



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/3233 - DOCTORA, ME SANGRA MUCHO LA NARIZ

A. Martínez García^a y L. Briosso Castillo^b

^aMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Miguel de Cervantes. Alcalá de Henares. Madrid. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud María de Guzmán. Alcalá de Henares. Madrid.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 55 años, sin RAMC, fumador de 30 cigarrillos al día desde hace 2 años. Cirugía por hernia inguinal izquierda en 2002, resección de “lesión vascular puntual” en vermillón del labio superior, en 2012. Cuenta una historia de epistaxis recurrente desde su juventud, pero desde hace 1 año, aumento de frecuencia del sangrado, diario, de 15-20 minutos de duración. En los últimos meses refiere astenia y disnea para moderados esfuerzos. Ocasionalmente, coincidiendo con epistaxis abundantes, ha observado la presencia de deposiciones con características melénicas.

Exploración y pruebas complementarias: Hb 8, VCM 64,6, CHCM 27,9, HCM 18, L 5,500, plaq 415.000. Coagulación: INR 0,93, APTT 23,7, fibrinógeno 269. Hierro 10, ferritina 3, transferrina 448. Glucosa, Cr, PT, Alb, Ca, P, ácido úrico, GOT, GPT, GGT, FA, LDH, Bil T, Bil D, Na, K, normales. TG 293. Colesterol 166. Vitamina B12 503, ácido fólico 7, TSH 1,2. PT 6,5, Alb 3,95, ? 0,25, ?? 0,60, ? 0,51, ?? 0,33, ? 0,86. TAC torácico: Conclusión: sin imágenes sugestivas de malformaciones arteriovenosas. Engrosamientos pleurales apicales bilaterales con pequeñas bullas subpleurales. Infiltración grasa parcheada. Probable adenoma glándula suprarrenal izquierda. Eco tiroidea: tiroides de tamaño y patrón ecogénico normal con un nódulo mixto en LTD de 14 mm. Sin otras alteraciones. No adenopatías en rango patológico. Eco abdominal: hígado graso. Referimos a consultas de ORL, en esta realizan fibroscopia: fosas hipervascularizadas con herida sangrante en área K. Enviamos a su vez a consultas de Hematología para descartar trastorno de la coagulación, estos a su vez envían a las consultas de genética para descartar algún trastorno hereditario, en esta realizan estudio molecular de los genes ENG y ACVRL1: El paciente es portador heterocigoto de la mutación c.1208T > C (p.Leu403Pro) en el exón 8 del gen ACVRL1, descrita previamente como una mutación asociada al desarrollo de telangiectasia hemorrágica hereditaria.

Juicio clínico: Telangiectasia hemorrágica hereditaria.

Diagnóstico diferencial: Síndrome de CREST (calcinosis, fenómeno de Raynaud, falta de motilidad esofágica, esclerodactilia, telangiectasia). Hipertensión pulmonar.

Comentario final: Este paciente ha representado un gran reto en cuanto a manejo pues tuvo que ser visto por varios especialistas antes de dar con el diagnóstico correcto.

Bibliografía

1. Hereditary hemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu syndrome). Uptodate.

Palabras clave: Epistaxis hereditaria.