



## XI JORNADA CIENTÍFICA PROVINCIAL DEL CAPÍTULO DE LA SOCIEDAD DE GENÉTICA HUMANA Y MÉDICA DE HOLGUÍN, 2023

### Síndrome de Rendu-Osler-Weber. Presentación de un caso

Julio Armando Sánchez Delgado, <https://orcid.org/0000-0001-7798-515X><sup>1</sup>

Nailé Edita Sánchez Lara, <https://orcid.org/0000-0003-1333-9313><sup>2</sup>

<sup>1</sup> Especialista de 2do grado en Medicina General Integral, Máster en Asesoramiento Genético y Educación Médica, Profesor Auxiliar, Investigador Agregado, Centro Municipal de Genética Comunitaria, Banes, Holguín, Cuba, [julioashlq@infomed.sld.cu](mailto:julioashlq@infomed.sld.cu)

<sup>2</sup> Estudiante de Ciencias Médicas, Carrera de Medicina, Sexto Año, Alumno Ayudante en Medicina General Integral, Filial de Ciencias Médicas Urselia Díaz Báez Banes, Holguín, Cuba, [naillesl@nauta.cu](mailto:naillesl@nauta.cu)

#### Resumen

**Introducción:** La enfermedad de Rendu-Osler-Weber, también conocido como telangiectasia hemorrágica hereditaria, es una enfermedad genética de herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta. Afecta por igual a ambos sexos y los síntomas se inician habitualmente entre los 20 y 40 años, pero se considera que la enfermedad está infradiagnosticada. **Objetivo:** presentar un caso clínico de la enfermedad. **Método:** Se realizó una búsqueda de las características de la enfermedad, en sitiosweb de ciencias médicas: Lilacs, Infomed, MedLine, entre otros **Resultados:** se obtuvieron los antecedentes personales de sangramiento nasal recurrente, presencia de telangiectasias en piel y mucosas, malformaciones vasculares en ambos pulmones, todos confirmados por imágenes radiológicas y ultrasonográficas. **Conclusiones:** La presencia de tres criterios diagnósticos y resultados de complementarios confirmaron el diagnóstico de Síndrome de Rendu Osler Weber.

**Palabras clave:** Síndrome/ Genética/ Rendu Osler Weber/

## Introducción

La THH o Síndrome ROW es un trastorno vascular heredado como rasgo autosómico dominante, con penetrancia y expresividad variables, que se presenta como letal en pacientes homocigotos.

Existen más de 4 400 rasgos autosómicos dominantes conocidos, la mayoría de los cuales corresponden a enfermedades. Por separado, las enfermedades autosómicas dominantes son bastante raras en la población; las más habituales tienen una frecuencia alélica de aproximadamente 0,001. <sup>1</sup>

Descrita independientemente por Rendu (1894), Weber (1907) y Osler (1910), fue considerada por Hanes (1909), bajo la denominación descriptiva de telangiectasia hemorrágica hereditaria. Al menos 1/50 000 personas padecen el cuadro clínico evidente, aunque cuadros mínimos pueden pasar inadvertidos, mostrando las pequeñas lesiones vasculares, que ya existen al nacer, y que se distribuyen ampliamente por la piel y las mucosas. <sup>2, 3.</sup>

Se han descrito 5 variantes de THH, en 3 de ellas están identificados los genes responsables y a los otros aún no se les han atribuido nombres. En las diferentes variantes clínicas relacionadas con una determinada mutación suelen existir diferencias en la forma de presentación. <sup>4</sup>

Las lesiones se detectan durante los primeros años de vida, y es característico observar epistaxis recurrentes en la niñez. Hacia los 10 años de edad cerca de 50 % de los pacientes ya ha padecido alguna hemorragia gastrointestinal; pero estas no suelen ser graves hasta el cuarto decenio de la vida, y su frecuencia alcanza el máximo durante la sexta. <sup>5</sup> Cuadros mínimos pueden pasar inadvertidos, lo que está dado porque el grado de afectación sistémica varía en esta enfermedad. <sup>6</sup>

