aportó nuevos elementos de interés. Complementarios: Hb: 120g/l ; Coagulograma: tiempo de sangramiento 1 minuto, tiempo de coagulación 7 minutos, conteo de plaquetas  $250 \times 10^9$  /L; ultrasonido abdominal: hígado de tamaño normal y ecogenicidad uniforme. Bazo, área pancreática y ambos riñones normales. Aorta abdominal de calibre normal.

## DISCUSION

El progenitor afectado puede transmitir a sus hijos el gen de la enfermedad o bien el gen normal. Cada suceso tiene una probabilidad de 50%. De este modo, como promedio, la mitad de los hijos serán heterocigóticos y expresarán la enfermedad, mientras que la otra mitad serán homocigóticos normales. La herencia autosómica dominante se caracteriza por transmisión vertical del fenotipo, ausencia de saltos generacionales y aproximadamente el mismo número de hombres y de mujeres afectados. Su riesgo de recurrencia es 50% debido a la independencia de genes, pues permanece constante sin importar cuantos hijos afectados o no hayan nacido.<sup>1,9</sup>

El diagnóstico se lleva a cabo por la exploración física al descubrir las características lesiones telangiectásicas pequeñas de color rojo a violáceo en cara, labios, mucosas oral y nasal, así como punta de los dedos de manos y pies. Lesiones similares pueden aparecer por toda la mucosa del tracto gastrointestinal y producir hemorragia recidivante y crónica. Los pacientes también pueden padecer epistaxis profusas y repetidas. Los estudios de laboratorio suelen ser normales excepto por la existencia de datos sugestivos de anemia ferropénica en la mayoría de los enfermos.<sup>10</sup> Tal es el caso de la primera paciente, quien además presenta lesiones características; la historia familiar de parientes cercanos con sangramientos y lesiones típicas que indican la presencia de la enfermedad. Las epistaxis suelen ser un síntoma frecuente, sobre todo, durante los primeros años de vida donde es característico, como se expuso en el segundo caso. En pediatría, la incidencia parece falsamente inferior, en cuanto las alteraciones se hacen más evidentes pasada la pubertad.<sup>4</sup> El diagnóstico es fundamentalmente clínico y se realiza por la presencia de, al menos, dos de los siguientes datos: epistaxis, telangiectasias cutáneo mucosas, afectación visceral, historia familiar positiva. La biopsia de las lesiones puede confirmar el diagnóstico, pero no suele ser necesaria.

En la mayoría de los pacientes el tratamiento es inespecífico, pero las telangiectasias accesibles (por ejemplo, en la nariz o en el tracto GI a través de endoscopia) pueden tratarse mediante ablación con láser. Las fistulas arteriovenosas pueden tratarse con resección quirúrgica o embolización. Pueden requerirse transfusiones repetidas; por esta razón, es importante la inmunización frente a la hepatitis B. La mayor parte de los pacientes necesita ferrotterapia continua para reponer el hierro que se pierde en las hemorragias mucosas repetidas; algunos pacientes incluso requieren hierro parenteral.<sup>10</sup>

## CONCLUSION

Como se ha abordado hasta ahora el diagnóstico de la enfermedad es eminentemente clínico, apoyado en la historia familiar positiva. Las pacientes presentan lesiones típicas en las localizaciones ya señaladas, cuadros de epistaxis manifestación más frecuente. No se realiza biopsia por ser un proceder invasivo, para el cual no se contó con el consentimiento de las pacientes.

## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White RL. Herencia autonómica dominante y recesiva. En: Genética Médica. 2ª ed. Madrid: Harcourt; 2000, p.58-88.
2. Síndrome de Rendú-Osler-Weber . Diccionario Mosby de medicina, enfermería y ciencias de la salud. 6ª ed. Madrid: Elsevier Science; 2003, p. 1467.
3. Bonner H, Bagg A, Cossman J. Hereditary hemorrhagic telangiectasias. In: Farber JL, Rubin E, editors. Pathology. 3 ed ed. Philadelphia: Lippincott-Raven; 1999, p.1051- 151.
4. Cruz M, Bosch J. Síndromes con trastornos cutáneos llamativos. En: Atlas de síndromes pediátricos. Barcelona: ESPAXS; 1998, p.34-44.
5. Schoen FJ, Cotran RS. Vasos sanguíneos. En: Cotran RS, Kumar V, Collins T. Patología estructural y funcional. 6ª ed. Madrid: McGraw-Hill; 2000, p.519-69.
6. Castillo Cofiño R, Ordinas Bauzá A, Reverter Calatayud JC, Vicente García V, Rocha Hernando E, Martínez-Brotons F. Enfermedades de la hemostasia. En: Farreras Valenti P. Medicina interna. 14ª ed. Madrid: Harcourt; 2000, p. 2011-49.
7. Brandt LJ. Enfermedades vasculares del intestino. En: Bennett JC, Plum F, editores. Cecil. Tratado de medicina interna. 20ª ed. Ciudad de La Habana: Ciencias Médicas; 1998, p. 820.
8. Bologna JL, Braverman IM. Manifestaciones cutáneas de enfermedades internas. En: Braunwald E, Farci AS, Kasper DL, Hauser SL, Longo DL, Jameson JL, editores. Harrison. Principios de medicina interna. 15ª ed. México: McGraw-Hill; 2002, p. 373-90.
9. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Patterns of single-gene inheritance. In: Thompson & Thompson genetics in medicine. 6ª ed. Philadelphia: Saunders; 2001, p.51-78.
10. Beers MH, Berkow R, editores. El Manual Merck de diagnóstico y tratamiento. 10ª ed. [CD-ROM]. Madrid: Ediciones Harcourt; 1999.