

Caso	(620) Afectación hepática en la Telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) o síndrome de Rendu-Osler-Weber
Autores	Martha Milagros Uribe Mancilla, Ana De Miguel Álvarez-vieitez, Jaime Hernando Álvarez Cuenca, Iñigo Zubiaguirre Tellería, Juan Miguel Sánchez Bermejo, Cristian Rodríguez Robles
Centro	Hospital Universitario Severo Ochoa. Leganés, Madrid. España.

EXPOSICIÓN DEL CASO

Mujer de 62 años en estudio por anemia microcítica, con gastroscopia y colonoscopia sin alteraciones; Acude a urgencias por dolor abdominal agudo durante los últimos tres días tras episodio de hematemesis franca en el domicilio, disnea mayor de 1 mes hasta hacerse de mínimos esfuerzos y edema de miembros inferiores. Al ingreso presenta taquicardia, defensa abdominal, hepatomegalia y anemia (hemoglobina 4,5 g/dl respecto a 11,5 g/dl basal). Se inicia fluidoterapia y 3 unidades de concentrados de hematíes con mejoría del cuadro. Radiografía de tórax con datos de insuficiencia cardiaca. Ecografía abdominal muestra hepatomegalia, calibre aumentado de venas suprahepáticas y de arteria hepática y cavernomatosis portal (Fig., 1a). Se realiza TC abdominal en fase arterial y portal, mostrando hepatomegalia con patrón de perfusión en mosaico e imágenes hipervasculares milimétricas en el parénquima en la fase arterial compatibles con telangiectasias (Fig., 1b), no evidentes en la fase portal. Tortuosidad y aumento de calibre de la arteria hepática (10 mm) y de la vena porta (17 mm) (Fig. 1c). Alguna telangiectasia presente en el páncreas (Fig. 1d). Los hallazgos descritos son compatibles con Telangiectasia hemorrágica hereditaria (enfermedad de Rendu Osler) con afectación hepática. Se inicia tratamiento médico con evolución favorable.

DISCUSIÓN

La teleangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) o síndrome de Rendu-Osler-Weber es una enfermedad autosómica dominante, relativamente común, infradiagnosticada, que resulta de una displasia multisistémica vascular y caracterizada por telangiectasias y malformaciones arteriovenosas de la piel, mucosas y órganos, incluidos los pulmones, el hígado y el sistema nervioso central (1). La THH afecta a todos los grupos étnicos y raciales y se observa en una amplia distribución geográfica con una frecuencia general de 1 por cada 5000 a 10000 personas (2).

Las complicaciones clínicas se deben a insuficiencia cardíaca de gasto elevado, hipertensión o enfermedad biliar. La ecografía Doppler muestra derivaciones intraparenquimatosas y malformaciones vasculares. La dilatación de la arteria hepática común (> 7 mm) y la hipervascularización intrahepática son signos diagnósticos muy sensibles y específicos, que muestran un flujo de alta velocidad y baja resistencia (3). Los estudios de TC multifase son especialmente útiles, mostrando vasos dilatados y tortuosos, llenado temprano de las venas porta y

hepática y lesiones parenquimatosas hipervasculares que se tornan isodensas en la fase portal que corresponden con lesiones vasculares (telangiectasias y masas vasculares confluentes). La RM muestra malformaciones vasculares hepáticas, progresión a fibrosis y cirrosis parenquimatosa (secuencias ponderadas en T2), infiltración grasa (secuencias de desplazamiento químico) y telangiectasias (secuencias dinámicas ponderadas en T1) (4).

Las malformaciones vasculares hepáticas pueden inducir complicaciones graves según el afluente venoso predominante de las fístulas arteriovenosas, insuficiencia cardíaca de alto gasto en el caso de las fístulas hepato-hepáticas e hipertensión portal en el caso de las fístulas hepatoportales (4) como vemos en el caso presentado. Se desaconsejan los procedimientos de biopsia debido al riesgo de hemorragia. El pronóstico suele ser bueno con tratamiento médico en casos refractarios a la embolización o, puede ser útil la ligadura de la arteria hepática, pero se asocia con necrosis hepatobiliar (3, 4).

CONCLUSIÓN

En pacientes con telangiectasia hemorrágica hereditaria y afectación hepática sintomática, puede dar lugar a complicaciones potencialmente mortales, como insuficiencia cardíaca de alto gasto, hipertensión portal, enfermedad biliar o colangitis grave. La combinación de los hallazgos de diversas técnicas de imagen, en particular la ecografía Doppler y la TC/RM, son potencialmente útiles para caracterizar la afectación hepática en la THH.

