



ER-009 - LAS MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS PULMONARES EN LA ENFERMEDAD DE ROW: UNA AMENAZA SILENTE

M. Cotugno, L. Guirado Torrecillas, A. Garre García, A. Laso Ortiz, A. Castillo Navarro, M. Molina Cifuentes, M. Martín Romero, G. Poza Cisneros

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Resumen

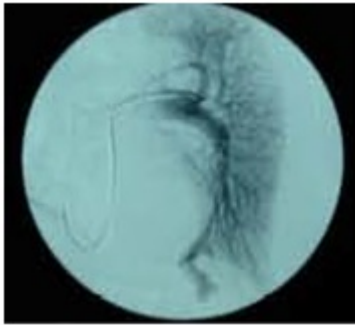
Objetivos: Análisis descriptivo de las características clínicas de los pacientes con enfermedad de Rendu Osler Weber (ROW) con malformaciones arteriovenosas (MAV) pulmonares.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo de los pacientes con diagnóstico de ROW que presentan MAV pulmonares que ingresan en los últimos diez años (2005-2015) en nuestro hospital. Se analizaron las siguientes variables: edad, sexo, antecedentes familiares, otras manifestaciones de la enfermedad, análisis genético, diagnóstico de ROW antes del diagnóstico de MAV, intervalo de tiempo entre el diagnóstico de ROW y las MAV, forma de presentación de las MAV, existencia de shunt en ecocardio, número de MAV, localización, tipo de tratamiento realizado, evolución tras tratamiento.

Resultados: De 14 pacientes analizados 5 presentaban MAV pulmonares (2 varones y 3 mujeres). Tres de ellos tenían antecedentes familiares, todos presentaban epistaxis y teleangectasias mucocutáneas, 1 MAV hepáticas y ninguno cerebrales. 3 pacientes no tenían diagnóstico previo de ROW. El tiempo entre el diagnóstico de ROW y de las MAV pulmonares fue de 54 años en un caso y de menos de un año en el otro. La forma de presentación fueron abscesos cerebrales en 3 casos, 1 ictus cerebral e insuficiencia respiratoria hipoxémica en un caso. 2 pacientes presentaron MAV pulmonares múltiples (> de 5), 1 presentó 5 y 2 pacientes solo presentaban 1 MAV. En 3 casos las MAV eran bilaterales y en 2 casos unilaterales. Fueron tratados todos con embolización, realizándose en 1 caso 4 embolizaciones, en 2 casos 5 y en 2 casos 1 embolización. En los 4 pacientes seguidos sólo un caso presentó repermeabilización parcial de la MAV embolizada. De los 5 pacientes 3 tenían ecocardio. En 2 de 3 pacientes con ecocardio realizada se objetivó shunt. El estudio genético sólo se realizó en un paciente que objetivó mutación de la endogлина.

Discusión: La enfermedad de ROW es una enfermedad poco frecuente donde las manifestaciones clínicas más habituales son la epistaxis y las telangectasias mucocutáneas. Es una enfermedad que se diagnostica en muchas ocasiones de forma tardía, tal y como se evidencia en nuestra serie de pacientes donde 3 de ellos no estaban diagnosticados a pesar de presentar manifestaciones características de la enfermedad desde la juventud. Las MAV pulmonares son las manifestaciones viscerales más frecuentes (15-50%) y que deben ser detectadas mediante pruebas de screening. En nuestro estudio ninguno de los pacientes con diagnóstico previo de ROW había sido sometido a

screening de MAV pulmonares. En todos los casos el diagnóstico de las MAV pulmonares se realizó de forma tardía por presentar una complicación derivada de la misma, en 4 casos por complicaciones del SNC (3 abscesos, 1 ictus) y en 1 caso por complicaciones respiratorias derivadas de la hipoxemia. El tratamiento fue la embolización en todos los pacientes observándose tan sólo en uno de ellos una reperfusión parcial.



ER-009c.jpg

Conclusiones: La enfermedad de ROW a pesar de ser poco frecuente debe ser tenida en cuenta ante la presencia de abscesos cerebrales sin foco evidente e ictus criptogénico investigando manifestaciones típicas de la enfermedad como epistaxis y teleangectasias que a veces no son tan evidentes. Las MAV pulmonares se diagnostican en muchas ocasiones de forma tardía cuando presentan alguna complicación, las cuales pueden tener consecuencias devastadoras.