

HOSPITAL DOCENTE "SALVADOR ALLENDE"

Telangiectasia hemorrágica familiar. Estudio en una familia de 90 miembros

Por los Dres.:

JOSÉ A. FERNÁNDEZ SACASAS*, GERMINAL ALVAREZ BATARD**, JOSÉ DÍAZ NOVAS***,
NELSÓN RODRÍGUEZ MESA**** y PABLO HERNÁNDEZ RODRÍGUEZ****

Fernández Sacasas, J. A. y otros. *Telangiectasia hemorrágica familiar. Estudio en una familia de 90 miembros*. Rev Cub Med 21: 5, 1982.

Se estudian, en su domicilio, 90 integrantes de 4 generaciones de una familia que presentan una telangiectasia hemorrágica familiar. Se comprueban manifestaciones de la enfermedad en el 47% de sus miembros. No encontramos diferencia significativa en relación con el sexo. Se exponen las manifestaciones clínicas de la enfermedad, las que aparecen predominantemente en las dos primeras décadas de la vida. La principal forma de presentación fue la epistaxis. No se comprobó la presencia de fístula arteriovenosa pulmonar en ningún paciente y en tres de éstos se constató hipoplasia de las uñas.

INTRODUCCION

La telangiectasia hemorrágica familiar fue descrita por *Sutton* en 1864 y mereció la atención de *Rendú* (1896), *Osler* (1901) y *Weber* (1907), por cuyos nombres también se conoce esta enfermedad.^{1,2}

Consiste en una anomalía vascular transmitida con carácter mendeliano dominante y que afecta por igual a ambos sexos. Se caracteriza clínicamente por la repetición de hemorragias en particular las epistaxis, y por la presencia de telangiectasias o angiomas cutaneomucosos, fuentes de los sangramientos, los que anatómicamente corresponden a dilataciones vasculares que afectan capilares y vénulas.

El carácter hereditario de la entidad, señalado desde sus descripciones originales³ y aceptado como elemento integrante de la triada diagnóstica^{2,4,5} (hemorragia habitual, telangiectasias múltiples y antecedentes fami-

* Profesor auxiliar de medicina interna. Decano de la Facultad No. 4.

** Instructor de medicina interna. Hospital clínicoquirúrgico docente "Dr. Gustavo Alderduqui", Cienfuegos.

*** Instructor de medicina interna. Jefe del departamento de medicina del policlínico docente "Alamar".

**** Especialista de I grado en medicina interna. Hospital docente "Salvador Allende".

liares) no ha sido debidamente estudiado en nuestro medio, donde son escasas las publicaciones al respecto.

La encuesta familiar de cualquier enfermedad hereditaria, permite detectar formas leves e inaparentes, obviando la realización de estudios molestos e innecesarios. Esto reporta ventajas evidentes para los pacientes y médicos, además de enriquecer nuestro conocimiento.

OBJETIVOS

1. Determinar el número de personas afectadas por enfermedad de Rendú-Osler en la familia estudiada.
2. Contribuir al mejor conocimiento de la enfermedad en nuestro medio.

METODOLOGIA

Después de investigar la residencia de todos los integrantes de la familia del caso índice, visitamos sus domicilios, realizándoles:

1. Estudio clínico (anamnesis y examen físico completo).
2. Se seleccionaron los pacientes con manifestaciones clínicas más floridas para realizarle rayos X de tórax en busca de fístula A-V pulmonar.

Para el diagnóstico de la afección se consideró la triada clásica,² como todas las personas estudiadas tenían el factor hereditario, se determinó que la enfermedad estaba presente si se precisaban sangramientos habituales o telangiectasias. Por último, se confeccionó el árbol genealógico.

RESULTADOS Y DISCUSION

Se estudia toda la familia en sus cuatro generaciones, 90 miembros comprobándose la enfermedad en 42 de éstos para una prevalencia de un 46,6%, cifra ésta superior a la informada en otros estudios.⁶⁻⁸

La afección estuvo presente en todas las generaciones estudiadas, lo que reafirma su carácter autosómico dominante

De los 52 hombres encuestados, 25 eran portadores de la enfermedad, lo que representó un 48% del total, con respecto a las mujeres estuvieron afectadas 17 de las 38 examinadas para un 44,7%. En resumen, no hubo diferencia significativa entre ambos sexos (cuadro I).

