

## Epistaxis en la enfermedad de Rendu-Osler-Weber

### Sr. Director:

La epistaxis es el síntoma más frecuente de la enfermedad que conocemos como de Rendu-Osler-Weber, y la malformación arteriovenosa es el sustrato anatomopatológico que nos permite comprender este síntoma, y los demás, y los riesgos de esta enfermedad, también llamada telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH). La consideramos una entidad rara, o al menos poco frecuente, aunque tal vez no lo sea tanto. Por otra parte, consideramos que las epistaxis, en general, son más o menos frecuentes en nuestra práctica diaria. En este contexto, nos proponemos recordar, a partir de la lección aprendida por un caso clínico concreto, que se debe considerar el diagnóstico de THH en todos los pacientes que presenten epistaxis repetidas o importantes, puesto que este puede ser el síntoma que en ese paciente conduzca al diagnóstico de esta enfermedad. Es potencialmente grave, tiende a progresar. El diagnóstico es fácil, pero la enfermedad es esquiva, puede ser polimorfa, por lo tanto, es necesario mantener alto el nivel de sospecha y la capacidad de observar al paciente y de interpretar su historia clínica.

No es un síntoma constante en todos los pacientes con THH, pero sí que es harto frecuente (90-95%). Se trata de episodios repetidos de epistaxis que tienden a hacerse más frecuentes y más intensos conforme pasan los años. Los episodios graves de epistaxis, de coerción difícil, incluso que requieren transfusión de sangre, no son excepcionales en la historia clínica de los pacientes con THH. La literatura registra algún caso mortal<sup>1</sup>. Las otras características distintivas de esta enfermedad son las telangiectasias y las malformaciones vasculares en la boca (labios, lengua) y en el lecho pulmonar, gastrointestinal, hepático y cerebral. El trastorno es autosómico dominante, con penetrancia variable<sup>2</sup>.

Alrededor de la mitad de los pacientes presentan antecedentes familiares de epistaxis repetidas o hemorragia gastrointestinal. Las epistaxis suelen comenzar durante la infancia, en general antes de hacerse evidentes las anomalías cutáneas y mucosas; estas suelen aparecer en la pubertad, y pueden ser numerosas. Las lesiones mucocutáneas son máculas, pápulas o arañas vasculares de 1 a 4 mm, bien delimitadas, de color rojo-violáceo y formadas por una red densa de vasos sanguíneos tortuosos<sup>3</sup>. Dichas lesiones deben buscarse en el paciente con epistaxis porque son uno de los criterios de Curaçao<sup>4</sup> para el diagnóstico de la enfermedad (tabla 1), aunque estos no están del todo validados<sup>5</sup>. Téngase presente que en la THH no se detectan trastornos de la coagulación, y que la ferropenia es frecuente a causa de las epistaxis repetidas. También debe tenerse presente que no todas las epistaxis motivan una consulta médica, sino solo aquellas cuya magnitud preocupe al paciente, y bien sabemos que esta inquietud depende de factores tan diversos como conocidos.

La paciente que hemos tenido ocasión de observar es una mujer que ahora tiene 63 años. Desde al menos los 55 años recibió atención médica frecuente a causa de episodios de epistaxis, y de anemia ferropénica que se recuperaban con llamativa lentitud pese a un correcto tratamiento con hierro oral. La posibilidad de hemorragia gastrointestinal y de enfermedad celíaca fueron descartadas mediante los estudios correspondientes. La paciente recordaba epistaxis en su infancia (y también las recordaba durante los años infantiles de su hija); la posibilidad de una coagulopatía fue entonces descartada. Las epistaxis reaparecieron años después, ya en la vida adulta, al principio de manera ocasional, pero luego de forma repetida y algunas de importante magnitud. Una vez requirió una transfusión de concentrado de hemafíes. El diagnóstico de enferme-

TABLA 1. Criterios de Curaçao (1999)\*

1. Epistaxis: episodios espontáneos y recurrentes
2. Telangiectasias múltiples en labios, cavidad oral, nariz, dedos
3. Lesiones viscerales: telangiectasias gastrointestinales (con o sin sangrado), o malformaciones arteriovenosas pulmonares, hepáticas, cerebrales, espinales
4. Antecedentes familiares: diagnóstico de la enfermedad en un pariente de primer grado

\*El diagnóstico se considera definitivo si se cumplen 3 o más criterios; posible si se cumplen 2; y poco probable si el paciente solo cumple uno<sup>4,5</sup>.

dad de Rendu-Osler-Weber se hizo más probable cuando se le observaron, a los 60 años, telangiectasias en la lengua. La angiotomografía demostró la existencia de malformaciones vasculares en el lóbulo superior de ambos pulmones y fístulas arteriovenosas en la llingula, y de una lesión que se consideró hemangioma en el VIII segmento hepático. Estos hallazgos se mantienen asintomáticos. Según los criterios de Curaçao, el diagnóstico puede considerarse de certeza. Actualmente, recibe atención médica especializada en la Unidad de THH del Hospital de Bellvitge (Barcelona). Con escleroterapia de las fístulas arteriovenosas de la nariz, los episodios de epistaxis son ahora ocasionales y de menor magnitud, aunque no han desaparecido por completo.

Se sabe que no son pocos los pacientes de esta enfermedad que tienen malformaciones vasculares en el lecho visceral, tal vez la mitad, pero son menos los que presentan síntomas derivados de estas malformaciones. Este hecho obliga a completar los estudios y a ser precavidos, porque no se puede excluir la posibilidad de síntomas más importantes derivados, sobre todo, del compromiso pulmonar (hipoxia, disnea, hemoptisis, policitemia, cianosis) ni tampoco se puede excluir la posibilidad, menos frecuente, de un grave compromiso encefálico<sup>6</sup>. Entonces, cabe una reflexión, o un recordatorio: las epistaxis de la infancia ya no serán tan intrascendentes si se presentan en un contexto de otros familiares con epistaxis, y las de la vida adulta obligan a una exhaustiva historia clínica.

Gabriel Martín<sup>a</sup>, Ester Arnau<sup>a</sup> y Jorge Bello<sup>b,\*</sup>

<sup>a</sup>Centro de Atención Primaria Navás. Navás. Barcelona. España.

<sup>b</sup>Centro de Atención Primaria Santa Clara. Girona. España.

\*Correo electrónico: jordibell@gmail.com

### Bibliografía

1. Gómez Tejada RA, Gené RJ, Faure C, Rossi S, Vollberg V, Rébora K. Enfermedad de Rendu-Osler-Weber. Fístulas arteriovenosas. Arch Bronconeumol. 2002;38:599-602.
2. Raimondi A, Blanco I, Pomares X, Barberà JA. Hipertensión arterial pulmonar en un paciente con telangiectasia hemorrágica hereditaria. Arch Bronconeumol. 2013;49:119-21.
3. Behrman R, Kliegman R, Jenson H (eds.). Nelson: tratado de pediatría. Madrid: Elsevier; 2006. p. 1547, 2171.
4. Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E, Faughnan ME, Hyland RH, Westermann CJ, et al. Diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome). Am J Med Genet. 2000;91:66-7.
5. Van Gent MW, Velthuis S, Post MC, Snijder RJ, Westermann CJ, Letteboer TG, et al. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: how accurate are the clinical criteria? Am J Med Genet A. 2013;161A:461-6.
6. Sánchez Cordon B. Telangiectasia hemorrágica hereditaria (enfermedad de Rendu-Osler-Weber): malformaciones arteriovenosas pulmonares y absceso cerebral como complicación. Radiografía. 2007;49:448.