

Telangiectasia hemorrágica hereditaria

José Vicente Ricart Cortés^a, Cele Cifuentes González^b

^a Médico de Atención Primaria. Centro de Salud de Caudete (Albacete).

^b D.U.E. Centro de Salud de Caudete (Albacete).

^c Ana Belén Paños Fernández. Odontóloga. Unidad de Salud Bucodental de Caudete (Albacete).

Correspondencia:
José Vicente Ricart Cortés.
Centro de Salud,
C/. José Ruiz Ruiz s/n,
Caudete (Albacete).
Telf.: 965825335.

Recibido el 15 de enero de 2007

Aceptado para su publicación el 25 de enero de 2007

RESUMEN

La telangiectasia hemorrágica hereditaria se caracteriza por displasia de capilares y pequeños vasos que pueden sangrar ocasionalmente.

Presentamos el caso de una paciente de 69 años con lesiones papulosas diminutas de color rojo vivo localizadas en labios, lengua y paladar.

Palabras clave. Telangiectasia hemorrágica hereditaria

ABSTRACT

Hereditary hemorrhagic telangiectasia

Hereditary hemorrhagic telangiectasia is characterised by capillary and small blood vessel malformations which may occasionally cause bleeding.

We present a case of a 69 year old woman with small, bright red, papulous lesions on the lips, tongue and palate.

Key words. Hereditary hemorrhagic telangiectasia.

INTRODUCCIÓN

La telangiectasia hemorrágica hereditaria o enfermedad de Rendu-Osler-Weber es una enfermedad hereditaria que se caracteriza por displasia de los capilares y pequeños vasos, los cuales pueden sangrar ocasionalmente. Clínicamente se manifiesta como telangiectasias y malformaciones arteriovenosas, localizadas en órganos internos (pulmones, hígado, bazo, estómago), en mucosas y piel.

OBSERVACIONES CLÍNICAS

Paciente de 69 años con antecedentes de epistaxis de repetición (casi diarias) de mínima cantidad, completando el cuadro de la enfermedad la presencia de lesiones papulosas diminutas (1 mm y menores) de color rojo vivo localizadas en labios (una localizada en el labio inferior sangraba con frecuencia), lengua (tanto en dorso como punta y laterales) y paladar, las cuales desaparecían al presionarlas con un porta. No se le observaron telangiectasias en piel. En ninguna de las analíticas realizadas a lo largo de su vida se le había detectado hematuria.

Presentaba además anemia ferropénica crónica, depresión con frecuentes recaídas, dislipemia, asbestosis pulmonar y desprendimiento posterior de vítreo, realizando tratamiento con hierro, fluoxetina, lorazepam y atorvastatina. También presentó un episodio de astenia intensa y palidez. No se apreció epistaxis anterior, ni sangrado posterior a faringe.

Se le realizó un hemograma en el que destacó una anemia que, junto a las cifras bajas de hierro y ferritina, recibió el diagnóstico de anemia ferropénica. Se le realizó estudio de sangre oculta en heces, resultando positivas dos de las tres muestras.

Se le practicó una gastroscopia con el siguiente resultado:

- Esófago normal, sin signos de esofagitis, estando la unión esófago-gástrica a nivel con el hiato.
- Estómago con numerosas angiodisplasias de pequeño tamaño en cuerpo gástrico (cuatro) en incisura (dos) y en antro (tres), sin signos de hemorragia activa. No se

vieron lesiones erosivas.

- Bulbo duodenal con una angiodisplasia diminuta con mucosa no inflamatoria. La segunda porción del duodeno fue normal.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Es una enfermedad de carácter autosómico dominante en la que existe una alteración vascular displásica multisistémica. Nuestra paciente es la hija de otra paciente que presentaba la enfermedad, al igual que los otros 5 hermanos de su madre. No presentan la enfermedad los dos hijos (hombre y mujer) de la paciente, ni tampoco se detecta en sus nietos, aún de corta edad.

En su patogénesis están implicados dos genes, HHT1 y HHT2, que determinan dos formas diferentes de una misma enfermedad. La variante HHT1 se origina por mutaciones en el gen endoglin (ENG), localizado en el brazo largo del cromosoma 9 (9q33-q34.1)^{1,2}, mientras que HHT2 es causado por mutaciones en el gen ALK1, localizado en el brazo largo del cromosoma 12 (12q11-q14)³. A nuestra paciente no se le ha realizado estudio genético.

