

Policlínico Docente Luis Carrión

## Telangiectasia hemorrágica hereditaria Hereditary hemorrhagic telangiectasia

Dr. Raymundo Rafael Fernández Díaz,<sup>1</sup> Dra. Tania Ricardo Falcón<sup>2</sup> y Dra. Roxana Collado Yero<sup>3</sup>

### Resumen

Se presenta el caso de una paciente de 52 años de edad, con antecedentes de hipertensión arterial desde hace cinco años, que acudió a consulta por presentar sangrado a nivel de la lengua en reiteradas ocasiones, desencadenados por pequeños traumatismos. Se diagnosticó telangiectasia hemorrágica hereditaria por la presencia de lesiones intrabucales y en los pulpejos de los dedos de las manos.

Descriptores: TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA; HIPERTENSIÓN; TRAUMATISMOS DE LOS DEDOS; LENGUA

Límites: HUMANO FEMENINO, MEDIA EDAD; HUMANO FEMENINO

### Abstract

The case of a 52 year-old patient is presented, with a history of hypertension for five years. She visited the consulting room for presenting bleeding at the tongue level in repeated occasions, caused by small traumatisms. In the physical examination telangiectasia was evidenced at the tongue level and cheeks, as well as in the fingertips of her hands.

Subject headings: TELANGIECTASIA, HEREDITARY HEMORRHAGIC; HYPERTENSION; FINGER INJURIES; TONGUE

Limits: HUMAN FEMALE, MIDDLE AGED; HUMAN FEMALE

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH), también conocida como síndrome de Rendu-Osler-Weber, es una alteración caracterizada por una displasia fibromuscular asociada a telangiectasia y malformaciones arteriovenosas. Afecta preferentemente piel, mucosa, pulmón y cerebro. En el pasado era considerada una dolencia rara, sin grandes consecuencias para la vida de los pacientes; Actualmente es reconocida como una entidad frecuente, y cuando afecta el cerebro y los pulmones se asocia a altas tasas de morbimortalidad.<sup>1-3</sup>

Esta enfermedad familiar autonómica dominante se caracteriza por telangiectasias cutáneas y mucosas con hemorragias gastrointestinales recurrentes. Las lesiones se detectan durante los primeros años de vida y es característico observar epistaxis recurrentes en la niñez. Hacia los diez años de edad, cerca de 50 % de los pacientes ya han padecido alguna hemorragia gastrointestinal, pero estas no suelen ser graves antes del cuarto decenio de la vida.<sup>4,5</sup>

En la mayoría de los enfermos la hemorragia se manifiesta en forma de melena, es menos común observar epistaxis y hematemesis. Las lesiones se localizan en los labios, mucosa bucal y nasofaríngea, lengua y regiones periungueales. Además aparecen telangiectasias en el colon, aunque son más frecuentes en el estómago y en el intestino delgado, donde también producen hemorragias considerables. Las telangiectasias se observan fácilmente en la endoscopia en forma de montecillos del tamaño de una semilla de mijo, cuyo color es rojo cereza, aunque en presencia de anemia grave y hemorragias abundantes son invisibles por un tiempo breve. La angiografía es

normal o muestra comunicaciones arteriovenosas, conglomerado de vasos anormales, flebectasias y aneurismas.

Los principales cambios se producen en los capilares y vénulas, aunque también se afectan las arteriolas. Las lesiones consisten en espacios dilatados, tortuosos e irregulares, revestidos por una sola capa de células endoteliales, cuyo sostén es una capa fina de tejido conectivo fibroso. Estos vasos carecen de lámina elástica y tejido muscular, de forma que no pueden contraerse, lo cual posiblemente sea la razón de la hemorragia. Las arteriolas muestran proliferación de la capa íntima, frecuentemente con trombos. Se han recomendado diversos tipos de tratamiento para estas lesiones vasculares.<sup>6</sup>

### Caso clínico

Se presenta el caso de una paciente de 52 años de edad, de raza blanca y procedencia urbana, con antecedentes de hipertensión arterial desde hace cinco años, para lo cual lleva tratamiento de forma regular que la mantiene compensada, que acudió a consulta por presentar sangrado a nivel de la lengua en reiteradas ocasiones, desencadenados por pequeños traumatismos, niega otros síntomas.

### Examen físico

- Mucosas: Normocoloreadas y húmedas
- Aparato respiratorio: Murmullo vesicular normal, no estertores. FR: 18/minuto
- Aparato cardiovascular: ruidos cardíacos audibles, rítmicos y bien golpeados, no soplos, no tonos extras. Tensión arterial: 120/80 mmHg. Frecuencia cardíaca: 84/minuto.
- Aparato digestivo: Telangiectasias a nivel de la lengua y carrillos.
- Sistema osteomioarticular: Presencia de telangiectasias en los pulpejos de los dedos de las manos (**figuras 1- 3**).

