



SÍNDROME DE OSLER-WEBER-RENDU: PRESENTACIÓN DE CASO

OSLER-WEBER-RENDU SYNDROME: CASE REPORT

Juan Camilo Márquez García¹
 Mauricio Fernando Acosta Acosta¹
 Jorge Ricardo Uribe Castro²
 Nelson Lobelo García²

RESUMEN

El síndrome de Osler-Weber-Rendu es un trastorno fibrovascular displásico con manifestaciones en múltiples órganos, cuyo desenlace puede ser fatal si el diagnóstico no se realiza de forma oportuna y no se toman las medidas terapéuticas indicadas. En este artículo se reporta el caso de un paciente de 47 años de edad con diagnóstico conocido del síndrome, quien ha presentado abscesos cerebrales de manera repetida y en quien se identificó una malformación arteriovenosa pulmonar compleja. Se le realizó una embolización percutánea que logró ocluir la completamente. Se describen hallazgos clínicos y de imagen de la enfermedad y se presenta una corta revisión sobre esta entidad.

SUMMARY

Osler-Weber-Rendu syndrome is a dysplastic fibrovascular disorder with multiple organ manifestations, and potentially fatal outcome. Prompt diagnosis is important to determine adequate treatment planning and reduce morbidity and mortality. This paper discusses a case that presented with repeated episodes of brain abscesses and in whom a complex pulmonary arteriovenous malformation was identified. Percutaneous embolization was performed with successful lesion occlusion. Various clinical and imaging findings of this disease are well demonstrated, and a short review is presented as well.

Presentación de caso

Este caso corresponde a un paciente de 47 años de edad, quien consultó por un cuadro de una semana, de cefalea hemicraneana izquierda que mejora con la administración de antiinflamatorios no esteroideos. No refiere déficit neurológico ni fiebre. Hace cuatro años presentó un absceso cerebral temporal izquierdo que requirió manejo quirúrgico.

El paciente padece de síndrome de Osler-Weber-Rendu. Hace diez años presentó la enfermedad de Guillain-Barré y osteomielitis del codo derecho. Seis de sus siete hermanos han muerto por episodios hemorrágicos (epistaxis y hemorragia de vías digestivas) en el contexto de síndrome de Osler-Weber-Rendu. Dos de sus hijos han fallecido por la ruptura de aneurismas cerebrales.

En el examen físico se detectaron múltiples máculas puntiformes eritematosas predominantemente en la lengua, los labios, el paladar y los dedos de las

manos (figura 1). Adicionalmente, se observó una leve cianosis perioral y SaO₂ del 85%. El examen neurológico era normal.

La escanografía simple de cráneo de ingreso mostró una lesión quística subcortical frontal izquierda con edema vasogénico perilesional y ligero efecto compresivo, sugestivo de absceso cerebral (figura 2). También se observa una zona de encefalomalacia frontotemporal ipsilateral asociada con un defecto de craniectomía temporal por drenaje de absceso cerebral previo. Los hallazgos en la resonancia magnética (RM) son altamente sugestivos del diagnóstico de absceso cerebral (figura 3).

Como examen complementario se realizó una radiografía de tórax que mostró una masa parahiliar izquierda de contornos delimitados y derrame pleural bilateral (figura 4). Este hallazgo fue mejor evaluado mediante escanografía de tórax con medio de contraste endovenoso, que evidenció una malformación arteriovenosa con drenaje venoso pulmonar. De manera incidental se identificó una alteración en el patrón de perfusión hepática, compatible con malformación arteriovenosa hepática (figura 5).

Palabras clave (DeCS)

Telangiectasia hemorrágica hereditaria
 Imagen por resonancia magnética
 Embolización terapéutica

Key words (MeSH)

Telangiectasia, hereditary hemorrhagic
 magnetic resonance imaging
 therapeutic embolization

¹Médico residente de Radiología de IV año, Pontificia Universidad Javeriana-Hospital Universitario de San Ignacio, Bogotá, Colombia.

²Médico radiólogo intervencionista, Hospital Universitario de San Ignacio-Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia.

