

# Paciente con enfermedad de Rendu-Osler-Weber y malformaciones arteriovenosas pulmonares tratadas satisfactoriamente mediante embolización

E. Martín Díaz, A. Arnau Obrer, M.A. Císcar Vilanova\*, M. Ramón Capilla\*, L.M. Paz González\* y A. Cantó Armengod

Servicio de Cirugía Torácica. \*Servicio de Neumología. Hospital General Universitario de Valencia.

Se presenta el caso de una mujer de 41 años de edad con múltiples malformaciones arteriovenosas pulmonares en el seno de la enfermedad de Rendu-Osler-Weber. Tenía antecedentes de telangiectasias cutáneas y mucosas, epistaxis frecuentes y un episodio de embolia de la arteria central de la retina del ojo derecho. A raíz de los estudios radiológicos y de resonancia magnética practicados se detectaron malformaciones en los territorios vasculares de ambos pulmones (lóbulo inferior derecho y lingula). La aparición de una disnea progresiva junto con los serios antecedentes forzó el adoptar alguna medida terapéutica. El tratamiento efectuado fue la embolización de las malformaciones en una unidad de radiología vascular intervencionista.

**Palabras clave:** Malformaciones arteriovenosas pulmonares. Embolización. Enfermedad de Rendu-Osler-Weber.

*Arch Bronconeumol 1996; 32: 307-309*

A man with Rendu-Osler-Weber disease and pulmonary arteriovenous malformations treated successfully by embolization

A 41-years-old woman with multiple arteriovenous lung malformations in a context of Rendu-Osler-Weber disease is described. The patient had a history of cutaneous and mucosal telangiectasia, frequent epistaxis and one episode of central artery embolism in the right retina. Malformations in the vascular territories of both lungs (right lower lobe and lingula) were detected by X-rays and magnetic resonance. Progressive dyspnea along with serious antecedents indicated that aggressive treatment was required. The malformations were embolized in the vascular radiology treatment center.

**Key words:** Pulmonary arteriovenous malformations. Embolization. Rendu-Osler-Weber disease.

## Introducción

La enfermedad de Rendu-Osler-Weber (ROW) o telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) es una displasia fibrovascular hereditaria autosómica dominante no ligada al sexo<sup>1</sup> con una prevalencia estimada de 1-2/100.000<sup>2</sup>, cuya alteración genética parece localizarse en el brazo largo del cromosoma 9 (9q33-34)<sup>3</sup> y se manifiesta clínicamente por telangiectasias diseminadas en piel, mucosas y vísceras, epistaxis y hemorragias digestivas recurrentes y con el tiempo una insuficiencia cardíaca de gasto elevado. Cualquier órgano puede estar afectado y son frecuentes las alteraciones vasculares del sistema nervioso central, hepáticas (8-31%)<sup>2</sup> y pulmo-

nares (15-20%)<sup>1</sup>. Estas últimas pueden ser la fuente de émbolos paradójicos, sépticos y poliglobulia<sup>1</sup>, responsables de las complicaciones isquémicas, permanentes o transitorias, que sufren los diferentes órganos<sup>4</sup>. La tasa de mortalidad en los pacientes no tratados es del 29%<sup>5</sup>.

## Caso clínico

La paciente, de 41 años, había sido diagnosticada hacía 13 años (1982) de malformaciones arteriovenosas pulmonares (MAVP) en el seno de una enfermedad de ROW. Su padre también había tenido MAVP. Ocasionalmente la paciente presentaba epistaxis. Hace 4 años (1991) perdió bruscamente la visión del ojo derecho de forma definitiva por una embolia de la arteria central de la retina. En la actualidad (1995) consultó al servicio de neumología por disnea de esfuerzo progresiva.

La exploración clínica era normal salvo la existencia de telangiectasias múltiples, sobre todo en las yemas de los dedos, la mucosa bucal y los labios. Las determinaciones analíticas estándares fueron normales, incluido el hematocrito (45%).

Correspondencia: Dr. E. Martín Díaz.  
Secretaría del Servicio de Cirugía Torácica.  
Hospital General Universitario de Valencia.  
Avenida de las Tres Cruces, s/n. 46014 Valencia.

Recibido: 28-11-95; aceptado para su publicación: 5-12-95.

