

TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA EN UNA FAMILIA COLOMBIANA

DUSSÁN, A., RESTREPO, C. M.

Unidad de Genética, ICB, Facultad de Medicina,

Universidad del Rosario. Bogotá, Colombia. cmrestrepo@cable.net.co

Se presenta en detalle un caso de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (enfermedad de Osler-Weber-Rendu). La paciente presenta un cuadro clínico clásico de la enfermedad y se observa el componente Autosómico Dominante en una familia de ancestros indígenas.

INTRODUCCIÓN

La Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (THH) o Enfermedad de Osler-Weber-Rendu es una entidad Autosómica Dominante que se caracteriza por telangiectasias y lesiones al nivel de vasos sanguíneos, que se presentan a lo largo del sistema circulatorio en forma difusa o en casos severos de forma localizada, siendo ésta la presentación más habitual de esta enfermedad.

REPORTE DE CASO

Paciente de sexo femenino de 48 años de edad, valorada por presentar cuadro de epistaxis crónica de 9 años de evolución, tratada con taponamientos nasales, cauterizaciones químicas, embolizaciones y cauterizaciones con láser. Presenta sangrado abundante en la mucosa oral secundario al cepillado dental. Refiere cefaleas permanentes y dolor articular en columna, codos y tobillos. Al examen físico se encuentran múltiples lesiones telangiectásicas en manos, lengua, labios, mucosa oral y várices en los miembros inferiores. La paciente refiere afectación de hasta cuatro generaciones de su familia, personas de ambos sexos y transmisión varón-varón. Además, refiere la muerte de algunos familiares en primer y segundo grado, por sangrado masivo por vías digestivas. La familia pertenece a la comunidad Muisca del municipio de Suba (Cundinamarca).

DISCUSIÓN

La THH es una enfermedad que se caracteriza por epistaxis (siendo este el síntoma más común), lesiones telangiectásicas en cara, nariz, lengua, labios y en ocasiones en tórax, abdomen y extremidades; además presentan corto circuitos arteriovenosos y aneurismas al nivel de los vasos sanguíneos del cerebro, pulmones y tracto gastrointestinal, que pueden derivar en sangrado importante y que pueden comprometer el estado hemodinámico de los afectados, siendo el de sistema gastrointestinal de muy difícil manejo. Revisando el caso reportado y según la clínica descrita podemos concluir que la paciente se encuentra afectada con la enfermedad; se tienen en cuenta datos clínicos que se presentan en la mayoría de los pacientes como son epistaxis, lesiones vasculares en el rostro, mucosa oral, mucosa nasal y de mucha importancia la historia familiar, todos estos presentes en la presente familia.