

ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE  
VITÓRIA – EMESCAM

HENRIQUE BARBOSA DE MENEZES  
RUAN DALBEM SOARES  
THOMAZ GÊ DE OLIVEIRA

**BIBLIOTECA - EMESCAM**

**SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER: RELATO DE CASO**

VITÓRIA  
2014

HENRIQUE BARBOSA DE MENEZES  
RUAN DALBEM SOARES  
THOMAZ GÊ DE OLIVEIRA

**BIBLIOTECA - EMESCAM**

**SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER: RELATO DE CASO**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à Escola Superior de Ciências da Santa casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM, como requisito parcial para obtenção do grau de médico.

Orientador: Nilo Fernando Rezende Vieira

VITÓRIA  
2014

HENRIQUE BARBOSA DE MENEZES  
RUAN DALBEM SOARES  
THOMAZ GÊ DE OLIVEIRA

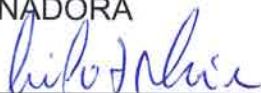
## BIBLIOTECA - EMESCAM

### SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER: RELATO DE CASO

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao curso de Medicina da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM, como requisito parcial para obtenção do grau de médico.

Aprovado em 24 de setembro de 2014.

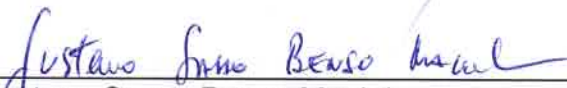
#### COMISSÃO EXAMINADORA



Prof. Nilo Fernando Rezende Vieira  
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de  
Vitória – EMESCAM  
Orientador



Prof. Hilton Pereira Gonçalves  
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de  
Vitória – EMESCAM



Dr. Gustavo Sasso Benso Maciel  
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de  
Vitória – EMESCAM

## AGRADECIMENTOS

A Deus primeiramente, por tudo que Ele nos proporciona.

Aos nossos familiares, que sempre entenderam nossa ausência e foram nosso maior apoio.

A todos os professores que passaram em nossa vida, em especial aos professores da Emescam, que nos deram a base pra que este trabalho fosse realizado.

A todos nossos amigos e amigas, em especial nossos companheiros de turma.

Ao professor Nilo Fernando Rezende Vieira, nosso orientador, pelos ensinamentos e cuidados dispensados na orientação deste estudo.

À professora Graça Mattede, pela atenção e auxílio na elaboração de um trabalho científico. Obrigados a todos por compartilharem mais esta vitória.

"Que seu remédio seja seu alimento, e que seu  
alimento seja seu remédio."

Hipócrates

## RESUMO

Este trabalho tem a finalidade de relatar um caso de uma paciente com Síndrome de Rendu-Osler-Weber (ROW) diagnosticada ocasionalmente no ambulatório de clínica médica do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória (HSCMV). Trata-se de estudo descritivo, qualitativo e retrospectivo, tipo relato de caso, com base em dados obtidos em anamnese, exame físico e exames complementares contidos em prontuário médico fornecido pelo Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória. A revisão de literatura foi realizada por meio de pesquisa de artigos publicados em revistas nacionais e estrangeiras. A Telangiectasia Hemorrágica Hereditária (THH) ou Síndrome de Rendu-Osler-Weber consiste em uma rara displasia fibrovascular sistêmica, de transmissão autossômica dominante, com incidência de 1-2/100000, afetando vasos sanguíneos da pele, mucosas, pulmões e trato gastrointestinal. É classicamente reconhecida pela tríade: telangiectasias, epistaxes recorrentes e história familiar. Fazem parte da investigação diagnóstica a história, exame físico minucioso, exames hematológicos, e diversos exames de imagem. Entretanto, o diagnóstico somente é firmado mediante a obtenção de pelo menos três dos quatro critérios de Curação, a saber: telangiectasias em face, mãos e cavidade oral, epistaxes recorrentes, malformações arteriovenosas com comprometimento visceral e histórico familiar. O tratamento é basicamente de suporte, com suplementação de ferro e transfusões sanguíneas, quando necessário, já que o fundamental é promover controle da doença pelo maior tempo possível. É de prognóstico essencialmente benigno, embora possam ocorrer complicações hepáticas, gastrointestinais, pulmonares, cardíacas e neurológicas.

Palavras-chave: Doença de Osler-Rendu. Epistaxe. Telangiectasia. Telangiectasia Hemorrágica Hereditária.