Encontramos que en las generaciones descendientes el porcentaje de enfermos fue disminuyendo significativamente. Se ha inferido que la transmisión hereditaria se hace más moderada en las últimas generaciones y que existiría una limitación de la afección,⁹ aunque *Hodgson** manifiesta que esto debe ser estudiado en función de la edad, debido a que la enfermedad a veces no es evidente en personas muy jóvenes y debe esperarse el paso de los años para reconocer las manifestaciones clínicas principales. Los miembros de la última generación por ser de menor edad, pueden estar comprendidos en estos casos.

CUADRO I PREVALENCIA DE T.H.F.

| Sexo | No. de personas estudiadas | Afectadas | % |
|-----------|----------------------------|-----------|-------|
| Masculino | 52 | 25 | 48.00 |
| Femenino | 38 | 17 | 44.70 |
| Total | 90 | 42 | 46.60 |

De los 42 pacientes, 10 (23,8%) tenían telangiectasias, pero negaban toda historia de sangramiento y 7 (16,7%) referían epistaxis a repetición, pero no tenían telangiectasias cutaneomucosas visibles, aunque no se les realizó rinoscopia (cuadro II).

Se ha informado la presencia de telangiectasia sin ir acompañadas de sangramientos^{10,n} y también se ha descrito una forma hemorrágica pura¹² de la enfermedad, señalándose que las lesiones aparecen años después. Es posible que simples dilataciones vasculares basten para que se produzcan las hemorragias antes de la aparición de las telangiectasias,¹¹ aunque exámenes nasofaringoscópicos adecuados pueden identificar lesiones en pacientes con epistaxis y sin telangiectasias cutáneas visibles.¹³

En el 86% de los pacientes hubo manifestaciones de la afectación antes de los 20 años de edad y en el 60% antes de los 10 años, se ha planteado que los síntomas iniciales de la enfermedad ocurren generalmente en las dos primeras décadas de la vida^{1,1*} (cuadro III).

La manifestación inicial fué la epistaxis en el 69% de los casos y las telangiectasias en el 31% restantes.

La epistaxis fue el único sangramiento mucoso encontrado, aunque coincidió en dos pacientes con la menstruación y en uno con sangramiento cutáneo.

No encontramos evidencias clínicas ni radiológicas de fístula arterio-venosa pulmonar en los pacientes estudiados, lo que contrasta con otros informes de la literatura;^{1,10} otros autores* tampoco encontraron fístula arteriovenosa pulmonar en sus estudios familiares.

Es notable que el 100% de los hombres presentaron cefaleas previa a la epistaxis y que en el 12% de las mujeres la epistaxis precedió a la menstruación; esta última asociación ha sido informada previamente.¹

En dos generaciones encontramos hipoplasia de las uñas, dos personas con enfermedad manifiesta y uno asintomático (esquema).

En tres pacientes se detectó esplenomegalia, éstos habían recibido transfusiones de sangre en varias ocasiones. La úlcera péptica estuvo presente en tres mujeres, lo que representó un 17% de las afectadas.

CUADRO II MANIFESTACIONES CLINICAS MAS

FRECUENTES

| Características | No. de pacientes afectados | % |
|-----------------------------------|-------------------------------|--------|
| Telangiectasias y epistaxis | 25 | 59,50 |
| Telangiectasias sin sangramientos | 10 | 23,80 |
| Epistaxis sin telangiectasias | 7 | 16,70 |
| Total | 42 | 100,00 |

