

Telangiectasia hemorrágica hereditaria con fístula AV pulmonar y manifestaciones neurológicas: estudio de 3 pacientes

C. AGUIRRE ERRASTI, I. ALBEROLA GOMEZ-ESCOLAR, P. GONZALEZ DE ZARATE APIÑANIZ, R. VILLANUEVA, F. MARTINEZ LUENGAS ORIBE y C. DE LA RIVA AGUINACO.

Ciudad Sanitaria de la Seguridad Social. Bilbao.

(Recibido, 3 de septiembre de 1979.)

INTRODUCCION

La telangiectasia hemorrágica hereditaria o enfermedad de Rendu-Osler-Weber es una entidad familiar transmitida de forma autosómica dominante de alta penetrancia^{1,2}. Está caracterizada por la presencia de múltiples telangiectasias dérmicas, mucosas y viscerales asociadas a hemorragias recurrentes. Las epistaxis es la forma más frecuente de presentación, aunque se pueden producir hemorragias gastrointestinales^{3,4}, hematurias⁵, hemoptisis^{6,7}, etc.

La afectación neurológica en esta enfermedad había sido considerada rara y, en general, secundaria a fístulas AV pulmonares⁸. Se describen 3 casos de telangiectasia hemorrágica hereditaria con clara afectación del sistema nervioso, que unidos a una revisión de la literatura indica que las alteraciones neurológicas en esta enfermedad no son infrecuentes. La patogénesis de la afectación neurológica es diversa y puede resultar en variadas formas clínicas.

PRESENTACION DE CASOS

Primer caso

Varón de 19 años, con antecedentes familiares recargados de epistaxis (abuela paterna, 7 tíos, padre y hermana), sin antecedentes personales de interés. Una semana antes del ingreso comenzó con malestar y quebrantamiento general, tos, expectoración improductiva y fiebre de 38-39° C. Una semana después, cefaleas frontooccipitales, náuseas, vómitos, sensación de duplicidad visual y hemoptisis franca al ingreso. Exploración física: enfermo que impresionaba de gravedad, estuporoso, disártrico, con estrabismo divergente, edema papilar bilateral y rigidez de nuca. Angiomas puntata en labios, lengua, nasofaringe, orofaringe. Auscultación cardiaca y pulmonar normal. TA, 11/6. T.ª, 38,5° C. Frecuencia cardiaca, 54X'. Análisis: hemáties, 6.340.000. Hb, 18,8 %. Hto., 54,7 %. Leucocitos, 27.200, con fórmula 7-C, 76-S, 13-L, 4-M. V/S, 8-20. Pruebas de coagulación normal. El resto de estudios, rutinarios incluidos: urea, glucemia, iones, creatinina, gasometría arterial, pruebas hepáticas, sedimento urinario fueron normales. PPD negativo.

ECG: bradicardia sinusal.

Rx. de tórax PA y lateral: imagen de condensación homogénea, polilobulada, de borde bien definidos, localizada en la língula, apreciándose en la fluoroscopia su carácter pulsátil, que disminuía con la maniobra de Valsava y aumentaba con el Müller. En las tomografías se observó que de dicha imagen salía una banda cilíndrica y tortuosa que se dirigía hacia el hilio izquierdo, no existiendo cavitación ni calcificación en el interior. EEG: foco de sufrimiento cerebral intenso, localizado en región frontotemporal izquierda. ECG: desplazado de izquierda a derecha unos 5 mm. Arteriografía carotídea izquierda compatible con proceso expansivo frontal izquierdo, por lo que fue intervenido quirúrgicamente, encontrándose un absceso cerebral, en cuyo cultivo se aisló *Haemophilus S. P.* Una vez recuperado se realizaron test ventilatorios que fueron normales, salvo una ligera desaturación arterial de O₂ al esfuerzo. El cateterismo cardiaco fue normal. La angiografía (Fig. 1), tras inyectar en tronco común, se pudo apreciar pequeñas y múltiples fístulas en pulmón derecho; en el izquierdo se observó que la citada imagen de condensación se rellenaba por una arteria aferente y se vaciaba por varias venas aferentes. Igualmente se veían otras imágenes más pequeñas en base pulmonar izquierda.

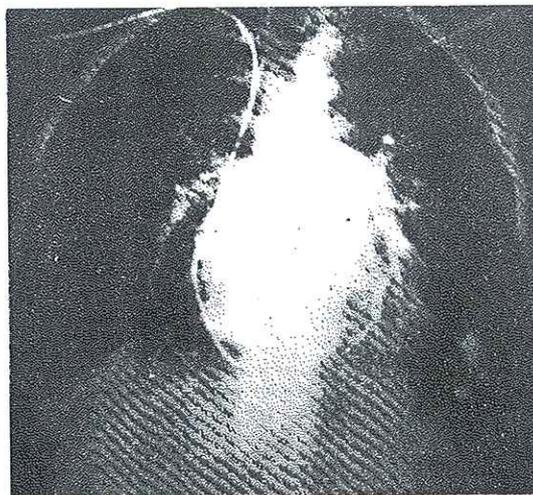


Fig. 1

Estudio angiográfico con visualización de las fístulas AV pulmonares.

BIBLIOGRAFIA

policitemia secundaria, aumento de viscosidad y trombosis vascular¹⁰.

b) Embolia gaseosa por entrada de aire en la circulación a través de un defecto de la pared de la fístula arteriovenosa pulmonar, principalmente durante la hemoptisis¹¹.

c) Episodios de isquemia cerebral transitoria y embolismo paradójico^{12,13}.

d) Absceso cerebral por émbolos sépticos que pasan a través de la fístula arteriovenosa pulmonar o que tiene origen en la misma, con manifestaciones similares a una endocarditis bacteriana izquierda^{14,15}.

