

## Síndrome de Osler Weber Rendau en adulto mayor

**Juan Sebastián Theran león**

[Jtheran554@unab.edu.co](mailto:Jtheran554@unab.edu.co)

Residente medicina familiar UDES-  
Bucaramanga, Colombia

**Sergio David Reina Mejía**

[sergio-reina@juanncorpas.edu.co](mailto:sergio-reina@juanncorpas.edu.co)

Residente de medicina familiar de la universidad Juan N Corpas-  
Bogotá Colombia

**Laura Yibeth Esteban Badillo**

[Lauraesteban009@gmail.com](mailto:Lauraesteban009@gmail.com)

Residente medicina familiar UDES-  
Bucaramanga, Colombia

**Luis Andrés Dulcey Sarmiento**

[luismedintcol@gmail.com](mailto:luismedintcol@gmail.com)

Especialista en medicina interna. Universidad de los Andes-  
Bucaramanga, Colombia

**Isabel Cristina Gonzalez Medina**

[Cris890913@gmail.com](mailto:Cris890913@gmail.com)

Médico general universidad de Santander-  
Bucaramanga, Colombia

### RESUMEN

**Objetivo:** Exponer las principales características clínicas para realizar el diagnóstico de La telangiectasia hemorrágica hereditaria o síndrome de Osler-Weber-Rendu.

**Presentación de caso:** Se presenta el caso de un paciente de 70 años con historia de epistaxis a repetición que consulta por hemorragia gastrointestinal cumpliendo criterios clínicos y paraclínicos para diagnóstico de síndrome de Osler-Weber-Rendu.

**Conclusión:** se trata de un trastorno hemorrágico genético raro, pero mal reconocido, de gran importancia ya que pueden presentarse con malformaciones vasculares en múltiples áreas del cuerpo con sangrados significativos.

**Palabras clave:** telangiectasia hemorrágica hereditaria; lesiones mucocutáneas; síndrome de osler-weber-rendu.

## **Osler Weber Rendau Syndrome in the Elderly**

### **ABSTRACT**

**Objective:** To expose the main clinical characteristics to make the diagnosis of Hereditary hemorrhagic telangiectasia or Osler-Weber-Rendu syndrome. **Case presentation:** We present the case of a 70-year-old patient with a history of repeated epistaxis who consulted for gastrointestinal bleeding, meeting clinical and paraclinical criteria for the diagnosis of Osler-Weber-Rendu syndrome. **Conclusion:** it is a genetic bleeding disorder. rare, but poorly recognized, of great importance since it can present with vascular malformations in multiple areas of the body with significant bleeding.

**Keywords:** hereditary hemorrhagic telangiectasia; mucocutaneous lesions; osler-weber-rendu syndrome.

Artículo recibido: 03 marzo 2022  
Aceptado para publicación: 20 marzo 2022  
Correspondencia: [Jtheran554@unab.edu.co](mailto:Jtheran554@unab.edu.co)  
Conflictos de Interés: Ninguna que declarar

## **1. INTRODUCCIÓN**

El síndrome de Osler-Weber-Rendu, es conocido como telangiectasia hemorrágica hereditaria, es un trastorno autosómico dominante raro con una prevalencia mundial estimada de 1 caso por cada 10 000 habitantes(1).Se caracteriza por la presencia de epistaxis recurrentes, telangiectasias mucocutáneas y malformaciones arteriovenosas viscerales. Es una enfermedad genética con transmisión autosómica dominante que induce una hiperproliferación de células endoteliales(Aubignat et al. 2020), se asocia con un aumento de los niveles sanguíneos y la expresión tisular del factor de crecimiento endotelial vascular(Li, Kotha, and Joshi 2017) ,produciendo malformaciones arteriovenosas que pueden ocurrir en cualquier parte del cuerpo, como en el sistema nervioso central, los pulmones, el hígado o la columna vertebral(Kritharis, Al-Samkari, and Kuter 2018),es de gran importancia el conocimiento de esta patología para su diagnóstico y tratamiento oportuno.