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO</b> .....	7
<b>2 OBJETIVOS</b> .....	8
2.1 OBJETIVO GERAL .....	8
2.2 OBJETIVOS-ESPECÍFICOS .....	8
<b>3 JUSTIFICATIVA</b> .....	9
<b>4 METODOLOGIA</b> .....	10
<b>5 RELATO DE CASO</b> .....	11
<b>6 REVISÃO DA LITERATURA</b> .....	15
6.1 HISTÓRICO .....	15
6.2 EPIDEMIOLOGIA .....	15
6.3 HERANÇA GENÉTICA .....	16
6.4 HISTOPATOLOGIA .....	16
6.5 DIAGNÓSTICO .....	17
6.6 MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS .....	17
6.6.1 Nasais .....	18
6.6.2 Cutâneas .....	18
6.6.3 Cardiopulmonares .....	18
6.6.4 Trato gastrointestinal .....	19
6.6.5 Hepáticas .....	20
6.6.6 Cerebrais .....	20
6.7 TRATAMENTO .....	21
<b>7 DISCUSSÃO</b> .....	24
<b>REFERÊNCIAS</b> .....	26
ANEXOS: Termo de Consentimento livre e esclarecido .....	27
ANEXOS: Carta de Anuência .....	30

## 1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Rendu-Osler-Weber, também chamada de Telangiectasia Hemorrágica Hereditária, é uma doença autossômica dominante, rara (incidência de 1-2/100.000), que se manifesta por displasia fibrovascular sistêmica que pode afetar vasos sanguíneos da pele, mucosas, pulmões e trato gastrointestinal. Suas principais manifestações clínicas incluem sangramentos recorrentes das telangiectasias cutâneo-mucosas (principalmente epistaxe) e malformações arteriovasculares. A lesão inicial baseia-se em deficiência estrutural da parede dos vasos sanguíneos, caracterizada por alteração da lâmina elástica e camada muscular, tornando-as mais vulneráveis a traumatismos e rupturas espontâneas.

Apesar da transmissão autossômica dominante, em 15% a 23% dos casos não há histórico familiar, apenas mutações esporádicas. Os estados homozigotos parecem ser letais, porém há poucos casos publicados.

O diagnóstico é feito seguindo os critérios de Curação: telangiectasias em face, mãos e cavidade oral; epistaxes recorrentes; malformações arteriovenosas com comprometimento visceral; histórico familiar. O diagnóstico é confirmado na presença de pelo menos três dessas manifestações. As manifestações otorrinolaringológicas são as mais frequentes, cujo principal sintoma são epistaxes recorrentes, presentes em 93% dos pacientes.

O tratamento é apenas paliativo, sem haver consenso a respeito da melhor opção terapêutica. O fundamental é promover o controle da doença pelo maior tempo possível. O prognóstico para os pacientes com a doença é bom, desde que os sangramentos sejam prontamente reconhecidos e adequadamente controlados.

Em virtude dessa falta de consenso e estudos a respeito da melhor terapêutica a ser empregada, todos os casos deveriam ser descritos para melhor conhecimento da doença. Este trabalho também tem o objetivo de alertar a comunidade médica, pois esses tipos de pacientes costumam aparecer em ambulatórios de clínica médica, podendo ser diagnosticados por meio de uma boa anamnese e exame físico.



## 2 OBJETIVOS

### 2.1 OBJETIVO GERAL

Relatar um caso de uma paciente com Síndrome de Rendu-Osler-Weber diagnosticada ocasionalmente no ambulatório de clínica médica do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória.

### 2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- a) Descrever relato de caso com revisão de literatura com a finalidade de maior exposição do tema.
- b) Reforçar a necessidade do acompanhamento desses pacientes.
- c) Colaborar para a discussão sobre possíveis condutas a serem tomadas nessas situações.
- d) Reforçar a importância de orientar os pacientes a respeito de medidas de prevenir os sintomas e possíveis complicações.

### 3 JUSTIFICATIVA

Devido à escassez de publicações e informações na literatura sobre essa síndrome e também ao elevado número de casos não diagnosticados, todos os casos deveriam ser relatados tanto para melhor entendimento de como a doença se comporta quanto para a discussão sobre novas abordagens, sejam preventivas, sejam terapêuticas.

BIBLIOTECA - EMESCAM

#### 4 METODOLOGIA

Trata-se de estudo descritivo, qualitativo e retrospectivo, tipo relato de caso, com base em dados obtidos em anamnese, exame físico e exames complementares contidos em prontuário médico fornecido pelo Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória (HSCMV), localizado na rua Dr. Joao Santos Neves, 143, Vila Rubim, CEP 29018-180, Vitória, Espírito Santo.

Além da consulta ao prontuário, foram colhidas das pacientes informações essenciais para o trabalho por meio de visita domiciliar e acompanhamento de consulta médica, assim como a autorização para a coleta desses dados. Também foi solicitada a autorização do hospital para o acesso aos documentos.

A revisão da literatura foi realizada por meio de pesquisa no banco de dados Medline, Pubmed, LILACS, Scielo e UPTODATE, utilizando os unitermos *epistaxis*, Osler-Weber-Rendu Disease, telangiectasia e *arteriovenous malformations*. Foram selecionados os artigos publicados em revistas nacionais e estrangeiras.

O projeto deste trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória (Emescam), antes de seu início. Número do parecer: 30306214.0.0000.5065, aprovado em: 27 de Maio de 2014.

## 5 RELATO DE CASO

A paciente J.A.P., 60 anos, sexo feminino, natural de Muniz Freire–ES, proveniente de Cachoeiro de Itapemirim–ES, reside em Vitória–ES, trabalhou com cozinheira e cuidadora, atualmente trabalha como diarista. Divorciada. Estudou até o terceiro ano do primário. Tem como antecedentes: hipertensão arterial sistêmica, hipotireoidismo, dislipidemia, úlcera gástrica, dores articulares e hipermetropia. Procurou assistência no ambulatório de clínica médica do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória com queixa de diarreia e dor abdominal do tipo cólica após ingestão de alimentos derivados do leite. A dor melhora após o uso de dipirona e hioscina e após evacuação. Em razão disso, é orientada a seguir uma dieta livre de alimentos com lactose.

