

## SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER

Tórax , Neurorradiologia

---

### Dados do Caso

<b>Data submissão:</b>	23/09/2021
<b>Data publicação:</b>	11/11/2021
<b>Seção :</b>	Ensino
<b>Tipo de Caso :</b>	Tipo Caso 1
<b>Autor:</b>	ROSANE RODRIGUES MARTINS - HOSPITAL SANTA MARTA; HOSPITAL DAS FORÇAS ARMADAS
<b>Autor correspondente:</b>	DANIEL LIMA SOUZA - HOSPITAL SANTA MARTA Email: daniel.limasouza@gmail.com
<b>Dados do paciente :</b>	Masculino , 48 anos
<b>Palavras-Chave :</b>	Telangiectasia Hemorrágica Hereditária, Epistaxe, Doenças Raras
<b>URL:</b>	<a href="http://bradcasesold.brad.org.br/pt/Cases/CaseDetails/331">http://bradcasesold.brad.org.br/pt/Cases/CaseDetails/331</a>
<b>Link do Abstract no PUBMED:</b>	
<b>DOI :</b>	Ahead of DOI

### Resumo

Síndrome de Rendu-Osler-Weber ou Teleangiectasia Hemorrágica Hereditária (THH) é uma desordem genética rara, autossômica dominante, com acometimento multissistêmico e mecanismo de base relacionado ao enfraquecimento das paredes vasculares, além da presença de comunicações arteriovenosas anômalas. O diagnóstico é baseado na avaliação clínica, utilizando os critérios de Curação. Apresentamos um caso de um paciente 48 anos que preenchia critério clínicos e imagiológicos para THH.

### Histórico Clínico

Homem, 48 anos, assintomático e sem comorbidades prévias, admitido no serviço de pronto atendimento com quadro de dor torácica, mialgia e febre (sic). História patológica progressiva de reconstrução de mucosa nasal devido quadro de epistaxe recorrente de difícil controle. Solicitada tomografia de tórax com contraste e exames laboratoriais.

## Achados Radiológicos

A tomografia computadorizada (TC) de tórax sem contraste evidenciou múltiplas lesões hiperdensas serpiginosas, com aparente comunicação vascular, nos lobos superior e inferior esquerdo (FIGURA 1). Estas lesões no estudo com contraste exibem atenuação semelhante a aorta torácica e comunicação destas com ramos segmentares da artéria ápico-posterior do lobo superior esquerdo e ramos da artéria do lobo inferior esquerdo, configurando malformações arteriovenosas (FIGURA 2 e 3). Durante internação paciente evoluiu com quadro súbito de déficit motor, com melhora espontânea. Solicitado angiotomografia de crânio que demonstrou pequenas proliferações vasculares anômalas no giro frontal superior e cúneo do lado esquerdo (FIGURA 4).