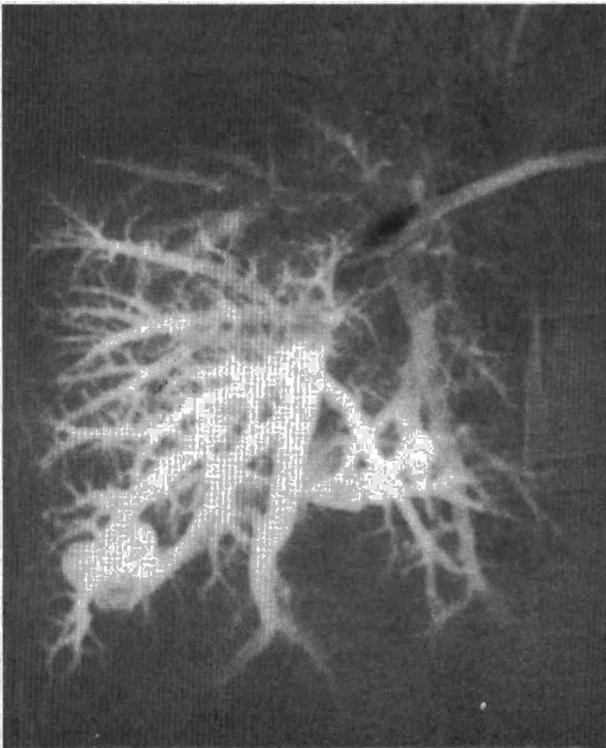


Fig. 1. Angiografía que muestra las malformaciones arteriovenosas en el pulmón derecho.

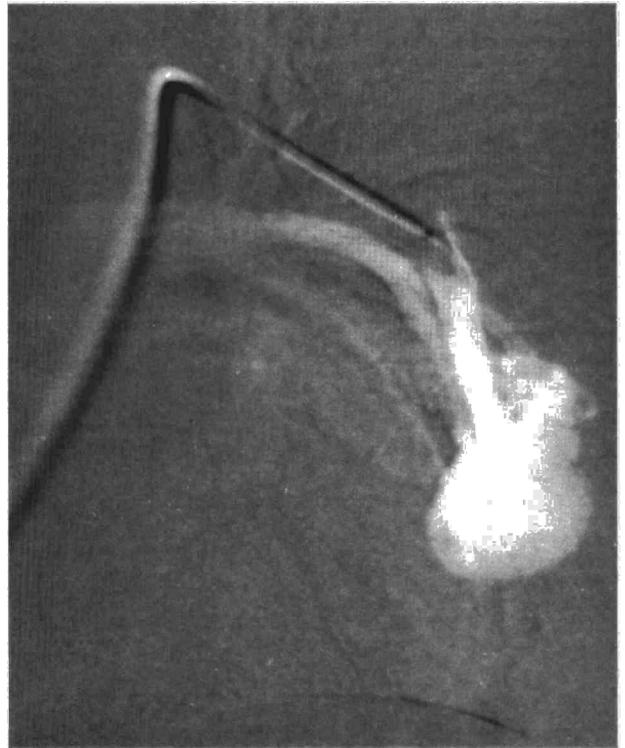


Fig. 2. Angiografía que muestra la malformación arteriovenosa pulmonar en la llingula.

La gasometría arterial basal era de  $PO_2$  53 mmHg,  $PCO_2$  32 mmHg y pH 7.4. El estudio de espirometría fue normal. El ecocardiograma, también normal, sin ningún dato indicativo de hipertensión pulmonar ni cortocircuitos intracardíacos. En la radiografía simple de tórax se observaban 2 sombras pulmonares irregulares localizadas una en el lóbulo inferior derecho y otra, en la zona paracardíaca izquierda. En el estudio mediante tomografía computarizada (TC) torácica con contraste del año 1986 se apreciaban MAVP en el lóbulo inferior derecho y la llingula. En la DIVAS del mismo año se confirmaron los hallazgos anteriores precisando dos lesiones arteriovenosas en el hemitórax derecho en vez de una (figs. 1 y 2). En la actualidad, el estudio de resonancia magnética (RM) de tórax y TC de extensión cerebral y abdominal sólo revelan ovillos vasculares en el lóbulo inferior derecho y la llingula sugestivos de MAVP.

Ante el diagnóstico de MAVP múltiples y bilaterales con un cortocircuito derecha-izquierda sintomático, se declinó la cirugía de resección pulmonar como primera actitud terapéutica y se valoró la posibilidad de efectuar la embolización de las lesiones, por lo que la paciente fue enviada a una unidad de radiología vascular intervencionista que aceptó su caso para tratamiento.

