

CASO CLÍNICO

Hemoptisis por enfermedad de Rendu-Osler-Weber o telangiectasia hemorrágica hereditaria en un paciente joven

Hemoptysis due to Rendu-Osler-Weber or hereditary hemorrhagic telangiectasia in a young patient

MsC. Daymarelis Rodríguez Yero, Dr.C. Miguel Ernesto Verdecia Rosés, MsC. Iván Pérez Fuentes y MsC. Juan Carlos González Blanco

Hospital general Docente "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso", Santiago de Cuba, Cuba.

RESUMEN

Se presenta el caso clínico de un joven de 20 años de edad, con el diagnóstico de hemoptisis moderada, quien fue ingresado en la Unidad de Cuidados Intensivos del Hospital General Docente "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso" de Santiago de Cuba, donde se le realizaron múltiples exámenes, cuyos resultados permitieron llegar al diagnóstico definitivo de enfermedad de Rendu-Osler-Weber o telangiectasia hemorrágica hereditaria. Luego de la aplicación de otros procedimientos, el paciente evolucionó satisfactoriamente y egresó de la institución.

Palabras clave: hemoptisis, enfermedad de Rendu-Osler-Weber, telangiectasia hemorrágica hereditaria, videobroncoscopia, arteriografía.

ABSTRACT

The case report of a 20 years young patient is presented, with the diagnosis of moderate hemoptysis who was admitted in the Intensive Care Unit from "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso" Teaching General Hospital in Santiago de Cuba, where multiple tests were carried out whose results allowed to arrive to the definitive diagnosis of Rendu-Osler-Weber disease or hereditary hemorrhagic telangiectasia. After the indication of other procedures, the patient had a satisfactory clinical course and he was discharged from the institution.

Key words: hemoptysis, Rendu-Osler-Weber disease, hereditary hemorrhagic telangiectasia, videobronchoscopy, arteriography.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Rendu-Osler-Weber, también llamada telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT), es una alteración hereditaria de carácter autosómico dominante, poco frecuente, caracterizada por la existencia de alteraciones vasculares displásicas y sistémicas.¹

Se han descrito 2 variantes principales de la enfermedad: la HHT1, asociada a mutaciones en el gen endoglina, localizada en el cromosoma 9, y la HHT2, relacionada con mutaciones en el gen ALK-1, localizado en el cromosoma 12. Otra variante poco común, asociada a una poliposis juvenil, es resultado de un trastorno en el gen

SMAD4.³ La prevalencia de esta enfermedad oscila, según estudios epidemiológicos, entre 1 por 5 000 y 1 por 8 000 habitantes por año.^{1,2}

Entre los principales criterios diagnósticos figuran: epistaxis espontáneas y recurrentes, múltiples telangiectasias mucocutáneas, malformaciones arteriovenosas gastrointestinales, pulmonares, cerebrales, medulares o hepáticas y existencia de un familiar de primer grado afectado.^{1,2,4}

CASO CLÍNICO

Se describe el caso clínico de un joven de 20 años de edad, con el diagnóstico de hemoptisis moderada, quien fue ingresado en la Unidad de Cuidados Intensivos (UCI) del Hospital General Docente "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso" de Santiago de Cuba para vigilancia hemodinámica por la posibilidad de recurrencia de la hemoptisis y por la necesidad de instrumentar las vías aéreas. No refería fiebre, disnea, ni dolor torácico.

- Antecedentes patológicos personales: hiperreactividad bronquial, nasal y conjuntival, epistaxis frecuente, un cavernoma temporal del lado izquierdo y crisis epilépticas parciales asociadas.
- Antecedentes patológicos familiares: padre con insuficiencia coronaria y un angioma en las extremidades inferiores, así como una hermana mayor con un angioma y telangiectasia en el hueso poplíteo izquierdo.
- Examen físico
 - Paciente consciente, orientado y algo ansioso
 - Mucosas: hipocoloreadas y húmedas
 - Piel: pálida
 - Aparato respiratorio: murmullo vesicular disminuido en base pulmonar derecha.
 - Aparato cardiovascular: ruidos cardíacos audibles y rítmicos, sin soplo e ingurgitación yugular. Frecuencia cardíaca: 80 latidos por minuto.
 - Abdomen: blando, depresible, sin tumor ni visceromegalia, así como ruidos hidroaéreos presentes y normales.
 - Extremidades inferiores: ausencia de edemas y de signos de insuficiencia venosa periférica y arterial crónica.
- Exámenes complementarios
 - Hemoglobina: 93 g/L; hematocrito: 31 %; leucocitos: $10^9/L$
 - Bioquímica sérica: glucosa, creatinina, urea, electrolitos, proteínas totales, enzimas hepáticas y perfil lipídicos: resultados normales.
 - Coagulación: valor normal.
 - Gasometría arterial: pH: 7,39; Presión arterial de anhídrido carbónico ($PaCO_2$): 38 mm de Hg; Presión arterial de oxígeno (PaO_2): 77 mm de Hg; Saturación de oxígeno: 98 %.
 - Electrocardiograma: ritmo sinusal a 80 latidos por minuto, conducción y repolarización normales.