Durante o exame físico, foram visualizadas lesões puntiformes e avermelhadas em mãos, cavidade oral e pé, levantando-se a suspeita de Rendu-Osler-Weber, o restante do exame físico não apresentou demais alterações. Ao ser interrogada, a paciente relatou que, desde os 5 anos de idade, apresenta epistaxes recorrentes, que atualmente se apresentam em maior frequência e maior volume, porém não soube quantificar a frequência, já que esta é muito variável (desde dois a três episódios por dia até um período de um a dois meses de remissão), a depender de fatores irritantes (poeira, produtos de limpeza, pequenos traumas, medicamentos e cefaleia). Desde os 10 anos de idade, ela passou a perceber as telangiectasias, principalmente na região interna do lábio inferior, língua, pés e extremidades dos dedos das mãos.

Figura 1 – Telangiectasias em mãos



Figura 2 – Telangiectasias em lábio e língua

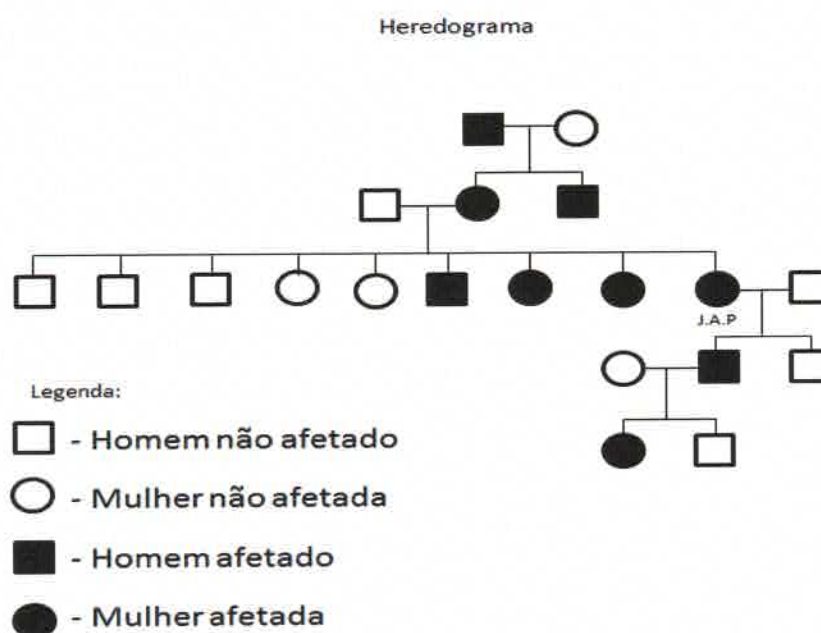


Figura 3 – Telangiectasias em pé



Esses sinais e sintomas (epistaxe recorrente e telangiectasias) também são apresentados por vários familiares (avô materno, mãe, três irmãos, filho e neta). O avô e tio maternos vieram a falecer devido à epistaxe de grande volume durante o trabalho (agricultores).

Figura 4 – Heredograma



A paciente foi orientada a não fazer uso de AAS e de anticoagulantes. Foi solicitado que trouxesse os exames laboratoriais e de imagem que já possuía e fizesse novos exames, encaminhando-a ao ambulatório de otorrinolaringologia.

Quadro 1 – Exames laboratoriais e de imagem

<b>Endoscopia Digestiva Alta</b>	Lesão ulcerada em cicatrização em antro
<b>Ecocardiograma com Doppler</b>	Sem alterações
<b>Teste Ergométrico</b>	Sem alterações
<b>US Abdominal total</b>	Sem alterações
<b>Colonoscopia</b>	Sem alterações
<b>Rinoscopia</b>	Escoriações na base do septo nasal bilateral e telangiectasias no septo a esquerda
<b>Radiografia de tórax</b>	Sem alterações
<b>Eletrocardiograma</b>	Sem alterações
<b>Hemograma completo</b>	Hm 3,91 / Hb 10,4 / Htc 32% / VCM 81,8 / HCM 26,6 / CHCM 32,5 / Leucócitos 7200 (0:4:0:0:1:62:27:6) / Plaquetas 352000
<b>Perfil de ferro</b>	Ferritina 15,2 / Ferro sérico 58 / Transferrina 230

Fonte: Arquivo dos autores

Após três meses, a paciente retornou com queixa de epistaxe de média quantidade na noite anterior, que cessou aproximadamente em 30 minutos, sem necessidade de nenhuma intervenção. A paciente foi orientada a retornar ao HSCMV em caso de qualquer intercorrência.