## **2. PRESENTACIÓN DE CASO**

Paciente masculino de 70 años de edad residente de zona rural con antecedente familiar de madre con epistaxis recurrentes, consulta por 4 episodios de deposiciones melénicas asociado a astenia y adinamia marcada junto con dolor tipo cólico en epigastrio de intensidad moderada , al examen físico alerta afebril estable hemo dinámicamente, mucosas hipo coloreadas, se aprecian máculas rojo violáceas redondeadas que variaban en tamaño hasta alcanzar un diámetro de 2 a 3 mm, que, al ser comprimidas, desaparecieron casi por completo. Las lesiones se localizaron en labios y lengua (figura 1 y 2). Se tomaron exámenes de laboratorio, destacando una hemoglobina de 5,8 mg/dl (valor normal 12,3-15,3), hematocrito 20% (valor normal 35-47), eritrocitos 2,73 millones x mm<sup>3</sup> (valor normal 3,9-5,8), e INR 1,32 (valor normal < 1,2). Se toma endoscopia digestiva alta donde se aprecia Lesiones angioectasicas múltiples diseminadas en cavidad gástrica y duodenal. y gastropatía antral eritematosa con componente erosivo leve, se considera síndrome anémico secundario a síndrome de Osler weber Rendau cumpliendo criterios de curazao (Epistaxis o hemorragia nasal espontánea y recurrente. Telangiectasias en múltiples sitios característicos (labios, cavidad oral, dedos y nariz). Lesiones viscerales, telangiectasias en el tracto gastrointestinal), se indica transfusión de 2 unidades de glóbulos rojos empacutados junto con hierro parenteral con posterior mejoría y egreso hospitalario.

**Figura 1.**

*Máculas rojo violáceas redondeadas de 2 mm en lengua*



**Figura 2.**

*Máculas rojo violáceas redondeadas de 3 mm en labio inferior*



**3. DISCUSIÓN**

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (enfermedad de Rendu-Osler-Weber) es un síndrome hereditario raro, con transmisión autosómica dominante, El epónimo reconoce a los médicos del siglo XIX William Osler, Henri Jules Louis Marie Rendu y Frederick

Parkes Weber, quienes describieron la enfermedad de forma independiente (Dunphy et al. 2021), es caracterizado por malformaciones arteriovenosas que pueden ocurrir en cualquier órgano del cuerpo. Se han identificado tres mutaciones genéticas: ENG (HHT1); ACVRL1 (HHT2); y más raramente, SMAD4 (que se encuentra en HHT asociado con el síndrome de poliposis juvenil), genes que codifican proteínas responsables de mediar las señales de la superfamilia del factor de crecimiento transformante- $\beta$  en las células endoteliales vasculares, estos defectos genéticos dan como resultado una falta de capilares intermedios y conexiones directas entre arterias y vena (Tortora et al. 2019), Esta mutación solo comprende alrededor del 2% de los casos. Los pacientes con esta mutación genética desarrollan poliposis juvenil y telangiectasia hemorrágica hereditaria (Jackson et al. 2017) ,la descripción histopatológica de las telangiectasias se caracteriza por tener capilares dilatados revestidos de células endoteliales planas (Macri et al. 2021). Afecta aproximadamente a 1 de cada 5000 personas en América del Norte, pero la prevalencia más alta se observa en las regiones afrocaribeñas de las Antillas Holandesas y Francia, También hay variabilidad con respecto al subtipo tipo 1 que se encuentra más en América del Norte y Europa y tipo 2 que es más común en el Mediterráneo y América del Sur (Kritharis, Al-Samkari, and Kuter 2018). Como población, los pacientes probablemente tengan una expectativa de vida reducida, Se espera que los pacientes sin manifestaciones en los órganos internos (como malformaciones arteriovenosas hepáticas, cerebrales o pulmonares) tengan una vida normal o casi normal, pero aproximadamente el 10 % de los pacientes pueden morir o debilitarse debido a complicaciones vasculares (Kritharis, Al-Samkari, and Kuter 2018). El hallazgo clásico del examen físico es la presencia de telangiectasias, que aparecen en aproximadamente el 74% de los pacientes ,Estas malformaciones vasculares son vasos sanguíneos dilatados que aparecen como lesiones delgadas de color rojo y púrpura oscuro en forma de telaraña que palidecen con la presión, otros hallazgos del examen físico son particulares de las complicaciones que pueden estar presentes, incluidos signos de hemorragia gastrointestinal, disfunción hepática e hipertensión pulmonar (Tunkel et al. 2020), se ha encontrado que entre el 5 y el 30% de los pacientes pueden tener malformaciones arteriovenosas pulmonares que pueden ser asintomáticas o presentarse como hemoptisis, disnea, hipoxemia o hipocratismo digital. Los abscesos cerebrales y los accidentes cerebrovasculares pueden ocurrir