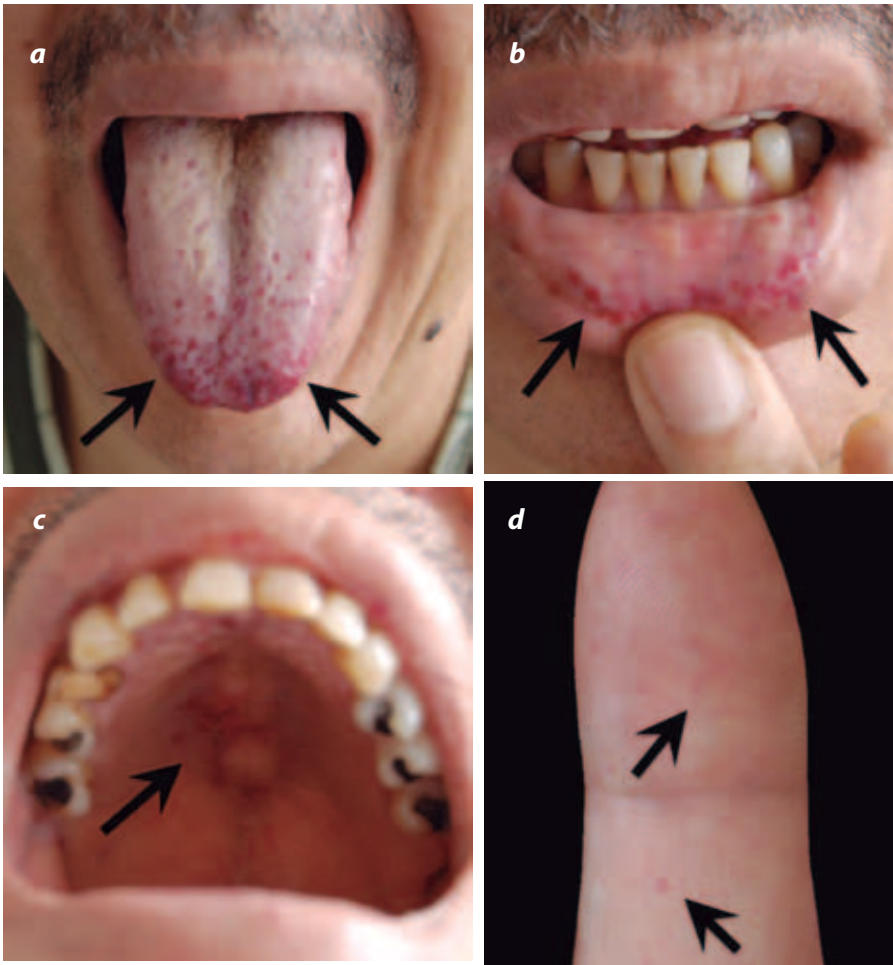


Figura 1. Máculas eritematosas en la lengua (a), labios (b), paladar (c) y dedos de la mano (d).

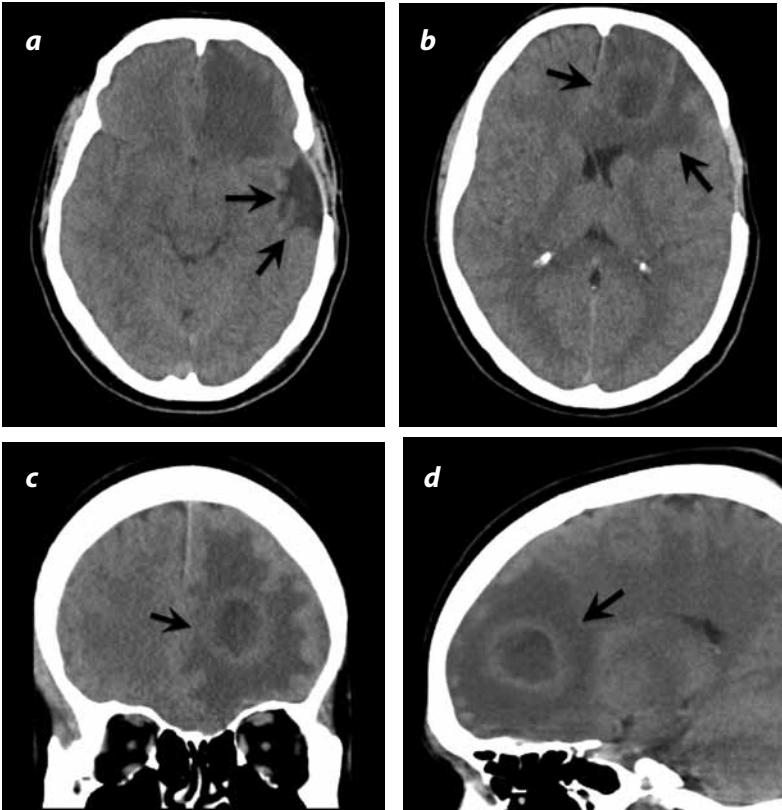


Figura 2. Escanografía simple de cráneo. (a) Corte axial. Edema vasogénico frontal izquierdo y encefalomalacia frontotemporal. Los cortes multiplanares (b), (c) y (d) muestran una lesión quística frontal izquierda con edema perilesional.