En dos sesiones, con un intervalo de 48 horas, mediante la técnica de Seldinger venoso femoral bilateral se procedió a la colocación de múltiples coils (espirales de Gianturco) de 10 mm (x 3), 15 mm (x 2) en el hemitórax izquierdo y 8 mm (x 6) y 5 mm (x 3) en el hemitórax derecho, produciéndose la trombosis de las distintas MAVP identificadas. El resultado fue la oclusión total de las mismas. El postoperatorio, salvo un episodio vagal, cursó sin complicaciones, tolerando de nuevo la actividad física y objetivándose un notable cambio en las gasometrías arteriales practicadas (tabla I). Seis meses tras la intervención la paciente permanecía asintomática.

### Discusión

La enfermedad de ROW tiene un patrón de transmisión autosómico dominante (salvo mutación) y el gen responsable parece localizarse en el brazo largo del cromosoma 9<sup>3</sup>. El diagnóstico de la THH requiere dos de los siguientes criterios: historia familiar positiva, telangiectasias mucocutáneas y epistaxis o hemorragia gastrointestinal recurrente. El 15-30% de los pacientes con THH no tienen antecedentes familiares<sup>6</sup>. La paciente presentada tenía todos los criterios diagnósticos salvo la hemorragia gastrointestinal recurrente.

Anatomopatológicamente las MAVP se corresponden con los hemangiomas. Se observan capilares o vénulas dilatados, de pared fina, bien delimitados y sin comunicación con los tejidos vecinos. En ocasiones las lesiones no son microscópicas, sino que pueden aparecer malformaciones o fistulas arteriovenosas con aspecto de masas de color rojo más o menos esféricas con un diámetro de 1 mm a varios centímetros. Estas malformaciones son raras y aunque las lesiones sean congénitas difícilmente

TABLA I  
Variaciones de la gasometría arterial basal antes y después de la embolización

|   | PaO <sub>2</sub> (mmHg) | PaCO <sub>2</sub> (mmHg) |
|---|-------------------------|--------------------------|
| Preembolización                         | 58                      | 30                       |
| 24 horas tras finalizar la embolización | 68                      | 33                       |
| Tras 72 horas                           | 77                      | 32                       |

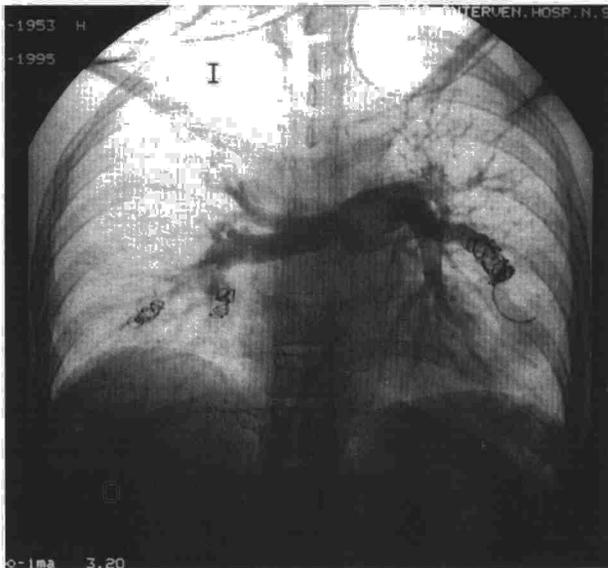


Fig. 3. Angiografía que muestra la oclusión total de las malformaciones arteriovenosas pulmonares tras la embolización con coils.

se descubren antes de la tercera década de la vida, pues los síntomas se producen de forma progresiva a medida que éstas crecen. En el 60-70% de los casos se suelen localizar en los lóbulos inferiores del pulmón<sup>7</sup>.

La presencia de un cortocircuito derecha-izquierda en las MAVP ocasiona en gran medida algunos de los rasgos clínicos del devenir de los pacientes con esta enfermedad. El cortocircuito derecha-izquierda fisiológico está definido entre el 2-3% del débito cardíaco<sup>4</sup>. Si representa del 20-25% del gasto cardíaco, se produce cianosis<sup>8</sup>. Disnea, poliglobulia e hipoxemia se observan en la mayoría de los casos<sup>8</sup>. Son múltiples las manifestaciones neurológicas debidas a émbolos sépticos o paradójicos que anidan en el cerebro, a las propias malformaciones a nivel cerebral o medular y a episodios de isquemia por la poliglobulia<sup>1</sup>. La paciente había sufrido la pérdida de la visión del ojo derecho probablemente por una embolia paradójica a través de las MAVP.