## 6 REVISÃO DE LITERATURA

### 6.1 HISTÓRICO

Há 150 anos, a Síndrome era descrita pela primeira vez, quando Henry Gamen Sutton relatou um distúrbio que apresentava epistaxe, telangiectasias cutâneas e sangramentos internos. Um ano depois, Benjamin Guy Babington descreveu a Síndrome em cinco gerações diferentes de uma mesma família, levantando à hipótese do caráter hereditário da doença. Somente em 1896, Louis Marie Rendu publicou a descrição de um homem de 52 anos com epistaxes recorrentes e telangiectasias em pele de face e tronco, além de lábios e palato mole, sendo o primeiro a suspeitar das lesões nasais como causas das epistaxes.

Em 1901, William Osler faz os primeiros relatos sobre a possibilidade da afecção de vísceras. Em 1907, Frederick Parkes Weber observou a presença das lesões em dedos, especialmente sob as unhas. Por fim, em 1909, Hanes cunhou o termo Telangiectasia Hemorrágica Hereditária, porém atualmente a doença é reconhecida pelo epônimo Rendu-Osler-Weber<sup>9,10</sup>. O já conhecido caráter hereditário da doença somente começou a ser comprovado desde 1994, com a identificação do locus do primeiro gene envolvido por McDonald e colaboradores e Shovlin e colaboradores.<sup>10</sup>

### 6.2 EPIDEMIOLOGIA

A incidência de Rendu-Osler-Weber é um pouco controversa. Alguns estudiosos defendem a tese de que a síndrome seja mais prevalente do que o que foi inicialmente proposto (Tuente, em um dos primeiros trabalhos sobre o perfil epidemiológico, estimou incidência em 1-2 casos a cada 100.000 pessoas), uma vez que tende a ser subdiagnosticada devido ao não conhecimento dos médicos atendentes. Estudos em diferentes lugares do planeta demonstram prevalências muito divergentes, como a região de Haut-Jura no leste da França, que apresenta um caso para 2.351 habitantes (PLAUCHU, 1980). Já no Estado de Vermont (nordeste dos Estados Unidos), a prevalência foi calculada em 1:16.500, e os autores acrescentam que não há motivos para acreditar que seja um índice atípico,



sendo provavelmente a real incidência em todo o mundo. Diferentemente da frequência da doença, é consenso afirmar que ela afeta igualmente homens e mulheres e, apesar de uma predominância na raça caucasiana, há relato em todas as raças. Em relação à letalidade da doença, a maioria dos autores calcula valores abaixo de 10%, sendo a longevidade pouco afetada de maneira geral. Os estudos de Peery, Stecker e Fritz-Hugh mostraram mortalidades de 8%, 2-4% e 4%, respectivamente<sup>10</sup>.

### 6.3 HERANÇA GENÉTICA

É uma doença de caráter hereditário, com transmissão autossômica dominante, embora em 20% dos casos não se observe a presença do histórico familiar devido a uma mutação esporádica. Os principais achados genéticos são presença do gene Endoglin (ENG) no cromossomo 9 e o receptor da Activina A tipo II – Como I (ACVRL-1), que codificam uma glicoproteína de membrana com receptor para o Fator de Crescimento b (TGF-b), que mediará a remodelação vascular. Esses pacientes possuem altas concentrações plasmáticas e tissulares de VEGF (fator de crescimento endotelial vascular) e TFG- $\beta$  (fator de crescimento transformante). Este último estimula a produção de VEGF, que tem um papel fundamental na angiogênese<sup>8</sup>.

### 6.4 HISTOPATOLOGIA

A histopatologia revela a dilatação de vênulas de capilares, pós-capilares e do tipo coletoras, células vermelhas espalhadas no interstício em volta dos vasos afetados, descontinuidade e degeneração endotelial (achados inicialmente descritos por Jahnke em 1970 e posteriormente confirmados por Meneefee et al. em 1975, após estudo com microscopia eletrônica). As células endoteliais descritas são normais, degenerativas e cuboides (achadas ao acaso).

Em 1990, Braverman estudou o desenvolvimento das telangiectasias cutâneas, corroborando as teorias levantadas anteriormente. A fisiopatologia da síndrome envolve anormalidades nas estruturas vasculares, como dilatações focais em vênulas pós-capilares com um proeminente estresse de fibras de pericitos ao longo

da borda luminal. As vênulas são marcadamente dilatadas, têm camadas excessivas de músculo liso, sem fibras elásticas e muitas vezes conectadas diretamente a arteríolas também dilatadas. Células mononucleares e linfócitos primários também podem ser encontrados no espaço perivascular. Outras alterações entre veias e artérias são as malformações arteriovenosas, parecidas, do ponto de vista fisiopatológico, com as telangiectasias, porém maiores<sup>5,10</sup>.

