



Mujer de 30 años, hipoxemia, lesión pulmonar y focalidad neurológica

Hospital SAS de Jerez.
Juan Carlos Anglada.

Caso clínico

Primera valoración en Urgencias.

AP: No RAM. Migraña con aura. No tto actual.

EA: derivada desde Centro de Salud refiriendo desde hacía una semana varias deposiciones al día con heces de consistencia líquida sin productos patológicos. No fiebre. Hoy refiere empeoramiento del cuadro, dificultad para mantener la bipedestación y sensación de inestabilidad. No vómitos. No cefaleas. No dolor torácico. No disnea. En consulta presenta náuseas que llegan a provocarle el vómito, siendo este bilioso y escaso.

Niega embarazo.

Exploración: destacar tan sólo Romberg con caída a la dcha.

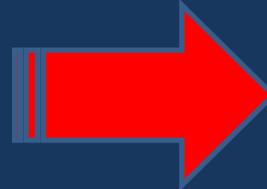
Alta con diagnóstico de “Crisis de vértigo” y tratamiento con Sulpiride.

Caso clínico

Valoración en Centro de Salud a los 2 días.

Persistencia de la inestabilidad para la marcha con disartria y sensación de debilidad en hemicuerpo derecho no objetivando al examen déficit motor.

Como hallazgo casual destaca en pulsioximetría una Saturación O₂ con aire ambiente de 83-85% de forma reiterada sin clínica asociada en este sentido.



Relación entre la Saturación de O2 y PaO2	
Saturación de O2	PaO2 en mmHg
100 %	677
98,4 %	100
95 %	80
90 %	59
80 %	48
73 %	40
60 %	30
50 %	26
40 %	23
35 %	21
30 %	18



Caso clínico

Segunda valoración en Urgencias 48 horas después.

Motivo de consulta: Baja saturación O2

Anamnesis: No RAMc. IQ: amigdalas. Migrañas, tto ocasional naproxeno.

EA: paciente que acude a Urgencias tras comenzar 48 horas antes con episodio de vértigos, inestabilidad que se trata con sulpiride sin mejoría. Hoy remitida por su MAP por cifras de saturación de O2 disminuidas así como "disminución de fuerza en MMDD y dificultad para hablar", aunque la exploración neurológica es normal.

Examen Físico: Conciencia normal (Glasgow 15/15) sin focalidad neurológica; no rigidez de nuca. No signo de deshidratación y coloración normal de piel y mucosas. Auscultación pulmonar: ventilación normal sin ruidos patológicos. Auscultación cardíaca: tonos de intensidad normal soplo sistólico mitral III-IV/VI. Saturación de O2 aire ambiente del 86%.