El estudio de las MAVP puede realizarse mediante diversas técnicas de imagen no invasivas como la radiografía simple, escintigrafía, ecocardiografía con contraste, TC y RM pero la angiografía pulmonar sigue siendo la técnica idónea, pues permite la confirmación y el abordaje terapéutico de las MAVP sospechadas por la clínica u otras técnicas de imagen<sup>9</sup>. La TC aporta un 98,2% de sensibilidad pero pueden pasar desapercibidas las lesiones inferiores a 5 mm<sup>9</sup>. En nuestro caso el diagnóstico se realizó mediante la TC y la angiografía mostró una MAVP derecha no visualizada con las técnicas previas (fig. 1).

Clásicamente el tratamiento de las MAVP había sido quirúrgico. La escisión simple después de la disección minuciosa se considera el procedimiento ideal para una enfermedad donde las lesiones pueden ser múltiples y recidivantes. La lobectomía e incluso la neumonectomía no deben descartarse en algunos pacientes<sup>8</sup>. El desarro-

llo de técnicas derivadas de la angiografía ha permitido el tratamiento de aquellas lesiones múltiples y diseminadas sin sacrificio del parénquima pulmonar sano<sup>9</sup> mediante la embolización con espirales metálicas (coils), balones o microsferas. Han de valorarse varios factores para decidir el tratamiento adecuado: número de lesiones, angioarquitectura (arterias nutrientes y venas de retorno), localización uni o bilateral (7%)<sup>10</sup>, tamaño y presencia de secuestro pulmonar (cortocircuito izquierda-derecha). Se debe estudiar la angioarquitectura de las MAVP para tener la seguridad y precisión necesarias para el éxito de la embolización<sup>11</sup> y, al mismo tiempo que el número de arterias y venas, también interesa su diámetro para evitar posibles émbolos iatrógenos<sup>12</sup>. En algunos casos la cirugía y la embolización son complementarias. Optamos por la embolización inicial dada la bilateralidad de las lesiones, su tamaño considerable, lo incierto del pronóstico a largo plazo y los buenos resultados obtenidos mediante esta técnica<sup>7</sup> (fig. 3).

### Agradecimientos

A la Unidad de Radiología Vascular Intervencionista del Hospital Nuestra Señora del Pino de Las Palmas de Gran Canaria.

### BIBLIOGRAFÍA

1. Love BB, Biller J, Landas SK, Hoover WW. Diagnosis of pulmonary arteriovenous malformation by ultrafast chest computed tomography in Rendu-Osler-Weber syndrome with cerebral ischemia - a case report. *Angiology* 1992; 43: 522-528.
2. Buscarini E, Buscarini L, Civardi G, Arruzzoli S, Bossalini G, Piantanida M. Hepatic vascular malformations in hereditary hemorrhagic telangiectasia: imaging findings. *Am J Roentgenol* 1994; 163: 1.105-1.110.
3. McDonald MT, Papenberg KA, Ghosh S, Glatfelter AA, Biescker BB, Helmbold EA et al. A disease locus for hereditary hemorrhagic telangiectasia maps to chromosome 9q33-34. *Nat Genet* 1994; 6: 197-204.
4. Billion C, Brambilla CH, Paramelle B. Les shunts droite-gauche de l'adulte. *Rev Mal Resp* 1994; 11: 229-238.
5. Burke CM, Safai C, Nelson DP, Raffin TA. Pulmonary arteriovenous malformations: a critical update. *Am Rev Respir Dis* 1986; 134: 334-339.
6. Hall WA. Hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber disease) presenting with polymicrobial brain abscess. Case report. *J Neurosurg* 1994; 81: 294-296.
7. White RI, Lynch-Nyhan A, Terry P, Buescher PC, Farnlet EJ, Charnas L et al. Pulmonary arteriovenous malformations, techniques and long term outcome of embolotherapy. *Radiology* 1988; 169: 663-669.
8. Ribet M, Denimal F. Malformations artério-veineuses pulmonaires. *Chirurgie* 1991; 117: 533-541.
9. Rémy J, Rémy-Jardin M, Wattinne L, Deffontaines C. Pulmonary arteriovenous malformations: evaluation with CT of the chest before and after treatment. *Radiology* 1992; 182: 809-816.
10. Dines D, Arms RA, Bernatz PE, Gomes MR. Pulmonary arteriovenous fistulas. *Mayo Clin Proc* 1974; 49: 460-465.
11. White RI, Mitchell SE, Barth KH, Kaufman SL, Kadir S, Chang R et al. Angioarchitecture of pulmonary arteriovenous malformations: an important consideration before embolotherapy. *Am J Roentgenol* 1983; 140: 681-686.
12. Rémy J, Rémy-Jardin M. Le traitement par vaso-occlusion des anéurismes artério-veineux pulmonaires. Technique et résultats à un an. *Ann Chir* 1990; 44: 681-687.