

Síndrome Osler-Weber-Rendu. Manejo endoscópico de un sangrado inusual: reporte de caso

Marcos Cherem-Kibrit^{1*}, Pablo Gomes da Silva-de Rosenzweig¹, Francisco de la Vega-González², Rubén Gutiérrez-Alvarado³, Óscar Govea-González³, Isaías Garduño-Hernández³ y Francisco J. Ramírez-Amezcu⁴

¹Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Anáhuac, Huixquilucan, Edo. Méx.; ²Departamento de Cirugía, Unidad quirúrgica, Servicio de Endoscopia, Centro Médico ABC, Ciudad de México; ³Departamento de Cirugía, Unidad quirúrgica, Servicio de Endoscopia, Hospital Regional ISSSTE Lic. Adolfo López Mateos, Ciudad de México; ⁴Departamento de Cirugía, Unidad quirúrgica, Servicio de Endoscopia, Hospital General ISSSTE Dr. Darío Fernández Fierro, Ciudad de México. México

Resumen

El síndrome de Osler-Weber-Rendu (OWR), también llamado telangiectasia hemorrágica hereditaria, es un trastorno vascular hereditario que se transmite de manera autosómica dominante con una incidencia de 1 por cada 8,000-16,500 habitantes. Las recomendaciones actuales para el tratamiento de la hemorragia gastrointestinal por OWR incluyen el uso de estrógenos-progestágenos y el tratamiento endoscópico con argón plasma. Se presenta el caso de un hombre de 69 años con diagnóstico de OWR que recibe manejo endoscópico exitoso.

Palabras clave: Endoscopia. Telangiectasia. Hemorragia.

Osler-Weber-Rendu. Endoscopic management of an unusual bleeding: case report

Abstract

Osler-Weber-Rendu syndrome (OWR), also called Hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT) is a hereditary vascular disorder that is transmitted as an autosomal dominant trait, with an incidence of 1 per 8,000-16,500 inhabitants. Current recommendations for the treatment of gastrointestinal bleeding from OWR include the use of estrogen-progestogens and endoscopic treatment with argon plasma. We present the case of a 69-year-old man diagnosed with OWR who receives successful endoscopic management.

Key words: Endoscopy. Telangiectasia. Hemorrhage.

Introducción

El síndrome de Osler-Weber-Rendu (OWR) (también llamado telangiectasia hemorrágica hereditaria) es un trastorno vascular hereditario con transmisión autosómica dominante (AD); presenta una incidencia de 1 por cada 8,000-16,500 habitantes. Las manifestaciones clínicas son muy variadas, siendo las más comunes:

epistaxis, malformaciones arteriovenosas (MAV) pulmonares, hepáticas y sangrado gastrointestinal.

Caso clínico

Hombre de 69 años de edad con diagnóstico de síndrome OWR, con años de evolución en tratamiento con

Correspondencia:

*Marcos Cherem-Kibrit

E-mail: marcos.cheremki@anahuac.mx

Fecha de recepción: 30-03-2021

Fecha de aceptación: 01-04-2021

DOI: 10.24875/END.21000022

Disponible en internet: 28-06-2021

Endoscopia. 2021;33(2):84-86

www.endoscopia-ameg.com

0188-9893/© 2021. Asociación Mexicana de Endoscopia Gastrointestinal, publicado por Permanyer México SA de CV, todos los derechos reservados.