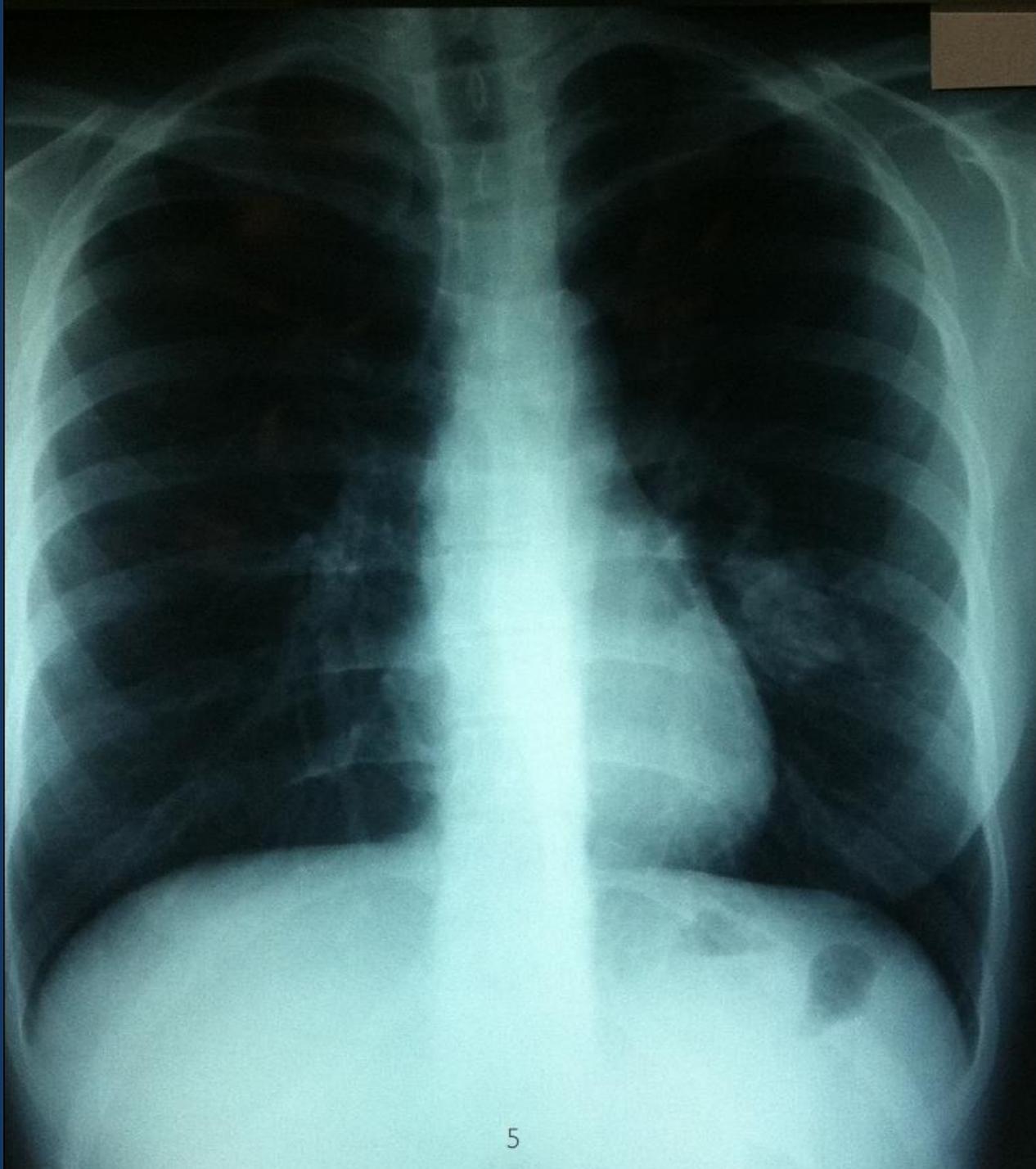
Caso clínico

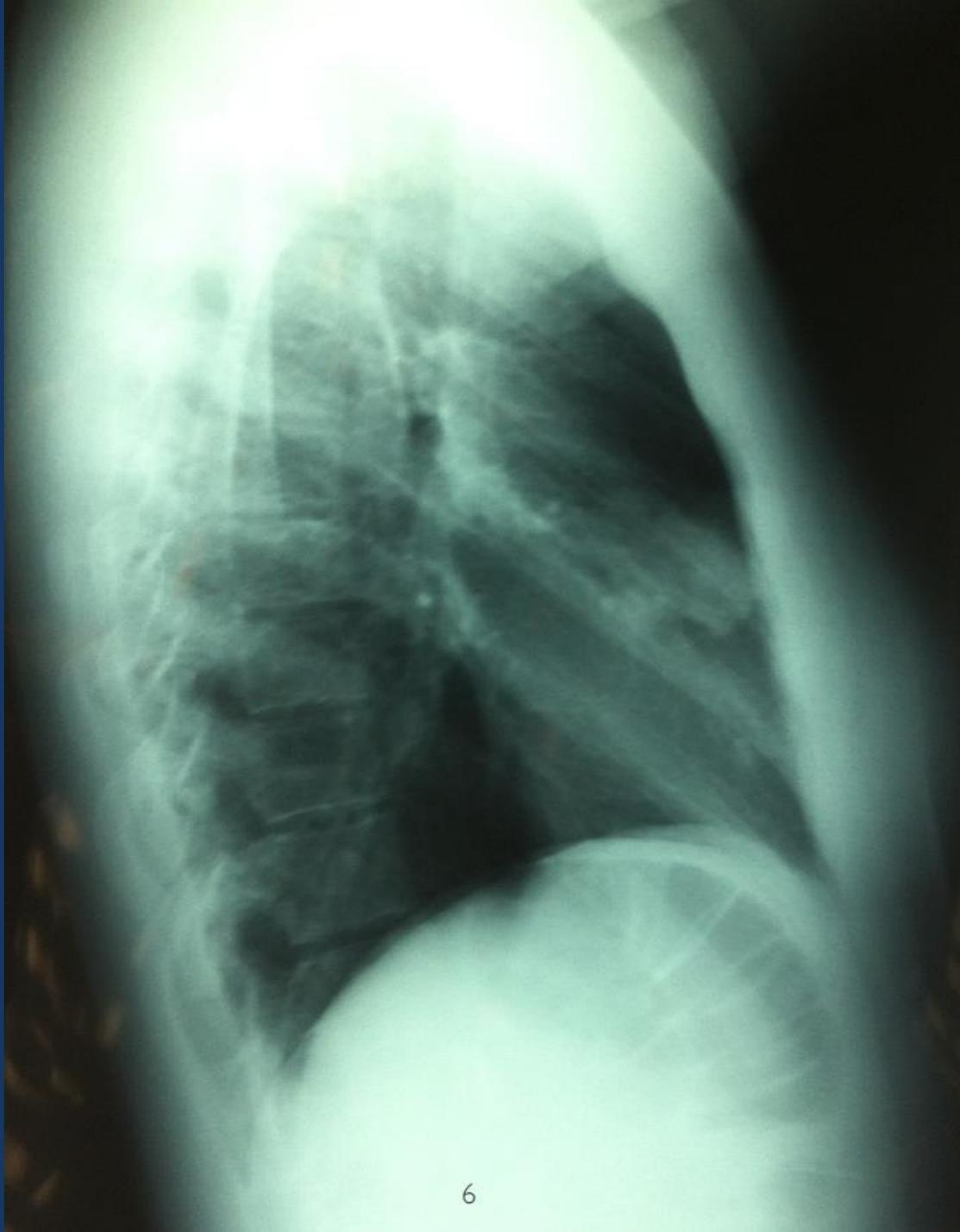
Segunda valoración en Urgencias 48 horas después.

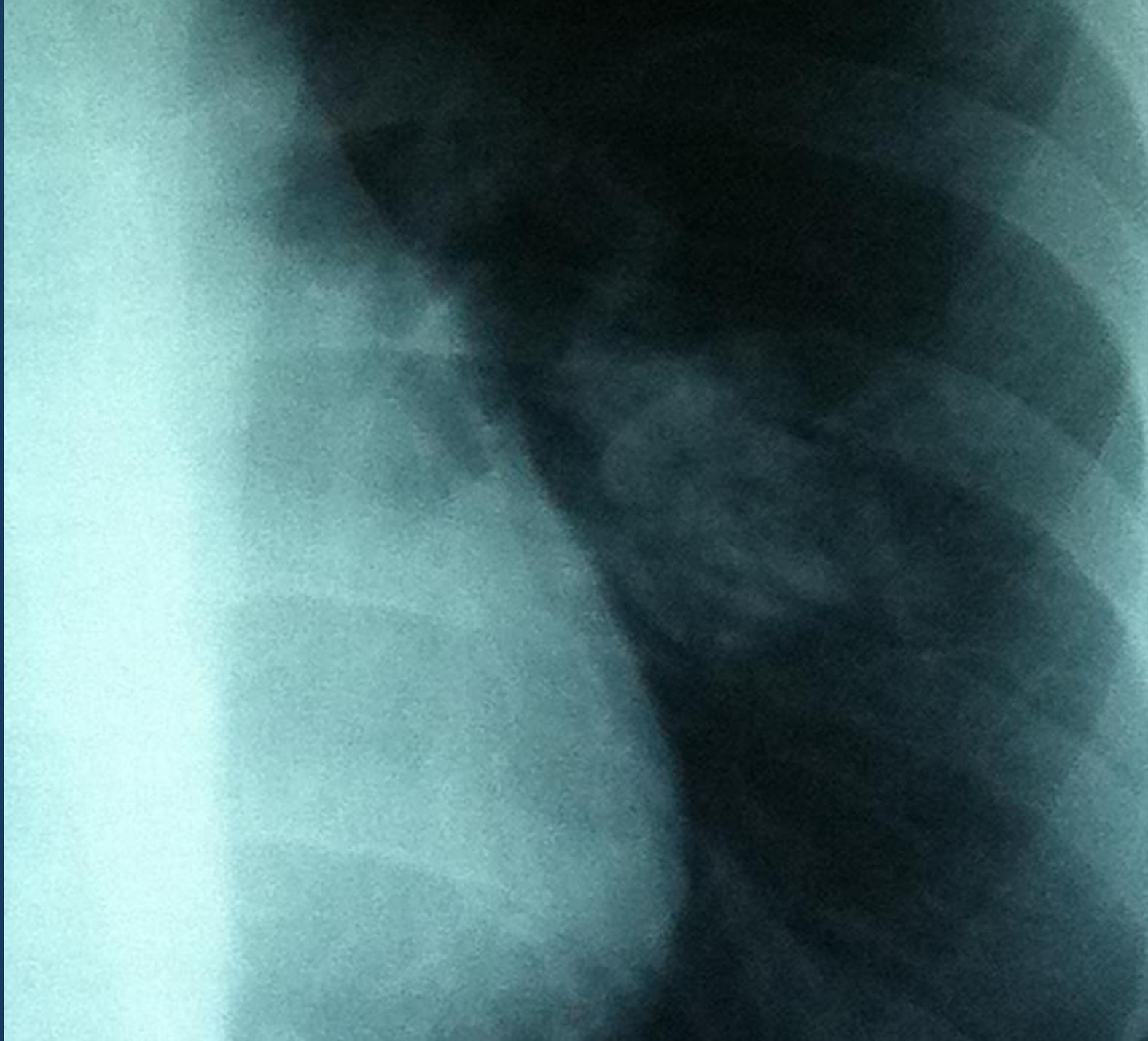
Analítica: destacar tan sólo discreta poliglobulia (Hemoglobina 18 gr/dl; Hematocrito * 48.1 %) siendo el resto normal.

