



ER-5. - telangiectasia HEMORRÁGICA HEREDITARIA: SERIE DE CASOS

M. Cotugno, A. Garre García, A. Laso Ortíz, G. Poza Cisneros, A. Castillo Navarro, M. Vicente Gilabert, P. Fernández Montesinos, E. Roura Pilotó

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Resumen

Objetivos: Análisis descriptivo de las características clínicas de pacientes con enfermedad de Rendu Osler Weber (ROW) que ingresan en nuestro hospital en los últimos diez años.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo de los pacientes con diagnóstico de ROW ingresados en los últimos diez años (2004-2014). Se valoró la presencia de antecedentes familiares, diagnóstico de ROW antes del ingreso, epistaxis, presencia de telangiectasias muco-cutáneas y del tubo digestivo, MAV viscerales y complicaciones de las mismas, tratamiento de MAV viscerales si la presentara, diagnóstico de ROW previo a la complicaciones, las complicaciones asociadas frecuentemente a la enfermedad y la mortalidad durante el ingreso.

Resultados: De 19 pacientes con diagnóstico de ROW ingresados en nuestro hospital se descartaron 5 por no tener suficientes datos para el estudio. 6 eran mujeres y 8 varones. De los 14 pacientes 6 tenían antecedentes familiares de ROW, 1 no los tenía y en el resto no constaba. 4 no estaban diagnosticados de ROW a su ingreso. Todos los casos presentaban epistaxis de repetición y telangiectasias muco-cutáneas. 6 tenían telangiectasias del tubo digestivo, 3 no las tenían y el resto no constaba. 3 tenían MAV hepáticas, 6 no las presentaban, el resto no constaba. 9 pacientes tenían TC/RMN cerebral sin presentar MAV en sistema nervioso central. 6 presentaban MAV pulmonares 4 no presentaban y 4 no tenían estudio diagnóstico. El diagnóstico de la MAV pulmonar se realizó en todos los casos tras haber presentado complicaciones de las mismas (3 abscesos cerebrales, 1 ictus y 1 hemotórax). Se realizó embolización de las MAV pulmonares subsidiarias en todos los casos. Como otras complicaciones: 10 pacientes presentaron anemia ferropénica, 1 trombosis venosa profunda con embolismo pulmonar, 1 probable trombosis mesentérica y 1 hemorragia digestiva. 1 paciente murió durante el ingreso por hemorragia digestiva.

Discusión: La enfermedad de ROW es una enfermedad hereditaria (AD), poco frecuente, cuyo diagnóstico se basa en criterios clínicos (criterios de Curaçao). En nuestro estudio casi el 30% de los pacientes no estaban diagnosticados de ROW a su ingreso a pesar de presentar epistaxis y telangiectasias previas; no obstante, 1 caso no tenía antecedentes familiares, lo cual pudo retrasar el diagnóstico. La epistaxis y las telangiectasias muco-cutáneas fueron las manifestaciones clínicas más frecuentes, estando presentes en todos los pacientes de acuerdo con lo descrito en la literatura. Asimismo más del 70% presentaban anemia ferropénica. La frecuencia de MAV hepáticas también ha sido similar y no se ha observado ninguna MAV en sistema nervioso central en los pacientes estudiados. La frecuencia de la MAV pulmonares ha sido mayor (60%) probablemente por las

características de nuestro Hospital (Hospital de referencia de Neurocirugía). Todas las MAV pulmonares se diagnosticaron tras haber presentado una complicación (abscesos cerebrales, ictus) aunque la mitad de ellos ya estaba diagnosticado previamente de ROW. Aunque la frecuencia de la hemorragia digestiva fue menor a lo descrito anteriormente, ha sido la única causa de mortalidad durante el ingreso.

Conclusiones: La enfermedad de ROW es una enfermedad rara pero de diagnóstico clínico que debe ser tenida en cuenta en pacientes con epistaxis de repetición en los que se debe buscar la presencia de telangiectasias, que a veces no son evidentes. En todos los casos se debe realizar un estudio de MAV pulmonares ya que con frecuencia su diagnóstico se retrasa, siendo una causa importante de morbi-mortalidad.