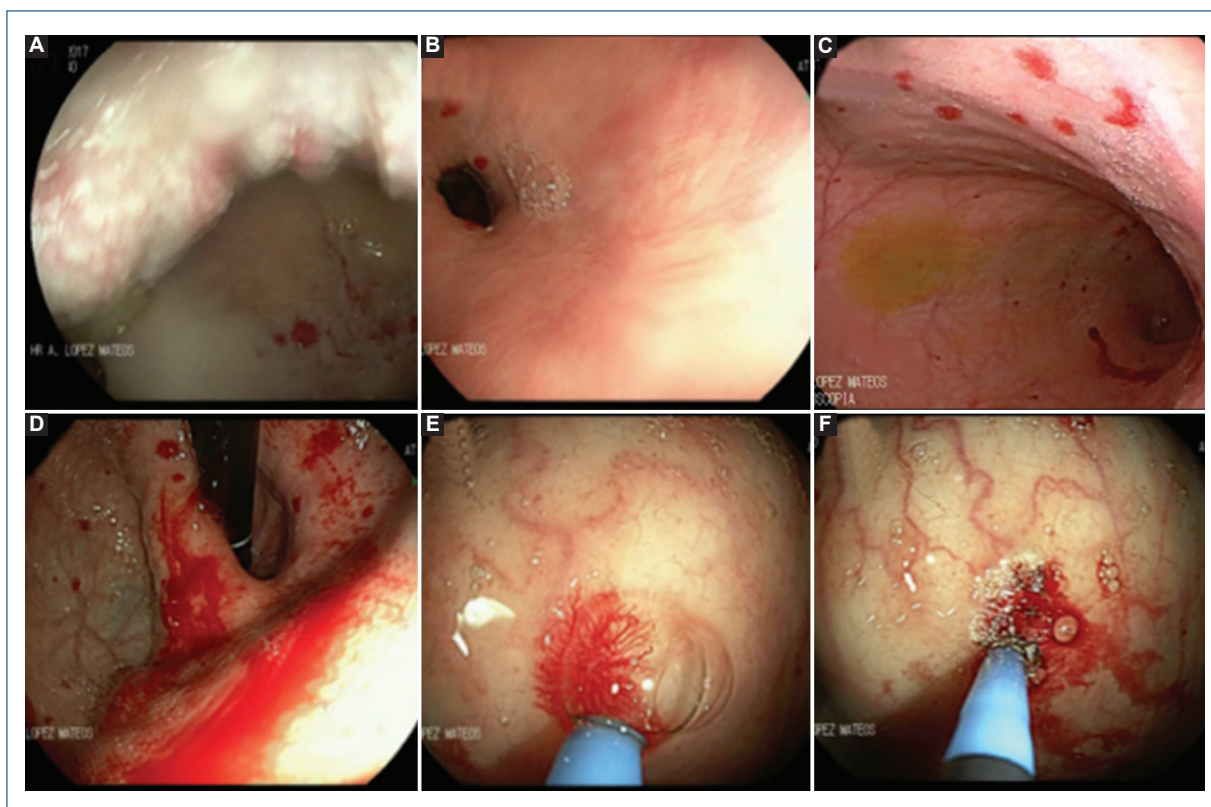


Figura 1. A: lengua y paladar con lesiones aracneiformes. B: cuerpo esofágico sin lesiones; telangiectasias en pliegues de unión esofagogástrica. C: lesiones aracneiformes 4 a 5 mm en cuerpo gástrico. D: telangiectasias hemorrágicas (5-10 mm) en fondo gástrico. E: lesión aracneiforme (6 mm), conformada por dilataciones capilares. F: aplicación de argón plasma para hemostasia de telangiectasias hemorrágicas.

talidomida. Como antecedente heredofamiliar menciona que padre y abuelo fallecieron por sangrado de tubo digestivo.

Acude al servicio de urgencias por historia de una semana de astenia, adinamia y evacuaciones melénicas. Se indicó transfusión con cinco concentrados eritrocitarios, por diagnóstico de anemia.

Se realizó panendoscopia de urgencia en donde se reportaron múltiples telangiectasias, realizándose inyección intralesional con adrenalina como manejo inicial. Se decide realizar tratamiento con argón plasma para el manejo de las lesiones.

En panendoscopias siguientes se reporta palidez de mucosa oral y de laringe, con presencia de telangiectasias en base de lengua (2-3 mm), cardias (2-3 mm a 1 cm por debajo de unión escamo-columnar), fondo, cuerpo, antro (5-10 mm con sangrado activo) y bulbo duodenal (2-3 mm) (Fig. 1). Se aplicó argón plasma en lesiones gástricas, logrando hemostasia sin complicaciones. Se continúa manejo hospitalario y reinicia

tratamiento con talidomida. Se dio de alta al paciente sin complicaciones ni evidencia de sangrado.

Se realizaron seis controles endoscópicos posteriores con aplicación de argón plasma en lesiones de 5-8 mm con sangrado activo. Se observó una disminución del tamaño de las lesiones, sin erradicación ni complicaciones asociadas al tratamiento, el paciente continúa estable con el mismo manejo.

Discusión

Descrita por primera vez por Sutton en 1864, el síndrome de OWR es una enfermedad hereditaria, con distribución similar entre hombres y mujeres, caracterizada por la hemorragia nasal y digestiva^{1,2}. Las hemorragias descritas se presentan en forma de telangiectasias por mutaciones en los genes *ENG* y *ACVRLK1*, con transmisión AD²⁻⁷.

Entre las manifestaciones de la enfermedad se reporta epistaxis, MAV pulmonares, hepáticas y sangrado gastrointestinal; siendo más común en estómago y duodeno

Tabla 1. Criterios diagnóstico del síndrome de Osler-Weber-Rendu (telangiectasia hemorrágica hereditaria). El diagnóstico definitivo se realiza con la presencia de tres criterios

Criterios de Curaçao 1999
1. Epistaxis recurrente
2. Telangiectasias múltiples en localizaciones características (labio, cavidad oral, lechos ungueales, nariz, dedos)
3. Lesiones viscerales (pulmonares, hepáticas, cerebrales, gastrointestinales, medulares)
4. Historia familiar, un pariente de primer grado con síndrome de Osler-Weber-Rendu

y presentando una mayor incidencia entre la quinta y sexta década de vida. Este último se presenta como un fuerte contribuyente en la mortalidad de los pacientes^{1,2,4,8-11}.

