

SÍNDROME DE OSLER WEBER RENDU: RELATO DE CASO

OSLER WEBER RENDU SYNDROME: CASE REPORT

HELAINÉ BUENO MORAES^{1,2}; ROMULO BRAGA PIRES^{1,3}; JULIANE HONDA GOMES^{2,4}; CAROLINA RODRIGUES COSTA¹; STÉPHANE LIMA RABAHI¹

RESUMO

A doença de Osler Weber Rendu ou telangiectasia hemorrágica hereditária é uma doença genética autossômica dominante rara. A manifestação clínica mais comum é epistaxe, mas pode apresentar-se também com melena e dispnéia. O diagnóstico pode ser feito com os critérios de Curação que são quatro, sendo eles: epistaxe recorrente, telangiectasias, malformações arteriovenosas e história familiar, três critérios positivos confirmam o diagnóstico. Objetivo: Apresentar um caso de uma paciente do sexo feminino, diagnosticada aos 53 anos com a síndrome de Osler Weber Rendu. Metodologia: Coleta de dados no prontuário da paciente selecionada com diagnóstico da síndrome de Osler Weber Rendu. Foram coletadas informações, clínicas, de exames realizados, a terapêutica de escolha e desfecho. Buscou-se artigos para revisão bibliográfica na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), LILACS, PubMed. Conclusão: O relato de caso contribuiu para discussão e alerta sobre as manifestações clínicas de uma síndrome rara, mas que pode estar presente em pacientes de diversas especialidades médicas, visto que seus principais sinais e sintomas acometem vários sistemas do corpo humano.

PALAVRAS CHAVE: SÍNDROME DE OSLER WEBER RENDU, TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA, MALFORMAÇÕES ARTERIOVENOSAS, EPISTAXE, AUTOSSÔMICA

ABSTRACT

Osler Weber Rendu syndrome or Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia is a rare autosomal dominant genetic disorder. The most common clinical manifestation is epistaxis, but it can also present with melena and dyspnea. The diagnosis can be made with the criteria of Curação, which are four, namely: recurrent nosebleeds, telangiectasias, arteriovenous malformations and family history, three positive criteria confirm the diagnosis. Objective: To present a case of a female patient, diagnosed at age 53 with Osler Weber Rendu syndrome. Methodology: Collection of data from the medical records of the selected patient diagnosed with Osler Weber Rendu syndrome. Information was collected, clinical, exams performed, the therapy of choice and outcome. Articles were searched for bibliographic review in the Virtual Health Library (VHL), LILACS, PubMed. Conclusion: The case report contributed to the discussion and warning about the clinical manifestations of a rare syndrome, but which can be present in patients from different medical specialties, since its main signs and symptoms affect several systems of the human body.

KEYWORDS: RENDU-OSLER-WEBER SYNDROME, HEREDITARY HEMORRHAGIC TELANGIECTASIA, ARTERIOVENOUS MALFORMATIONS, EPISTAXIS, AUTOSOMA

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Osler Weber Rendu ou Telangiectasia Hemorrágica Hereditária (THH) é uma rara displasia fibrovascular sistêmica, que tem como defeito básico uma alteração da lâmina elástica e camada muscular da parede dos vasos sanguíneos, o que os torna mais vulneráveis a traumatismos e rupturas espontâneas^{1,2}.

A doença apresenta transmissão autossômica dominante, embora, em cerca de 20% dos casos, não exista histórico familiar. A sua incidência na população é de 1-2/100.000 e possui distribuição homogênea entre raça e sexo.³

O diagnóstico é feito seguindo os critérios de Curação: telangiectasias em face, mãos e cavidade oral; epistaxes recorrentes; malformações arteriovenosas com comprometimento visceral; histórico familiar. O diagnóstico é confirmado na presença de pelo menos 3 destas manifestações.⁴

As manifestações otorrinolaringológicas são as mais frequentes, sendo a epistaxe recorrente a principal delas. Vasos sanguíneos de outras regiões também podem estar acometidos, principalmente pulmões, cérebro, pele e trato gastrointestinal^{1,4-5}. Os sangramentos mais comuns dessa patologia são a epistaxe não traumática, a qual acomete cerca de 50% dos doentes antes dos vinte anos de idade

