

NOTA CLINICA

Telangiectasia Hereditaria Hemorrágica o Enfermedad de Rendu, Osler Weber

por

Dr. Jorge Elizondo Cerdas *

La Telangiectasia Familiar Hemorrágica es una enfermedad caracterizada clínicamente por hemorragias, y anatómicamente por la presencia de dilataciones múltiples de capilares y vénulas que se localizan en la piel y en las membranas mucosas. Descrita por primera vez por Sutton en 1864, recibió la atención de Rendu Osler y Weber (1896 - 1907), llevando desde entonces la enfermedad, el nombre de estos investigadores.

La anomalía vascular es transmitida hereditariamente como carácter dominante simple, sin ligadura sexual. Las telangiectasias pueden aparecer desde la infancia, haciéndose aparentes a medida que la edad avanza. El sangrado a menudo comienza en la edad adulta.

Las telangiectasias pueden ser puntiformes, pueden formar tumores nodulares vasculares y algunas veces, particularmente en los viejos, adquirir la forma de telangiectasias en araña.

En los casos típicos se observan las telangiectasias en la cara, labios, lengua, conjuntivas, orejas, dedos y pies.

Se han descrito en asociaciones con telangiectasias hereditarias, aneurismas pulmonares arterio - venosos, aneurismas de la arteria pulmonar, aneurismas múltiples de la arteria esplénica y dilataciones aórticas (4), (5), (6) y (7).

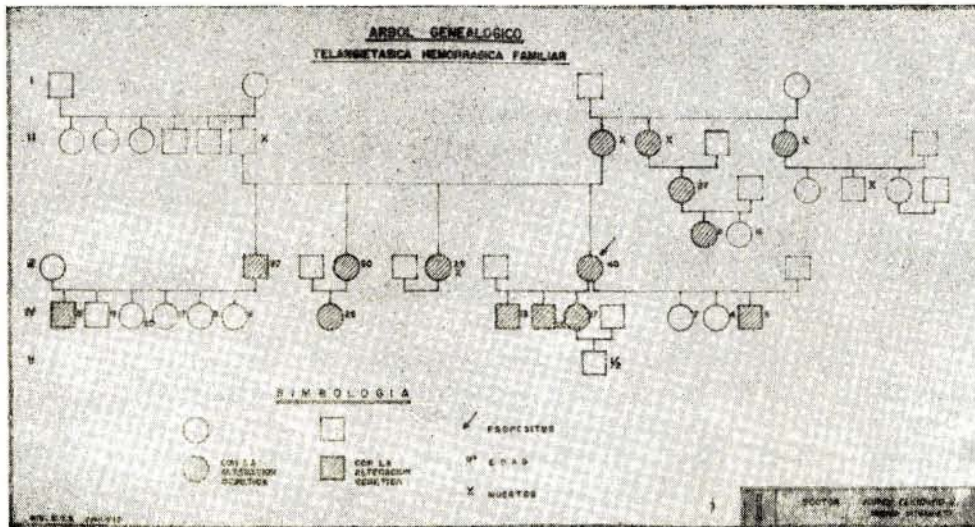
El caso que se comunica tiene el interés de ser el primer reporte conocido de esta enfermedad en Costa Rica y el de contar la familia estudiada con quince miembros afectados.

A. G. A., del sexo femenino, de 48 años de edad, casada, nacida en New York, U. S. A., de oficios domésticos, ingresó al Hospital San Juan de Dios, el día 28 de mayo de 1960.

* Médico Hematólogo del Hospital San Juan de Dios.

Antecedentes Familiares:

Padre de origen español, madre nacida en Costa Rica. Antecedentes familiares de sangrado que se esquematizan en la fig. 1



Símbolo redondo: Femenino.
Símbolo cuadrado Masculino.

Antecedentes Personales:

Reumatismo poliarticular agudo, flogósico, doloroso, migratorio entre los siete y los doce años. Sangrado nasal desde su infancia. Presencia de Telangiectasias en la cara desde los doce años de edad, con tendencia a sangrar.