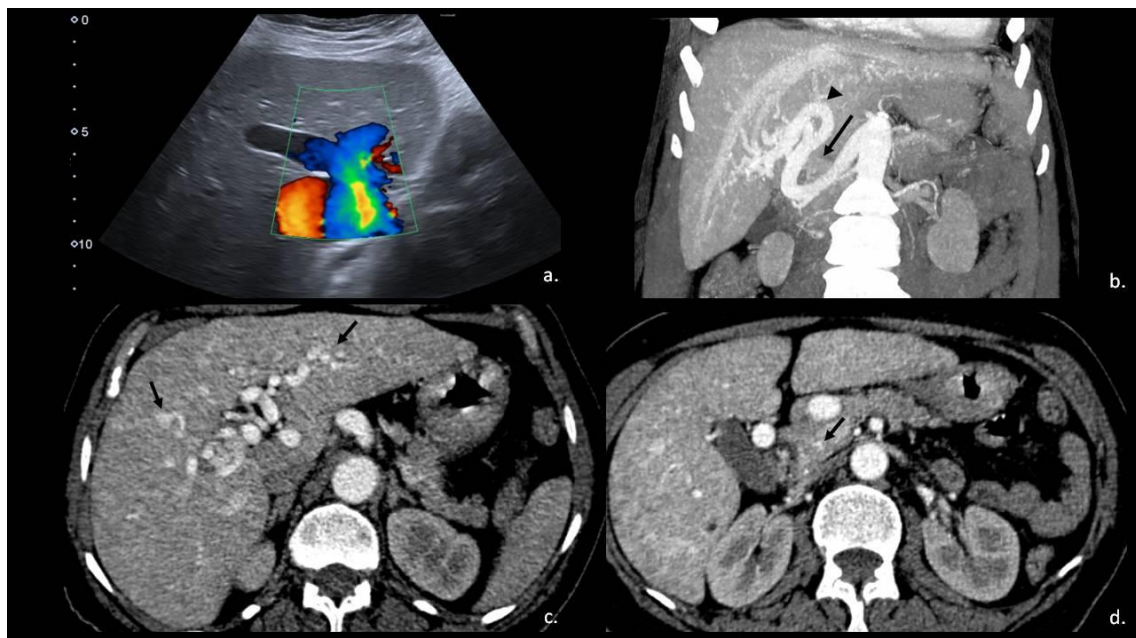


Figura 1. Ecografía doppler (a.) Hepatomegalia, aumento de calibre de calibre de arteria hepática y vena portal. TC abdominal en fase arterial. Reconstrucción MIP en plano coronal (b.) Tortuosidad y aumento de calibre de la arteria hepática (punta de flecha) y de la vena porta (flecha). Cortes axiales (c.) Hepatomegalia con patrón de perfusión en mosaico e imágenes hipervasculares en el parénquima en la fase arterial compatibles con telangiectasias (flechas) y (d.) Alguna telangiectasia presente en el páncreas (flecha).

BIBLIOGRAFÍA

1. Sharathkumar AA, Shapiro A. Hereditary haemorrhagic telangiectasia. *Haemophilia*. 2008;14(6):1269-80. doi:10.1111/j.1365-2516.2008.01774.x, 10.1111/j.1365-2516.2008.01774.x.
2. Kjeldsen, A.D., Vase, P. and Green, A. (1999), Hereditary haemorrhagic telangiectasia: a population-based study of prevalence and mortality in Danish patients. *Journal of Internal Medicine*, 245: 31-39. doi.org/10.1046/j.1365-2796.1999.00398.x
3. Kroon, Steven, Snijder, Repke, Faughnan, Marie, Mager, Hans-Jurgen. Systematic screening in hereditary hemorrhagic telangiectasia: a review. *Curr Opin Pulm Med*. 2018;24(3):260-268. doi:10.1097/MCP.0000000000000472.
4. Buscarini E, Danesino C, Olivieri C, Lupinacci G, Zambelli A. Liver involvement in hereditary haemorrhagic telangiectasia or Rendu-Osler-Weber disease. *Dig Liver Dis*. 2005;37(9):635-45. doi:10.1016/j.dld.2005.04.010