ECG: ritmo sinusal a 85 lpm, sin alteraciones agudas de la repolarización.

Rx de tórax: se muestra.







Caso clínico

Segunda valoración en Urgencias 48 horas después.

Se decide ingreso en Hospital



Caso clínico

Antecedentes personales



- ✓ Paciente de 30 años de edad, sin alergias medicamentosas conocidas. Niega hábitos tóxicos. Dos hijos sanos, parto 11 meses antes.
- ✓ Como único antecedente personal destacar migraña acompañada en tratamiento ocasional con naproxeno.
- ✓ Lesión pulmonar evidenciada en la infancia que no fue estudiada.
- ✓ Epistaxis recurrente.

Caso clínico

Enfermedad actual



- Saturación de oxígeno disminuida (84-86 %) como hallazgo casual (motivo segunda visita a Urgencias).
- Inestabilidad, disartria, hipotonía MMDD con dificultad para movimientos finos de la mano derecha.
- Imagen pulmonar paracardíaca izquierda.
- Cuadro de diarreas auto limitada una semana antes.

Caso clínico

Exploración física



- Aceptable estado general. Normocoloreada en piel y mucosas, Bien hidratada y perfundida. Eupneica en reposo. Sat O2 basal 84%.
- ACP: tonos rítmicos y puros con soplo precordial de fuerte intensidad. MVC sin ruidos sobreañadidos.
- Abdomen sin hallazgos.
- MMII sin edemas ni datos de TVP
- Exploración neurológica: No déficit motor con hipotonía MMDD. Marcha inestable. Romberg con caída a la dcha. Dificultad para movimientos finos en mano derecha.

Caso clínico

Pruebas complementarias

- ❖ **Analítica:** destacar tan solo discreta poliglobulia.
- ❖ **Ecocardiograma:** sin alteraciones.
- ❖ **TAC de cráneo:** área de discreta menor atenuación en lóbulo anterior de hemisferio cerebeloso derecho compatible con isquemia.
- ❖ **RMN craneal + angioRMN:** lesión en hemisferio cerebeloso dcho compatible con lesión isquémica subaguda tardía.

❖ TAC TORACICO:

Masa pulmonar de 5 cm en l ngula que se rellena completamente de contraste en fase arterial, compatible con f stula arteriovenosa. Su aporte arterial depende de la arteria de la l ngula, comunic ndose directamente a trav s de una red de canales vasculares dilatados con el confluente venoso superior izquierdo.

Existen otras lesiones tambi n compatibles con f stulas arteriovenosas en otras localizaciones aunque de menor tama o.-

SN 1151.00

Im: 43

DFOV 36.3cm

LUNG/+/

DOB: 14 jun 1982

21 Dec 2012

512

R

L
166

kV 120

mA 300

Noise Index: 29.0

Large Endv

Diagnóstico diferencial de la fístula AV pulmonar

- ✓ Congénitas o asociadas a telangiectasia hemorrágica hereditaria (hasta el 70% de los casos).
- ✓ Otras causas médicas:
 - Cirrosis hepática.
 - Síndrome hepatopulmonar.
 - Traumatismos torácicos.
 - Estenosis mitral.
 - Infecciones fúngicas.
 - Esquistosomiasis.
 - Metástasis pulmonares de Ca tiroideo

En la práctica clínica, sin embargo, se va a diferenciar entre MAVPs secundarias a una THH y las esporádicas, que no serán consideradas hasta no haber descartado una THH.

Caso clínico

Antecedentes familiares

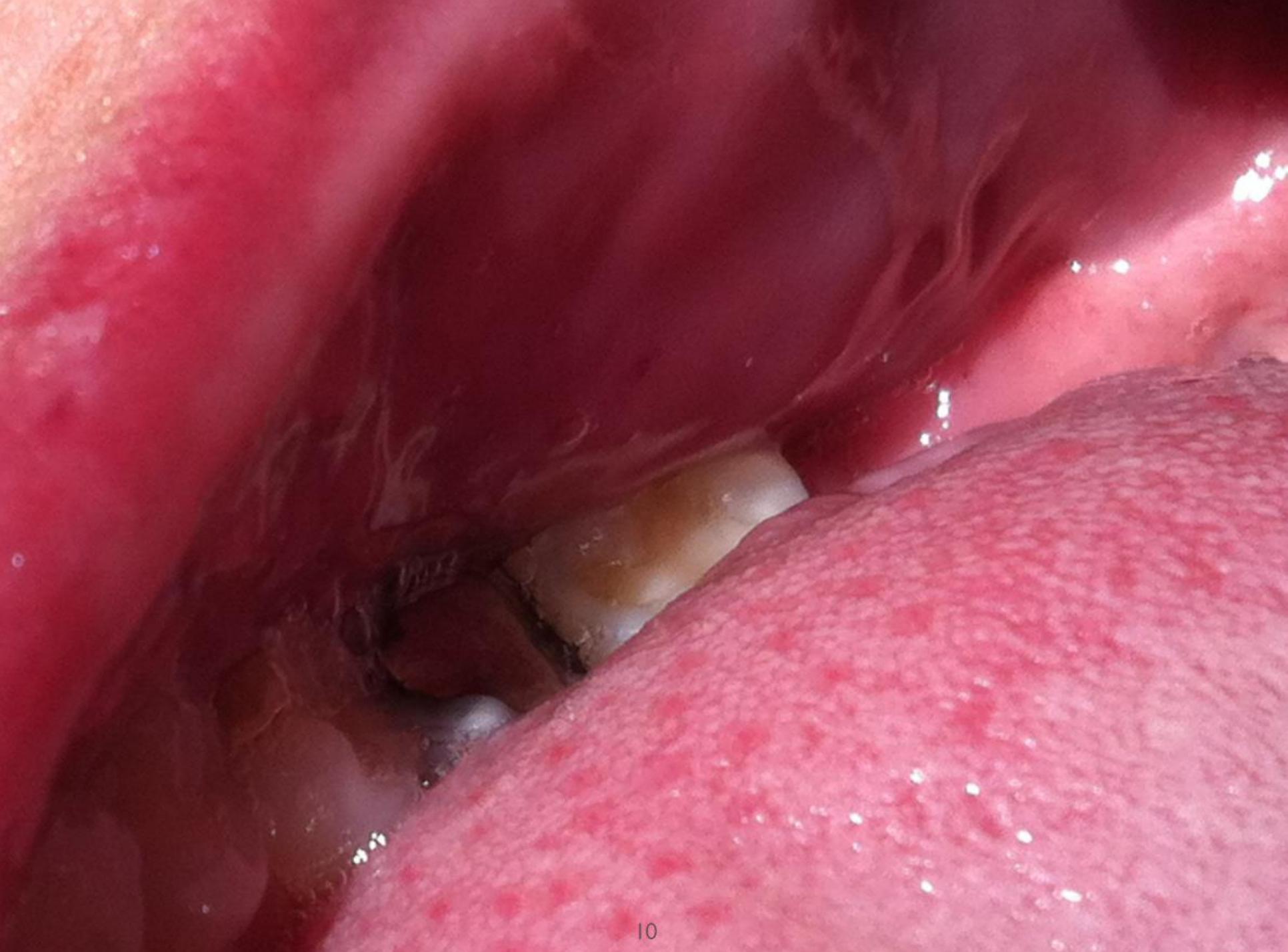


- ✓ Abuelo diagnosticado de enfermedad de Rendu-Osler-Weber (anemia por pérdidas digestivas, epistaxis, telangiectasias).
- ✓ Primo intervenido por malformación arteriovenosa cerebral.
- ✓ Madre y un hermano con epistaxis recurrente.