Típicamente, las formas clínicas y el debut de esta enfermedad se asocian a los órganos y tejidos que se afectan con mayor frecuencia: telangiectasias en mucosas y en piel, epistaxis, sangramiento gastrointestinal, pulmonar e intracerebral. <sup>7, 8.</sup>

## Presentación del caso

Paciente femenina de 16 años, con antecedentes de salud que de manera ocasional inicia epistaxis recurrentes y ocasionales que relacionaba con exposición prolongada al sol o esfuerzos físicos, además de cuadro doloroso e inflamación en región distal de radio derecho que desaparece espontáneamente y reinicia a los seis meses pero con mayor intensidad, refiere que notó un engrosamiento en dicha región, de consistencia dura y no movable por lo que es llevada a su área de salud para interconsulta con Pediatría.

Se realizan estudios radiológicos y biopsia de músculo y tejido óseo. Al realizar los procedimientos y chequeo médico se constató una anemia, sangramiento abundante y al Rayos X de tórax se constatan nódulos pulmonares por lo que se sugiere biopsia pulmonar; proceder con lo que no está de acuerdo la madre que decide pedir el alta y se traslada a la capital.

Ingresa en Hospital Juan Manuel Márquez con impresión diagnóstica de enfermedad granulomatosa.

Al examen físico se evidencia una masa tumoral no dolorosa en zona distal de radio derecho y aumento de volumen de dicha zona (Fig. 1 y 2). Dedos de pies y manos en palillo de tambor (Fig 3).

Los resultados de gasometría informan una saturación de oxígeno del 90%.

Fueron realizados otros estudios complementarios:

Rayos X de tórax anteroposterior y lateral: se visualizan imágenes nodulares en la base pulmonar derecha (Fig 4).

TAC multicorte contrastada: Tórax: lesiones nodulares múltiples de tamaño variable con vasos aferentes y eferentes gruesos, arteriales y venosos, sugestivos de malformación arteriovenosa (Fig 5).

La paciente fue interconsultada con las siguientes especialidades:

Oftalmología: al fondo de ojo destaca nódulo en ojo izquierdo y hemorragia de ojo derecho en relación con posibles fístulas arteriovenosas.

Dermatología: señala la presencia de fibromas cutáneos puntiformes, destaca mucosa lingual (Fig 6)

Genética: la coincidencia de tres criterios diagnósticos; telangectasias en mucosa oral, dos fibromas cutáneos puntiformes y malformaciones vasculares en pulmón permiten plantear el diagnóstico de Enfermedad de Rendu Osler Weber.

En estos momentos la paciente tiene 20 años, se encuentra en el área de salud con buen estado clínico y desarrolla su vida cotidiana sin complicaciones.



**Fig. 1**

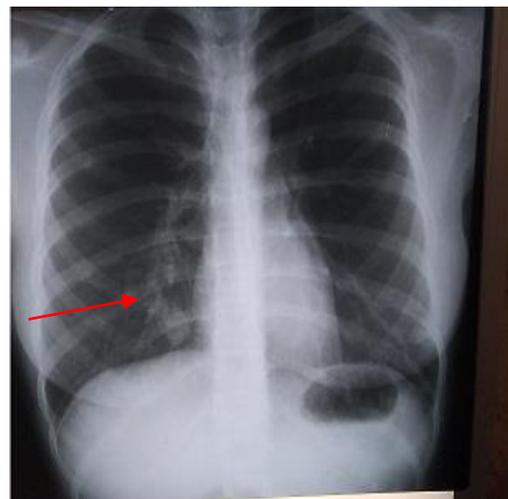
Aumento de volumen de región distal de radio derecho.