- Radiografía de tórax: patrón alveolar localizado en el lóbulo inferior derecho.
- Videobroncoscopia: restos hemáticos en la glotis, la tráquea y ambos árboles bronquiales. Coágulo adherido en el lóbulo inferior derecho, que impedía la visualización de los segmentos bronquiales 6, 7 y 8. Ante la imposibilidad de aspirar dicho coágulo se procedió a su extracción y luego se realizó una hemostasia local con suero fisiológico y adrenalina.
- Tomografía axial computarizada de tórax: los resultados informaron pérdida de volumen del pulmón derecho, con desviación mediastínica ipsilateral y hepatización completa con pérdida de volumen en el lóbulo inferior derecho, a través del cual se observaban claramente los vasos pulmonares sangrantes. No se apreció broncograma aéreo, lo cual sugería una ocupación por líquido (sangre), sobre todo teniendo en cuenta los síntomas del paciente. En el lóbulo inferior del pulmón izquierdo se visualizó aumento de la densidad triangular de pequeño tamaño con vértice hacia el hilio, pero no se evidenciaban signos de sangrado activo.
- Arteriografía pulmonar con cateterización selectiva de las arterias y los troncos intercostales bronquiales superiores: ausencia de extravasación del contraste y de zonas de nido, sugerente de displasias. Tras la cateterización de un tronco por debajo de la carina, que irrigaba a los campos medio, inferior derecho e izquierdo, se observó una clara extravasación del contraste, además de abundantes zonas de pequeño calibre, compatibles con displasias de pequeño vaso y malformaciones arteriovenosas, relacionadas con una telangiectasia hereditaria familiar.

- Tratamiento

Ante los hallazgos de la videobroncoscopia, las manifestaciones clínicas existentes y los antecedentes patológicos personales y familiares, se realizó una arteriografía pulmonar. Con este resultado se procedió a la embolización de las arterias bronquiales derecha e izquierda y la hemoptisis cedió por completo.

Luego, a los 6 días, se realizó una nueva videobroncoscopia de limpieza y se logró la repermeabilización del bronquio del lóbulo inferior derecho. Por otra parte, mediante la radiografía de tórax se apreció una ventilación completa del lóbulo inferior derecho. Así, en correspondencia con el examen físico, el paciente egresó de la institución hospitalaria, pero se indicó seguimiento con el neumólogo.

- Planteamiento sindrómico: síndrome hemoptoico.
- Diagnóstico definitivo: enfermedad de Rendu-Osler-Weber, telangiectasia hemorrágica hereditaria o angiomas múltiple familiar.

COMENTARIOS

Considerando los criterios diagnósticos antes señalados, los elementos clínicos que presentaba el paciente y así como los resultados de los exámenes complementarios realizados, se confirmó dicho diagnóstico.

Se habla de diagnóstico definitivo cuando se cumplen al menos 3 de los 4 criterios establecidos a los efectos como ocurrió en este paciente.

Este joven ingresó en la UCI con un cuadro clínico de 12 horas de evolución para posible instrumentación de la vía aérea, lo cual no fue necesario. Luego de efectuada la videobroncoscopia diagnóstica y terapéutica egresó con evolución satisfactoria.

Las características de esta afección dificultan el tratamiento tanto por las diferentes regiones anatómicas donde se manifiesta como por el riesgo que en ocasiones entraña su terapia, razón por la cual es importante hacer una exploración completa para tomar la conducta terapéutica más adecuada en cada caso.¹

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Di Cosola M, Cazzola AP, Scivetti M, Testa NF, Lo Muzio L, Favia G, *et al.* Síndrome de Rendu-Osler-Weber o telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT): descripción de dos casos y revisión de la literatura. *Av Odontostomatol.* 2005 [citado 23 Sep 2013]; 21(6).
2. Shovlin CL. Hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu –Weber-Osler syndrome). *N Engl J Med* 1996; 334: 330-2.
3. Andersen PE, Kjeldsen AD. Interventional treatment of pulmonary arteriovenous malformations. *World J Radiol.* 2010; 28(9): 339-44.
4. Lee HE, Sagong C, Yeo KY, KO JY, Kim JS, Yu HJ. A case of hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Ann Dermatolol.* 2009; 21; 206-8.
5. Sanchez de Cos Escuin J, Hernández Hernández J, Jiménez López M, Padrones Sánchez S, Rosell Gratacós A, Rami Porta R. Normativas SEPAR sobre estadificación del cáncer de pulmón. *Arch Bronconeumol.* 2011; 47(9): 454-65.

Recibido: 2 de diciembre de 2013.

Aprobado: 15 de diciembre de 2013.

Daymarellis Rodríguez Yero. Hospital General Docente "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso", avenida Cebreco, km 1½, reparto Pastorita, Santiago de Cuba, Cuba. Correo electrónico: miguele@medired.scu.sld.cu