Antecedentes Ginecológicos y Obstétricos:

Menarquia a los 16 años de edad. Ritmo menstrual de 30 por 3. Nupcias a los 22 años. Ha tenido nueve embarazos, de los cuales tres fueron abortos. Fecha de su última regla: 30 de mayo de 1960.

Alimentación: suficiente en calidad y cantidad.

Enfermedad Actual:

Refirió la enferma que desde los primeros meses de nacida ha presentado sangrado nasal abundante en forma intermitente. A la edad de 12 años le aparecieron telangiectasias en la cara, posteriormente en las manos, en la len-

gua, en los lechos ungueales y en el dorso del tórax, han tenido tendencia a crecer y con frecuencia llegan a sangrar en forma profusa. La cuantía de la hemorragia le ha conducido en varias ocasiones a estados de anemia aguda, por lo que ha requerido ser hospitalizada con frecuencia para la aplicación de sangre. El ingreso actual se motivó por sangrado de telangiectasias de un dedo, con pérdida aproximada de 1.000 cc. de sangre y estado de anemia aguda.

Exploración Física:

Peso de 110 libras; T. A.: 120/70. Pulso de 100 por minuto. Respiraciones de 25 por minuto.

La exploración del tórax es negativa. Area cardíaca con revoluciones rítmicas de 90 por minuto, se ausculta soplo merosistólico apexiano. Abdomen depresible, indoloro, no existe hepato ni esplenomegalia. Miembros inferiores sin alteraciones importantes.

Existen numerosas telangiectasias puntiformes, pulsátiles, que adquieren color blanco con la presión, para volver a adquirir su aspecto morfológico inmediatamente después de que la presión cede; existen en las manos, más aparentes en la cara palmar de las mismas y en las lechos ungueales, en la cara, sobre la frente y pómulos, en la mucosa nasal, en la boca, donde existen algunas muy grandes con caracteres de pequeños angiomas; en los brazos y en el dorso de la espalda, sobre regiones escapulares. Existen algunas otras aisladas en miembros inferiores. (Fotos 1-2-3). La enferma, de raza blanca, presentó al examen, palidez acentuada de piel y mucosas.

Exámenes de Laboratorio:

Normales o negativos: orina, heces, VDRL, hemocultivo, líquido céfalo raquídeo, nitrógeno uréico, proteínas totales y relación A/G. Grupo sanguíneo A Rh positivo.

Exámenes Hematológicos:

Se esquematizan en la figura 2.

Exámenes de Gabinete:

Tórax: Normal
Electrocardiograma: Normal
Fondo de Ojo: Normal

Evolución:

La paciente permaneció afebril. Mediante dos transfusiones de sangre total de 500 cc. cada una, mejoró su estado de anemia aguda. Posteriormente se

EXAMENES HEMATOLÓGICOS											FIG. 2	
FECHA	G. R.	H.B.	H.T.	G.B.	RETICS. %	PLAQ.	T.C. min.	T.S. min.	R.C. hs.	T.P. %	TRATAMIENTO	
											sangre c.c.	Fe gs.
20 VI 55	2,055.000	5	32	7000	—	—	6'	1'	—	70		
22 VI 55											300	
27 VI 55											250	
1 VII 55	3,180.000	10.5		6000								
1 VI 56	4,300.000	12.4		10,000		645.000						
28 V 60	1,250.000	3.7	14	4300	2							
29 V 60											500	
1 VI 60											500	
2 VI 60	3,060.000	5.9	22			190.000				100		0.90
8 VI 60		6.8	26		2.6							"
10 VI 60	3,630.000	7.1		4,400		806.000	3'23"	1'38"	1.30			"
13 VI 60	3,750.000	6.8	26			975.000						"
22 VI 60		5.2	21	4,000							500	"
28 VI 60		8.2	29								500	"

mgs 1960

Doctor JORGE ELIZONDO C.
médico internista.

inició la administración de 0.90 gramos de hierro en forma de sulfato ferroso, con lo que se logró una respuesta satisfactoria en la recuperación de sus valores hemoglobínicos.

