

TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA Y MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS PULMONARES

Gonzalo Peón Currás, Alfonso Mateos Colino, Javier Pérez Valcárcel, Roberto García Figueiras y Francisco Iñiguez Fernández

Hospital Comarcal de Monforte de Lemos (Servicios de Dermatología, Medicina Interna, Anatomía Patológica, Radiología y Digestivo)

Resumen

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Rendu-Osler-Weber (telangiectasia hemorrágica hereditaria) es una entidad clínica hereditaria autosómica dominante, caracterizada por la presencia de telangiectasias y malformaciones arteriovenosas a nivel de piel, mucosas o vísceras. En un porcentaje variable de casos aparecen malformaciones arteriovenosas pulmonares, que pueden ser causa de disnea, hipoxemia, hemoptisis u otras complicaciones. Se presenta un caso de síndrome de Rendu-Osler-Weber con malformaciones arteriovenosas pulmonares múltiples y se discute el manejo de esta manifestación de la enfermedad.

PALABRAS CLAVE

Telangiectasia hemorrágica hereditaria. Síndrome de Rendu-Osler-Weber. Malformaciones arteriovenosas pulmonares.

Correspondencia:

Servicio de Dermatología. Hospital Comarcal, C/ Corredoira s/n. 27400 Monforte de Lemos (Lugo)

Tel.: 982 417 900

Introducción

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH), o síndrome de Rendu-Osler-Weber es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, clínicamente heterogénea, caracterizada por la presencia de anomalías vasculares (telangiectasias y malformaciones arteriovenosas –MAV-) localizadas en piel, mucosas y vísceras¹.

Aunque tradicionalmente se la ha considerado una enfermedad muy rara, estudios recientes han demostrado que es más frecuente de lo que previamente se creía, pudiendo llegar su prevalencia a 1/3.500 - 1/5.000 habitantes¹. Las MAV pulmonares –generalmente múlti-

ples- son relativamente frecuentes y pueden ser origen de complicaciones serias. Presentamos el caso de una paciente con THH y MAV pulmonares.

Presentación del caso

Una mujer de 51 años consultó por una lesión en la lengua. Tenía antecedentes de migrañas frecuentes y epístaxis de repetición. En la exploración física destacaba una lesión sobreelevada, roja, compatible con una telangiectasia, en la mucosa lingual (figura 1). El resto de la exploración era normal. En la analítica se apreció una leve anemia microcítica hipocrómica (Hb: 11,6 g/dL,

Hcto: 34) con un estudio de metabolismo del hierro compatible con ferropenia (ferritina, sideremia y porcentaje de saturación de ferritina discretamente reducidas).

La bioquímica sanguínea era normal. La gasometría arterial mostró una pO₂: 81 mmHg, pCO₂: 29 mmHg, pH: 7.43. El valor calculado del gradiente alvéolo arterial de O₂ era de 32 mmHg (teórico estimado para su edad: 13). La radiografía de tórax no mostró alteraciones. Se biopsió la lesión lingual, demostrándose en el corion de la mucosa numerosos canales vasculares, capilares y venulares, irregulares en forma y distribución. Se realizó una colonoscopia, que objetivó pequeñas y aisladas angiodisplasias mucosas. Una enteroscopia con cápsula reveló un total de 87 angiectasias a lo largo del intestino delgado y estómago, algunas de ellas con signos de sangrado (figura 2). Una ecografía abdominal fue normal. Se realizó una resonancia magnética cerebral, que mostró una pequeña lesión (5 mm) localizada en la porción medial del hemisferio cerebeloso izquierdo, con captación nodular de contraste, definiéndose una mínima estructura que parecía desembocar en el seno lateral, hallazgo compatible con un mínima telangiectasia capilar. Una arteriografía cerebral no demostró anomalías vasculares en fosa posterior. Se realizó un TAC torácico (figura 3), que demostró múltiples MAV en forma de pequeños nódulos pulmonares, con vasos aferentes y eferentes, predominantemente en lóbulos inferiores. Una hija de la paciente, que acudió con ella a la consulta, presentaba asimismo telangiectasias en labios y en piel de las manos. Tres años después de la primera consulta se realizó un TAC torácico de control, que no mostró cambios respecto al estudio previo.

Discusión

El diagnóstico de la THH actualmente es clínico. Se han identificado los siguientes criterios diagnósticos: historia familiar compatible, epistaxis de repetición, presencia de telangiectasias o de MAV viscerales. Se considera el diagnóstico seguro si se cumplen 3 de los 4 criterios (nuestra paciente presentaba los cuatro), y posible si se satisfacen 2 criterios². Las MAV pulmonares son relativamente frecuentes (15 al 33% de los pacientes)³. De hecho, el 47-60% del total de los casos con MAV pulmonares se asocian con el síndrome de Rendu-Osler-Weber⁴. Las MAV pulmonares son frecuentemente múltiples, y por lo general localizadas en los lóbulos inferiores. Son raras durante la infancia y aumentan a partir de los 20-50 años. Sus dimensiones pueden permanecer estables en el tiempo o aumentar progresivamente (especialmente durante el embarazo)⁵. Pueden asociarse a numerosas complicaciones, una de las cuales es un *shunt* derecha-izquierda, que puede producir hipoxemia severa, disnea, cianosis y/o policitemia¹⁻⁵. Debido a que las MAV predominan en las bases pulmonares, el pa-

Figura 1. Telangiectasia en la mucosa lingual.



ciente puede presentar mayor caída de la pO₂ cuando está en posición erguida (ortodeoxia), debido a que la redistribución gravitacional del flujo vascular pulmonar favorece el aumento del shunt a través de las MAV¹.