## Discussão

A síndrome de Rendu-Osler-Weber ou Teleangiectasia Hemorrágica Hereditária (THH) é uma enfermidade vascular rara, caracterizada por lesões angioplásticas (telangiectasias e malformações arteriovenosas – MAV) que afetam comumente o tecido mucocutâneo, além do trato gastrointestinal, pulmões e cérebro [1][5]. É uma desordem de transmissão autossômica dominante, com prevalência relatada de 1/2 por 100.000 nascidos vivos e distribuição semelhante entre os sexos [2][5], embora 20% dos casos não apresentem história familiar positiva [2]. A etiologia envolve mutações genéticas na endogлина (ENG) e ACVRL1 que codificam proteínas envolvidas com o fator transformador de crescimento beta (TGF- beta), que é uma via de sinalização essencial para a angiogênese [3]. O diagnóstico da THH é baseado na avaliação clínica [4] utilizando os critérios de Curaçao, que confirma a etiologia na presença de três dos seguintes critérios: (1) epistaxes recorrente (2) telangiectasias mucocutâneas (3) malformações arteriovenosas (MAV) e (4) história familiar positiva [4][5]. A epistaxe é considerada a primeira e principal manifestação clínica da síndrome, sendo observada em mais de 90% dos casos, seguido pelas telangiectasias mucocutâneas e menos frequente as fístulas pulmonares arteriovenosas (30%). As telangiectasias mucocutâneas são pequenos vasos dilatados comumente encontradas em face, mãos e cavidade oral. Já as MAV pulmonares são múltiplas, bilaterais e com predileção pelos lobos inferiores [2] podendo causar hemorragia pulmonar, abscessos cerebrais e acidentes vasculares cerebrais. As MAV cerebrais podem ocasionar hemorragias letais e as espinhais podem causar paraplegia [3]. As MAV viscerais, frequentemente sangram, aumentando a morbimortalidade destes pacientes [2]. A importância de um diagnóstico correto é reduzir a chance destas possíveis complicações. Apesar de raro, o diagnóstico foi aventado pelos achados incidentais de malformação arteriovenosa (MAV) pulmonar e cerebral e reforçado pelas manifestações clínicas de telangiectasias na face e história de epistaxe recorrente. Diante de uma de MAV pulmonar a principal causa é a THH[6]. Portanto, concluímos ser muito importante o papel do radiologista na suspeição da doença diante de achados de MAVs em múltiplos órgãos, uma vez que a THH pode trazer complicações com risco à vida, sendo importante o diagnóstico preciso para melhor condução do paciente [3].

## Lista de Diferenciais

- Síndrome CREST
- Síndrome de Blomm
- Síndrome de Rothmund-Thomson

## Diagnóstico

- Síndrome de Rendu-Osler-Weber

## Aprendizado

Diante de um achado incidental de MAV visceral em paciente sem diagnóstico prévio, o radiologista deve ter em mentes os critérios diagnósticos de Curação para THH a fim de que possa ser aventada esta possibilidade diagnóstica.

## Referências

- Agnollitto PM, Barreto ARF, Barbieri RFP, Elias J, Muglia VF. Síndrome de Rendu-Osler-Weber: O que o radiologista precisa saber. Revisão da literatura e apresentação de três casos. Radiol Bras. 2013;46(3):168–72.
- Juares AJC, Dell’Aringa AR, Nardi JC, Kobari K, Rodrigues VLMGM, Perches Filho RM. Síndrome de Rendu-Osler-Weber: Relato de caso e revisão de literatura. Braz J Otorhinolaryngol. 2008;74(3):452–7.
- Lotfollahzadeh S, Taherian M, Anand S. Hirschsprung Disease Pathophysiology Histopathology. StatPearls - NCBI Bookshelf [Internet]. 2021;2:1–9. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK562142/>
- Tuana R, Nascimento L, Santos LC, Marques M, Rocha MG, Da D, et al. Telangiectasia Hemorrágica Hereditária ( Síndrome De Rendu-Osler-Weber ): Relato De Caso. Brazilian J Surg Clin Res. 2015;10:25–30.
- Dupuis-Girod S, Cottin V, Shovlin CL. The Lung in Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. Respiration. 2017;94(4):315–30.
- Salibe-filho W, Piloto BM, Oliveira EP De. Malformações arteriovenosas pulmonares: características diagnósticas e de tratamento. 2019;45(4):1–7.