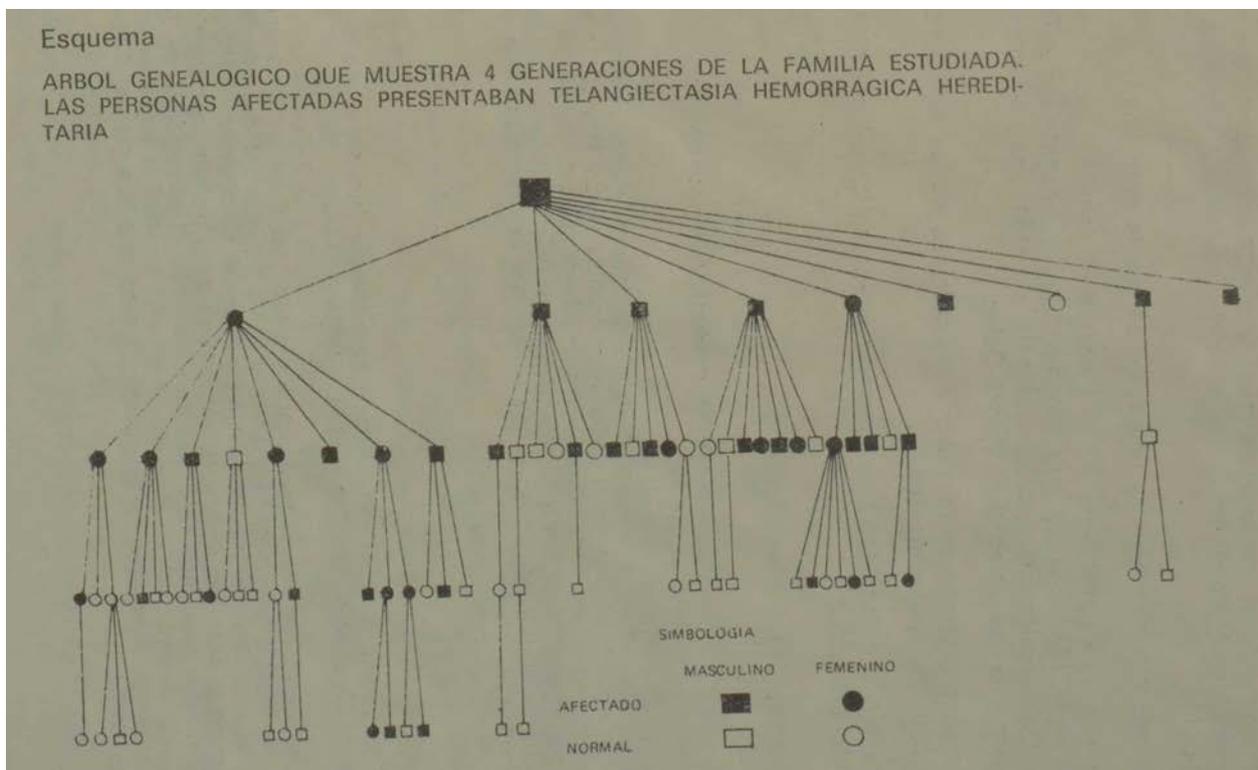
CUADRO III

EDAD AL COMIENZO DE LA ENFERMEDAD

| Grupo de edades | No. de afectados | % |
|-----------------|------------------|--------|
| 1 a 9 años | 25 | 59,50 |
| 10 a 19 años | 11 | 26,20 |
| 20 a 29 años | 3 | 7,10 |
| 30 a 39 años | 1 | 2,40 |
| 40 a 49 años | 1 | 2,40 |
| 50 a 59 años | 1 | 2,40 |
| Total | 42 | 100,00 |

Esquema

ARBOL GENEALOGICO QUE MUESTRA 4 GENERACIONES DE LA FAMILIA ESTUDIADA. LAS PERSONAS AFECTADAS PRESENTABAN TELANGIECTASIA HEMORRAGICA HEREDITARIA



CONCLUSIONES

1. Queda demostrado la importancia del estudio familiar en las enfermedades hereditarias, pues posibilita detectar formas leves o inaparentes de la entidad.
2. La telangiectasia hemorrágica familiar afecta a ambos sexos por igual y generalmente comienza a manifestarse en las dos primeras décadas de la vida.
3. La forma predominante de presentación fue la epistaxis.
4. Un porcentaje apreciable (23,8%) de los pacientes nunca han sangrado y en el 16,6% de los que sangraban no se encontraron telangiectasias. Debe realizarse nasofaringoscopia, en todos los pacientes en que se sospecha enfermedad de Rendú-Osler.
5. Las menstruaciones en la mujer y las cefaleas en los hombres se asocian con los sangramientos.
6. Se señala la coincidencia de la enfermedad con hipoplasia de las uñas en tres pacientes.

SUMMARY

Fernández Sacasas, J. A. et al. *Hereditary hemorrhagic telangiectasia. Study of 90 members' family.* Rev Cub Med 21: 5, 1982.

Ninety individuals forming a four progeny family showing hereditary hemorrhagic telangiectasia are studied. Disease manifestations are verified within 47% of its members. Clinical manifestations for this disease, which prevalently appears in the two life first decades, are exposed. Epistaxis was main presentation form. Presence of pulmonary arteriovenous fistula was not proved in any patient, and nail hypoplasia was proved in three of them.

RÉSUMÉ

Fernández Sacasas, J. A. et al. *Télangiectasie hémorragique familiale, Etude portant sur une famille de 90 membres.* Rev Cub Med 21: 5, 1982.

