



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

333/143 - HEMORRAGIA HEREDITARIA TELEANGIECTÁSICA: LA VENTAJA DE SER EL MÉDICO DE LA FAMILIA ENTERA

O. Casanueva Soler¹, C. Marinero Noval², R. Maye Soroa¹, M. Alonso Santiago¹, R. Correa Gutiérrez¹, C. Raquel Bustillo³.

¹Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zapatón. Cantabria. ²Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Universitario Central de Asturias. ³Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Dobra. Cantabria.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 27 años que acude a nuestra consulta por epistaxis frecuentes (4 semanales). Su madre le acompaña y le etiqueta de “quejica”, ya que en su familia siempre se ha sangrado por la nariz. No antecedentes personales de interés. Interrogado por antecedentes familiares, dice que su madre y varios tíos maternos padecen epistaxis de repetición; no tiene hermanos (2 abortos espontáneos).

Exploración y pruebas complementarias: BEG, afebril y hemodinámicamente estable. Exploración normal excepto por numerosas telangiectasias y petequias en manos, cara y torso.

Juicio clínico: Enviamos a interconsulta con ORL y Medicina Interna de forma preferente por sospecha de Hemorragia Telangiectásica Familiar (Síndrome de Rendu Osler Weber). Mientras tanto, solicitamos analítica de rutina con hemograma y bioquímica, radiografía de tórax y una gasometría venosa; recomendamos tocar la nariz lo menos posible, limpieza nasal periódica con agua de mar a baja presión y usar pomadas de base grasa para hidratar la mucosa nasal.

Diagnóstico diferencial: La HHT (Hemorragia Hereditaria Teleangiectásica) es una enfermedad genética con herencia AD. Infrecuente (1/8000). Se caracteriza por un desarrollo vascular anómalo, con telangiectasias mucocutáneas y malformaciones arteriovenosas viscerales. Criterios diagnósticos de Curaçao: epistaxis espontánea y recurrente (80%), telangiectasias mucocutáneas múltiples (90%) en sitios característicos (labios, cavidad oral, dedos, nariz), lesiones viscerales (malformaciones arteriovenosas gastrointestinales, pulmonares, hepáticas...), historia familiar o un familiar de primer grado con HHT.

Comentario final: Abordaje inicial en AP: sospechar ante epistaxis recurrentes en pacientes con telangiectasias típicas, no quedarse en la patología ORL, ya que las epistaxis son “punta del iceberg” y el paciente puede presentar lesiones GI (80%), MAV hepáticas (70%), pulmonares (30%) o en el SNC (20%), elaborar un árbol genealógico de 3 generaciones para detectar casos sospechosos y observar si orienta a AD, recomendar el estudio de familiares de primer grado, también a los asintomáticos, ya que existe gran variabilidad individual clínica incluso entre miembros de una misma familia. Derivarse a la unidad de referencia de HHT al menos una vez en la vida, a ORL si epistaxis frecuentes y en embarazo, para consejo genético y edad pediátrica.

Bibliografía

Govani FS. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: a clinical and scientific review. Eur J Hum Genet 2009; 17(7):860-71.

Palabras clave: Epistaxis. Teleangiectasia. Familiar.