1. Universidade Federal do Tocantins
2. Universidade Evangélica de Goiás
3. Hospital de Urgências de Goiás
4. Centro Universitário Atenas- MG

ENDEREÇO

HELAINÉ BUENO MORAES
Rua 222, n 15, Setor Leste Universitário,
Residencial Solar Botafogo, Goiânia- GO.
CEP: 74643090
E-mail: helainebuenodmoraes@gmail.com

e aproximadamente a totalidade ao longo da vida (78% a 96%)⁶; o sangramento gastrointestinal, recorrente em 33% dos pacientes, principalmente após a quarta década de vida⁷; e os sangramentos pulmonares e cerebrais, com 0,5% de chance de sangramento ao ano^{8,9}.

O presente estudo apresentara um caso de uma paciente de 56 anos que foi diagnosticada com síndrome de Osler Weber Rendu aos 53 anos, mas que desde os 42 anos apresentava sinais e sintomas sugestivos da síndrome, mas não havia sido diagnosticada. Dessa forma, este relato de caso objetiva alertar médicos das diversas especialidades sobre a importância do diagnóstico dessa síndrome para contribuir para qualidade de vida dos pacientes diminuindo e tratando suas descompensações.

METODOLOGIA

Consiste em um relato de caso, com coleta de dados no prontuário da paciente selecionada com diagnóstico da síndrome de Osler Weber Rendu. Foram coletadas informações, clínicas, de exames realizados, a terapêutica de escolha e desfecho.

Buscou-se artigos para revisão bibliográfica na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), LILACS, PubMed e Scopus.

O estudo seguiu as diretrizes éticas para desenvolvimento de pesquisa com seres humanos, em especial o que é preconizado na resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde. Obtendo o termo de consentimento livre e esclarecido da paciente.

RELATO DE CASO

Paciente sexo feminino, 56 anos admitida no serviço de gastroenterologia do Hospital Geral de Goiânia (HGG) em maio de 2023 para realizar colonoscopia com argônio por quadro de melena crônica e anemia com necessidade frequentes de receber transfusões sanguíneas.

Paciente relata que aos 42 anos apresentou um quadro de acidente vascular encefálico evoluindo com sequelas motoras leves. Aos 53 anos apresentou um quadro de dispneia, ortopneia e edema de membros inferiores que já durava 6 meses, acompanhado de anemia e infecção do trato urinário.

A paciente recebeu o diagnóstico da síndrome de Osler Weber Rendu, visto que apresentava telangiectasias em trato gastrointestinal vistas por endoscopia digestiva alta e por colonoscopia, somado a isso corroborava com o diagnóstico da síndrome as malformações arteriovenosas pulmonares evidenciadas na angiotomografia. As telangiectasias justificavam os episódios de melena e, consequentemente a anemia. As malformações arteriovenosas (MAV) justificavam o quadro de insuficiência cardíaca descompensada secundária a hipertensão pulmonar.

A angiotomografia de tórax realizada em 2021 evidenciava: Malformação arteriovenosa localizada predominantemente no lobo superior esquerdo, medindo aproximada-

mente 63 x 38 mm, nutrida pelo ramo arterial lobar inferior esquerdo e drenado pela veia pulmonar superior ipsilateral. Notando-se ainda uma outra lesão com características semelhantes na periferia do lobo superior esquerdo, medindo 10 x 9 mm, nutrida por ramo arterial segmentar e drenando para o interior da malformação supra descrita. Tronco arterial pulmonar com calibre preservado. Coração de dimensões e configuração anatômica. Não havendo sinais de derrame pleural ou pericárdico. Parênquima pulmonar com atenuação habitual, sem evidência de consolidações. Traqueia, brônquios principais e lobares pérvios, sem espessamento parietal significativo. Ausência de linfonomegalias mediastinais. Estruturas osteomusculares do gradil costal de aspecto preservado. Desde então, a paciente seguia em acompanhamento com a equipe de cirurgia torácica para realizar possível lobectomia ou pneumectomia para correção da malformação arteriovenosa.