En la actualidad, el diagnóstico se establece con base en los Criterios de Curaçao 1999, donde es definitivo si presenta tres o más criterios^{1,2,7,12} (Tabla 1).

El manejo de estos pacientes es multidisciplinario, indicada de inicio la feroterapia y si es necesario, transfusiones por las pérdidas sanguíneas constantes^{5,8}.

En los casos de hemorragia aguda está descrito el uso de escleroterapia o ablación local de las lesiones con distintos tipos de láser, incluyendo el argón plasma, el cual ha demostrado ser efectivo en la disminución de requerimientos transfusionales en pacientes con OWR^{1,2,7,12,13}. También se ha descrito tratamiento localizado con medicamento por vía oral como: estrógenos, danazol y ácido aminocaproico sin efectividad evidente^{2,7,12,13}. Actualmente se ha incluido el bevacizumab, un anticuerpo monoclonal contra el factor de crecimiento endotelial, para el manejo de casos refractarios^{8,14}.

Conclusión

Actualmente el manejo inicial de los pacientes con OWR está enfocado en resolver el sangrado activo y la anemia por deficiencia de hierro; el uso de terapia endoscópica (escleroterapia y/o ablación) ha demostrado ser un método efectivo para disminuir las hemorragias digestivas y en consecuencia la necesidad de transfusiones.

Financiamiento

La presente investigación no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses alguno.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores declaran haber obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo.

Bibliografía

1. Becq A, Rahmi G, Perrod G, Cellier C. Hemorrhagic angiodysplasia of the digestive tract: pathogenesis, diagnosis and management. *Gastrointest Endosc.* 2017;86(5):792-806.
2. Pérez-del Molino A, Zarrabeitia R, Fernández A. Telangiectasia hemorrágica hereditaria. *Med Clin (Barc).* 2005;124(15):583-7.
3. Cabrerizo-García JL, Zalba-Etayo B, Cortés-García L. Enfermedad de Osler-Weber-Rendu. *Rev Gastroenterol Mex.* 2010;75(1):75-8.
4. Porteous ME, Curtis A, Williams O, Marchuk D, Bhattacharya SS, Burn J. Genetic heterogeneity in hereditary haemorrhagic telangiectasia. *J Med Genet.* 1994;31:925-6.
5. Komaki Y, Kanmura S, Funakawa K, Komaki F, Hashimoto S, Taguchi H, et al. A case of hereditary hemorrhagic telangiectasia with repeated hemobilia arrested by argon plasma coagulation under direct peroral cholangioscopy. *Gastrointest Endosc.* 2014;80:528-9.
6. Ferri F, Ferri H. Osler-Weber-Rendu Syndrome. En: Ferri F, Ferri H. 2018 *Ferri's Clinical Advisor.* Elsevier; 2018.
7. Faughnan ME, Palda VA, Garcia-Tsao G, Geithoff UW, McDonald J, Proctor DD, et al. International guidelines for the diagnosis and management of hereditary haemorrhagic telangiectasia. *J Med Genet.* 2011;48:73-87.
8. Kühnel T, Wirsching K, Wohlgemuth W, Chavan A, Evert K, Vielsmeier V. Hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Otolaryngol Clin North Am.* 2018;51(1):237-54.
9. Morales C, Megía R, Del Valle A, Mazón A, García Mantilla J, Rama J. La enfermedad de Rendu-Osler-Weber (telangiectasia hemorrágica hereditaria). Presentación de 30 casos. *Acta Otorrinolaring Esp.* 1997;48:625-9.
10. Baltés P, Steinbrück I, Matsui U, Hagenmüller F, Keuchel M. Hereditary hemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu disease). *Video Journal and Encyclopedia of GI Endoscopy.* 2013;1:237-8.
11. Katsinelos P, Chatzimavroudis G, Zavos C, Kamperis E, Triantafyllidis I, Pilpilidis I, et al. Gastric predominant hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Vasa.* 2006;35(4):258-61.
12. McDonald J, Bayrak-Toydemir P, Pyeritz RE. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: an overview of diagnosis, management, and pathogenesis. *Genet Med.* 2011;13:607-16.
13. Garrido A, Sayago M, López J, León R, Bellido F, Márquez JL. Thalidomide in refractory bleeding due to gastrointestinal angiodysplasias. *Rev Esp Enferm Dig.* 2012;104(2):69-71.
14. Bernardes C, Santos S, Loureiro R, Borges V, Ramos G. Bevacizumab for refractory gastrointestinal bleeding in Rendu-Osler-Weber disease. *GE Port J Gastroenterol.* 2018;25(2):91-5.