## 6.5 DIAGNÓSTICO

A solicitação de exames complementares não faz parte do diagnóstico inicial da síndrome, uma vez que este é obtido exclusivamente pelo preenchimento de critérios clínicos, os “Critérios de Curação”:

Quadro 2 – Critérios de Curação

<b>Epistaxes espontâneas e recorrentes</b>
<b>Telangiectasias em locais característicos, como lábios, orofaringe, dedos e nariz</b>
<b>Malformações arteriovenosas viscerais</b>
<b>Histórico familiar</b>

Se menos de dois critérios estiverem presentes, o diagnóstico será improvável; se dois critérios estiverem presentes, haverá suspeição da doença e o diagnóstico será possível; todavia, se houver obtenção de três ou mais critérios, o diagnóstico estará definido. Diante de casos duvidosos, alguns diagnósticos diferenciais devem ser considerados, tais como telangiectasias cutâneas idiopáticas, Síndrome CREST, Síndrome de Ataxia-Telangiectasia e Síndrome de Lindau Von Hippel<sup>1,10</sup>.

## 6.6 MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

Por ser uma doença decorrente de malformações arteriovenosas (MAVs) em todo o corpo, pacientes portadores da síndrome podem apresentar uma série de manifestações clínicas, com níveis de gravidade diferentes. Variando de pequenas telangiectasias em mãos a graves hemorragias gastrointestinais ou pulmonares. A doença pode acometer a pele, o nariz, os pulmões, o trato gastrointestinal, o cérebro, assim como qualquer outra parte do corpo. Devido à perda de sangue frequente, os pacientes costumam apresentar anemia ferropriva. Tipicamente os

sinais e sintomas vão-se revelando com o passar dos anos, sendo a epistaxe o primeiro sintoma a aparecer (ocorrendo na infância), seguida das telangiectasias cutâneas e gastrointestinais e das MAVs pulmonares e cerebrais.

### 6.6.1 Nasais

A manifestação mais comum da doença é a epistaxe, que ocorre pelo sangramento espontâneo de telangiectasias na mucosa nasal. Cerca de 80% dos pacientes apresentam epistaxes recorrentes. As epistaxes podem ser severas, necessitando de transfusão sanguínea e reposição de ferro, como também podem ser brandas, passando despercebidas. Os sintomas se iniciam na infância e podem-se tornar mais graves em dois terços dos pacientes<sup>1</sup>. Já se testaram tratamentos com ablação a *laser*, dermatoplastia de septal, cauterização e terapia estrogênica, mas não se sabe ainda a eficácia deles<sup>5</sup>.

### 6.6.2 Cutâneas

As lesões cutâneas mais características são as telangiectasias que ocorrem em face, lábios, nariz, língua, orelhas, mãos, tronco e pés, com diâmetro de dois milímetros. Ocorrem aproximadamente em 75% dos indivíduos e tipicamente após a epistaxe (que se inicia na infância), aumentando de número com o passar dos anos. Elas podem sangrar, mas o sangramento não é clinicamente significativo<sup>1,5</sup>.

### 6.6.3 Cardiopulmonares

São malformações arteriovenosas que consistem em fístulas de conexão direta entre uma artéria e uma veia através de um aneurisma de parede fina. São múltiplos, acometem ambos os pulmões e tendem a se localizar mais nos lobos inferiores. Das pessoas com a doença, 15% a 33% terão malformações arteriovenosas, já entre as pessoas que apresentam alguma malformação arteriovenosa, 60% apresentam Telangiectasia Hemorrágica Hereditária<sup>1</sup>.

Há possibilidade de surgimento de uma IC de alto débito devido ao *shunt* direita-esquerda, que dificulta a oxigenação do sangue gerando hipoxemia e policitemia.

Dependendo da gravidade, os pacientes podem apresentar sintomas, tais como dispneia, fadiga, cianose, hemoptise e hemotórax (em caso de ruptura de um vaso). Esses sintomas costumam aparecer durante a terceira e quarta décadas de vida<sup>1,5</sup>.

As malformações podem ser encontradas por meio de um sopro holosistólico extracardíaco durante uma inspiração profunda ou através de exames de imagem. A radiografia de tórax mostra uma massa típica com alargamento de artéria e veias, porém as lesões podem não ser encontradas pela sua localização póstero-inferior no pulmão. Tomografia computadorizada de tórax deve ser utilizada e angiografia pulmonar reservada para programação terapêutica de intervenção radiológica ou cirúrgica<sup>1,5</sup>.

Pacientes com MAV pulmonares estão sob risco de complicações, como sequelas neurológicas devido à embolia que atinge o sistema nervoso central e a ataques isquêmicos transitórios. São manifestações que aumentam a morbidade e mortalidade dos pacientes significativamente e que podem ocorrer com o paciente assintomático, indicando a necessidade de diagnóstico precoce e intervenção<sup>7</sup>.

#### **6.6.4 Trato gastrointestinal**

São pequenas telangiectasias semelhantes às encontradas na mucosa oral e nasal que provocam pequenos sangramentos recorrentes de trato gastrointestinal alto e baixo em torno de 10% dos pacientes. Ocorrem predominantemente na quinta e sexta décadas de vida. Em metade dos pacientes, a causa do sangramento pode estar no estômago e duodeno. É importante ressaltar que a perda sanguínea de origem gastrointestinal gera menos anemia ferropriva do que o sangramento pela epistaxe, porém a correção da hemorragia nasal é mais importante para evitar necessidades transfusionais<sup>1,7</sup>.

