Síndrome de Rendu-Osler-Weber: relato de caso

Rendu-Osler-Weber Syndrome: a case report

José Luiz Pedro Missio[1], Anderson Ricardo Ingracio[2], Maurício Carvalho[2], Tuane Colles[3]

RESUMO

A Síndrome de Rendu-Osler-Weber, ou Telangiectasia Hemorrágica Hereditária, é doença autossômica dominante com incidência mundial em torno de 1-2/100.000. Caracteriza-se por alteração estrutural dos vasos sanguíneos. O diagnóstico da Síndrome de Rendu-Osler-Weber é feito seguindo os critérios de Curaçao. Múltiplas manifestações sistêmicas são correlacionadas com a Síndrome de Rendu-Osler-Weber, porém seu diagnóstico é difícil de ser estabelecido, em parte pelo desconhecimento da doença e seu manejo.

Palavras-chave: Síndrome de Rendu-Osler-Weber, Rendu, Osler, Weber.

ABSTRACT

Rendu-Osler-Weber Syndrome, or Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia, is an autosomal dominant disease with a worldwide incidence of around 1-2/100,000. It is characterized by structural alteration of the blood vessels. The diagnosis of Rendu-Osler-Weber Syndrome is made by following the Curaçao criteria. Multiple systemic manifestations are correlated with the Rendu-Osler-Weber Syndrome, but its diagnosis is difficult to establish, partly due to the lack of knowledge about the disease and its management.

Keywords: Rendu-Osler-Weber Syndrome, Rendu, Osler, Weber.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Rendu-Osler-Weber, ou Telangiectasia Hemorrágica Hereditária, é doença rara, de transmissão autossômica dominante com incidência mundial em torno de 1-2/100.000. Caracteriza-se por alteração estrutural da lâmina elástica e camada muscular dos vasos sanguíneos.

RELATO DE CASO

Q.C., 77 anos, fototipo 1, chega ao Serviço de Cirurgia Plástica da Universidade de Caxias do Sul com lesões em regiões zigomática e temporal na hemiface direita, que sangravam ao contato. Realizou biópsia incisional em dorso nasal e região temporal, diagnosticando carcinoma basocelular. Apresenta epistaxe diariamente, sem relação com esforço. E nega história familiar. Ao exame, telangiectasias em palmas das mãos, face, lábios, língua, palato e tronco. Lesões ulceradas e bordos perolados em regiões temporal, zigomática e asa nasal direitas, com cerca de 0,5 cm cada. Extremidades das mãos com tempo de enchimento capilar aumentado.

DISCUSSÃO

O diagnóstico da Síndrome de Rendu-Osler-Weber é feito seguindo os critérios de Curaçao: 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 dessas manifestações. Com 2 deles, pode-se suspeitar da síndrome e descarta-se quando apresenta menos de 2 sintomas. As telangiectasias mucocutâneas são frequentes e aparecem em idade jovem, progredindo com o tempo. A epistaxe recorrente ocorre em mais de 90% dos casos. Telangiectasias gastrointestinais são encontradas nos

[1] Médico pela Universidade de Caxias do Sul (UCS).
[2] Cirurgião Plástico.
[3] Médica. Residente do Serviço de Cirurgia Geral do Hospital de Clínicas de Porto Alegre.



Figura 1 – Telangiectasias em face, lábios e palato

intestinos delgado e grosso, em 15 a 30% dos pacientes. Malformações pulmonares acometem aproximadamente 15 a 30%, e manifestam-se desde hemoptise à hemorragia torácica maciça. Acidente isquêmico transitório, AVE e abscesso cerebral ocorrem em 10 a 15% dos pacientes e são as complicações mais temidas da doença. As malformações arteriovenosas hepáticas existem 70% das vezes, assintomáticas em sua maioria, porém podem levar à insuficiência cardíaca, hipertensão porta e insuficiência hepática. Múltiplas manifestações sistêmicas são correlacionadas com a Síndrome de Rendu-Osler-Weber; no entanto, seu diagnóstico é difícil de ser estabelecido, em parte pelo desconhecimento da doença e seu manejo. Os pacientes devem ser encaminhados para centros de referência, a fim

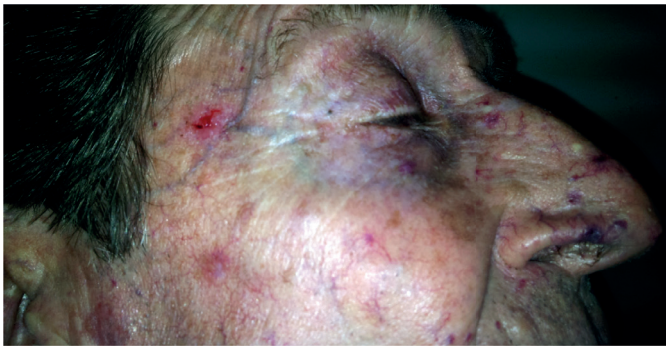


Figura 2 – Telangiectasias em face

de uma melhor abordagem terapêutica e rastreamento de possíveis malformações associadas.

CONCLUSÃO

Assim, a conclusão destes autores é que a importância da Síndrome de Rendu-Osler-Weber se dá em ser uma doença multissistêmica, a qual tem como principal manifestação epistaxes de repetição, sintoma tão prevalente. Desse modo, apresentamos um caso em que o conhecimento é de fundamental importância no diagnóstico diferencial deste sintoma, a fim de instituir uma terapêutica adequada e prevenir complicações sistêmicas graves da doença.

REFERÊNCIAS

1. Juares AJC et al. Síndrome de Rendu-Osler-Weber: relato de caso e revisão de literatura. Rev. Bras. Otorrinolaringol.[online]. 2008, vol.74, n.3, pp.452-457. ISSN 0034-7299. http://dx.doi.org/10.1590/S0034-72992008000300022.
2. Agnollitto PM, Barreto ARF, Barbieri RFP, Elias Jr J, Muglia VF. Síndrome de Rendu-Osler-Weber: o que o radiologista precisa saber. Re- visão da literatura e apresentação de três casos. Radiol Bras. 2013 Mai/Jun;46(3):168–172.
3. Garcia RID et al. Síndrome de Rendu-Osler-Weber: tratamento clínico e cirúrgico. Rev. Bras. Otorrinolaringol.[online]. 2003, vol.69, n.4, pp.577-580. ISSN 0034-7299. http://dx.doi.org/10.1590/S0034-72992003000400022.

✉ Endereço para correspondência
José Luiz Pedro Missio
Av. Aspirante Jenner, 588
99.074-360 – Passo Fundo, RS – Brasil
☎ (54) 99995-9987
jlpmissio@gmail.com

Recebido: 7/4/2016 – Aprovado: 28/7/2016