- 1. Epistaxis espontáneas y recurrentes.
- 2. Telangiectasias mucocutáneas características.
- 3. Malformaciones arteriovenosas viscerales.
- 4. Historia familiar entre parientes de primer grado.

CRITERIOS DIAGNOSTICOS DE CURAÇÃO para Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria

- 1. Epistaxis espontáneas y recurrentes.
- 2. Telangiectasias mucocutáneas características.
- 3. Malformaciones arteriovenosas viscerales.
- 4. Historia familiar entre parientes de primer grado.

DIAGNÓSTICO:

- Definitivo si se cumplen tres o más criterios
- Posible si se cumplen dos criterios
- Poco probable si se cumplen menos de dos criterios

Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria
ó
Enfermedad de Rendu Osler Weber

TIENE USTED UN LUMBAGO
DE LIBRO, CABALLERO





- ✓ Displasia vascular multisistémica.
- ✓ Prevalencia estimada en rango 1/5.000 a 1/8.000.
- ✓ Distribución geográfica muy amplia.
- ✓ Patrón de herencia autosómico dominante no ligado al sexo con expresión y penetrancia variable.
- ✓ Más de 600 mutaciones causantes de THH. Cromosoma 9 y 12 (endogлина, ALK-1).

Manifestaciones clínicas y manejo

Criterios de Curaçao*

Criterios diagnósticos:

1. Epistaxis, que deben ser espontáneas y recurrentes
2. Telangiectasias, múltiples y en sitios característicos: labios, cavidad oral, dedos, nariz
3. Lesiones viscerales características en:
 - Telangiectasias gastrointestinales (con o sin sangrado)
 - Malformaciones arteriovenosas pulmonares
 - Malformaciones arteriovenosas hepáticas
 - Malformaciones arteriovenosas cerebrales
 - Malformaciones arteriovenosas espinales
4. Historia familiar, con un descendiente de primer grado diagnosticado de HHT de acuerdo con estos criterios

El diagnóstico de HHT es:

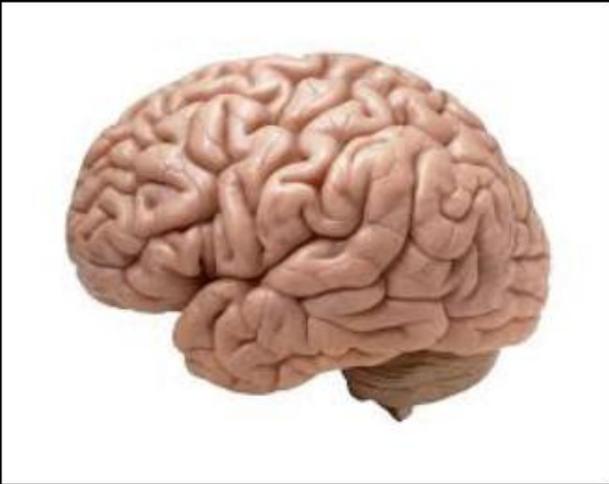
Definitivo, si se cumplen 3 o más criterios

Posible, si se cumplen 2 criterios

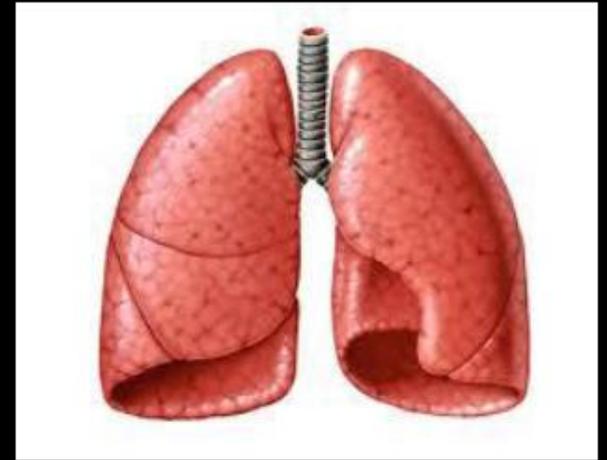
Poco probable, si se cumplen menos de 2 criterios

Manifestaciones clínicas y manejo

La mayoría de los pacientes con THH sufren epistaxis recurrente, telangiectasias mucocutáneas o tendencia a desarrollar anemia por deficiencia de hierro secundaria a pérdida de sangre.



10%



50%

MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS

30%



Manifestaciones clínicas y manejo.

Epistaxis.

- Signo más frecuente (más del 90%)
- Edades tempranas.
- Aumentar en frecuencia e intensidad con el incremento de la edad.
- Se han usado distintos tratamientos, ninguno plenamente satisfactorio (dermoplastia septal, ablación local de las telangiectasias con distintos tipos de láser, la escleroterapia, la embolización arterial y los tratamientos locales y sistémicos con estrógenos y antifibrinolíticos.
- Bevacizumab iv



Manifestaciones clínicas y manejo.

Telangiectasias mucocutáneas.

- Suelen aparecer entre 5 y 20 años después de las epistaxis.
- Tienden a aumentar en número con la edad.
- Localización son las palmas de las manos, el lecho ungueal, los labios, la lengua y la cara.
- Estas lesiones pueden sangrar, habitualmente en escasa cuantía.
- Su tratamiento está indicado por motivos estéticos (ablación local con láser).



Manifestaciones clínicas y manejo. Telangiectasias digestivas.

- Aproximadamente de un 13 a un 33% de los pacientes con THH presentan hemorragia digestiva.
- Cualquier parte del tubo digestivo, con más frecuencia en el estómago y el duodeno, y suelen ser múltiples.
- Más habitual la anemia ferropénica por sangrado crónico.
- No está indicado realizar pruebas de cribado.
- El tratamiento es sintomático.



Manifestaciones clínicas y manejo.

Malformaciones AV pulmonares.

- 70% de los pacientes con malformaciones arteriovenosas pulmonares (MAVp) están afectados de HHT.
- 50% de pacientes con HHT tienen MAVp.
- Múltiples y en lóbulos inferiores
- El 25% aumenta de tamaño con el paso del tiempo (0,3 a 2 mm/año). Especialmente evidente en el embarazo, período en el que se han descrito hemorragias fatales.