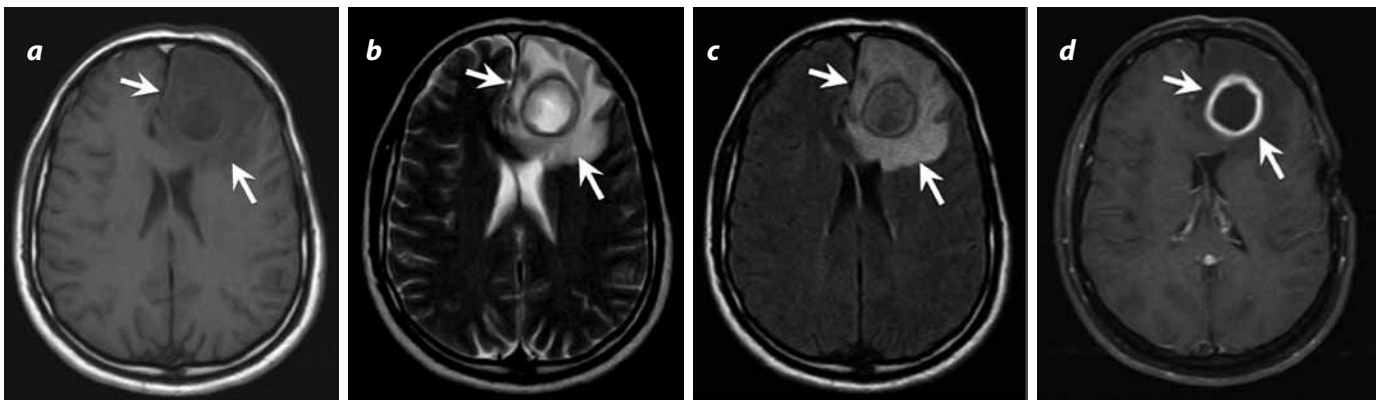


Figura 3. RM cerebral. Cortes axiales simples, imágenes potenciadas con información en T1 (a), en T2 (b) y FLAIR (c). El corte axial con información en T1, supresión grasa + gadolinio (d) evidencia realce periférico intenso.

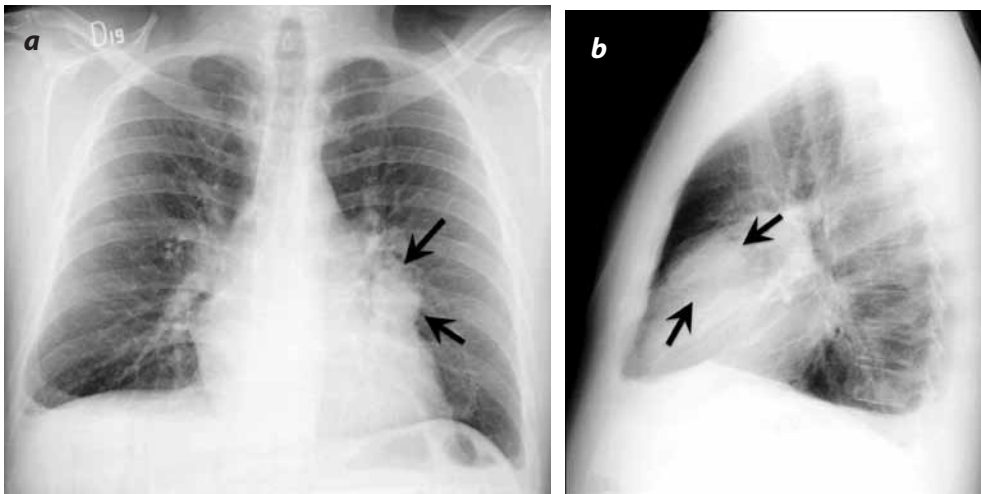


Figura 4. Radiografía de tórax. Proyecciones frontal (a) y lateral (b). Se observa una masa de tejidos blandos parahiliar izquierda.

El paciente fue llevado a arteriografía pulmonar, donde se confirmó una malformación vascular compleja de aspecto aneurismático (figuras 6a y 6b), de 35 mm de diámetro, con dos pedículos arteriales provenientes de la arteria del segmento lingular. Estos se ocluyeron con espirales y microespirales, lo que, a la vez, evidenció una adecuada embolización de la malformación en el control angiográfico inmediato (figura 6c). El paciente presentó una evolución satisfactoria y se dio de alta al completar el esquema antibiótico instaurado.