Em maio de 2023 a paciente foi admitida na Unidade de Pronto Atendimento com quadro de síncope, melena e com hemoglobina de 3,5, na ocasião foi realizada transfusão de sangue e a paciente foi encaminhada ao HGG para realizar colonoscopia com argônio pela equipe da gastroenterologia.

Foi realizado colonoscopia e endoscopia ambas com aplicação de argônio. Os exames realizados nessa internação evidenciaram, colonoscopia: angiectasias em ceco sem sinais de sangramento ativo, optado por terapia ablativa com aplicação de plasma de argônio. Não observado sangramento ativo ou recente no trajeto estudado. Visualizada secreção sanguinolenta com coágulos soltos em íleo terminal sugestivo de sangramento digestivo alto.

Na endoscopia digestiva alta (figuras 1 e 2) foram vistas ectasias vasculares gástricas e em bulboduodenal. Realizada hemostasia por eletrocoagulação com plasma de argônio, visualizado cicatrizes de eletrocoagulação prévia em corpo gástrico

A arteriografia cervico-torácica demonstrou artéria pulmonar esquerda e ramo descendente pérvios, com formação de grande massa com esvaziamento rápido de contraste, sugerindo mal formação arteriovenosa. Diâmetro da comunicação da malformação variando de 13 a 18 mm. Mal formação arteriovenosa em pulmão esquerdo com hipertensão pulmonar.

Na angiotomografia de tórax (figuras 4 e 5) apresentou malformação arteriovenosa envolvendo os segmentos apicoposterior e lingular superior do lobo superior esquerdo o suprimento arterial é proveniente principalmente da artéria interlobar esquerda, mas também em menor escala de ramos do segmento lingular superior. A drenagem venosa se dá através da veia pulmonar superior esquerda. Lesão medindo aproximadamente 70 x 49 mm. Na radiografia de tórax (figura 3) observa-se imagem radiopaca em hemitórax esquerdo, demonstrada pela seta.

A paciente evoluiu bem e não necessitando de novas transfusões. Durante discussões com a equipe multidis-

ciplinar chegou-se a conclusão de que MAV pulmonar deveria ser avaliada durante a internação pela equipe de cirurgia vascular e cirurgia torácica que optaram por uma abordagem eletiva da malformação arteriovenosa.



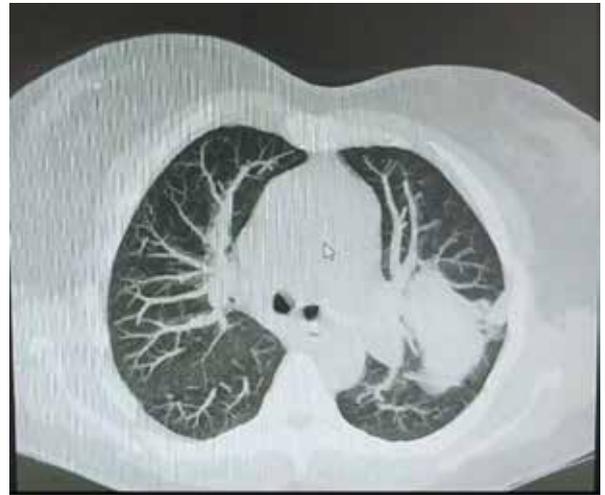
MORAES. FIGURA 1



MORAES. FIGURA 2



MORAES. FIGURA 3



MORAES. FIGURA 4



RAES. FIGURA 5

DISCUSSÃO

A síndrome de Osler Weber Rendu, ou telangiectasia hemorrágica hereditária, pode ser diagnosticada usando um escore de probabilidade definido e apresentado em 2000 pelo Conselho Consultivo Científico da THH Foundation International, denominado critério de Curação.¹⁰ Esses critérios facilitam o reconhecimento de achados clínicos que são menos comuns que a epistaxe, que é a principal manifestação da doença nos indivíduos acometidos,¹¹ e permitem o reconhecimento precoce em indivíduos com manifestações menos clássicas, mas potencialmente graves, como as MAV pulmonares.