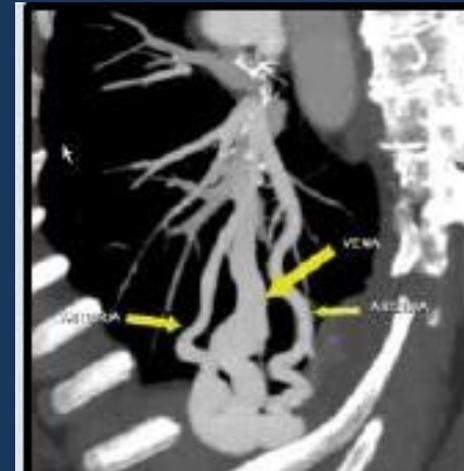
Manifestaciones clínicas y manejo. Malformaciones AV pulmonares.

Consecuencias clínicas son de tres tipos:

- **Hipoxemia** (disnea, cianosis y policitemia).
- **Embolias paradójicas sistémicas**, sobre todo en la circulación cerebral, con la producción de abscesos y accidentes isquémicos cerebrales.
- **Hemoptisis** y **hemotórax** por rotura de las MAVp.

La mortalidad de las MAVp sintomáticas y no tratadas oscila entre el 4 y el 22%, y en casos graves en más del 40%.

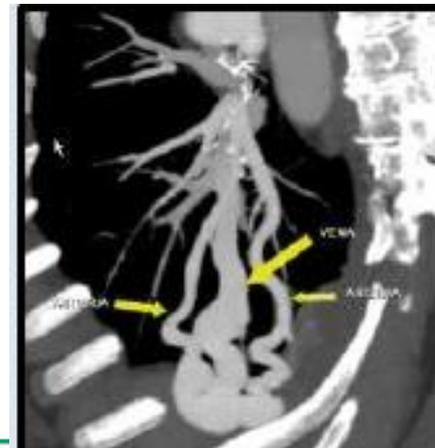
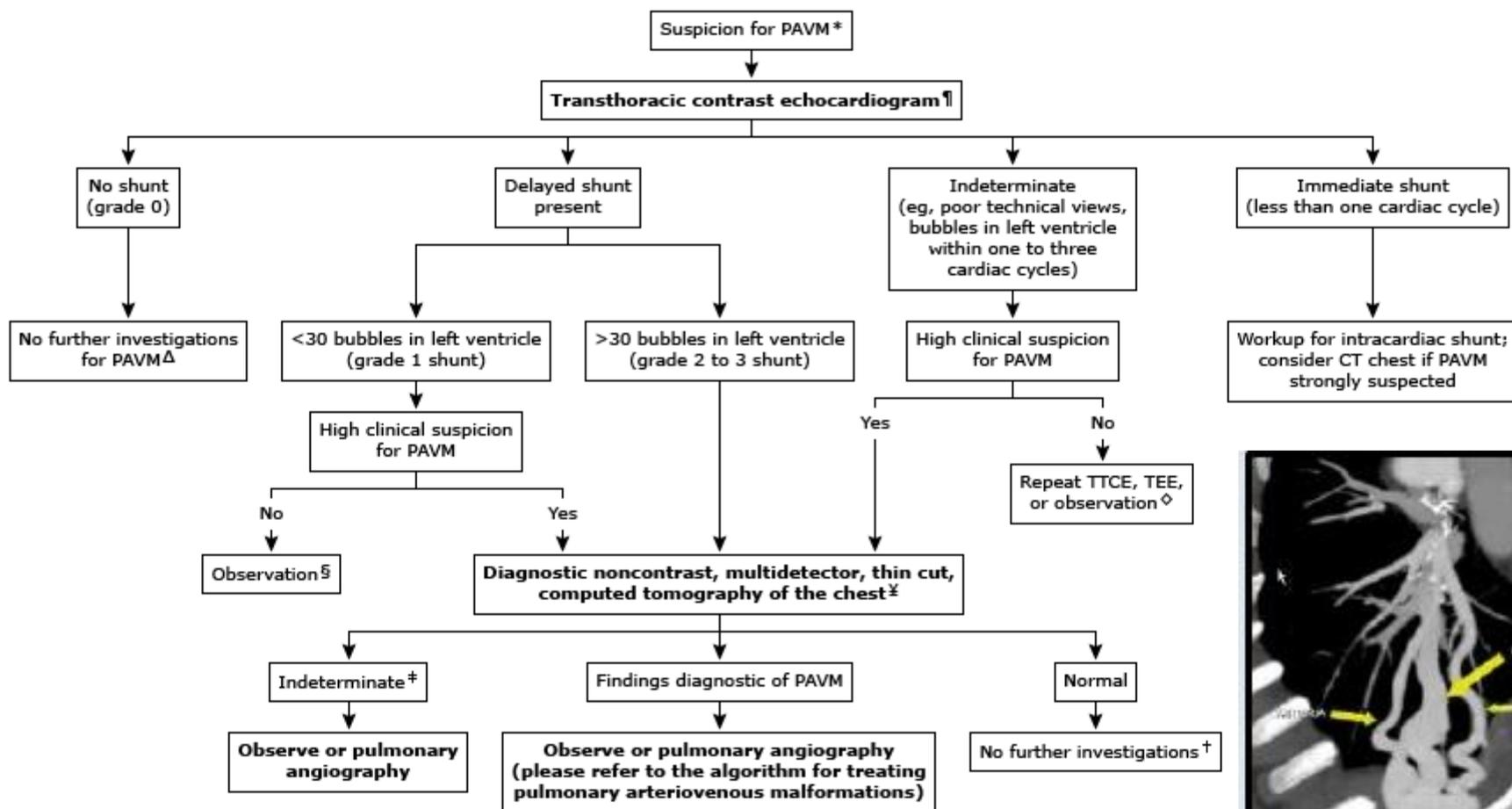
Pruebas de cribado deben realizarse a todos los pacientes con el diagnóstico probable o definitivo de HHT



ECOCARDIOGRAMA TRANSTORACICO CON CONTRASTE

Se inyecta suero salino agitado en una vena periférica y la aparición de burbujas en las cavidades izquierdas de forma tardía indica la presencia de MAVp. Su sensibilidad está cercana al 100%.

Algorithm for the diagnosis of pulmonary arteriovenous malformations

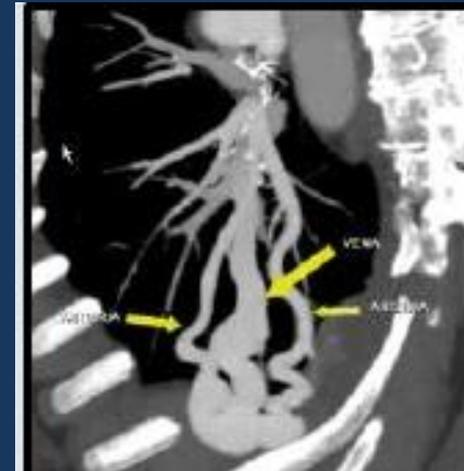


Manifestaciones clínicas y manejo. Malformaciones AV pulmonares.

- El tratamiento de elección es la embolización.
- Pueden utilizarse *coils (espirales)*, *balones inflables*, *tapones*.
- Esta técnica consigue oclusiones inmediatas en el 90-100% de los casos

Indicación de tratamiento de la FAV

- ☞ Nidos de más de 2 cm de diámetro.
- ☞ Arterias aferentes de mas de 2 a 3 mm.
- ☞ Asocian síntomas de hipoxemia o antecedentes de embolia paradójica.

