

PACIENTE CON ANEMIA Y SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER

PATIENT WITH ANAEMIA AND RENDU-OSLER-WEBER SYNDROME

Roa Colomo A, Caballero Mateos AM, García Márquez J

Hospital Universitario Clínico San Cecilio. Granada.

Resumen

Varón de 66 años con Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria tipo I que consulta por astenia intensa detectándose en analítica Hb 4 mg/dl; VCM 100,5%. El paciente no refiere síntomas de sangrado. En gastroscopia se visualizan múltiples malformaciones vasculares de tamaño variable y sin sangrado activo en esófago, estómago, siendo más numerosas en duodeno. En colonoscopia se distinguen varias angiodisplasias sin estigmas de sangrado reciente en ciego. El paciente recibe tratamiento de forma periódica con hierro intravenoso y transfusiones de concentrados de hemáties. La Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria o síndrome de Rendu-Osler-Weber es una enfermedad hereditaria rara, de transmisión autosómica dominante, caracterizada por la aparición de malformaciones arterio-venosas o telangiectasias en cualquier localización del organismo. El síntoma más frecuente es la epistaxis asociada a anemia, seguida del sangrado gastrointestinal en el 13-30% de los pacientes. El tratamiento es de soporte, siendo importante tratar la anemia con hierro y transfusiones sanguíneas. Durante la endoscopia, cabe destacar la importancia de identificar el punto de sangrado activo y realizar sobre el mismo tratamiento de coagulación con plasma argón.

CORRESPONDENCIA

Amparo Roa Colomo
Hospital Universitario Clínico San Cecilio
18016 Granada
amparo.roa.colomo@gmail.com

Fecha de envío: 20/06/2021

Fecha de aceptación: 10/08/2021

Palabras clave: anemia, angiodisplasias gastrointestinales, Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria.

Abstract

66-year-old man with Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia type I who consulted for severe asthenia, detecting Hb 4 mg/dl; VCM 100.5% in blood tests. The patient does not report symptoms of bleeding. Gastroscopy shows multiple vascular malformations of variable size and without active bleeding in the esophagus, stomach, being more numerous in the duodenum. In colonoscopy, several angiodysplasias without stigmata of recent bleeding in the cecum are distinguished. The patient is regularly treated with intravenous iron and packed red blood cell transfusions. Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia or Rendu-Osler-Weber syndrome is a rare hereditary disease, of autosomal dominant transmission, characterized by the appearance of arterio-venous malformations or telangiectasias in any location of the body. The most frequent symptom is epistaxis associated with anemia, followed by gastrointestinal bleeding in 13-30% of patients. Treatment is supportive, being important to treat anemia with iron and blood transfusions. During endoscopy, it is important to highlight the importance of identifying the active bleeding point and to perform argon plasma coagulation treatment on the same.

Keywords: anemia, gastrointestinal angiodysplasias, Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia.

Introducción

La Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria o síndrome de Rendu-Osler-Weber es una enfermedad hereditaria rara, de transmisión autosómica dominante, caracterizada por la aparición de malformaciones arterio-venosas o telangiectasias en cualquier localización del organismo. Se considera diagnóstico si se cumplen 3 ó 4 criterios de Curaçao: 1) Epistaxis recurrentes. 2) Telangiectasias en labios, cavidad oral, dedos y nariz. 3) Malformaciones arterio-venosas pulmonares, hepáticas, cerebrales, espinales o gastrointestinales. 4) Varios familiares de primer grado afectados.

Caso Clínico

Varón de 66 años diagnosticado de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria tipo I: portador heterocigoto del cambio c.991G>A(p.G331S) en el gen ENG y con criterios de Curaçao: malformación arterio-venosa pulmonar, telangiectasias cutáneomucosas, epistaxis de repetición y antecedentes familiares. Consulta por astenia intensa detectándose en analítica Hb 4 mg/dl; VCM 100.5 %. El paciente no refiere epistaxis recientes, heces melénicas ni otros síntomas de sangrado digestivo. Ante la ausencia de sangrado visible y la acusada anemia, se decide realizar estudio endoscópico. En gastroscopia se visualizan incontables malformaciones vasculares de tamaño variable y sin sangrado activo en esófago, estómago, siendo más numerosas en duodeno y no susceptibles de terapia con gas argón debido a su número (Figuras 1-3). En colonoscopia se distinguen varias angiodisplasias sin estigmas de sangrado reciente en ciego. El paciente recibe tratamiento de forma periódica con hierro intravenoso y transfusiones de concentrados de hematíes manteniéndose la hemoglobina estable.



