

Epistaxes de repetición...en qué debemos pensar dende a Primaria? A propósito dun caso de Rendu-Osler-Weber

Epistaxis de repetición...en qué debemos pensar desde la Primaria? A propósito de un caso de Rendu-Osler-Weber

Recurrent epistaxis...what should we think about from Primary Care? Report of clinical case of Rendu-Osler-Weber

Tania Viqueira Queijas¹, Laura Bodelón Díez¹, Flora Miranda Pena²

¹ RESIDENTE DE MEDICINA FAMILIAR E COMUNITARIA. CENTRO DE SAÚDE A ESTRADA. UNIDADE DE DOCENTE DE SANTIAGO DE COMPOSTELA. EOXI SANTIAGO DE COMPOSTELA

² MÉDICA DE FAMILIA. CENTRO DE SAÚDE A ESTRADA. EOXI SANTIAGO DE COMPOSTELA

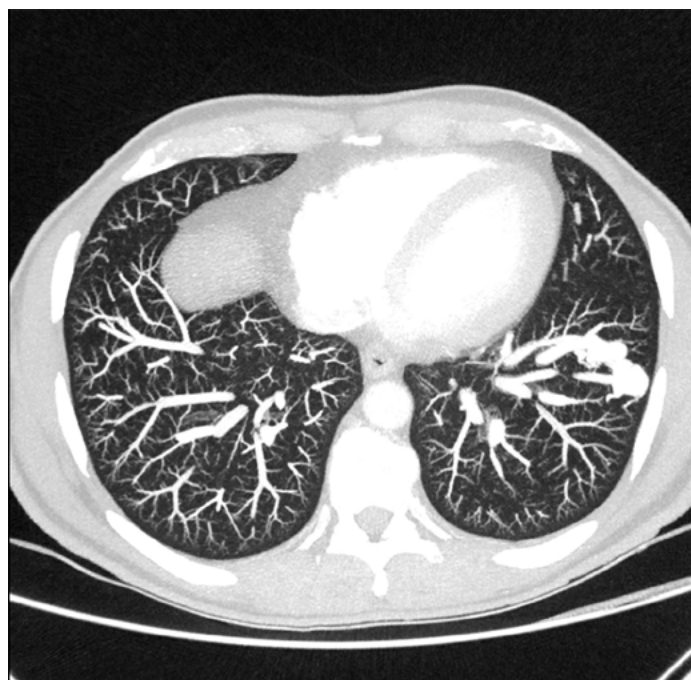
AUTOR PARA CORRESPONDENCIA: Tania Viqueira Queijas. E-mail: tania.viqueira.queijas@sergas.es

Cad. Aten. Primaria
Ano 2021
Volume 27(2)
Páxs. 35-37

INTRODUCCIÓN

Home de 47 anos que acode á nosa consulta de maneira urxente por perda de forza no brazo esquerdo dunha hora de evolución. Como antecedentes persoais destacamos o diagnóstico de enfermidade de Rendu Osler (con estudo positivo para a mutación no xen ENG). A mesma condiciona epistaxes de repetición, anemia ferropénica tratada con ferro oral e malformacións pulmonares e hepáticas (diagnosticadas mediante anxio-TAC toracoabdominal) (figura 1). Así mesmo, epilepsia secundaria a absceso cerebral dereito intervido cirúrxicamente. Como antecedentes familiares, nai de 75 anos que presenta periódicamente sangrados nasais non filiados e irmán falecido aos 44 anos por rotura dun aneurisma cerebral.

Figura 1. AnxioTAC pulmonar onde se pode observar MAV en segmento basal anterior de lóbulo inferior esquerdo.



Na exploración física destaca palidez cutánea e perda de forza distal do membro superior esquerdo, especialmente na mobilidade fina do cuarto e quinto dedos da man. Atópase afebril, cunha tensión arterial de 118/74 mmHg, frecuencia cardíaca de 79 lpm e glucemia capilar de 80mg/dl. O electrocardiograma mostra un ritmo sinusal sen alteracións agudas da repolarización.

Ante a focalidade neurolóxica aguda, en paciente cos antecedentes descritos, é derivado ao Servizo de Urxencias hospitalarias. Alí presenta anemia microcítica (hemoglobina 8.4 g/dl, VCM 65,6 fl) polo que se realiza transfusión sanguínea. Tórax sen achados e TAC cerebral con signos de craniectomía frontotemporoparietal e área encefalomalácica dereita xa coñecidos e sen cambios recentes. Clínicamente mellora progresivamente, con recuperación completa da forza no membro afecto.