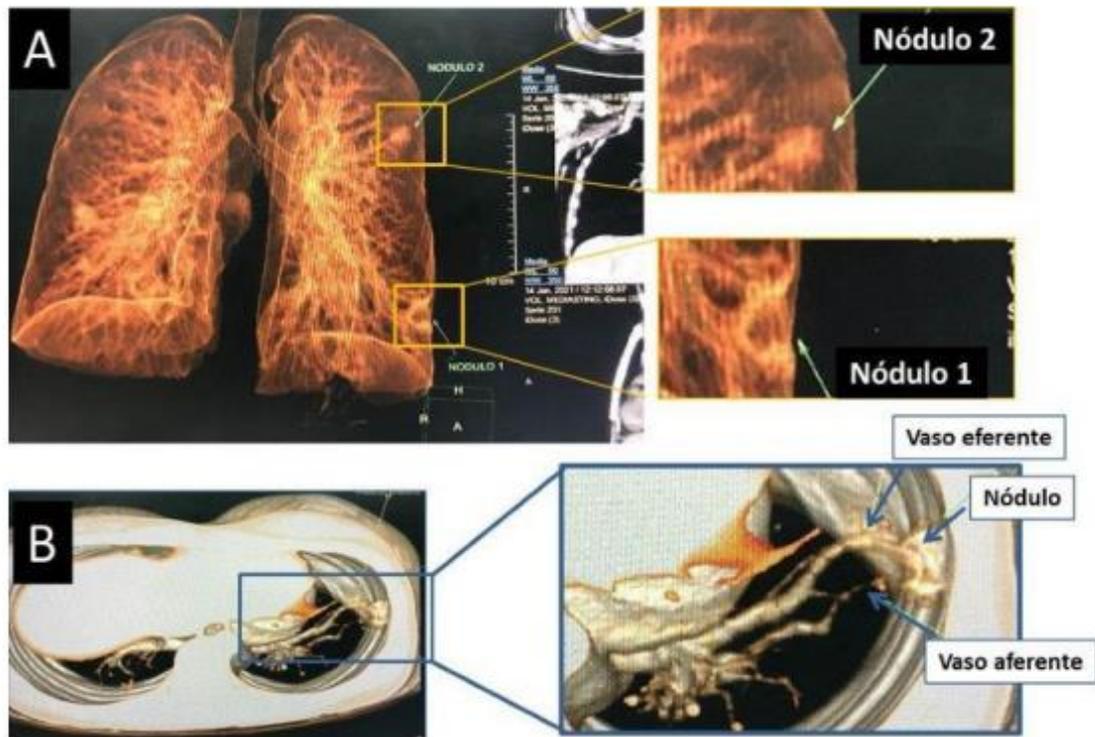
**Fig. 2**



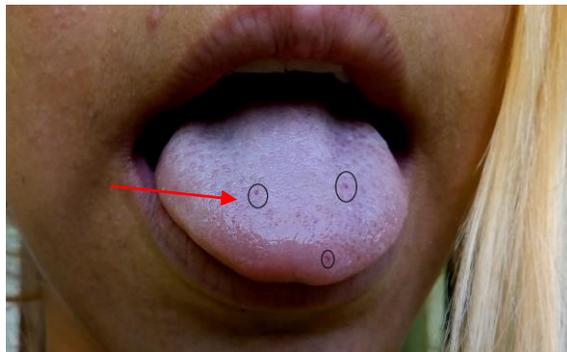
**Fig 3** Dedos de mano en palillo de tambor



**Fig. 4** Nódulos en base pulmonar



**Fig 5** TAC de tórax: cortes axiales a 2 mms con MPR a 0,98 mm. En ambos campos pulmonares se visualizan múltiples lesiones nodulares de tamaño variable. Nódulo localizado en lobulo medio de pulmón derecho que mide 24 X 20 mm; nódulo de 21 X 19 mm en lóbulo inferior de pulmón izquierdo. Vasos aferentes y eferentes, arteriales y venosos; sugestivos de malformaciones arteriovenosas en campo pulmonar izquierdo.



**Fig 6.** Atelectasias puntiformes en mucosa oral

### Discusión

El diagnóstico del Síndrome de Rendu-Osler-Weber (ROW) se basa en los hallazgos clínicos al evidenciarse la presencia de lesiones telangiectásicas de color rojo a violáceo, pequeñas y puntiformes localizadas en cara, labios, mucosas oral y nasal.

Los pacientes en ocasiones refieren la ocurrencia de sangramientos nasales abundantes que asocian a esfuerzos físicos o exposición prolongada a la radiación solar.

Los estudios de laboratorios suelen ser normales excepto por la presunción de anemia ferropénica.