## Imagens

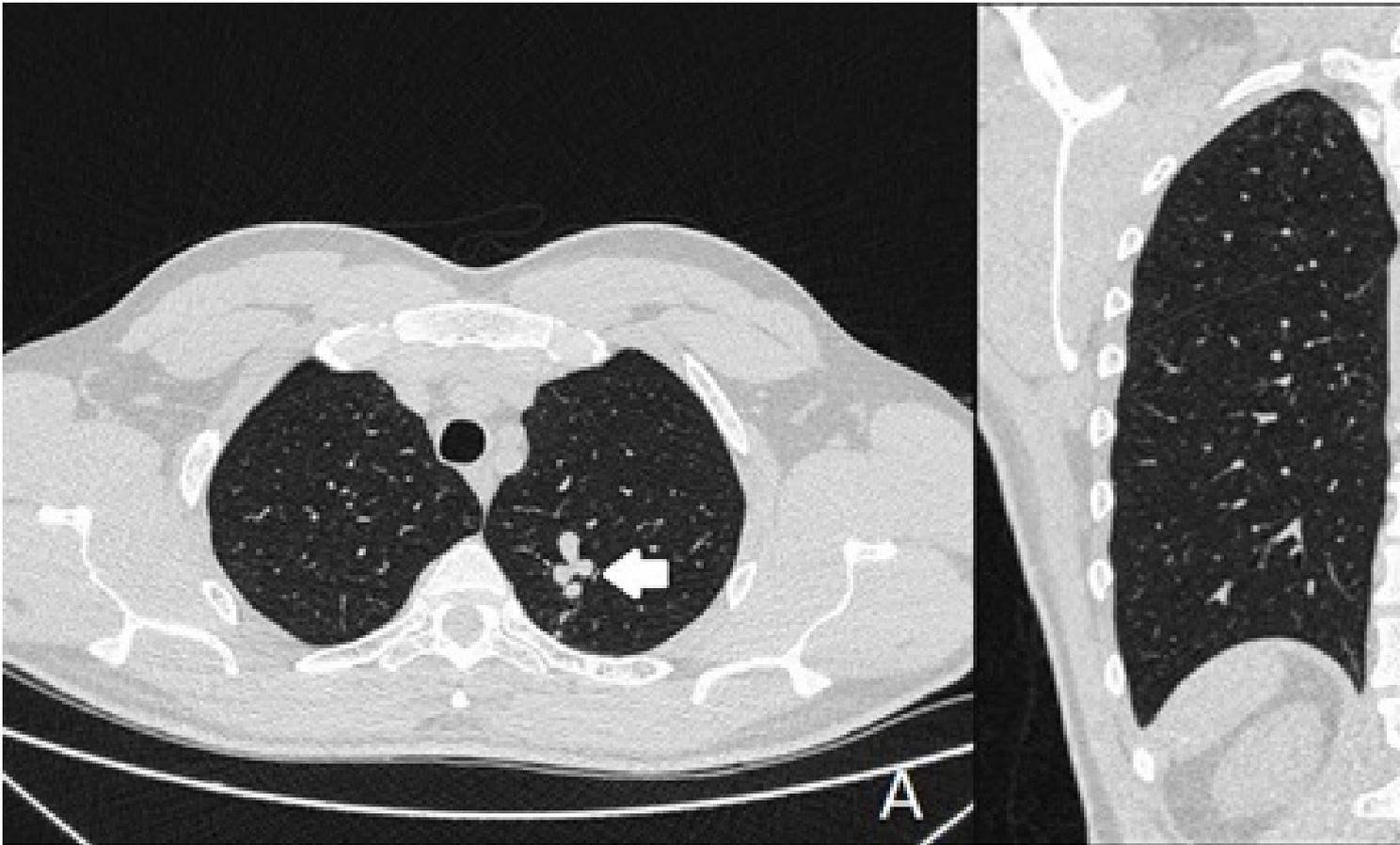


FIGURA 1: Tomografia computadorizada de tórax, visão axial (A) e visão coronal (B) exibindo lesões hiperdensas serpiginosas, com aparente impressão de comunicação vascular, nos lobos superior e inferior esquerdo.



FIGURA 2: Angiotomografia computadorizada de tórax, visão axial (A) e visão sagital (B)

exibindo lesões serpiginosas, com atenuação semelhante a aorta ascendente, e exibindo comunicação vascular com ramo segmentar da artéria ápico-posterior do lobo superior esquerdo.