después de procedimientos "sucios" (por ejemplo, limpieza dental) (Brydon et al. 1999) ,el diagnostico se basa en los criterios de curazao que consisten en epistaxis recurrente, telangiectasias, malformaciones vasculares viscerales y un familiar de primer grado con enfermedad de Rendu-Osler-Weber (el diagnóstico establecido se realiza con 3 o más de estos criterios)(Mosquera-Klinger, Cárdenas, and Valencia 2019). Aunque existe una predilección por el sangrado y la hemorragia, puede predisponer a los pacientes a manifestaciones trombóticas/embólicas como infarto de miocardio(Rao, Khan, and Aiello 2021) . Debido a las complicaciones potencialmente mortales que pueden ocurrir en un paciente con malformaciones arterio venosas viscerales, es importante solicitar las pruebas de diagnóstico adecuadas, análisis de sangre anuales para observar los niveles de hemoglobina y hematocrito, ecografía doppler y pruebas de enzimas hepáticas para evaluar el hígado , resonancia magnética cerebral para evaluar malformaciones a nivel cerebral y tomografía de torax para evaluar pulmones (Jackson et al. 2017)(Faughnan et al. 2011)Las pruebas genéticas se pueden realizar para informar a los miembros de la familia, aumentar la conciencia del paciente y pueden guiar una detección preventiva más enfocada y en casos de incertidumbre(Richards-Yutz et al. 2010). Las guías internacionales actuales centran la atención principalmente en el tratamiento de la anemia y sugieren el uso de la endoscopia solo en pacientes con anemia grave que no está relacionada con la epistaxis (Tortora et al. 2019).El manejo será en gran medida a las complicaciones que presenta el paciente. Las telangiectasias en la mucosa nasal provocan epistaxis recurrentes, síntoma principal y de difícil control. Los tres tipos de derivación hepática, arteria hepática a vena hepática, arteria hepática a vena porta o vena porta a vena hepática, pueden causar insuficiencia cardíaca de alto gasto, hipertensión portal o encefalopatía portosistémica, respectivamente(Riera-Mestre, Ribas, and Castellote 2019). La anemia ferropénica crónica característica de la enfermedad se trata con terapia de reemplazo de hierro vía intravenosa o vía oral. Se recomienda que la epistaxis aguda se maneje con técnicas de empaquetamiento de baja presión menos traumáticas. Los estudios han demostrado un beneficio leve con los humidificadores para prevenir la epistaxis crónica, La hemorragia gastrointestinal aguda debe manejarse según el protocolo del hospital(Jackson et al. 2017).

#### 4.CONCLUSIONES

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (enfermedad de Rendu-Osler-Weber es un trastorno hemorrágico genético raro, pero mal reconocido, de gran importancia ya que pueden puede presentarse con malformaciones vasculares en múltiples áreas del cuerpo con sangrados significativos.

#### 5.LISTA DE REFERENCIAS

- Aubignat, M., A. Salomon, C. Chivot, F. Delanghe, B. Lecat, P. Jeanjean, and J. Peltier. 2020. “Abcès Cérébral et Maladie de Rendu-Osler-Weber : Pensez à Rechercher Des Malformations Artério-Veineuses Pulmonaires.” *La Revue de Médecine Interne* 41(11):776–79. doi: 10.1016/J.REVMED.2020.06.009.
- Brydon, H. L., J. Akinwunmi, R. Selway, and I. Ul-Haq. 1999. “Brain Abscesses Associated with Pulmonary Arteriovenous Malformations.” *British Journal of Neurosurgery* 13(3):265–69. doi: 10.1080/02688699943664.
- Dunphy, Louise, Ambika Talwar, Neil Patel, and Alex Evans. 2021. “Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia and Pulmonary Arteriovenous Malformations.” *BMJ Case Reports CP* 14(1):e238385. doi: 10.1136/BCR-2020-238385.
- Faughnan, M. E., V. A. Palda, G. Garcia-Tsao, U. W. Geisthoff, J. McDonald, D. D. Proctor, J. Spears, D. H. Brown, E. Buscarini, M. S. Chesnutt, V. Cottin, A. Ganguly, J. R. Gossage, A. E. Guttmacher, R. H. Hyland, S. J. Kennedy, J. Korzenik, J. J. Mager, A. P. Ozanne, J. F. Piccirillo, D. Picus, H. Plauchu, M. E. M. Porteous, R. E. Pyeritz, D. A. Ross, C. Sabba, K. Swanson, P. Terry, M. C. Wallace, C. J. J. Westermann, R. I. White, L. H. Young, and R. Zarrabeitia. 2011. “International Guidelines for the Diagnosis and Management of Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia.” *Journal of Medical Genetics* 48(2):73–87. doi: 10.1136/JMG.2009.069013.
- Jackson, Samuel B., Nicholas P. Villano, Jihane N. Benhammou, Michael Lewis, Joseph R. Pisegna, and David Padua. 2017. “Gastrointestinal Manifestations of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (HHT): A Systematic Review of the Literature.” *Digestive Diseases and Sciences* 62(10):2623–30. doi: 10.1007/S10620-017-4719-3.
- Jackson, Samuel B., Nicholas P. Villano, Jihane N. Benhammou, Michael Lewis, Joseph R. Pisegna, and David Padua. 2017. “Gastrointestinal Manifestations of

- Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (HHT): A Systematic Review of the Literature.” *Digestive Diseases and Sciences* 62(10):2623–30. doi: 10.1007/S10620-017-4719-3.
- Jackson, Samuel B., Nicholas P. Villano, Jihane N. Benhammou, Michael Lewis, Joseph R. Pisegna, and David Padua. 2017. “Gastrointestinal Manifestations of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (HHT): A Systematic Review of the Literature.” *Digestive Diseases and Sciences* 62(10):2623. doi: 10.1007/S10620-017-4719-3.
- Kritharis, Athena, Hanny Al-Samkari, and David J. Kuter. 2018. “Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia: Diagnosis and Management from the Hematologist’s Perspective.” *Haematologica* 103(9):1433. doi: 10.3324/HAEMATOL.2018.193003.
- Kritharis, Athena, Hanny Al-Samkari, and David J. Kuter. 2018. “Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia: Diagnosis and Management from the Hematologist’s Perspective.” *Haematologica* 103(9):1433. doi: 10.3324/HAEMATOL.2018.193003.
- Kritharis, Athena, Hanny Al-Samkari, and David J. Kuter. 2018. “Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia: Diagnosis and Management from the Hematologist’s Perspective.” *Haematologica* 103(9):1433. doi: 10.3324/HAEMATOL.2018.193003.
- Li, Wenhao, Sreelakshmi Kotha, and Deepak Joshi. 2017. “Upper Gastrointestinal Bleeding Caused by Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia.” *Clinical Gastroenterology and Hepatology* 15(7):A25–26. doi: 10.1016/J.CGH.2017.03.017.
- Macri, Angela, Allecia M. Wilson, Omid Shafaat, and Sandeep Sharma. 2021. “Osler-Weber-Rendu Disease.” *StatPearls*.
- Mosquera-Klinger, Gabriel Alonso, Kenny Gálvez Cárdenas, and Ana María Valencia. 2019. “Diagnóstico y Tratamiento de Pacientes Con Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (Síndrome de Rendu-Osler-Weber) En Un Hospital Universitario En Colombia.” *Revista Colombiana de Gastroenterología* 34(2):152–58. doi: 10.22516/25007440.280.

- Orizaga-y-Quiroga, T. L., A. Villarreal-Martínez, G. Jaramillo-Moreno, and J. Ocampo-Candiani. 2019. "Osler-Weber-Rendu Syndrome in Relation to Dermatology." *Actas Dermo-Sifiliograficas* 110(7):526–32. doi: 10.1016/J.AD.2018.11.007.
- Rao, Suman, Alisha Khan, and Dana Aiello. 2021. "Myocardial Infarction in a Patient With Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia: A Case Report and Review of Literature." *Cureus* 13(5). doi: 10.7759/CUREUS.15219.
- Richards-Yutz, Jennifer, Kathleen Grant, Elizabeth C. Chao, Susan E. Walther, and Arupa Ganguly. 2010. "Update on Molecular Diagnosis of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia." *Human Genetics* 128(1):61–77. doi: 10.1007/S00439-010-0825-4.
- Riera-Mestre, Antoni, Jesús Ribas, and José Castellote. 2019. "Medical Management of Haemorrhagic Hereditary Telangiectasia in Adult Patients." *Medicina Clinica* 152(7):274–80. doi: 10.1016/J.MEDCLI.2018.09.015.
- Tortora, Annalisa, Maria Elena Riccioni, Eleonora Gaetani, Veronica Ojetti, Grainne Holleran, and Antonio Gasbarrini. 2019. "Rendu-Osler-Weber Disease: A Gastroenterologist's Perspective." *Orphanet Journal of Rare Diseases* 14(1). doi: 10.1186/S13023-019-1107-4.
- Tortora, Annalisa, Maria Elena Riccioni, Eleonora Gaetani, Veronica Ojetti, Grainne Holleran, and Antonio Gasbarrini. 2019. "Rendu-Osler-Weber Disease: A Gastroenterologist's Perspective." *Orphanet Journal of Rare Diseases* 14(1). doi: 10.1186/S13023-019-1107-4.
- Tunkel, David E., Samantha Anne, Spencer C. Payne, Stacey L. Ishman, Richard M. Rosenfeld, Peter J. Abramson, Jacqueline D. Alikhaani, Margo Mc Kenna Benoit, Rachel S. Bercovitz, Michael D. Brown, Boris Chernobilsky, David A. Feldstein, Jesse M. Hackell, Eric H. Holbrook, Sarah M. Holdsworth, Kenneth W. Lin, Meredith Merz Lind, David M. Poetker, Charles A. Riley, John S. Schneider, Michael D. Seidman, Venu Vadlamudi, Tulio A. Valdez, Lorraine C. Nnacheta, and Taskin M. Monjur. 2020. "Clinical Practice Guideline: Nosebleed (Epistaxis) Executive Summary." *Otolaryngology - Head and Neck Surgery (United States)* 162(1):8–25. doi: 10.1177/0194599819889955.