Es una enfermedad rara cuya frecuencia se estima, según estudios recientes, entre 1-2/10.000 habitantes⁴. La epistaxis es el síntoma más común en la te-

langiectasia hemorrágica hereditaria. Aparece en el 96% de los casos y alrededor de los 20 años de edad⁵. La paciente no ha observado nunca sangrado de las lesiones de la lengua.

La anemia crónica es secundaria a las epistaxis y se trata con hierro. La anemia ferropénica intensa posiblemente fue debida a sangrado por las lesiones gástricas, aunque no se evidenció en la gastroscopia y respondió bien al tratamiento con hierro.

En la enfermedad pueden existir alteraciones sistémicas asociadas, como fístulas arteriovenosas pulmonares, cerebrales^{6,7} o hepáticas⁸. También se localizan hemangiomas en el útero⁹. Pueden aparecer complicaciones como hemotórax por rotura de la malformación arteriovenosa o isquemia cerebrovascular¹⁰. En la literatura hemos encontrado la existencia de un caso de telangiectasia hemorrágica hereditaria que presentaba también asbestosis pulmonar¹¹.

El 35% de los pacientes con telangiectasia hemorrágica hereditaria presentan telangiectasias en la conjuntiva y el 10% presentan malformaciones vasculares en la retina¹². Se han encontrado telangiectasias en vejiga, próstata y uretra prostática¹³, aunque la aparición de hematuria precisa de estudio urológico.



Figura 1. Lesiones en lengua y labios.



Figura 2. Lesiones en paladar y encías y resto de epistaxis.

BIBLIOGRAFÍA

- McDonald MT, Papenberg KA, Ghosh S, Glafelter AA, Biesecker BB, Hembold EA et al. A disease locus for hereditary haemorrhagic telangiectasia maps to chromosome 9q33-34. *Nat Genet* 1994; 6(2):197-204.
- Shovlin CL, Hughes JN, Tuddenham EG, Temperley I, Perembeleon YF, Scott J et al. *Nat Genet* 1994; 6(2):205-9.
- Johnson DW, Berg JN, Gallione CJ, McAllister KA, Warner JP, Hembold EA et al. *Genome Res* 1995; 5(1):21-8.
- Daina E, D'Ovidio F, Sabba C. Introducción: hereditary hemorrhagic telangiectasia as a rare disease. *Curr Pharm Des* 2006; 12(10):1171-2.
- Plauchu H, de Chadarevian JP, Bideau A, Robertt JM. Age-related clinical profile of hereditary hemorrhagic telangiectasia in an epidemiologically recruited population. *Am J Med Genet* 1989; 32(3):291-7.
- Tripathy U, Kaul S, Bhosle K, Portwar S. Pulmonary arteriovenous fistula with cerebral arteriovenous malformation without hereditary hemorrhagic telangiectasia. Unusual case report and literature review. *J Cardiovasc Surg (Torino)* 1997; 38(6):677-80.

- Kikuchi K, Kowada M, Tomura N, Johkura H. Hereditary hemorrhagic telangiectasia associated with cerebral arteriovenous fistula and multiple cerebral arteriovenous malformations: case report. *No Shinkei Geka* 1994; 22(1):85-91.
- Saurin JC, Dumontier J, Menard Y, Henry L, Boillot O, Ppaluch H et al. Hepatic vascular malformations in Rendu-Osler disease. *Gastroenterol Clin Biol* 2000; 24(1):89-93.
- Shanbergue JN. Hemangioma of the uterus associated with hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Obstet Gynecol* 1994; 84(4):708-10.
- Albucher JF, Carles P, Giron J, Waubant E, Guiraud-Chaumeil B, Chollet F et al. Ischemic cerebrovascular complications in Rendu-Osler disease: a case. *Rev Neurol (Paris)* 1996; 152(4):283-7.
- Fombuena Moreno M, Francés M, Gracia M, Tormo C. Rendu-Osler-Weber disease. Nontraumatic hemotórax and pulmonary sarcoidosis. *Rev Clin Esp* 1998; 198(5):340-1.
- Brant AM, Schachat AP, White RI. Ocular manifestations in hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber disease). *Am J Ophthalmol* 1989; 107(6):642-6.
- De Cenzo JM, Morrisseau PM, Marrocco G. Osler-Weber-Rendu syndrome. Urologist's view. *Urology* 1975; 5(4):549-52.