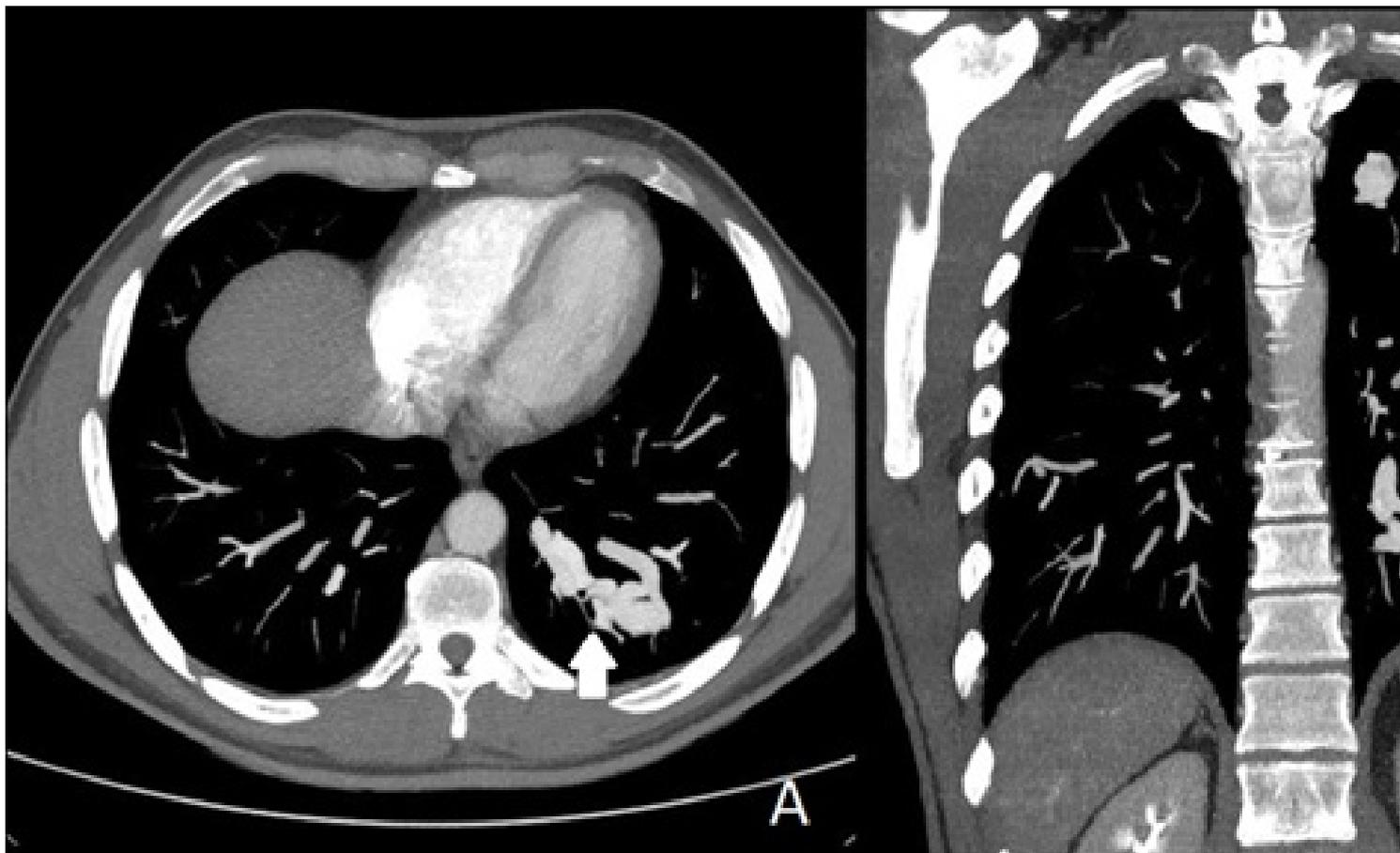


FIGURA 3: Angiotomografia computadorizada de tórax, visão axial (A) e visão coronal (B) exibindo lesões serpiginosas, com atenuação semelhante a aorta torácica, e exibindo comunicação vascular com ramo segmentar da artéria do lobo inferior esquerdo.