Discusión

El síndrome de Osler-Weber-Rendu o telangiectasia hemorrágica hereditaria es un trastorno displásico fibrovascular sistémico que afecta principalmente las capas elástica y muscular de los vasos sanguíneos. Tiene transmisión autosómica dominante y se presenta en uno o dos por cada cien mil individuos (1). Se han descubierto mutaciones en los cromosomas 9q33-q34 y 12q (2) como responsables del síndrome.

Histológicamente se identifica dilatación de vénulas poscapilares, rodeadas de infiltrado mononuclear. A medida que aumenta el calibre y el grosor de la pared de estas venas, se hacen tortuosas y se conectan con arteriolas, a través de segmentos capilares, que posteriormente desaparecen. Esto crea una comunicación arteriovenosa directa anormal (1,2), que ocasiona malformaciones vasculares y que son la característica más importante del síndrome.

El diagnóstico se realiza según los criterios de Curaçao, definidos en 1999 (1-3). Se considera diagnóstico *definitivo* cumplir con tres de los cuatro criterios; *sospechoso*, si se cumple con dos criterios, e *improbable*, si hay menos de dos:

1. Epistaxis espontánea y recurrente.
2. Telangiectasias mucocutáneas.
3. Malformaciones arteriovenosas viscerales (pulmón, TGI, sistema nervioso central).
4. Historia familiar en primer grado.

La afectación más frecuente es nasal y ocasiona episodios de epistaxis espontánea recurrente. Es el síntoma de presentación en el 80% de los casos. Se presenta en el 96% de los pacientes y ocurre antes de los veinte años de edad en la mitad de los casos (2).

Las telangiectasias cutáneas se presentan en el 50%-80% de los individuos afectados y se presentan como máculas de aproximadamente 2 mm de diámetro. Más frecuentemente aparecen en la cara, los labios, la lengua, las manos y los pies (1,2). Rara vez sangran, y cuando lo hacen, no tienen relevancia clínica (3).

La insuficiencia pulmonar es común, pues afecta del 15% al 30% de los pacientes. Se localiza más frecuentemente en los lóbulos inferiores. Las malformaciones arteriovenosas se presentan por comunicación directa entre vena y arteria pulmonares, a través de un aneurisma de paredes delgadas. Al ocasionar un cortocircuito de derecha a izquierda, lleva a hipoxemia y se pierde la función de filtro del lecho capilar, lo que favorece la embolización. Por esta razón, el 30% presenta accidentes cerebro-vasculares, y el 10%, abscesos cerebrales.

También se han descrito infecciones extracerebrales graves (4). Otra posible complicación es el sangrado hacia la vía aérea o hacia el espacio pleural, que puede ser mortal. El 3% de los pacientes presenta

