

## **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.