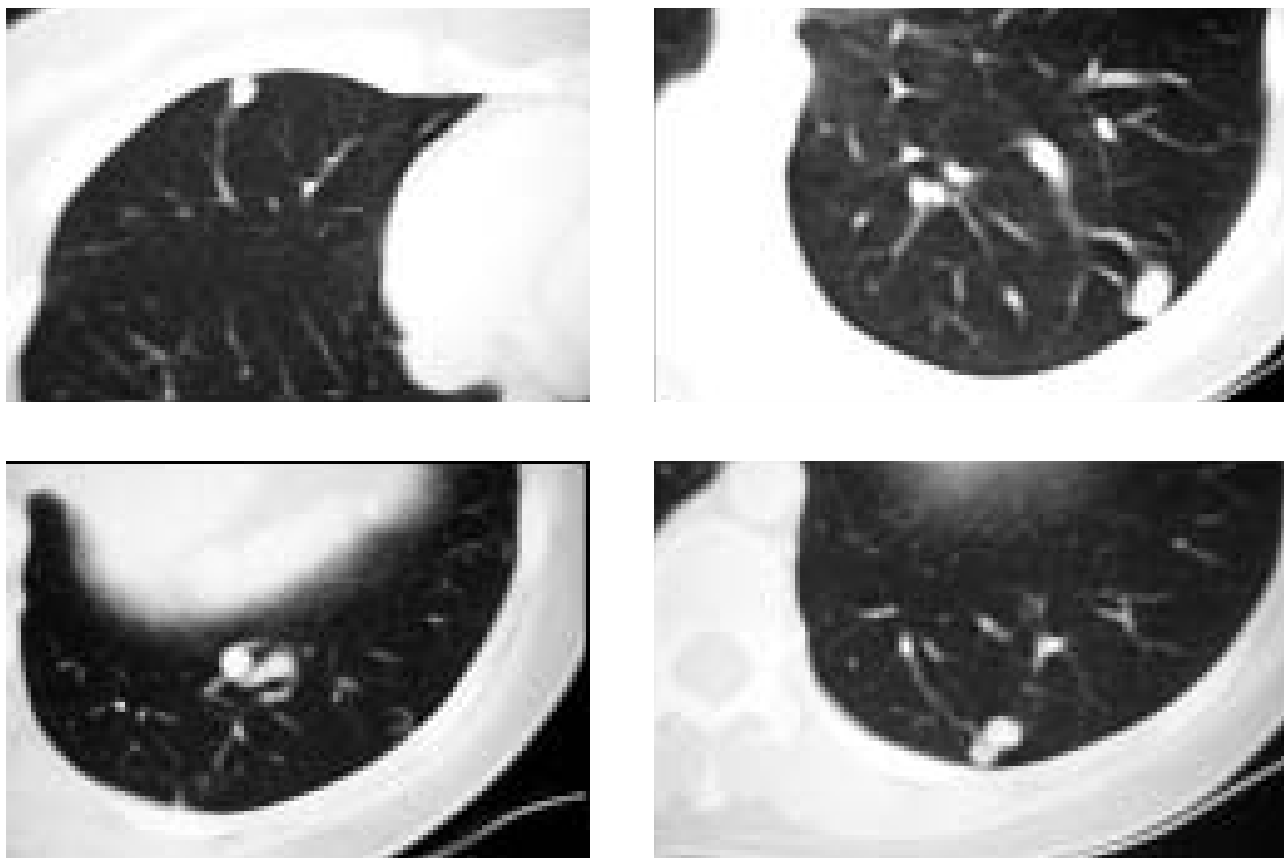
Nuestra paciente no presentaba síntomas respiratorios, y sólo tenía una pequeña elevación del gradiente alvéolo-arterial de oxígeno.

Otra posible complicación grave de las MAV pulmonares, asimismo en relación con el shunt D-I, es la formación de abscesos cerebrales en el contexto de una bacteriemia⁶, por lo que los enfermos deben recibir profilaxis antibiótica al ser sometidos a cirugía, procedimientos dentales o exploraciones invasivas (vg: endoscopia)¹. Otras complicaciones menos frecuentes de las MAV pulmonares son la producción de hemoptisis o

Figura 2. Telangiectasia a nivel del intestino delgado.