Menos comumente pode haver telangiectasias maiores, angiodisplasias ou malformação arteriovenosa. Devido ao sangramento recorrente que gera uma anemia persistente, devemos sempre incluir a Síndrome de Rendu-Osler-Weber como um possível diagnóstico diferencial com outras patologias de sangramento oculto ou obscuro (caso ele seja visível nas fezes), tais como: angiodisplasia, uso

prévio de AINES, neoplasias gastrointestinais, doença inflamatória intestinal. Pensando em ROW, o achado de lesões típicas tanto no exame físico quanto na endoscopia sugere o diagnóstico.

### 6.6.5 Hepáticas

O envolvimento hepático ocorre esporadicamente e suas manifestações clínicas vão depender de quais vasos sanguíneos foram acometidos. Uma malformação arteriovenosa entre artéria e veia hepática pode produzir um *shunt* esquerda-direita, que pode levar a uma insuficiência cardíaca congestiva. Um *shunt* entre as veias porta e hepática pode produzir encefalopatia hepática e sangramento gastrointestinal. Malformações entre artéria hepática e veia porta podem levar à hipertensão portal com varizes esofágicas. Podemos suspeitar dessas malformações quando encontramos uma hepatomegalia com um ruído sobre o fígado. Além disso, ocorre elevação discreta da fosfatase alcalina e gama-GT e colestase. Uma ultrassonografia, tomografia computadorizada, ressonância nuclear magnética (RNM) e angiografia podem ser usadas para diagnosticar tais comorbidades<sup>1,7</sup>. Vale citar a doença de Von Hippel Lindau como diagnóstico diferencial devido à presença lesões hepáticas do tipo hemangiomas.

Também pode existir a pseudocirrose hepática da telangiectasia hemorragia hereditária, caracterizada por vasos dilatados devido ao aumento de fluxo nos sinusoides, que são rodeados por tecido fibroso<sup>7</sup>.

### 6.6.6 Cerebrais

Ocorrem entre 8% e 12% nos pacientes, e os sintomas incluem cefaleias, vertigens, síncofes, distúrbios visuais e auditivos, disartria, crises focais e generalizadas, obnubilação e paraparesias<sup>1</sup>.

Podem resultar de fístulas arteriovenosas pulmonares em cerca de 60% dos casos, que facilitam a passagem de êmbolos sépticos para a circulação cerebral, gerando abscessos cerebrais, acidentes vasculares cerebrais isquêmicos e encefalites bacterianas<sup>2</sup>, os quais podem ser a primeira manifestação de uma malformação

pulmonar; portanto, devem ser diagnosticadas precocemente<sup>5</sup>.

No sistema nervoso central, podem ocorrer malformações vasculares cerebrais (fístulas arteriovenosas e telangiectasias) em 28% dos casos e, em medula espinhal, em 8%. Pode ocorrer acidente vascular cerebral hemorrágico intraparenquimatoso ou subaracnoideo com as suas repercussões clínicas, convulsões, e, menos frequente, paraparesia. Neurocirurgia e emboloterapia têm sido usadas para o tratamento de malformações arteriovenosas cerebrais<sup>5</sup>.

A RNM é o exame não invasivo mais sensível para detectar as lesões cerebrais<sup>7</sup>.

## 6.7 TRATAMENTO

Até que se obtenham estudos que apropriadamente validem protocolos de tratamento para a Telangiectasia Hemorrágica Hereditária, o manejo dos pacientes deve ser baseado na experiência clínica e no entendimento da fisiopatologia da doença<sup>5</sup>. Estudos prospectivos visando determinar o manejo ideal dos pacientes têm-se mostrado limitados devido à pequena amostra e também à variedade de apresentações e os respectivos níveis de gravidade<sup>2</sup>. O manejo desses pacientes tem por objetivo reduzir a frequência e a gravidade dos quadros hemorrágicos, além de minimizar as sequelas das malformações arteriovenosas que se podem desenvolver em múltiplos órgãos<sup>2</sup>.

Para as lesões cutâneas, a terapia raramente é necessária, mas, quando as telangiectasias provocam distúrbios cosméticos ou sangram frequentemente, podem-se utilizar a terapia a *laser* de ablação ou alguns agentes tópicos<sup>5</sup>.

Nas malformações pulmonares, a terapia clássica é cirúrgica, com a desvantagem de ser um procedimento invasivo e de retirar a menor quantidade possível de tecido pulmonar saudável. Atualmente a terapêutica de escolha é a embolização dos vasos encontrados, embora faltem estudos que mostrem o seguimento de pacientes em longo prazo<sup>1</sup>. Qualquer paciente que possua uma malformação arteriovenosa deve receber antibiótico profilático, ao realizar um procedimento cirúrgico ou dentário<sup>5</sup>.

Para os sangramentos gastrointestinais, existem como opções terapêuticas estrogenerioterapia, *laser*, cauterização ou ressecção cirúrgica. A estrogenerioterapia é a melhor para os sangramentos de pequena intensidade, visto que não são facilmente encontrados, principalmente os localizados no intestino delgado<sup>1</sup>.

O tratamento das malformações hepáticas deve ser conservador devido ao elevado risco de sangramento intraoperatório, apresentando elevada mortalidade, assim como a embolização<sup>1</sup>.