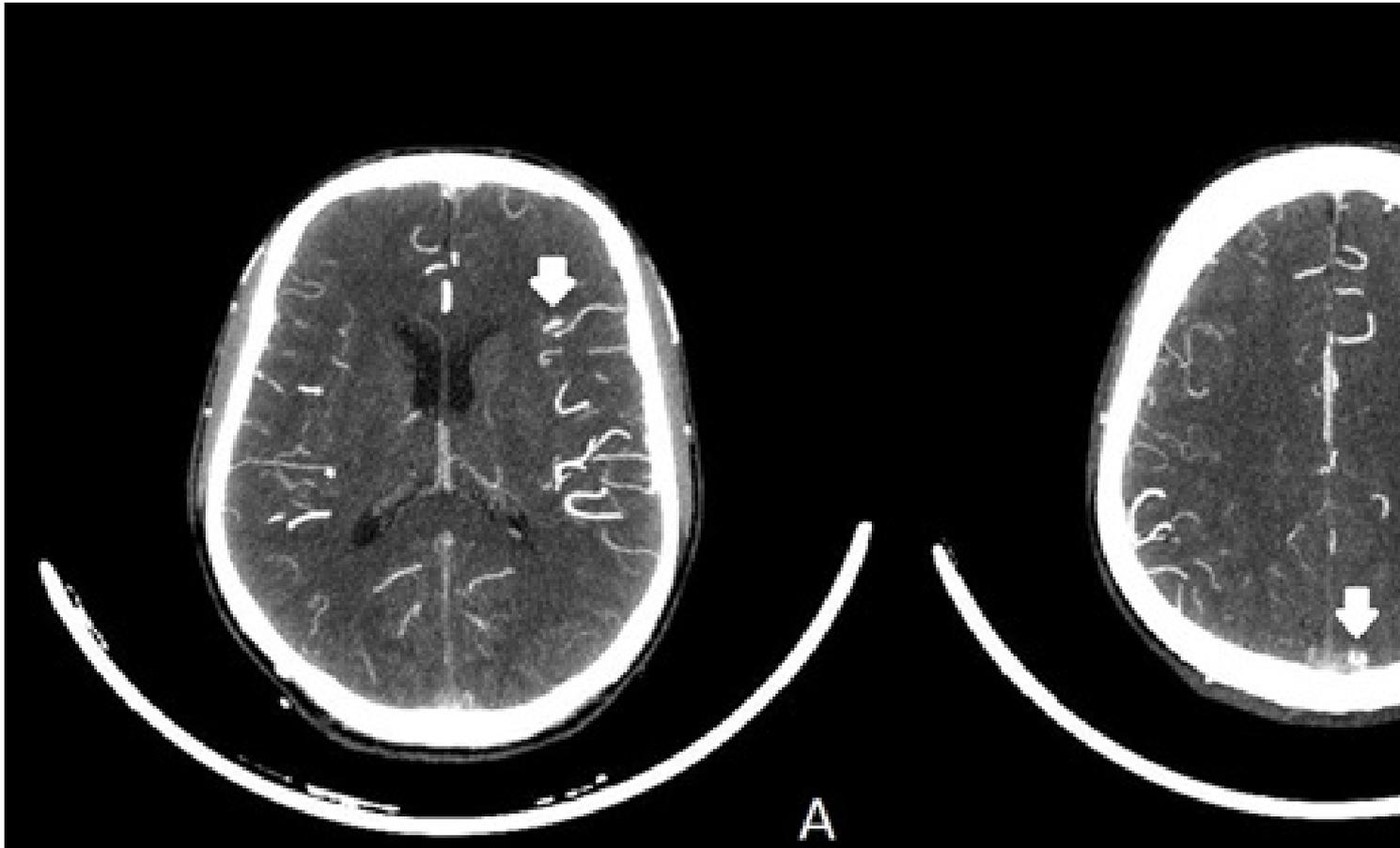


FIGURA 4: Angiotomografia computadorizada de crânio, visão axial (A e B) exibindo pequenas proliferações periféricas anômalas no giro frontal inferior e cúneo do lado esquerdo.

## Vídeos

Nenhum resultado encontrado