En nuestro primer paciente las alteraciones neurológicas eran consecuencia de un absceso cerebral único de localización frontal y que constituía la primera manifestación de la enfermedad. La fístula arteriovenosa pulmonar era visible radiológicamente, hecho que no ocurre en algunos pacientes y que explica la rareza con que se mencionan las fístulas arteriovenosas pulmonares como causa de abscesos cerebrales. El germen aislado fue un *Haemophilus* SP, aunque los más frecuentes registrados en la literatura son organismos anaerobios.

En el segundo paciente los mecanismos de lesión neurológica pueden ser variables e incluso independientes de las fístulas arteriovenosas pulmonares y en relación con la localización en el sistema nervioso central de la displasia vascular. Aunque rara vez dan síntomas o signos, se han descrito como causa de hemorragia subaracnoidea, intracerebral o intraventricular. También se han asociado con hidrocefalia progresiva, hemiparesia alternante, hemianopsia homónima, ataxia cerebelloso y convulsiones¹⁶⁻²¹.

Del estudio de los pacientes anteriormente descritos y de la revisión de la literatura se deduce la frecuencia de la asociación de manifestaciones neurológicas y fístulas arteriovenosas pulmonares. Esto constituye un argumento positivo para intentar un diagnóstico precoz de la fístula arteriovenosa pulmonar en pacientes con telangiectasia hemorrágica hereditaria, con vista a un posible tratamiento quirúrgico como profilaxis de sus complicaciones neurológicas.

1. BIRD, R. M.; HAMMARSTEN, J. F., y MARSHALL, R. S.—Study of hereditary hemorrhagic telangiectasia.—*New Engl. J. Med.*, 257, 105, 1957.
2. BIRD, R. M., y JACQUES, W. E.—Vascular lesion of hereditary hemorrhagic telangiectasia.—*New Engl. J. Med.*, 260, 597, 1959.
3. JACOBSON, G., y KRAUSE.—Hereditary hemorrhagic telangiectasia localized to the gastrointestinal tract.—*Scand. J. Gastroenterol.*, 5, 283, 1970.
3. SMITH, C. R.; BATHOLOMEW, L. G., y CAN, J. C.—Hereditary hemorrhagic telangiectasia and gastrointestinal hemorrhagia.—*Gastroenterology*, 44, 1, 1963.
5. DE CENZO, J. M., y MORRISSEAN, P. M.—Osler-Weber-Rendu syndrome. Urologist view.—*Urology*, 5, 549, 1975.
6. HODGSON, C. N.; BURCHELL, H. B., y GOOD, C. A.—Hereditary hemorrhagic telangiectasia and pulmonary arteriovenous fistula.—*New Engl. J. Med.*, 26, 625, 1959.
7. MODSGON, C. H., y HAYE, R. L.—Pulmonary arteriovenous fistula and hereditary hemorrhagic telangiectasia: a review report of 35 cases of fistula.—*Dis. Chest*, 43, 449, 1963.
8. ROMAN, G., y FISHER, M.—Neurological manifestation of hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber) disease. Report of 2 cases and review of the literature.—*Ann. Neurol.*, 4, 130, 1978.
9. VAN-BOGAERT, L.—Aspect neurologique de quelques syndromes telangiectasiques.—*J. Med. Lyon*, 45, 1717, 1964.
10. SEPSON, J. H.—Polycythemia, diagnosis, pathophysiology and therapy.—*Can. Med. Ass. J.*, 100, 271 y 327, 1969.
11. BERQUIST, N.—Arteriovenous pulmonary aneurysm in Osler's disease (telangiectasia hereditaria haemorrhagia) Report of four cases in the same families.—*Acta Med. Scand.*, 171, 301, 1962.
12. TYLER, H. R.—Brain abscess and pulmonary arteriovenous fistulae.—*Ann. Neurol. Assoc.*, 98, 314, 1973.
13. MEACHAN, W. F.—Congenital pulmonary arteriovenous aneurysm complicated by bacteroides abscess of brain. Success of surgical management.—*Ann. Surg.*, 147, 404, 1958.
14. PURRIEL, P., y TORRES, J. E.—L'aneurysme arterioveineux pulmonaire. Manifestation de la maladie de R-O-W.—*J. France Med. Chir. Thorac.*, 23, 5, 1969.
15. LATOUR, H.—Abscess du cerveau revelateur d'un aneurysme arterioveineux pulmonaire.—*Arch. Med. Coeur*, 58, 1503, 1965.
16. ADAMS, H. P.—Neurologic aspects of hereditary hemorrhagic telangiectasia. Report of two cases.—*Arch. Neur.*, 34, 101, 1977.
17. GIAMPALMO, A., y BADINIA BUFFAD.—Segnalazione di due casi autopsici di telangiectasia generalizzata: L'uno con ripetute emorragie esterne (caratteristica malattia di R-O). L'altro con emorragie pleuriche e visceroli e angioma venoso cerebrale.—*Pathologica*, 63, 55, 1971.
18. GIL PRALTA, A.; ALBERCA, R., y ESCUDERO, L.—Nistagmus retractorius (malformación arteriovenosa cerebral y enfermedad de R-O).—*Rev. Clin. Esp.*, 129, 195, 1973.
19. WICKEL, K. E.—Subarachnoid hemorrhage in a patient with hereditary hemorrhagic telangiectasia.—*Neurology*, 17, 716, 1967.
20. SINDOV, M.; PEFFERKORN, J., y FISCHER, G.—Hematomes intracerebraux sustentiels spontanés par malformations capillaires telangiectasiques et cavernomes. A propos de neuf cas.—*Neurochirurgia*, 17, 84, 1974.