Quanto às malformações em sistema nervoso, não há um consenso sobre a melhor opção terapêutica entre tratamento conservador ou cirúrgico, ficando a decisão dependente dos riscos cirúrgicos e de sangramento letal, além da experiência do cirurgião e localização da lesão. As opções de tratamento são ressecção cirúrgica, embolização e radiocirurgia<sup>1</sup>.

Para o tratamento da epistaxe, descrevemos os principais tipos de tratamento utilizados, ressaltando-se que não há tratamento ideal. A escolha de uma técnica terapêutica deve considerar o quadro atual do paciente, os efeitos colaterais de cada técnica e os benefícios conseguidos<sup>4</sup>.

Alguns episódios de sangramento agudo podem ser controlados por compressão manual, tamponamento nasal anterior e/ou posterior, bem como cauterizações. Esta última, quando utilizada repetidas vezes, pode levar à necrose, sinequias e até mesmo à perfuração septal. Os pacientes, com o tempo, aprendem a prevenir e tratar a própria epistaxe. Em geral, devem evitar trauma digital, manter umidificação adequada e estar treinado a se autotamponar num primeiro momento com material absorvível.

Para controlar sangramentos mais intensos, existem embolização e ligadura arterial, que geralmente apresentam bons resultados em curto prazo. Porém, esses métodos tornam-se inefetivos no momento em que a circulação colateral se reestabelece na mucosa nasal, o que geralmente ocorre, pois a doença apresenta caráter persistente. Outras opções de tratamento incluem o uso do ácido aminocaproico, terapia estrogênica, fotocoagulação a *laser*, bem como braquiterapia intranasal com

192 Ir<sup>3</sup>.

A terapia estrogênica leva à metaplasia escamosa do epitélio nasal, o que previne traumas locais e sangramentos, entretanto apresenta efeitos colaterais, tais como efeitos feminilizantes em homens e aumento do risco de câncer endometrial na pós-menopausa em mulheres<sup>3</sup>.

A cauterização a *laser* pode substituir a química e vem se mostrando efetiva da Telangiectasia Hemorrágica Hereditária moderada, principalmente quando combinada a septodermoplastia<sup>3</sup>.

Em epistaxes severas e crônicas, são citados a septodermoplastia, a técnica de Young modificada e retalhos cutâneos e miocutâneos<sup>3</sup>.

A septodermoplastia é considerada padrão ouro de tratamento, pois pode reduzir a severidade da epistaxe em 75%. A técnica consiste em remoção da mucosa do septo nasal, sendo substituída por um fino enxerto de pele. Esse procedimento promove melhora temporária dos sintomas devido ao reaparecimento de telangiectasias no próprio retalho. Septodermoplastia reduz a necessidade, mas não previne repetidas ablações a *laser*<sup>2</sup>.

O fechamento das narinas pela técnica de Young é realizado através de uma incisão na junção mucocutânea do vestíbulo nasal que é levantado retrogradamente. Apresenta sérios efeitos colaterais devido à respiração oral e é considerado um procedimento de última reserva para casos selecionados<sup>1</sup>. Outro dado importante a ser considerado é o controle da anemia crônica<sup>3</sup>.

O prognóstico é bom nos casos em que se consegue o controle dos sangramentos, sendo a mortalidade por complicações decorrentes da doença reportada em menos de 10% dos casos<sup>3</sup>.



subdiagnosticada devido à falta de conhecimento a respeito dela, reforçando a importância desse relato de caso.

Uma vez que existem várias opções terapêuticas, mas ainda não há um tratamento sistematizado e um manejo inteiramente satisfatório e bem documentado, é de grande valia o registro de todos os casos encontrados para comparar manifestações clínicas e condutas, para que, em um futuro próximo, obtenhamos uma padronização com resultados efetivos e uma melhora na qualidade de vida dos pacientes.

## REFERÊNCIAS

- 1 JUAREZ, A. J. C. et al. **Síndrome de Rendu-Osler-Weber**: relato de caso e revisão de literatura. Revista Brasileira de Otorrinolaringologia. n. 3, 73, 2008.
- 2 LESSNAU, K. D. et al. **Osler-Weber-Rendu Disease**. Medscape. 2013, mar. 5. Disponível em: <<http://www.medscape.com>>. Acesso em: 28 jul. 2014.
- 3 RAPOPORT, P. G. et al. **Síndrome de Rendu-Osler-Weber**: tratamento clínico e cirúrgico. Revista Brasileira de Otorrinolaringologia. 2003, 694: 577-80.
- 4 MAUDONNET, E. N. et al. **Telangiectasia hemorrágica hereditária (doença de Rendu-Osler-Weber)**: um diagnóstico otorrinolaringológico. Revista Brasileira de Otorrinolaringologia. 2000, 66: 2442.
- 5 GUTTMACHER, A. E; MARCHUK, D. A.; WHITE, R. L. **Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia**. New England J Med, 1995, 333: 918-24.
- 6 GUADALUPE, G. T.; JOSHUA, R. K.; LAWRENCE, Y. **Liver Disease In Patients With Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia**. New England J Med, 2000, 343: 931-936.
- 7 SHOVLIN, C.; GANESAN, V. **Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (Osler-Webber-Rendu syndrome)**. UpToDate. Feb 04, 2014. Disponível em: <<http://www.uptodate.com>>. Acesso em: 28 jul. 2014.
- 8 BOSE, P.; HOLTER, L. J. **Bevacizumab in Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia**. N Engl J Med, 2009, 360: 2143-2144.
- 9 STELLAR, I. L. **Hereditary Telangiectasis – Report of a Case**. N Engl J Med, 1942, 226: 336-338.
- 10 JUNIOR, S. K. **Telangiectasia Hemorrágica Hereditária** (Monografia de Conclusão de Residência Médica em Otorrinolaringologia – UFRJ, 2002).
- 11 NICOLEAU, A. **Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (Osler-Weber-Rendu Disease)**. N Engl J Med, 1999, 340:1800.

## TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Prezado(a) Senhor(a):

Gostaríamos de convidá-lo a participar da seguinte pesquisa a ser realizada no Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória:

### “SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER: RELATO DE CASO”

O objetivo da pesquisa é relatar um caso de Síndrome de Rendu-Osler-Weber afim de:

- a) Descrever relato de caso a fim de expor mais sobre o assunto.
- b) Reforçar a necessidade do acompanhamento desses pacientes.
- c) Colaborar para discussão sobre possíveis condutas a serem tomadas nessas situações.
- d) Reforçar a importância de orientar os paciente a respeito de medidas de prevenir os sintomas e possíveis complicações

A sua participação é muito importante e ela se daria da seguinte forma:

- a) Fornecer informações necessárias para o relato do caso
- b) Permitir o acesso às informações de prontuário médico referentes ao caso.

Gostaríamos de esclarecer que sua participação é totalmente voluntária, podendo você: recusar-se a participar, ou mesmo desistir a qualquer momento sem que isso leve a qualquer custo ou prejuízo à sua pessoa. Informamos ainda que as informações serão utilizadas somente para os fins desta pesquisa e serão tratadas com o mais absoluto sigilo e confidencialidade, de modo a preservar a sua identidade.

Os benefícios esperados são:

- a) Divulgação de conhecimento científico;
- b) Colaborar para discussão sobre possíveis condutas;
- c) Incentivo ao acompanhamento desses pacientes;
- d) Incentivo a colaboração da paciente com medidas para prevenir possíveis complicações.

Informamos ainda que a senhora não terá nenhum tipo de custo nem será remunerada por sua participação.

Assinatura (ou impressão dactiloscópica): \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_\_

Caso você tenha dúvidas ou necessite de maiores esclarecimentos poderá nos contactar:

- Henrique Barbosa de Menezes. End: Rua Alameda Mary Ubirajara, nº110, Santa Lúcia, Vitória-ES. Tel: 027 981776300. E-mail: henriquebmenezes@hotmail.com.

- Ruan Dalbem Soares. End: Rua Genserico Encarnação, nº 185, Jardim da Penha, Vitória-ES. Tel: 027 9998-2764. E-mail: ruansoares1@hotmail.com

- Thomaz Gê de Oliveira. End: Rua Desembargador Augusto Botelho, nº 610, Praia da Costa, Vila Velha-ES. Tel: 027 99818-2043. E-mail: thomazge@yahoo.com.br

- Dr. Nilo Fernando Rezende Vieira. End: Rua Joaquim Lírio, nº630, Praia do Canto, Vitória – ES.

E-mail: nilo.rezendevieira@hotmail.com

- CEP – EMESCAM. End: EMESCAM, Av.N.S.da Penha 2190 - Centro de Pesquisa

Bairro Santa Luzia, Vitória – ES. Tel: 027 3334-3586. Email: comite.etica@emescam.br

Este termo deverá ser preenchido em duas vias de igual teor, sendo uma delas, devidamente preenchida e assinada entregue a você.

Vitória, \_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de

2014.

## Pesquisadores Responsáveis:

Henrique Barbosa de Menezes

Ruan Dalbem Soares

Thomaz Gê de Oliveira

CPF: 130.394.497-96

CPF: 132.247.907-09

CPF: 096.304.307-20

Dr, Nilo Fernando Rezende Vieira

CPF: 353.513.577-04

Eu, \_\_\_\_\_, portadora do RG de número \_\_\_\_\_, tendo sido devidamente esclarecida sobre os procedimentos da pesquisa, concordo em participar voluntariamente da pesquisa descrita acima.

Assinatura (ou impressão dactiloscópica): \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_\_

Ao

Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória – ES

### Carta De Anuência

Eu, André Carnevali Silva, Diretor Técnico do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória – ES autorizo realização da coleta de dados para o projeto de pesquisa “SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER: RELATO DE CASO”. O pesquisador responsável será Nilo Fernando Rezende Vieira. Comunico que a autorização para o início da pesquisa será validada após a apresentação da carta de aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa da EMESCAM, a esta instituição.

Assunto do trabalho:

- ( X ) Entrevista
- ( X ) Retrospectiva em prontuários

---

André Carnevali Silva

Diretor Técnico do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória – ES