Com base nesses critérios,¹⁰ o diagnóstico pode ser definitivo (quando três critérios estão presentes); possível, (se dois critérios estiverem presentes); ou suspeita (se menos de dois critérios estiverem presentes). Os critérios são: 1) presença de epistaxe (espontânea e em mais de uma ocasião); 2) presença de lesões viscerais (telangiect-

tasia gastrointestinal ou malformação vascular pulmonar, hepática, cerebral ou espinhal); 3) presença de telangiectasia mucocutânea em localização típica; e 4) história familiar de primeiro grau (ou presença da mutação genética). Em famílias com indivíduos com THH, o diagnóstico pode ser feito a partir dos achados de dois locais com lesões viscerais.¹⁰

A presença de achados radiológicos de TC de tórax compatíveis com MAV pulmonares é o padrão-ouro para o diagnóstico dessas malformações. A apresentação radiológica mais comum é a presença de nódulos periféricos bem definidos. O uso de contraste intravenoso não é obrigatório, mas pode permitir melhor definição da angi-arquitetura da MAV pulmonar para planejar a terapia endovascular.¹²

A terapia endoscópica digestiva alta está indicada em todo paciente com suspeita de hemorragia digestiva alta ou nos casos de pacientes com THH quando a reposição de ferro não é o suficiente para conter a anemia.¹³ A endoscopia tem potencial de tratamento definitivo. Em casos de achados de angiectasias intestinais, a terapia com plasma de argônio está indicada como padrão-ouro.¹³

A embolização é o padrão de tratamento para MAV pulmonares, ^{14,15} com melhora substancial da oxigenação e redução do risco de eventos embólicos.^{16,17}

A realização de lobectomia ou segmentectomia é restrita aos casos de MAV pulmonares complexas ou múltiplas, quando a embolização por cateter não é possível. ¹⁸

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Síndrome de Osler Weber Rendu ou telangiectasias hemorrágicas hereditárias é rara, mas precisa fazer parte do diagnóstico diferencial de diversos sinais e sintomas, entre eles: epistaxe, melena, dispnéia, ortodexia, platpneia, síncope e telangiectasias.

A paciente do presente caso, já apresentava complicações da síndrome aos 42 anos, porém, recebeu o diagnóstico apenas aos 53 anos. Ao ser admitida no serviço do HGG recebeu abordagem da hemorragia digestiva através da endoscopia e da colonoscopia ambas com aplicação de argônio. Foi discutido pela equipe de cirurgia vascular e da cirurgia torácica a malformação arteriovenosa pulmonar e as equipes decidiram estudar a melhor abordagem e programar o procedimento de forma eletiva.

Dessa forma, este relato de caso alerta os médicos de diversas especialidades sejam elas clínicas ou cirúrgicas sobre a importância de fazer o diagnóstico dessa síndrome rara, mas grave que pode gerar mortalidade precoce e morbidade.

REFERÊNCIAS

- Rapoport PG, Uvo IP, Costa KS, Cecatto SB, Garcia RID. Síndrome de Rendu-Osler-Weber: tratamento clínico e cirúrgico. *Rev Bras Otorrinolaringol* 2003;69(4):577-80.
- Maudonnet EN, Gomes CC, Sakano E. Telangiectasia Hemorrágica Hereditária (Doença de Rendu-Osler-Weber): um diagnóstico otorrinolaringológico. *Rev*