Sin embargo, estudios contrastados de mayor envergadura ante la ocurrencia de un cuadro clínico más profuso informan la presencia lesiones telangiectásicas en la mucosa gastrointestinal que pueden provocar hemorragia recidivante y crónica.<sup>9</sup> La coincidencia de tres de los cuatro criterios de Curaçao, permiten realizar el diagnóstico definitivo de la enfermedad.

Criterios de Curaçao

1. Epistaxis espontánea o recurrente.
2. Telangiectasias múltiples o en sitios característicos: labios, mucosa o cavidad oral, dedos, nariz.
3. Lesiones viscerales: telangiectasias gastrointestinales, pulmonares, hepáticas, malformaciones arteriovenosas cerebrales o espinales.
4. Antecedentes familiares: familiar de primer grado de consanguinidad con telangiectasia hemorrágica hereditaria según criterios expuestos.<sup>10</sup>

Las epistaxis a repetición generalmente son el primer síntoma, aún antes de aparecer las máculas, pápulas o nódulos de 1-4 mm, de color rojo púrpura.

La epistaxis suele ser recurrente, espontánea o secundaria a lesiones leves que puede causar anemia crónica. Luego de los treinta años son más notables con episodios de hasta 12-15 en el mes.

La paciente refiere la ocurrencia de episodios de epistaxis en varias ocasiones.

70% de los individuos afectados por la enfermedad comienza a manifestar la misma en su etapa adolescente<sup>10, 11</sup>, lo cual coincide con la paciente en estudio.

Las telangiectasias cutáneas y en mucosas, son múltiples, de tipo aracniformes, lineales o puntiformes (75% de los pacientes). Pueden ser subdiagnosticadas, aumentan en número y tamaño con la edad y suelen aparecer después de los treinta años. Pueden observarse además en manos, cara, cavidad oral, lengua, paladar, conjuntivas, nariz, orejas y pómulos.<sup>4</sup>

El diagnóstico positivo de telangiectasias puntiformes violáceas en mucosa oral de la paciente aporta un criterio diagnóstico.

Las malformaciones arteriovenosas pulmonares (MAVP) son comunicaciones directas anormales entre arterias y venas pulmonares, con engrosamiento de las mismas. 80-90% de estas se corresponden con el síndrome de ROW, aunque solo 15-35% de los pacientes que lo padecen presentan dichas malformaciones. Por lo general son múltiples, bilaterales y localizadas en los lóbulos basales.<sup>10</sup>

Las MAVP proporcionan una comunicación capilar libre entre la circulación pulmonar y sistémica con tres consecuencias:

- a) La sangre de las arterias pulmonares que pasa a través de estas derivaciones no puede oxigenarse y ocurre hipoxemia (saturación de oxígeno del 90%).
- b) La ausencia del filtro que representa el lecho capilar normal permite que material particulado alcance la circulación sistémica donde impactará en otros lechos capilares con secuelas clínicas, particular en la circulación cerebral.
- c) La fragilidad de los vasos sanguíneos puede conducir a hemorragias dentro de los bronquios (asociado a hemoptisis) o en la cavidad pleural (asociado a hemotórax).<sup>12</sup>

El hallazgo imageneológico de la TAC de tórax confirma en la paciente la presencia de alteraciones sugestivas de malformaciones arteriovenosas pulmonares.

La particularidad de caso está dada por la deformidad ósea en la región distal del antebrazo derecho, característica no encontrada durante la revisión bibliográfica.

La presencia de tres de los criterios de Curaçao, permiten plantear el diagnóstico definitivo de Síndrome de Rendu-Osler-Weber.

## Conclusiones

El Síndrome de Rendu-Osler-Weber es una enfermedad genética rara, multisistémica, con variadas formas clínicas de presentación, diagnóstico clínico, genético, serológico y radiológico, donde entre 15-20% de los casos no presentan expresan una mutación genética.

