

Diva Ferreira¹
Joana Amado²
Raquel Duarte²
José Almeida²
Paulo Morgado³
Teresa Shiang⁴

Malformações arteriovenosas pulmonares – Associação a telangiectasia hemorrágica hereditária. Casos clínicos e rastreio familiar

Pulmonary arteriovenous malformations – Association with hereditary hemorrhagic telangiectasia. Clinical cases and family screening

Recebido para publicação/received for publication: 06.03.21
Aceite para publicação/accepted for publication: 06.05.12

Resumo

As malformações arteriovenosas pulmonares são raras e mais de metade dos casos surgem em associação a telangiectasia hemorrágica hereditária.

Faz-se uma revisão teórica sobre a apresentação clínica, abordagem diagnóstica, terapêutica e prognóstico destas malformações vasculares. Estão associadas a morbilidade e mortalidade consideráveis, pelo que se preconiza o seu tratamento, assim como o rastreio dos familiares directos quando se identificam malformações arteriovenosas pulmonares num doente com telangiectasia hemorrágica hereditária. Ainda não existem estudos prospectivos que estabeleçam o melhor plano de estudo do doente e seus familiares.

Abstract

Pulmonary arteriovenous malformations are a rare disorder associated to hereditary hemorrhagic telangiectasia in over 50 % of the cases.

Clinical presentation, diagnostic work-up, therapeutic options and prognosis are reviewed by the authors. Pulmonary arteriovenous malformations are known to have considerable morbidity and mortality, their treatment being advisable as well as their screening among family members, especially if the index case is diagnosed with both pulmonary arteriovenous malformations and hereditary hemorrhagic telangiectasia. To this moment prospective studies establishing the best diagnostic work-up for the patients and their families are lacking.

¹ Interna complementar de Pneumologia

² Assistente Hospitalar de Pneumologia

³ Assistente Hospitalar de Radiologia

⁴ Assistente Graduada de Pneumologia
Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia

Correspondência: Diva de Fátima Gonçalves Ferreira, Rua Conceição Fernandes
4434-502 Vila Nova de Gaia
E-mail: divafferreira@sapo.pt

Descrevem-se dois casos clínicos de malformações arteriovenosas pulmonares no contexto familiar de telangiectasia hemorrágica hereditária. A identificação das doentes implicou o rastreio familiar que permitiu detectar malformações arteriovenosas pulmonares em dois familiares e excluir o envolvimento pulmonar em quatro familiares com a doença.

Rev Port Pneumol 2006; XII (4): 383-399

Palavras-chave: Malformações arteriovenosas pulmonares, telangiectasia hemorrágica hereditária, embolização.

The authors report two pulmonary arteriovenous malformations cases in a family with hereditary hemorrhagic telangiectasia. Patient's diagnosis led to family screening which resulted in the identification of pulmonary arteriovenous malformations in two family members and pulmonary disease exclusion in four patients previously known to have hereditary hemorrhagic telangiectasia.

Rev Port Pneumol 2006; XII (4): 383-399

Key-words: Pulmonary arteriovenous malformations, hereditary hemorrhagic telangiectasia, embolization.

Introdução

As malformações arteriovenosas pulmonares (MAVP), comunicações anormais directas entre ramos da artéria pulmonar e a veia pulmonar sem capilares, são uma entidade rara, de etiologia, patogénese e história natural não inteiramente conhecidas. Foram descritas pela primeira vez em 1897 por Churton¹ e, desde então, foram publicados mais de 500 casos². Na Clínica Mayo documentaram-se 194 casos em 45 anos e estimou-se a incidência em 4,3 casos novos/ano^{1,3}.

As MAVP têm uma incidência de 2-3 por 100 000 habitantes, sendo maior em algumas ilhas da Dinamarca, na Holanda e em certas regiões de França. São duas vezes mais frequentes no sexo feminino². Cerca de 10% são identificadas na infância, verificando-se um aumento progressivo da incidência até à 5-6.ª décadas de vida¹.

Aproximadamente 65 a 70% destas malformações vasculares são de natureza congénita, estando associadas à síndrome de

Rendu-Osler-Weber ou telangiectasia hemorrágica hereditária (THH)¹. É uma doença autossómica dominante, de penetração incompleta, pois nem todas as pessoas que herdaram a mutação a demonstram fenotipicamente. A penetração média atinge os 95% por volta dos 40 anos, mas é apenas 62% aos 16 anos⁴.

A localização genética verifica-se no cromossoma 9 (9q 33-34 ou OWR-1) em algumas famílias – THH tipo 1 (THH1), e no cromossoma 12 (12q ou OWR-2) noutras – THH tipo 2 (THH2)². Na maior parte das famílias, envolve a mutação do gene da proteína endoglin, que desempenha um papel na reparação tecidual e angiogénese.

É identificada tipicamente pela tríade de telangiectasia, epistaxes recorrentes e história familiar.

As formas de MAVP secundárias ou adquiridas são menos frequentes e podem surgir em consequência de cirrose hepática, cirurgia ou traumatismo torácicos, estenose mitral, actinomicose, xistosso-

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4214499>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4214499>

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