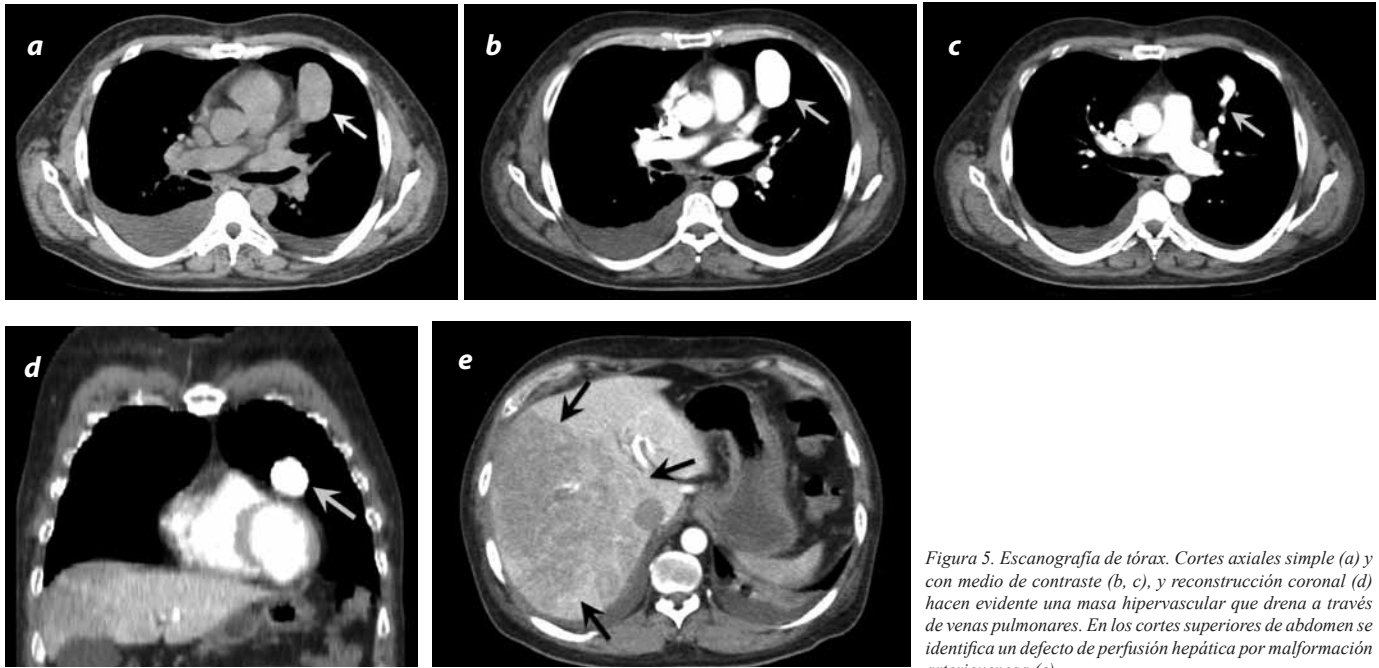


Figura 5. Escanografía de tórax. Cortes axiales simple (a) y con medio de contraste (b, c), y reconstrucción coronal (d) hacen evidente una masa hipervascular que drena a través de venas pulmonares. En los cortes superiores de abdomen se identifica un defecto de perfusión hepática por malformación arteriovenosa (e).



Figura 6. Arteriografía pulmonar. Es evidente una malformación arteriovenosa nutrida por arterias provenientes de la segmentaria lingular (a). Se ha ocluido una arteria aferente con espirales que persisten con llenamiento parcial de la lesión (b). Finalmente, se logra ocluir la arteria restante con microespirales y se observa la embolización total de la malformación (c).

hemotórax secundario (5). El diagnóstico se realiza con escanografía o arteriografía, al observar los vasos de la malformación. Si solo está nutrida por un vaso, se considera simple; si hay más de un vaso involucrado, se considera compleja. Actualmente el manejo de elección es la embolización percutánea (4,5). El uso de antibiótico profiláctico en procedimientos potencialmente bacterémicos disminuye el riesgo de complicaciones infecciosas (4).

Otros órganos que presentan, con frecuencia, malformaciones arteriovenosas son el hígado (8%), el cerebro (15%) y el tubo digestivo (5,6). Las malformaciones hepáticas son arteriportales con mayor frecuencia y se observan como alteración en la perfusión. Menos frecuentemente pueden ser arteriosistémicas (comunicación entre arterias hepáticas y venas suprahepáticas) o portosistémicas (comunicación entre venas porta y suprahepáticas) (6).

Referencias

- Juarez AJ, Dell'Aringa AR, Nardi JC, et al. Rendu-Osler-Weber Syndrome: case report and literature review. *Braz J Otorhinolaryngol.* 2008;74:452-7.
- Sadick H, Sadick M, Gotte K, et al. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: an update on clinical manifestations and diagnostic measures. *Wien Klin Wochenschr.* 2006;118:72-80.

- Begbie ME, Wallace GM, Shovlin CL. Hereditary haemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu syndrome): a view from the 21st century. *Postgrad Med J.* 2003;79:18-24.
- Cottin V, Dupuis-Girod S, Lesca G, et al. Pulmonary vascular manifestations of hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler disease). *Respiration.* 2007;74:361-78.
- Memeo M, Scardapane A, De Blasi R, et al. Diagnostic imaging in the study of visceral involvement of hereditary haemorrhagic telangiectasia. *Radiol Med.* 2008;113:547-66.
- Memeo M, Stabile Ianora AA, Scardapane A, et al. Hepatic involvement in hereditary hemorrhagic telangiectasia: CT findings. *Abdom Imaging.* 2004;29:211-20.

Correspondencia

Juan Camilo Márquez García
Hospital Universitario de San Ignacio
Carrera 7ª No. 40-62, piso 2
Bogotá, Colombia
juan.marquez@javeriana.edu.co

Recibido para evaluación: 11 de febrero del 2011

Aceptado para publicación: 25 de septiembre del 2011