



# Revista Clínica Española



<https://www.revclinesp.es>

## V-179. - TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA

I. Gallego Parejo, M. Sánchez Herrera, M. Pérez Palacio, L. Barrena Santana, M. González Gómez, M. González Ascarza, E. García Sardón, J. Bureo Dacal

Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz. Badajoz.

### Resumen

**Objetivos:** Revisión de la telangiectasia hemorrágica hereditaria a propósito de una serie de casos.

**Métodos:** Revisión de la literatura a partir de tres casos índices.

**Resultados:** En los tres casos el diagnóstico de sospecha se inició a partir de epistaxis de repetición con anemia ferropénica secundaria y manifestaciones cutáneas a modo de telangiectasias. Las particularidades del estudio en cada caso particular son expuestas a continuación: Caso índice 1: varón de 76 años de edad, diagnosticado de telangiectasia hemorrágica hereditaria con estudio genético compatible, en el que destaca la presencia de la mutación W274X en el exón 7 de ALK-1 y herencia autosómica dominante con afectación de varios familiares de primer grado. Además de lo anterior, presenta telangiectasias en ambas fosas nasales, afectación pulmonar en forma de una vascularización pulmonar de morfología tortuosa con imagen sugestiva de variz venosa a nivel basal derecho. Caso índice 2: mujer de 60 años de edad, diagnosticada de telangiectasia hemorrágica familiar con mutación a nivel del intrón 7 de endotelina. Ha presentado epistaxis, telangiectasias a nivel lingual con sangrado en jet y en paladar duro y ambas fosas nasales, afectación digestiva en forma de telangiectasias a nivel gástrico y duodenal tratadas mediante electrocoagulación con argón plasma, así como angiectasias colónicas que precisaron fotocoagulación láser. Destaca afectación pulmonar en forma de malformaciones arterio-venosas tratadas mediante embolización. Además presenta agregación familiar de aspecto dominante por vía materna. Caso índice 3: mujer de 76 años de edad, diagnosticada de telangiectasia hemorrágica hereditaria, con varios familiares afectados. Además de las manifestaciones comunes anteriores, la exploración otorrinolaringológica reveló la presencia de telangiectasias diseminadas en ambas fosas nasales y mucosa bucal. En la endoscopia digestiva, presencia de numerosas imágenes irregulares de color rojo-cereza compatibles con telangiectasias, así como otras 2 imágenes similares a nivel de bulbo duodenal. Se realizó estudio radiológico pulmonar y cerebral sin alteraciones.

**Discusión:** La telangiectasia hemorrágica hereditaria (síndrome de Rendu-Osler-Weber) tiene una prevalencia entre 1:5.000 y 1:8.000. Presenta una herencia autosómica dominante con penetrancia y expresión variables. Mutaciones en al menos 5 genes pueden causar la enfermedad, se han descrito hasta 600 diferentes. En nuestro caso, se realizó el estudio genético en dos de los tres pacientes, con resultados compatibles. En el caso 1 hay que destacar, que la mutación no estaba descrita en la base de datos internacional. Se caracteriza por una gran variedad de manifestaciones clínicas, entre las que destacan epistaxis, afectación mucocutánea y gastrointestinal con anemia secundaria por déficit de hierro. Además, es frecuente la afectación de otros aparatos y sistemas, en forma de malformaciones arteriovenosas a nivel

pulmonar, hepático y cerebral. El diagnóstico es clínico, a través de los criterios de Curaçao, siendo necesaria la presencia de al menos 3 para establecer el diagnóstico definitivo (epistaxis, telangiectasias, agregación familiar de aspecto dominante y afectación de órganos internos) y se confirma con pruebas genéticas, aunque éstas últimas no son imprescindibles. Los 3 casos anteriores cumplen los 4 criterios necesarios para establecer el diagnóstico. Es importante la realización de pruebas complementarias al diagnóstico para descartar afectación pulmonar, hepática y cerebral, así como el estudio de familiares de primer grado. El tratamiento es sintomático e individualizado.

*Conclusiones:* La importancia de la serie de casos radica en la necesidad de conocer la enfermedad, ya que es imprescindible tener una alta sospecha clínica para llegar al diagnóstico, ver el grado de afectación y poder ofrecer un tratamiento sintomático individualizado, así como para el estudio de los familiares de primer grado.