L'étude a porté sur 90 membres appartenant à 4 générations d'une famille, lesquels présentaient une télangiectasie hémorragique familiale. Il est constaté des manifestations de la maladie chez 47% des individus. On n'a pas trouvé de différence significative en ce qui concerne le sexe. Les manifestations cliniques de la maladie sont signalées, lesquelles apparaissent notamment durant les deux premières décennies de la vie. La forme principale de présentation a été l'épistaxis. Il n'a été constaté la présence de fistule artério-veineuse pulmonaire chez aucun patient, et chez trois il a été constaté une hypoplasie des ongles.

<J>epHaHaec Canacac, X. A. h ^pyrHe.CeMeñHaa reiviopparHHeCKaH TejiaHrH03Kra3HH.H3yueHHe 90 HJieHOB o^Hoñ ce.MbH. Rev Cub Med 21: 5, 1982.

HecjieAyioTca, Ha MecTe npoJKHBAHia, 90 >Lienos oahoñ cewbH, npeICTaBHTeJieñ qeTbipSx nOKOjieHHñ y KoTopbix óujih oÓHapyweHbi npH3HaKH reMopparHecKOñ TeJieaHrH03Kra3HH.noATBepmflaiOTCñ npoHBjieHHH 3Toro 3a6ojieBaHHH y 47% oGc.TeAOBaHHbix. ripa stom He 6bi.no oÓHapyiKeHo HHKaKof hhhchmoth ot no.na npeACTaBHTe.ieñ stoB ceMbH. Tanate oanchiBaiOTca KJiHHHneckHe npoHB.ieHHa 3Toro

3 a6oJieBaHHH, xapaKTePHbie, b SoJibiiucTBe cjiynaeb, nepBbiM AByMAenaAaM h<h3hh óojibHbix. r.naBHoñ (JjopMoñ npoHBjieHHñ 3Toro 3a6ojieBaHHa HBjiaeTca 3nHCTaKCH3. Hh y oñHOpq COjTbHoro He óbi.io oÓHapyweHO Hajiuñne .Ieronioft BaH03HeanienHanbHoft íñHCTyñbi b y Toax - 6biia oCHaHyHTeñe rññññ ia3HH Hapññ

BIBLIOGRAFIA

1. *Martínez Delgado, F.*: Telangiectasia hemorrágica hereditaria. Temas de Residencias, vol 6. La Habana, Instituto del Libro. Pp. 225-307.
2. *Wintrobe, M. M.*: Hematología clínica. 3ra. ed. La Habana, Instituto del Libro. 1971. Pp. 728-732.
3. *Osler, W.*: On a Family form of recurring epistaxis, associated with múltiple telangiectoses of the skin mucous membranes. Bull Johns Hopk Hosp 12: 333-337, 1901.
4. *Goldstein, H. I.*: Hereditary Múltiple Telangiectasia. Arch Dermatol 26: 282-308, 1932.
5. *Hanes, F. M.*: Múltiple hereditary telangiectoses causing hemorrhage (Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia). Bull Johns Hopk Hosp 20: 63-73, 1909.
6. *Hodgson, C. H. et al.*: Telangiectasia hemorrágica hereditaria y fístula arteriovenosa del pulmón Surveý de una familia grande. New Engl J Med 261: 625, 1959.
7. *Pedro Pons, A.*: Patología y Clínica Médicas. 3ra. ed. Barcelona, Edit. Salvat, 1963. Pp. 837-839.
8. *Bird, R. M.; J. F. Hansmarston*: Una reunión familiar. Un estudio de la telangiectasia hereditaria. New Engl J Med 257: 105-109, 1957.
9. *Stock, M. F.*: Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (Osler's disease). A review of the literature and report of cases. Arch Otol 40: 108-114, 1944.
10. *Croizat, P. et al.*: La Maladie de Rendú-Osler (a propos de 37 observations) J Med Lyon 44: 979-1004, 1963.
11. *Storti, E.*: Telangiectasia Hereditaire Hemorragique. Diagnostic des Maladies du sang. Paris, G Doin Cir. Editor. 1959. P. 698.
12. *Aubertin, Ch. et al.*: L'angiomaso Hemorragique Familiale de (Maladie de Rendú- Osler) Press Med 41: 185-189, 1933.
13. *Swith, J. L.; M. I. Uneback*: Telangiectasia hereditaria hemorrágica. Nueve casos en una familia negra, con especial referencia a lesiones hepáticas. Am J Med 17: 41, 1954.