Figura 1

Imagen endoscópica en la que se visualiza una malformación vascular milimétrica sin estigmas de sangrado reciente en esófago medio.

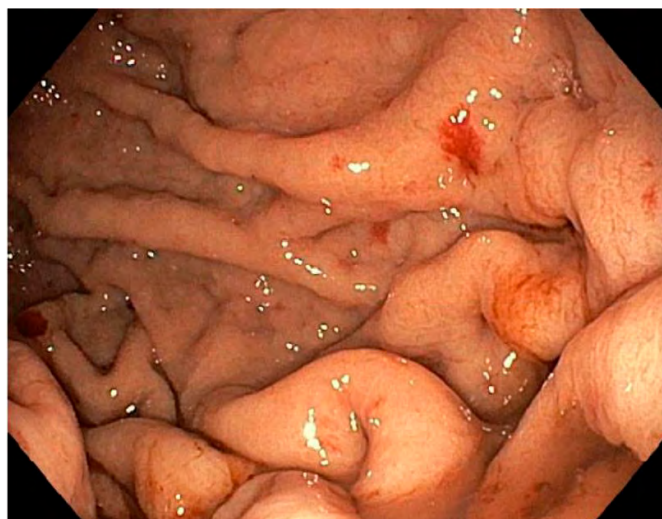


Figura 2

Imagen endoscópica de cuerpo gástrico en la que se distinguen varias malformaciones vasculares de distintos tamaños en los pliegues.

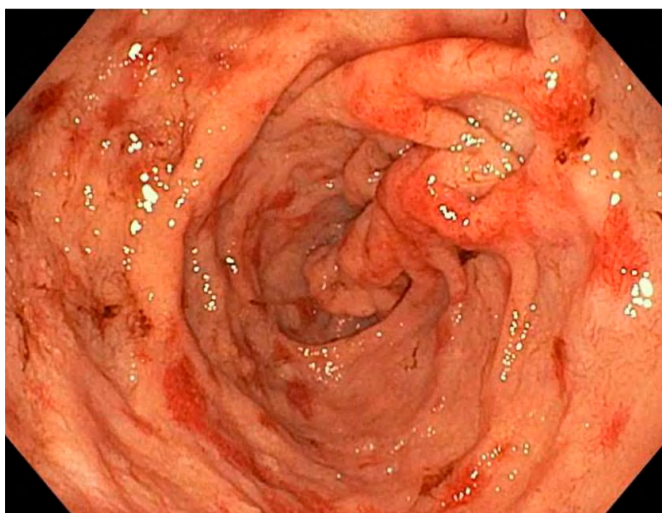


Figura 3

Imagen endoscópica de la segunda porción duodenal en la que se identifican incontables malformaciones vasculares tapizando la mucosa.

Discusión

En la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria tipo I el síntoma más frecuente es la epistaxis asociada a anemia, seguida del sangrado gastrointestinal en el 13-30% de los pacientes¹. Las guías clínicas actuales sugieren realizar endoscopia en pacientes con anemia moderada no relacionada con episodios de epistaxis.

El tratamiento es de soporte, siendo importante tratar la anemia con hierro y transfusiones sanguíneas^{2,3}. Se han estudiado múltiples fármacos: ácido tranexámico, tamoxifeno, bevacizumab y talidomida, sin haber observado beneficio en la reducción del sangrado gastrointestinal y con limitaciones por aparición de efectos adversos^{2,3}. Durante la endoscopia, cabe destacar la importancia de identificar el punto de sangrado activo y realizar sobre el mismo tratamiento de coagulación con plasma argón¹.

Bibliografía

1. Tortora A; Riccioni ME; Gaetani E; et al. Rendu-Osler-Weber disease: a gastroenterologist's perspective. *Orphanet J Rare Dis.* 2019 Jun 7;14(1):130. doi: 10.1186/s13023-019-1107-4. PMID: 31174568; PMCID: PMC6555961.
2. Mikołajczyk-Solińska M; Leończyk K; Brzezina A; et al. Life-threatening Anaemia in Patient with Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia (Rendu-Osler-Weber Syndrome). *Open Med (Wars).* 2020 Mar 6;15:134-138. doi: 10.1515/med-2020-0020. PMID: 32190736; PMCID: PMC7065421.
3. Jan W; Tameez Ud Din A; Chaudhary FMD; et al. Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia: A Rare Cause of Anemia. *Cureus.* 2019 Aug 8;11(8):e5349. doi: 10.7759/cureus.5349. PMID: 31602353; PMCID: PMC6779147.