

Síndrome de Rendu-Osler-Weber diagnosticada a partir de colangiopatia isquêmica: um relato de caso

Fernanda Luiza Schumacher Furlan¹, Françoize Gai¹, Maurício Zapparoli², Oscar Fernando Ghattas Orozco², Juliana Ayres de Alencar Arrais³

¹Médica residente do programa de Gastroenterologia do Hospital Nossa Senhora das Graças, Curitiba, Paraná

²Médico do Serviço de Radiologia do Diagnóstico Avançado por Imagem, Curitiba, Paraná

³Médica do Serviço de Gastroenterologia e Hepatologia do Hospital Nossa Senhora das Graças, Curitiba, Paraná

Apresentação do caso:

Paciente do sexo feminino, de 54 anos de idade, procurou serviço de Hepatologia de um hospital de referência em Curitiba por alteração da bioquímica hepática, detectada em exames de rotina. Apresentava lúpus cutâneo e anemia ferropriva de longa data. Ao exame físico, presença de telangiectasias em face.

Exames laboratoriais de rastreio etiológico para hepatopatia não foram elucidativos. Foi então solicitada ressonância de abdome superior com colangiopatia, que evidenciou sinais de hepatopatia crônica, dilatações e estenoses nas vias biliares intra e extra-hepáticas, além de alterações vasculares, como trombose crônica com transformação cavernomatosa da veia porta. Foram levantadas as hipóteses de colangite esclerosante primária e biliopatia portal como diagnósticos diferenciais. Iniciado ácido ursodesoxicólico para manejo da colestase.

Seis meses após o primeiro exame de imagem, realizou colangiopatia de controle evolutivo e rastreio de carcinoma hepatocelular em outro serviço, que trouxe novos achados. Notava-se múltiplos shunts arteriovenosos, os quais determinavam dilatação das veias hepáticas, cava inferior, artéria mesentérica superior e suas ramificações. Havia irregularidade difusa de vias biliares intra-hepáticas, possivelmente relacionadas à colangiopatia isquêmica, com sinais de hepatopatia crônica. O conjunto de achados eram sugestivos de telangiectasia hemorrágica hereditária (síndrome de Rendu-Osler-Weber), levando à mudança de diagnóstico e prognóstico do caso.

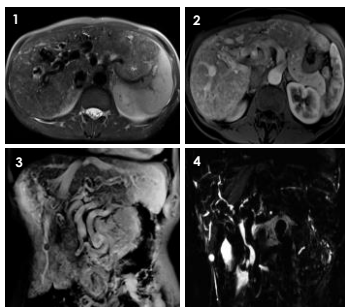
Após a sinalização do possível diagnóstico pelo radiologista, a paciente foi questionada ativamente sobre epistaxe e a mesma referiu que apresenta sangramento nasal volumoso desde a infância, já tendo sido submetida a inúmeras cauterizações ao longo da vida. Além disso, comentou que pai e filho também apresentam epistaxe recorrente. Encaminhada para avaliação do cardiologista por provável insuficiência cardíaca associada, bem como para geneticista, para aconselhamento genético. Manido ácido ursodesoxicólico e orientada a manter acompanhamento regular da hepatopatia crônica.

Discussão:

A telangiectasia hemorrágica hereditária é um raro distúrbio vascular (incidência de 1,5:10.000) com herança autossômica dominante e amplo espectro de manifestações clínicas decorrentes de malformações arteriovenosas.

O envolvimento hepático ocorre em até dois terços dos pacientes e geralmente é silencioso. Os portadores da síndrome podem desenvolver insuficiência cardíaca de alto débito, hipertensão portal e doença biliar (colangite isquêmica), como no caso relatado.

O tratamento é direcionado ao manejo de sintomas, com o controle de hemorragias e minimização de sequelas decorrentes das malformações arteriovenosas. Estima-se que os portadores da síndrome tenham expectativa de vida semelhante à população geral, com orientação de acompanhamento médico regular para detecção e manejo precoce de complicações associadas às malformações vasculares.



Imagens:

1. Axial T2 com supressão de gordura e 2. Reconstrução MIP [maximum intensity projection] de sequência ponderada em T1, com supressão de gordura, na fase arterial pós contraste. Sinal de hepatopatia crônica, múltiplas imagens compatíveis com telangiectasias / shunts arteriovenosos difusamente no parênquima hepático, associadas a acentuada dilatação do tronco celiaco, da artéria hepática e de seus ramos.
3. Reconstrução 3D VR [volume rendering] de sequência ponderada em T1, com supressão de gordura, plano coronal, na fase venosa pós contraste: Dilatação de ramos da artéria hepática e das veias hepáticas.
4. Reconstrução MIP [maximum intensity projection] de sequência colangiográfica no plano coronal, irregularidade parietal difusa da árvore biliar intra-hepática e ducto hepático comum, com focos de redução de calibre e dilatação.

Referências:

Mocil A, Wilson AM, Shafoat O, et al. Osler-Weber-Rendu Disease. [Updated 2023 Aug 8]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan.

Marie EF, Johannes JM, Steven WH, et al. Second International Guidelines for the Diagnosis and Management of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. *Annals of Internal Medicine*. doi:10.7326/M20-1443; 2020 Sep.