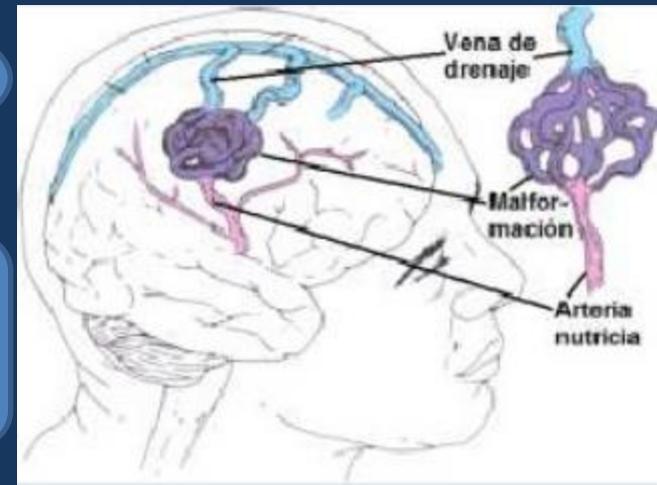


Manifestaciones clínicas y manejo. Malformaciones AV SNC.

- Frecuencia entre el 9 y el 23%.
- Se ha descrito distintos tipos de lesiones: malformaciones arteriovenosas, telangiectasias, malformaciones venosas y aneurismas.
- Con frecuencia son múltiples y puede haber distintos tipos en un mismo paciente.
- Tanto en cerebro como en la médula espinal.
- Las manifestaciones clínicas: cefalea, epilepsia y accidentes vasculares isquémicos o hemorrágicos), aunque la mayoría de los pacientes están asintomáticos.

Programas de cribado -> gran controversia
Exploración de elección de cribado es la
angioRMN con contraste.

No se conoce la historia natural de estas
lesiones, por lo que no está claro si
debemos tratar las MVsnc asintomáticas



Manifestaciones clínicas y manejo. Malformaciones AV hepáticas.

- Frecuencia aproximada del 30%
- Habitualmente, los pacientes están asintomáticos.
- 3 patrones clínicos: insuficiencia cardíaca de alto gasto como consecuencia de cortocircuitos arteriovenosos (el más frecuente), síntomas por hipertensión portal y por afección biliar.
- Si el tratamiento médico falla, el trasplante hepático es el tratamiento de elección.
- Bevacizumab



Existe una importante morbilidad y mortalidad en los pacientes más jóvenes, en su mayoría atribuidos a las consecuencias de la **afectación visceral**, sobre todo la participación pulmonar y cerebral, relacionado con **accidente cerebrovascular embólico** y **absceso cerebral** y **accidente cerebrovascular hemorrágico**.



☀ Las malformaciones arteriovenosas pulmonares aumentan durante el embarazo.

☀ Embarazo debe ser considerado de "alto riesgo".

☀ Las MAV espinales afectan al 1 a 2 % de pacientes con THH, se contraindica anestesia epidural.

☀ RM cerebral se debe realizar si antecedentes familiares de hemorragia cerebral o con síntomas cerebrales.

☀ Trabajo de parto prolongado debe evitarse en mujeres en las que las MAV cerebrales no han sido excluidas.

☀ Profilaxis antibiótica debe ser efectuada durante el parto.

Que planteamiento terapéutico se efectuó en esta paciente

La arteriografía sigue siendo una prueba necesaria antes de plantearse un procedimiento quirúrgico

Indicación de tratamiento de la FAV

- ➔ Nidos de más de 2 cm de diámetro.
- ➔ Arterias aferentes de más de 2 a 3 mm.
- ➔ Asocian síntomas de hipoxemia o antecedentes de embolia paradójica.

(Grado IB)

- Embolización Arterial de Pulmón Derecho por Malformación Arteriovenosa (17/01/2013)
- Arteriografía de Arterias Pulmonares Izquierdas (17/01/2013)
- Arteriografía de Arteria Aorta (17/01/2013)

Anatomías estudiadas

- PULD : Pulmón Derecho
- APUI : Arterias Pulmonares Izquierdas
- AAO- : Arteria Aorta

Hallazgos/Indicación diagnóstica

Técnica:

Acceso a través de la vena femoral derecha con realización de arteriografía pulmonar izquierda.

Se constata en las distintas series obtenidas la presencia de una malformación arterio-venosa, aparentemente localizada en lingula, con ramas aferentes arteriales de gran calibre (5 x 8 mm de grosor aproximadamente) que comunican con un nidus de gran tamaño que muestra un drenaje venoso a través de un tronco grueso de más de 10 mm de grosor.

Se emboliza parcialmente el nidus con Coils de 14 x 20 mm (9U); 20 x 20 mm (3U); 10 x 20 mm (2U); 8 x 20 mm (1U). Las ramas arteriales se embolizan con tapones vasculares tipo Amplatzer @ de 12 y 8 mm (Ref 9PLUG-012 y 9-AVP038-008 respectivamente).

No es posible embolizar con coils la totalidad del nidus sacular, dado su gran tamaño y el drenaje directo hacia la circulación general a través de la vena descrita, con elevado riesgo de migración de los mismos.

En el control final se constata un cierre completo de la malformación sin relleno significativo de vasos anómalos.