- Bras Otorrinolaringol 2000;66(2):172-80.
- Pau H, Carney AS, Murty GE. Hereditary haemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu syndrome): otorhinolaryngological manifestation. *Clin Otolaryngol* 2001;26:93-8.
- Fuchizaki U, Miyamori H, Kitagawa S, Kaneko S, Kobayashi K. Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia (Rendu-Osler-Weber Disease) *Lancet* 2003;362:1490-4.
- Haitjema T, Westermann C, Overtoom TTC, Timmer R, Disch F, Mauser H, Lamers JWJ. Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (Osler-weber-Rendu Disease). *Arch Intern Med* 1996;156(8):714-9.
- Pau H, Carney AS, Murty GE. Hereditary haemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu syndrome): otorhinolaryngological manifestations. *Clin Otolaryngol Allied Sci.* 2001;26(2):93-8.
- Plauchu H, Chadarévian JP, Bideau A, Robert JM. Age-related clinical profile of hereditary hemorrhagic telangiectasia in an epidemiologically recruited population. *Am J Med Genet.* 1989;32(3):291-7.
- Kjeldsen AD, Kjeldsen J. Gastrointestinal bleeding in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Am J Gastroenterol.* 2000;95(2):415-8.
- Wong HH, Chan RP, Klatt R, Faughnan ME. Malformações arteriovenosas pulmonares idiopáticas: características clínicas e de imagem. *Eur Respir J.* 2011;38(2):368-375. <https://doi.org/10.1183/09031936.00075110>
- Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E, Faughnan ME, Hyland RH, Westermann CJ, et al. Critérios diagnósticos para telangiectasia hemorrágica hereditária (síndrome de Rendu-Osler-Weber). *Am J Med Genet.* 2000;91(1):66-67. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-8628\(20000306\)91:1<66::AID-AJMG12>3.0.CO;2-P](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-8628(20000306)91:1<66::AID-AJMG12>3.0.CO;2-P)
- dos Santos JW, Dalcin TC, Neves KR, Mann KC, Pretto GL, Bertolazi AN. Telangiectasia hemorrágica hereditária: uma causa rara de anemia grave. *J Bras Pneumol.* 2007;33(1):109-112. <https://doi.org/10.1590/S1806-37132007000100020>
- Majumdar S, McWilliams JP. Abordagem das Malformações Arteriovenosas Pulmonares: Uma Atualização Abrangente. *J Clin Med.* 2020;9(6):1927. <https://doi.org/10.3390/jcm9061927>
- Kwan V, Bourke MJ, Williams SJ, Gillespie PE, Murray MA, Kaffes AJ, et al. Argon plasma coagulation in the management of symptomatic gastrointestinal vascular lesions: experience in 100 consecutive patients with long-term follow-up. *Am J Gastroenterol.* 2006;101(1):58-63.
- Majumdar S, McWilliams JP. Abordagem das Malformações Arteriovenosas Pulmonares: Uma Atualização Abrangente. *J Clin Med.* 2020;9(6):1927. <https://doi.org/10.3390/jcm9061927>
- Terry PB, Barth KH, Kaufman SL, White Jr RJ. Embolização por balão para tratamento de fístulas arteriovenosas pulmonares. *N Engl J Med.* 1980;302(21):1189-1190. <https://doi.org/10.1056/NEJM198005223022107>
- Gupta P, Mordin C, Curtis J, Hughes JM, Shovlin CL, Jackson JE. Malformações arteriovenosas pulmonares: efeito da embolização no shunt direita-esquerda, hipoxemia e tolerância ao exercício em 66 pacientes. *AJR Am J Roentgenol.* 2002;179(2):347-355. <https://doi.org/10.2214/ajr.179.2.1790347>
- Mason CG, Shovlin CL. Complicações relacionadas ao voo são infrequentes em pacientes com telangiectasia hemorrágica hereditária/malformações arteriovenosas pulmonares, apesar da baixa saturação de oxigênio e anemia. *Tórax.* 2012;67(1):80-81. <https://doi.org/10.1136/thoraxjnl-2011-201027>
- Dupuis-Girod S, Cottin V, Shovlin CL. O Pulmão na Telangiectasia Hemorrágica Hereditária. *Respiração.* 2017;94(4):315-330. <https://doi.org/10.1159/000479632> podem tolerar anticoagulação. *Ana Hematol.* 2012;91(12):1959-1968. <https://doi.org/10.1007/s00277-012-1553-8>