## Referencias bibliográficas

1. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White RL. Herencia autonómica dominante y recesiva. In: Bamshad MJ, White RL. Genética Médica. 2da. ed. Madrid: Harcourt; 2000. p. 58-88
2. Cruz M, Bosch J. Síndromes con trastornos cutáneos llamativos. In: Cruz M, Bosch J. Atlas de síndromes pediátricos. Barcelona: ESPAXS; 1998. p. 34-44.
3. Schoen FJ, Cotran RS. Vasos sanguíneos. In: Cotran RS, Kumar V, Collins T. Patología estructural y funcional. 6ta. ed. Madrid: McGraw-Hill; 2000. p. 519-69.
4. Alcalá T, Castillo D, Agramonte O. Enfermedad de Rendú-Osler-Weber: a propósito de 5 casos con epístaxis recurrente. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter [revista en Internet]. 2012 [consultado 8 feb 2023]; 28 (3): [aprox. 10p]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0864-02892012000300011&script=sci\\_arttext](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0864-02892012000300011&script=sci_arttext)
5. Brandt LJ. Enfermedades vasculares del intestino. In: Bennett JC, Plum F, Cecil. Tratado de Medicina Interna. 20 ed. Ciudad de La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 1998. p. 820.
6. Bologna JL, Braverman IM. Manifestaciones cutáneas de enfermedades internas. In: Braunwald E, Farci AS, Kasper DL, Hauser SL, Longo DL, Jameson JL. Harrison. Principios de Medicina Interna. 15 ed. México: McGraw-Hill; 2002. p. 373-90.
7. Frugone Roca P, Rodríguez Trejos J, Ochoa Perez MF. Reporte de caso clínico: infarto isquémico cerebral por mecanismo embólico paradójico a través de fístula arterio-venosa pulmonar secundaria a enfermedad de Rendu-Osler-Weber. Rev Ciencia & Salud integrando conocimientos [revista en Internet] 2020 [consultado 8 feb 2023]; 4(3):85-94. Disponible en: <https://revistacienciaysalud.ac.cr/ojs/index.php/cienciaysalud/article/view/146>
8. Orizaga y Quiroga TL, Villarreal Martínez A, Jaramillo Moreno G, Ocampo Candiani J. Síndrome de Osler-Weber-Rendu y su relación con la dermatología. Actas Dermosifiliogr. [revista en Internet] 2019; 110 (7):526-32. Disponible en: <https://www.actasdermo.org/es-sindrome-osler-weber-rendu-su-relacion-con-articulo-S000173101930095X>
9. Brandt LJ. Enfermedades vasculares del intestino. En: Bennett JC, Plum F, Cecil. Tratado de medicina Interna. 20 edición. Ciudad de la Habana. Editorial Ciencias Médicas; 1998. P. 820.
10. Luna Silva NC, Gómez Pardo JA, Castañeda AvilaVI, Castrejón Vázquez MI; Alonso Bello CD: Síndrome de Rendu-Osler-Weber, diagnóstico en atención primaria. Rev. Arch Invest Pediat Mex. [revista en Internet] 2019 [consultado 8 feb 2023]; 11(3): 36-42. Disponible en: [https://www.researchgate.net/profile/Cesar-Alonso-Bello/publication/341342471\\_Rendu-Osler-Weber\\_syndrome\\_diagnosis\\_in\\_primary\\_care/links/5ebb664aa6fdcc90d672390c/Rendu-Osler-Weber-syndrome-diagnosis-in-primary-care.pdf](https://www.researchgate.net/profile/Cesar-Alonso-Bello/publication/341342471_Rendu-Osler-Weber_syndrome_diagnosis_in_primary_care/links/5ebb664aa6fdcc90d672390c/Rendu-Osler-Weber-syndrome-diagnosis-in-primary-care.pdf)

11. Henao Estrada RF, Jaramillo Bedoya D, Castro Sánchez S, Vizcaino carruyo J, Restrepo Gutierrez JC. Síndrome de Osler-Weber-Rendu: presentación de un caso clínico y revisión de la literatura. Rev. Hepatología [revista en Internet] 2020 [consultado 8 feb 2023]; 1 (2): 176-85. Disponible en: <https://revistahepatologia.com/index.php/hepa/article/view/25>
12. Knox FA, Frazer DG. Ophthalmic presentation of hereditary hemorrhagic telangiectasia Rev. Eye. [revista en Internet] 2004 [consultado 8 feb 2023]; 18 (9): 947-9. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/6701360>