



# PIEL

## FORMACION CONTINUADA EN DERMATOLOGIA

[www.elsevier.es/piel](http://www.elsevier.es/piel)



### Caso clínico

## Telangiectasia hemorrágica hereditaria. Revisión a partir de un caso

### Hemorrhagic hereditary telangiectasia. A case report and review of the literature

Emilio Vargas Ramírez, María Jesús Rojas-Lechuga\* y Pablo Uribe González

Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) o enfermedad de Rendu-Osler-Weber es una enfermedad de herencia autosómica dominante que determina alteración vascular. Su origen es la mutación heterocigota en los genes *ENG*, *ACVRL1*, *GDF2*, *SMAD4* y en otros aún no identificados<sup>1</sup>. Se manifiesta a nivel mucocutáneo como telangiectasias múltiples y a nivel visceral como malformaciones arteriovenosas, principalmente en el tracto gastrointestinal, pulmones y cerebro. La epistaxis recurrente y espontánea es un antecedente clave que debe hacer sospechar la enfermedad en un paciente con lesiones mucocutáneas compatibles.

#### Caso clínico

Presentamos el caso de una mujer de 68 años con antecedentes cardiológicos (HTA, CIA operada, flutter auricular paroxístico con necesidad de cardioversiones eléctricas previas), en estudio por anemia ferropriva. Fue hospitalizada para estudio endoscópico digestivo alto. La endoscopia mostró varias angiectasias gástricas, duodenales y en íleon proximal. Tras el procedimiento, evolucionó con una tromboembolia pulmonar revelada con angio-TAC, examen que además identificó múltiples malformaciones arteriovenosas en hígado, páncreas e hilio esplénico. A la exploración dermatológica presentó múltiples telangiectasias aracneiformes faciales (fig. 1), orales (mucosa labial y lingual) (fig. 2) y puntiformes acrales (fig. 3).

Al interrogarla dirigidamente, la paciente reveló el antecedente de epistaxis recurrente. No tenía antecedentes familiares conocidos.

#### Discusión

La THH es infrecuente, con una prevalencia reportada de aproximadamente un caso por cada 5.000-10.000 personas, según la población estudiada<sup>2</sup>, y afecta por igual a ambos sexos. Se produce por mutación heredada o *de novo*, que en la mayoría de los casos afecta a los genes *ENG* o *ACVRL1*, que codifican para receptores de TGF- $\beta$  en células endoteliales y determinan angiodisplasias mucocutáneas y viscerales.

Las manifestaciones clínicas más frecuentes son la epistaxis recurrente (96%), que suele comenzar cerca de los 12 años de edad, y las telangiectasias mucocutáneas, que suelen aparecer de 10 a 30 años después del inicio de la epistaxis y afectan a un 74% de los pacientes<sup>3,4</sup>. Las telangiectasias presentan morfología aracneiforme, puntiforme o lineal, alcanzan un tamaño de 1-3 mm de diámetro y se localizan especialmente en rostro, dedos, labios, lengua, encías, mucosa oral y tórax<sup>5</sup>.

Las malformaciones arteriovenosas viscerales se localizan comúnmente en tracto digestivo, pulmones y cerebro, y pueden originar hemorragias que en ocasiones pueden ser de riesgo vital<sup>6</sup>.

El diagnóstico se realiza con los criterios de Curaçao<sup>7</sup>, que incluyen elementos clínicos y exploratorios endoscópicos/radiológicos (tabla 1).

\* Autor para correspondencia.

Correos electrónicos: [mjesusrojas@gmail.com](mailto:mjesusrojas@gmail.com), [mjrojas8@uc.cl](mailto:mjrojas8@uc.cl) (M.J. Rojas-Lechuga).

<https://doi.org/10.1016/j.piel.2017.10.025>

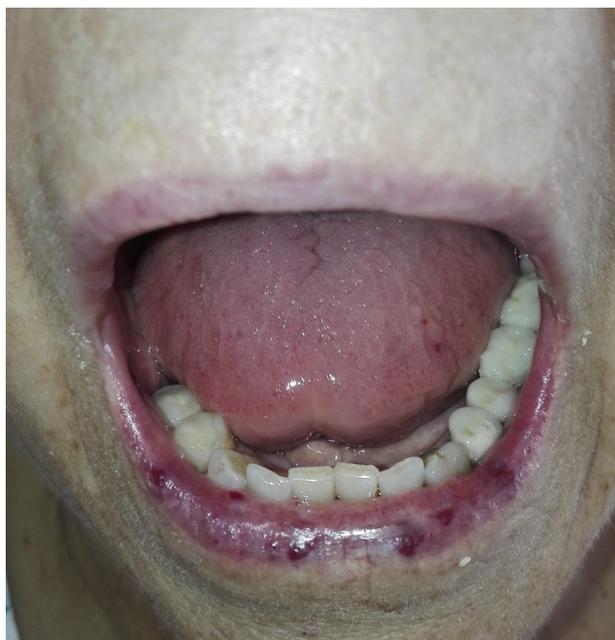
0213-9251/© 2018 Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.



**Figura 1 – Telangiectasias aracneiformes faciales.**



**Figura 3 – Telangiectasias aracneiformes puntiformes acrales.**



**Figura 2 – Telangiectasias aracneiformes orales.**

El principal diagnóstico diferencial es la esclerodermia de tipo CREST, que puede en ocasiones ser familiar y presentarse con abundantes telangiectasias mucocutáneas morfológicamente indistinguibles de la THH, pero que no suelen determinar hemorragia. Elementos propios de la esclerodermia de tipo CREST como el fenómeno de Raynaud, esclerodactilia, calcinosis, dismotilidad esofágica y la presencia de autoanticuerpos generalmente positivos ayudan a diferenciar ambos cuadros<sup>8</sup>. Otras diferencias son las telangiectasias del embarazo, de la enfermedad hepática crónica, la ataxia-telangiectasia, telangiectasias hereditarias benignas y las

Tabla 1	
1. Epistaxis	Espontánea y recurrente
2. Telangiectasias	Múltiples en localizaciones típicas: labios, cavidad oral, dedos, rostro
3. Lesiones viscerales	Malformaciones arteriovenosas gastrointestinales, pulmonares, hepáticas, cerebrales o espinales
4. Historia familiar	Familiar de primer grado con diagnóstico definitivo de THH
<b>Diagnóstico</b>	
Poco probable	Si cumple menos de 2 criterios
Posible	Si cumple 2 criterios
Definitivo	Si cumple 3 o más criterios
Criterios diagnósticos de Curaçao de la telangiectasia hemorrágica hereditaria o enfermedad de Rendu-Osler-Weber <sup>7</sup> .	

malformaciones capilares-arteriovenosas asociadas a defectos en RASA1<sup>9</sup>.

En cada caso se debe determinar la extensión visceral de la enfermedad, para lo cual se requiere una detallada historia clínica, un examen físico completo y la exploración complementaria con oximetría de pulso, hemograma, sangre oculta en deposiciones, angio-RNM cerebral, angio-TAC de tórax, abdomen y pelvis, y endoscopias digestivas, de ser necesarias. Si se planifica el embarazo se deben detectar, y eventualmente tratar, malformaciones vasculares cerebrales, espinales y pulmonares que podrían complicar el embarazo, en especial durante el segundo o tercer trimestres, el parto o la anestesia espinal. Si bien el embarazo se debe considerar de alto riesgo, en general, resulta exitoso<sup>10</sup>.

En cuanto al tratamiento, deben adoptarse medidas generales como evitar sonarse bruscamente, levantar objetos

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/10217042>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/10217042>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)