É dado de alta cunha hemoglobina de 10,7 g/ dL, apuntando á causa hemodinámica como probable orixe da paresia. Tras isto, realízase un seguimento exhaustivo do paciente desde Atención Primaria, dada a persistencia de anemia significativa tras a alta do Servizo de Urxencias, e ás dúbidas respecto da causa da paresia. Remítese tamén aos servizos de Otorrinolaringoloxía (ORL) e Medicina Interna para completar o estudo das malformacións arteriovenosas en localizacións difusas asociadas á súa enfermidade. Actualmente o paciente está estable, aínda que persisten as epistaxes recorrentes, que tratamos segundo recomendación de ORL mediante taponamento anterior con apósito hemostático e pomada nasal antiséptica. E realizouse a esclerose das MAV pulmonares mediante embolización por parte dos radiólogos intervencionistas. Sospéitase que sufrira un accidente isquémico transitorio en relación cunha malformación arteriovenosa cerebral coma causa da paresia, polo que se atopa en espera de completar estudio con resonancia magnética cerebral.

DIAGNÓSTICO

A enfermidade de Rendu- Osler- Weber ou telanxiectasia hemorráxica hereditaria (THH) é unha anxiopatía neoformativa de malformacións arterio- venosas (MAV) e telanxiectasias que poden aparecer en calquera órgano do corpo e ao romper producir eventos hemorráxicos locais.^(1,2,3)

De herdanza autosómica dominante, a súa prevalencia estímase de 1-2 casos por 100.000 habitantes. Xeralmente comeza entre os 20-40 anos, con predominancia na raza caucásica e cunha distribución por sexos homoxénea.^(1,2,3,4)

Xenéticamente identificáronse tres variantes da enfermidade, sendo a mutación máis frecuente a tipo 1, que afecta ao xene endogлина (ENG), responsable da transformación do factor de crecemento endotelial-β (TGF-β).^(1,3,4,5,6)

En relación á clínica, adoitan aparecer telanxiectasias en beizos, mucosa bucal, lingua, cara, peito e dedos, aínda que a súa manifestación máis común e importante é a epistaxe, que está presente no 95% dos pacientes e tende a ser recorrente, podendo producir anemia por déficit de ferro. A segunda manifestación en frecuencia é a hemorraxia gastrointestinal, aínda que tamén poden producirse grandes MAV en pulmóns (30%), cerebro (30-40%), fígado ou páncreas.^(1,3,5)

Para o diagnóstico úsanse os criterios de Curaçao:^(1,3,4,5) (táboa 1). Etiquetárase de "definitivo" cando existan tres ou os catro criterios, e de "probable" cando estean presentes só dous deles.^(1,5)

Táboa 1: Criterios diagnósticos de Curaçao da enfermidade de Rendu-Osler-Weber:

- | |
|------------------------------------------------------|
| 1. Epistaxes espontáneas recorrentes. |
| 2. Telanxiectasias en localizacións características. |
| 3. Malformacións vasculares viscerais. |
| 4. Un familiar de primeiro grao con THH. |

O principal diagnóstico diferencial é a síndrome de CREST, pola aparición de telanxiectasias; pero o contexto clínico e a presenza de anticorpos anticentrómero positivos permiten diferenciar ambos cadros.⁽⁴⁾

O tratamento debe ser individualizado e dirixido aos síntomas. A anemia, manifestación máis común, pode ser controlada de forma oral ou parenteral con ferro ou trasfusións sanguíneas. Por último, débese realizar despistaxe de malformacións vasculares (principalmente pulmonares e cerebrais) tanto ao paciente como aos seus familiares de primeiro grao, xa que pode cursar de forma asintomática e presenta bo prognóstico se as complicacións son diagnosticadas e tratadas a tempo.^(3,4) Resaltar neste caso que a familia do paciente agregouse á nosa cota e estamos a realizar despistaxe.

CONCLUSIÓN

En Atención Primaria debemos pensar nesta entidade en pacientes con diátese hemorráxica, epistaxes recorrentes ou agregación familiar.

Obtívose o consentimento informado do paciente para a publicación deste traballo.

BIBLIOGRAFÍA

- 1 Tortora A, Riccioni ME, Gaetani E, Ojetti V, Holleran G, Gasbarrini A. Rendu-Osler-Weber disease: a gastroenterologist's perspective. Orphanet Journal of Rare Diseases 2019 06/07; 2021/2;14:NA.

- 2 Watad A, Belsky V, Shoenfeld Y, Amital H. Osler-Weber-Rendu Syndrome. *Isr Med Assoc J* 2015 May;17(5):328.
- 3 Astencio Rodríguez G, Garib Alpízar OC, Ventura Blanco JN, Torres Cueva BL, de León Rubio N, Hernández JL. Enfermedad de Rendu-Osler-Weber. *Rev Cubana Med* 2009;48(3):109-118.
- 4 Molgó M, Salome C, Musalem A, Zuleta A. Telangiectasia hemorrágica hereditaria (enfermedad de Rendu-Osler-Weber): a propósito de un caso. *Dermatol Pediatr Lat* 2004; 2: 130-8.
- 5 Alcalá-Villalón Tahamara, Castillo-González Dunia, Agramonte-Llanes Olga. Enfermedad de Rendú-Osler-Weber: a propósito de 5 casos con epístaxis recurrente. *Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter* 2012 Sep;28(3):289-298.
- 6 Kritharis A, Al-Samkari H, Kuter DJ. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: diagnosis and management from the hematologist's perspective. *Haematologica* 2018 Sep;103(9):1433-1443.