Teniendo en cuenta estos resultados se diagnosticó telangiectasia hemorrágica hereditaria.



Figura 1. Lesiones de THH en la pared anterior del



Figura 2. Lesiones de THH a nivel de la lengua



Figura 3. Lesiones de THH a nivel de las manos

## Comentarios

La THH o síndrome de Rendu- Osler –Weber, se hereda como un rasgo autosómico dominante. Las personas afectadas por esta entidad desarrollan vasos sanguíneos anormales de color rojo o rojo púrpura, llamadas telangiectasias, las cuales suelen verse en los labios, la lengua y en la mucosa nasal. También se pueden afectar otras áreas como las orejas y la cara. Es posible encontrar anomalías vasculares internas en cerebro, garganta, laringe, pulmones, tracto gastrointestinal, vejiga y vagina.<sup>7,8</sup>

Las hemorragias nasales pueden ser un signo temprano, pero las telangiectasias que se observan fácilmente en la lengua y los labios pueden no aparecer hasta la pubertad, las cuales sangran fácilmente. La hemorragia cerebral puede causar síntomas y signos neurológicos variados e incluso ser mortal. Algunos pacientes descubren que tienen esta afección cuando expectoran sangre y la radiografía de tórax muestra malformaciones arteriovenosas en los pulmones, lo cual causa dificultad respiratoria.<sup>9</sup>

El sangrado en áreas vitales se debe corregir quirúrgicamente. La epistaxis frecuente se puede tratar con electrocauterización o con cirugía láser. Las malformaciones arteriovenosas pulmonares pueden coagularse mediante un procedimiento llamado coiling o embolización. Algunos pacientes responden a la terapia con estrógenos y se les reducen los episodios de sangrado. Se deben evitar los medicamentos anticoagulantes.<sup>10</sup>

Exceptuando una hemorragia intracraneal mortal esta entidad es compatible con una expectativa normal.

## Referencias bibliográficas

1. Abdalla SA, Geisthoff UW, Bonneau DP, et al. Visceral manifestations in hereditary haemorrhagic telangiectasia type 2. *J Med Genet.* 2004; 40(7):494-502
2. Begbie ME, Wallace GMF, Shovlin CL. Hereditary hemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu syndrome): a view from the 21st century. *J Posgrad Med* 2004; 79: 18-24.
3. Finkbeiner RL. Progressive laser treatment of hereditary hemorrhagic telangiectasia of the gingiva: case report. *J Int Periodontics Rest Dent* 2004; 24(3): 288-94.
4. Hand JL, Rogers RS. Oral manifestations of genodermatoses. *Dermatol Clin* 2005; 21(1):183-94.
5. Larson AM. Liver disease in hereditary hemorrhagic telangiectasia. *J Clin Gastroenterol* 2004; 36 (2): 149-58.
6. Purcell E, Condon C. Intense pulsed light therapy in the management of hereditary benign telangiectasia. *Br J Plast Surg.* 2004; 57(5):453-455.
7. Sabba C, Pasculli G, Cirulli A. Rendu-Osler-Weber disease: experience with 56 patients. *Ann Ital Med Int* 2005;17(3):173-9.

Telangiectasia hemorrágica hereditaria

8. Shah RK, Dhingra JK, Shapshay SM. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: a review of 76 cases. *Laryngoscope* 2004;112(5):767-73.
9. Hosni AA, Innes AJ. Hereditary haemorrhagic telangiectasia: Young's procedure in the management of epistaxis. *J Laryngol Otol* 1994; 108(9): 754- 57.
10. Haitjema T, Disch F, Overtoom T. Screening family members of patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia. *J Am Med* 2006; 99(5): 519-524.

Dr. Raymundo Rafael Fernández Díaz. Calle 1ra No. 1, Central Paquito Rosales, Dos Caminos, San Luis, Santiago de Cuba.

Dirección electrónica: [camino@medired.scu.sld.cu](mailto:camino@medired.scu.sld.cu)

- <sup>1</sup> **Especialista de I Grado en Medicina Interna. Instructor  
Policlínico Docente "Luis Carrión", San Luis, Santiago de Cuba, Cuba**
- <sup>2</sup> **Especialista de I Grado en Pediatría. Instructor  
Policlínico "Carlos Manuel Rodríguez Corría", San Luis, Santiago de Cuba, Cuba**
- <sup>3</sup> **Especialista de I Grado en Medicina General Integral  
Policlínico Docente "Luis Carrión", San Luis, Santiago de Cuba, Cuba**

Recibido: 22 de octubre del 2008

Aprobado: 9 de diciembre del 2008

#### CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Fernández Díaz RR, Ricardo Falcón T, Collado Yero R. Telangiectasia hemorrágica hereditaria [artículo en línea] MEDISAN 2009;13(2). <[http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol13\\_2\\_09/san15209.htm](http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol13_2_09/san15209.htm)>[consulta: fecha de acceso].