El día 1º de mayo de 1960 se le prescribió etinil-estradiol a la dosis de 0.2 mgs. tres veces diarias, con lo que se logró una aparente disminución de la cuantía de las hemorragias (1). La enferma fue dada de alta el día 16 de junio, pero fue necesario internarla ocho días más tarde por nuevo episodio hemorrágico, condicionado por las telangiectasias presentes en la lengua. Fue necesario entonces aplicarle 1.000 cc. de sangre.

Comentario:

El caso descrito corresponde a un ejemplo más de Telangiectasia Familiar Hemorrágica o Enfermedad de Rendu - Osler - Weber, (2) y (3).

El establecimiento del diagnóstico no ofreció lugar a dudas por presentar la enferma, la triada diagnóstica considerada como característica:

- 1.—El tipo de transmisión hereditaria.
- 2.—La presencia de telangiectasias múltiples.
- 3.—Normalidad de las pruebas de tendencia hemorrágica.

La transmisión hereditaria de tipo mendeliano dominante, no ligada al sexo, es interesante por contar esta familia con quince miembros afectados, en un total de cuarenta y siete miembros de cuatro generaciones analizadas. De los

quince enfermos, cinco fueron hombres y diez mujeres. En el caso presente, el lado materno fue el afectado, llamando la atención que en la generación que corresponde la enferma, todos sus integrantes tuvieron el defecto.

La presencia de Telangiectasias en la enferma fue evidente, como puede apreciarse en las fotografías que se adjuntan.

Cinco determinaciones de plaquetas, el tiempo de coagulación, el tiempo de sangrado, la retracción del coágulo y la determinación de Protombina, fueron normales.

El caso se presenta como una nota clínica de un caso de Telangiectasia Familiar Hemorrágica, que ha presentado fenómenos de sangrado nasal desde su nacimiento. Su madre, dos tías maternas, una prima hermana, una prima segunda, dos hermanas, un hermano, un sobrino, una sobrina, tres hijos varones y una hija, presentaron o presentan Telangiectasias sangrantes.

Se presenta como el primer caso de esta enfermedad descrito en Costa Rica.

S U M M A R Y :

A clinical case is presented of a 48 - year old female, with Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia, and a history of intermittent episodes of nasal bleeding since birth. Her mother, two aunts, two cousins, two sisters, one brother, a nephew, a niece, four of her children (Three males and one female), have presented or present bleeding telangiectasia. This is the first known case of this disease in Costa Rica.

B I B L I O G R A F I A

1. KOCH H. J. G. G. ESCHER
Hormonal Management of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. *J. Amer Med. Ass.* 149: 1376 (1952).
2. SINGER K. W. A. WOLFSON
Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia and Analysis of Capillary Heredopathies. *New Engl. J. Med.* 230: 637 (1944)
3. WELLS E. B.
Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. *Amer J. Med. Sci.* 211: 577 (1946)
4. RUNDLES R. W.
Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia with pulmonary artery aneurism. *Amer J. Med. Sci.* 210: 76 (1945).
5. ARMENTROUT H. L. y F. J. UNDERWOOD
Familial Hemorrhagic Telangiectasia with associated pulmonary arteriovenous aneurism. *Amer. J. Med.* 8: 246 (1950).
6. SCHUTER N. H.
Familial Hemorrhagic Telangiectasia Associated with multiple aneurism of the splenic artery. *J. Path Bact.* 44: 29 (1937).
7. BÁEZ VILLASEÑOR J., ELIZONDO CERDAS J., ROMERO F.
Telangiectasia Hereditaria Hemorrágica y Dilatación Aórtica. *Sangre* 4: 12-25 (1959).

Fig. 1: Telangiectasia en el labio inferior.

Fig. 2: Telangiectasias en la lengua. Se observa una telangiectasia grande angiomatosa.

Fig. 3: Telangiectasias en los dedos, múltiples, puntiformes, algunas con huellas de sangrado.