2013
50
20

/cor

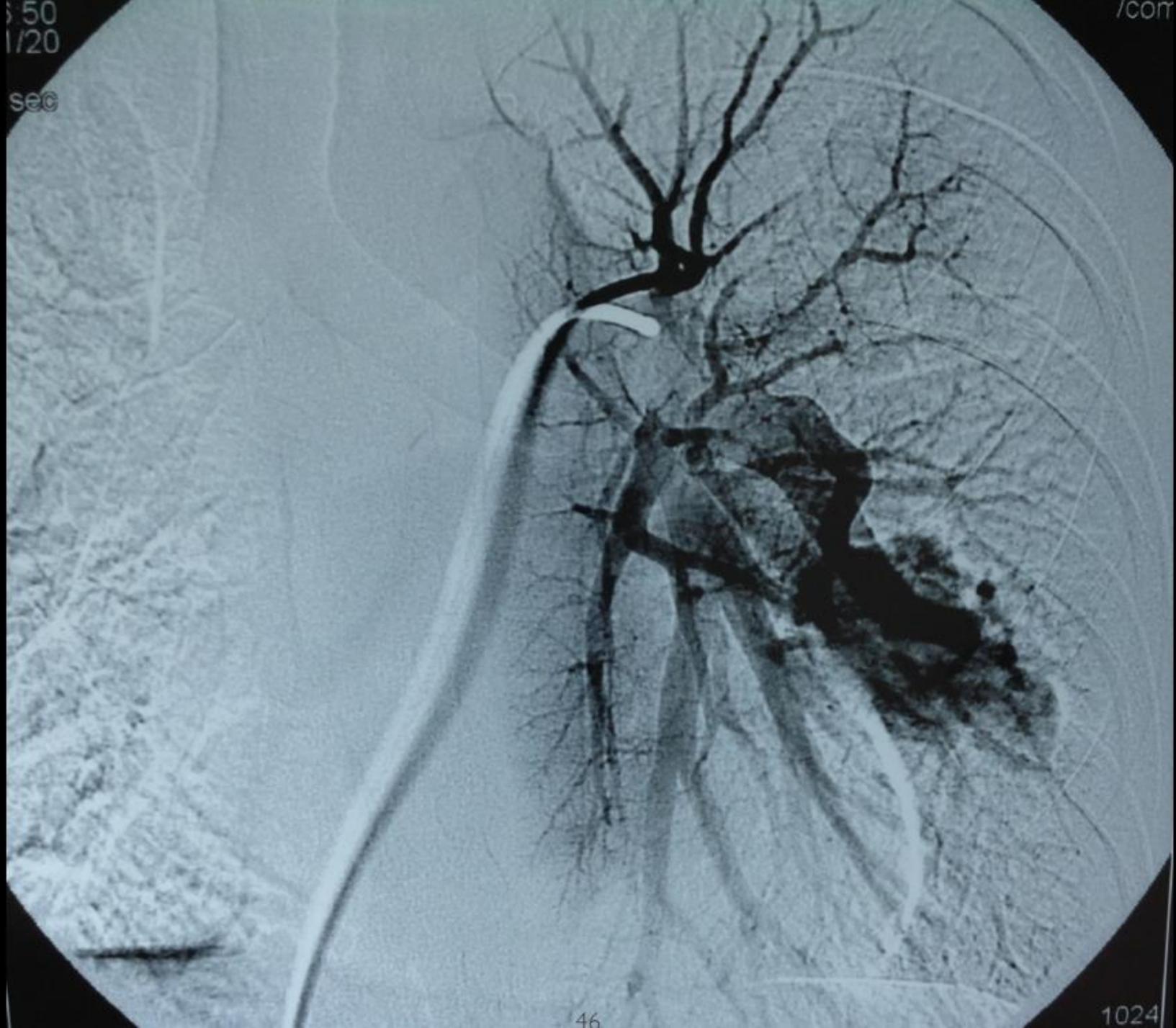
sec

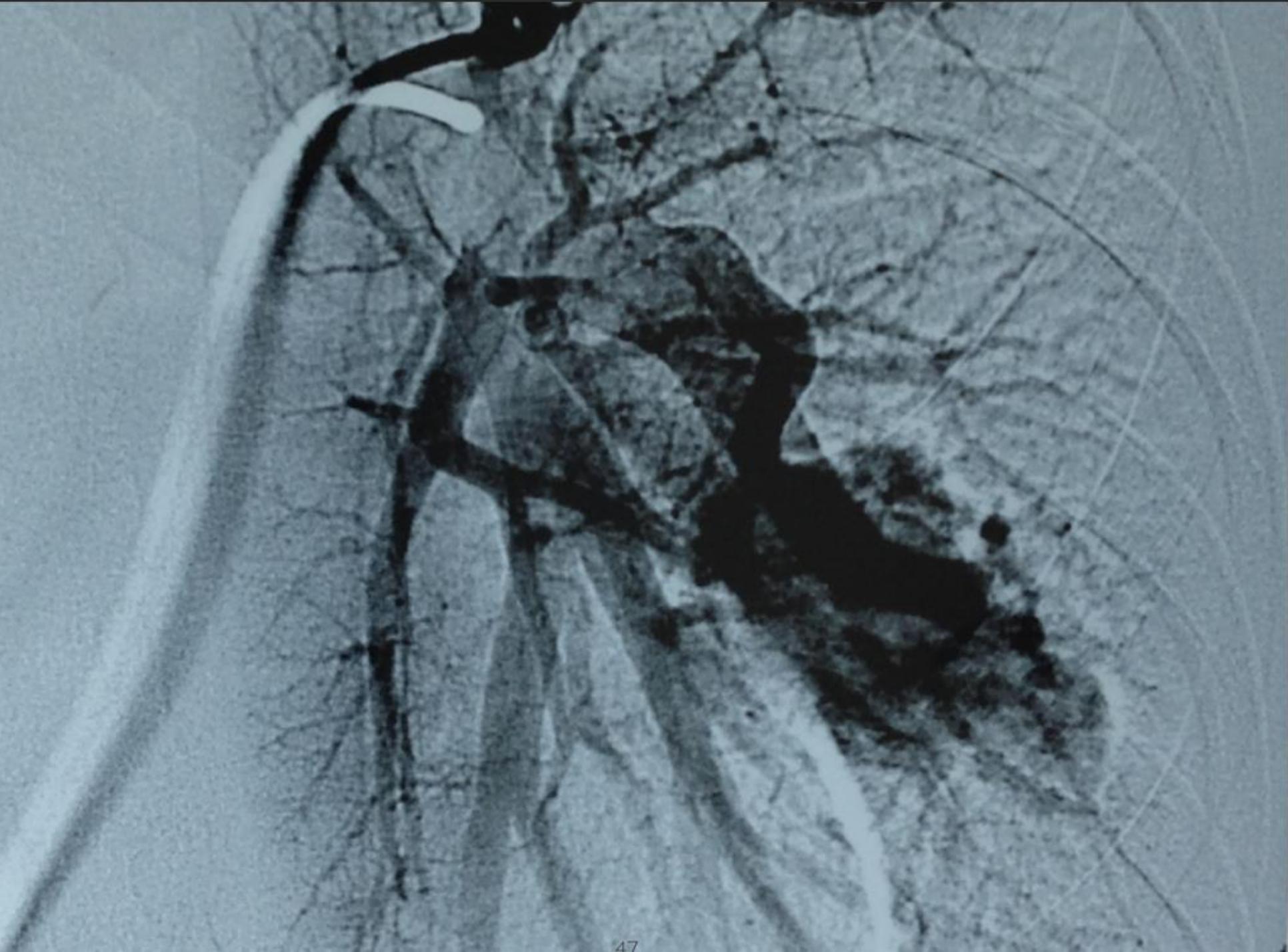




50
1/20
sec

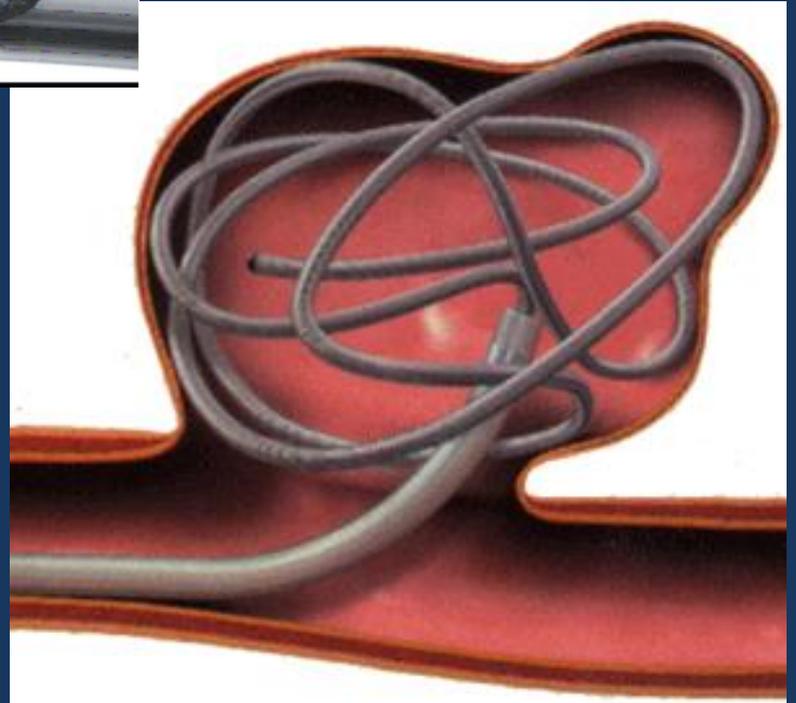
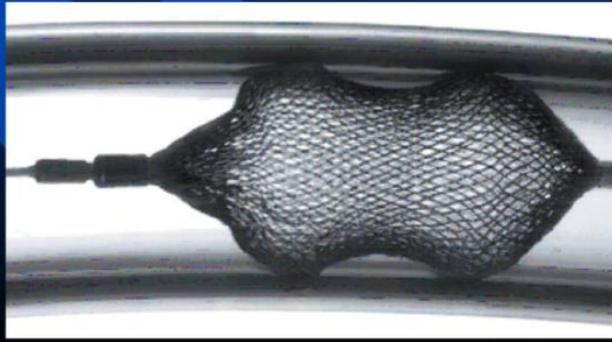
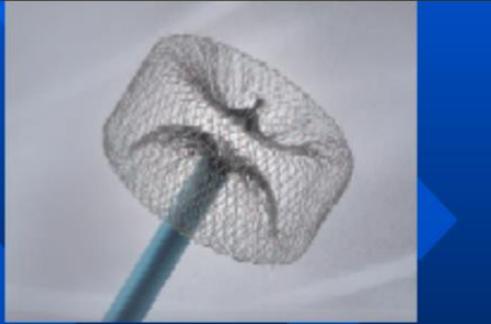
/corr





AMPLATZER®:

- n Diseño modificado de ocluidor septal y del ductus arterioso para embolización arterial y venosa en vascularización periférica.
- n Nitinol
- n Autoexpandible.
- n Marcas radiopacas de platino.



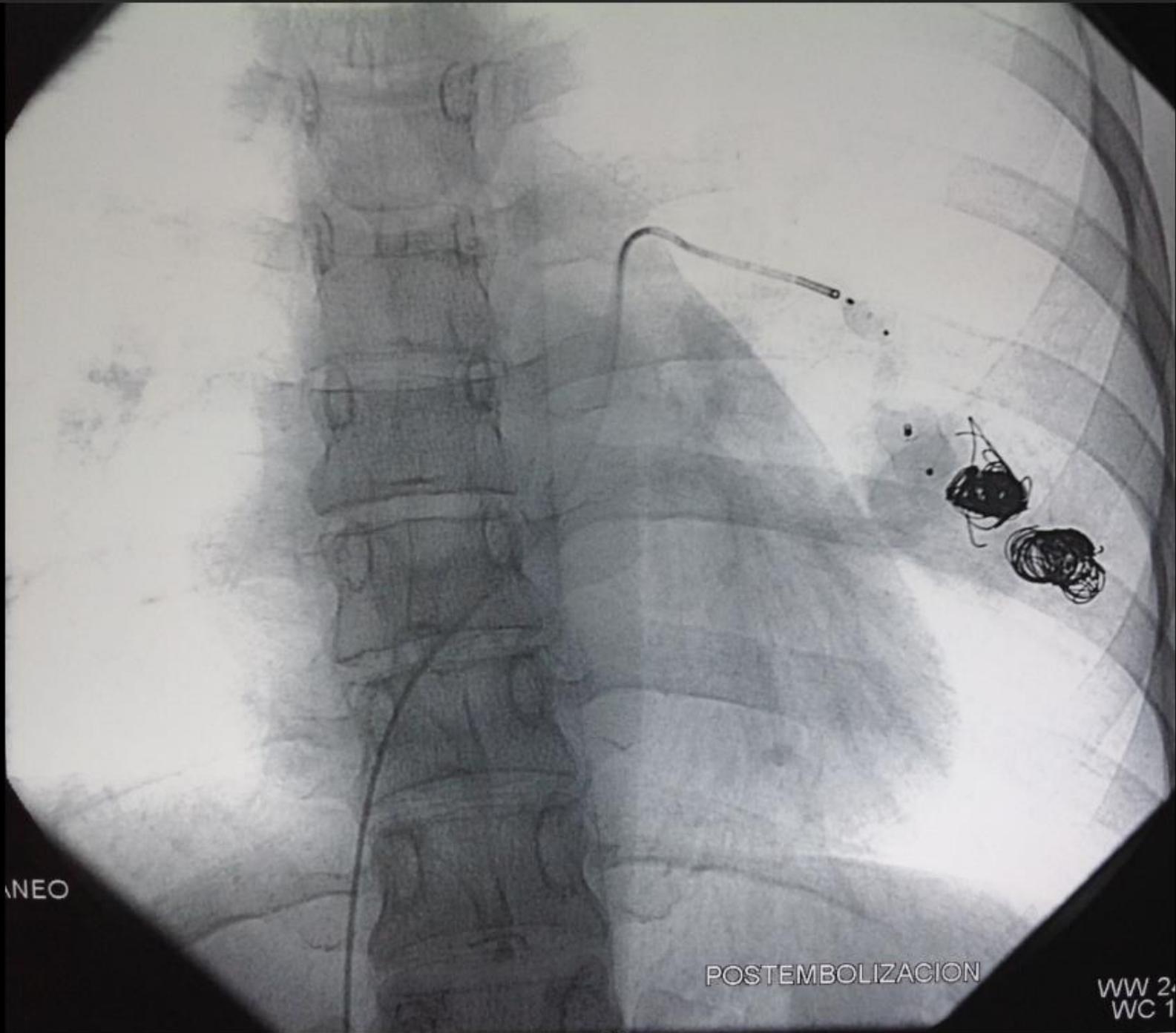


NEO

57

POSTEMBOLIZACION

WC 50



NEO

POSTEMBOLIZACION

WW 2,
WC 1









REVISTA CLÍNICA ESPAÑOLA

<http://www.revclinesp.es/>



ER-006 - ESTUDIO DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA (THH) EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

A. Camacho Carrasco, M. Pérez Quintana, V. Sandez Montagut, P. García Ocaña, J. Alarcón García, A. González Estrada, S. Rodríguez Suárez, S. García Morillo

Servicio de Enfermedades Autoinmunes y Minoritarias. Medicina Interna. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

Discusión: En nuestro centro, la THH es una enfermedad infraestudiada (motivo que pudiera justificar una prevalencia de MAV viscerales en nuestra cohorte menor a lo descrito en la literatura) y por tanto, probablemente infratratada.

Conclusiones: Consideramos relevante la centralización de la atención de estos pacientes en una unidad especializada con la finalidad de mejorar la labor de cribado y tratamiento de esta patología. Entre las potenciales áreas de mejora se identifica el cribado de la afectación visceral así como el estudio genético y diagnóstico precoz de familiares.

Gracias a todos por vuestra atención.



por hacer posibles estas reuniones en RED