Figura 3. Imágenes de TAC que demuestran numerosas pequeñas malformaciones arteriovenosas pulmonares.



hemotórax (el riesgo de esta complicación parece ser mayor en mujeres en el tercer trimestre del embarazo)^{1,7}.

Debido a la gravedad de estas complicaciones, se ha recomendado realizar tests diagnósticos apropiados para diagnosticar las MAV pulmonares en pacientes con THH⁸. No está totalmente aclarado cuáles son las pruebas diagnósticas más adecuadas, en términos coste-beneficio^{3-4,9}. La radiografía simple de tórax tiene una sensibilidad baja (70%), como nuestro caso ilustra, pero su especificidad en pacientes con THH es muy alta⁵, por lo que parece razonable comenzar con esta prueba. La gasometría arterial basal, o la medición del shunt D-I por el método de oxígeno al 100% no parecen métodos de screening adecuados⁵. Un artículo reciente propone un algoritmo diagnóstico que combine un ecocardiograma con contraste (inyectando suero salino agitado, que será positivo si las microburbujas resultantes se detectan de forma precoz en cavidades izquierdas) y una radiografía de tórax como primeras pruebas. Si cualquiera de estos tests es positivo, se debe hacer en un segundo tiempo un TAC torácico, que permitirá confirmar el diagnóstico y determinar si las MAV son subsidiarias de

tratamiento. Si este no es el caso, se recomienda un seguimiento periódico de las MAV mediante TAC seriados, para detectar crecimiento de las mismas (se ha recomendado un control cada 5 años)¹.

En efecto, se recomienda tratar las MAV pulmonares cuando el diámetro del vaso nutricio es superior a 3 mm. El procedimiento de elección es la embolización percutánea con catéter¹⁰. Este tratamiento ha reducido en gran medida la necesidad del tratamiento quirúrgico de las MAV, aunque éste pueda ser todavía necesario, en casos en que la embolización no sea posible o haya fracasado^{11,12}. En casos de MAV pequeñas y periféricas, puede ser factible la resección mediante videotoracoscopia¹³. En algunos casos en que la cirugía de resección y la embolización sean implantables (múltiples y difusas MAV), puede ser preciso considerar la opción del trasplante pulmonar, aunque esta indicación no está exenta de controversia¹⁴.

Bibliografía

1. Guttmacher AE, Marchuk DA, White RI. Current concepts: hereditary hemorrhagic telangiectasia. *N Engl J Med* 1995;333:918-24.
2. Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E et al. Diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome). *Am J Med Genet* 2000;91:66-7.
3. Kjeldsen AD, Oxhøj H, Andersen PE, Elle B, Jacobsen JP, Vase P. Pulmonary arteriovenous malformations. Screening procedures and pulmonary angiography in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Chest* 1999;116:432-9.
4. Oliveira GHM, Seward JB, Cortese DA, Dines DE. Contrast transesophageal echocardiography in the diagnosis and localization of diffuse pulmonary telangiectasias. *Chest* 2000;118:557-9.
5. Cottin V, Plauchu H, Bayle JY, Barthelet M, Revel D, Cordier JF. Pulmonary arteriovenous malformations in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Am J Respir Crit Care Med* 2004;169:994-1000.
6. Gelfand MS, Stephens DS, Howell EI et al. Brain abscess: association with pulmonary arteriovenous fistula and hereditary hemorrhagic telangiectasia. Report of three cases. *Am J Med* 1988;85:716-20.
7. Laroche CM, Wells F, Shneerson J. Massive hemothorax due to enlarging arteriovenous fistula in pregnancy. *Chest* 1992;101:1452-4.
8. Gossage JR, Kanj G. Pulmonary arteriovenous malformations: a state of the art review. *Am J Respir Crit Care Med* 1998;158:643-661.
9. Faughnan ME, Hyland RH, Nanthakumar K, Redelmeier DA. Screening in hereditary hemorrhagic telangiectasia patients. *Chest* 2000;118:566-7.
10. Andersen PE, Kjeldsen AD, Oxhøj H, Vase P, White RI. Embolotherapy for pulmonary arteriovenous malformations in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber). *Acta Radiol* 1998; 39: 723-6.
11. Kretschmar O, Ewert P, Yigitbasi M, Zurbrugg HR, Hetzer R, Lange PE. Huge pulmonary arteriovenous fistula: diagnosis and treatment and an unusual complication of embolization. *Respir Care* 2002;47:998-1001.
12. Georghiou GP, Berman M, Vidne BA, Saute M. Pulmonary arteriovenous malformation treated by lobectomy. *Eur J Cardiothorac Surg* 2003;24:328-30.
13. Watanabe N, Munakata Y, Ogiwara M, Miyatake M, Nakagawa F, Hirayama J. A case of pulmonary arteriovenous malformation in a patient with brain abscess successfully treated with video-assisted thoracoscopic resection. *Chest* 1995;108:1724-7.
14. Svetliza G, De la Canal A, Beveraggi E, et al. Lung transplantation in a patient with arteriovenous malformations. *J Heart Lung Transplant* 2002; 21:506-8.