

Achados Radiológicos Hepáticos Associados à Síndrome Osler-Weber-Rendu

Radiological Findings in the Liver Associated with Osler-Weber-Rendu Syndrome

Eulália Antunes , Joana Lopes , Sofia Caridade , Isabel Silva

Palavras-chave: Fígado/diagnóstico por imagem; Púrpura Trombocitopénica Idiopática/diagnóstico.

Keywords: Liver/diagnostic imaging; Telangiectasia, Hereditary Hemorrhagic/diagnóstico.

Doente do sexo feminino, 58 anos, recorreu ao serviço de urgência por dor abdominal de início súbito. Realizou ecografia abdominal que levantou a hipótese de trombose da veia porta. A tomografia computadorizada abdominal com contraste, realizada posteriormente, evidenciou múltiplas lesões hepáticas focais hipervasculares e com retenção de contraste em fase tardia. Foi observada ainda trombose aguda do tronco e grandes ramos da veia porta com extensão à veia mesentérica superior, assim como *shunt* intra-hepático arterioportal (Fig. 1). Estes achados, juntamente com a presença de história de epistáxis, levantaram a possibilidade de se tratar de síndrome de Osler-Weber-Rendu, que foi confirmado após se documentar presença de telangiectasias na fossa nasal esquerda. A endoscopia digestiva alta evidenciou padrão em pele de cobra, sugestivo de hipertensão portal associada quer a trombose da porta quer à presença do *shunt* arteriovenoso documentado (Fig. 2).

A síndrome Osler-Weber-Rendu, também conhecida como telangiectasia hereditária hemorrágica (THH), é uma doença autossómica dominante rara, acometendo aproximadamente 85 000 indivíduos na Europa.¹ Caracteriza-se pela presença de telangiectasias e malformações arteriovenosas que podem envolver qualquer órgão, sendo a epistáxis recorrente a manifestação clínica mais frequente.^{2,3}

O fígado é dos órgãos mais acometidos por esta patologia, com uma prevalência estimada entre 60% a 79% dos doentes com diagnóstico de THH.^{2,3} Os achados mais comuns são a presença de *shunts* (65%), descritos como áreas de alteração da perfusão, e presença de telangiectasias hepáticas (63%) descritas como lesões arredondadas hipervasculares na fase arterial.⁴ Os *shunts* podem apresentar-se

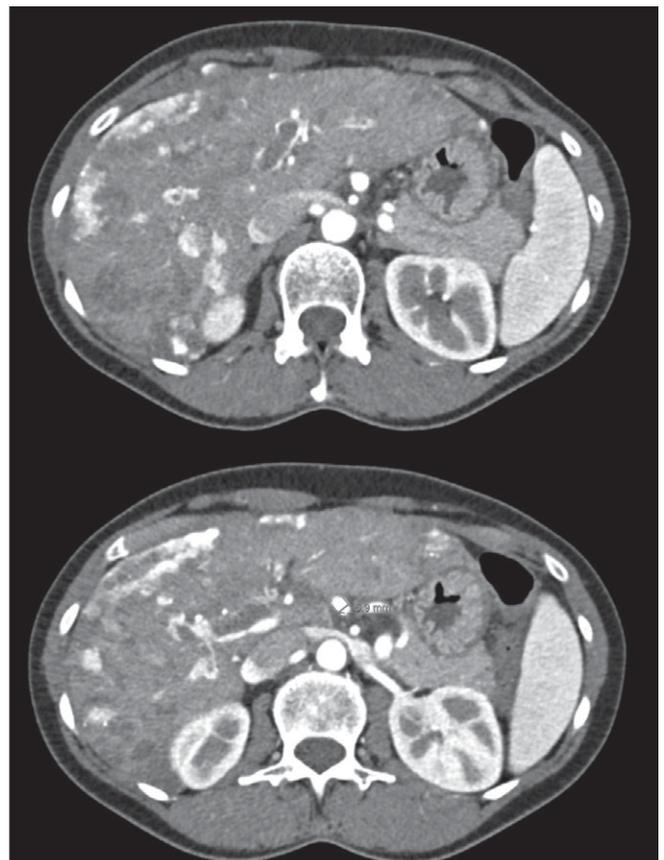


Figura 1: Cortes axiais de tomografia computadorizada após administração de contraste endovenoso a. Múltiplas lesões hepáticas focais, com múltiplas calcificações, hipervasculares e com retenção de contraste em fase tardia. b. Opacidade precoce da veia porta durante a fase arterial assim como aumento do calibre da artéria hepática comum ~6 mm que resultam de *shunt* intra-hepático arterioportal (seta).

como arteriovenosos (artéria hepática para veia hepática), portovenoso (veia porta para veia hepática) e arterioportal (artéria hepática para veia porta). Estes últimos, apesar de mais raros, estão associados, com maior frequência, a hipertensão portal, tal como descrito no presente caso.^{2,3,5,6}

Os achados imagiológicos foram o primeiro passo para levantar a suspeita de telangiectasia hereditária hemorrágica. No entanto, o seu diagnóstico tem por base os Critérios de Curação: história de epistáxis espontânea e recorrente, presença de telangiectasias nas mucosas, malformações

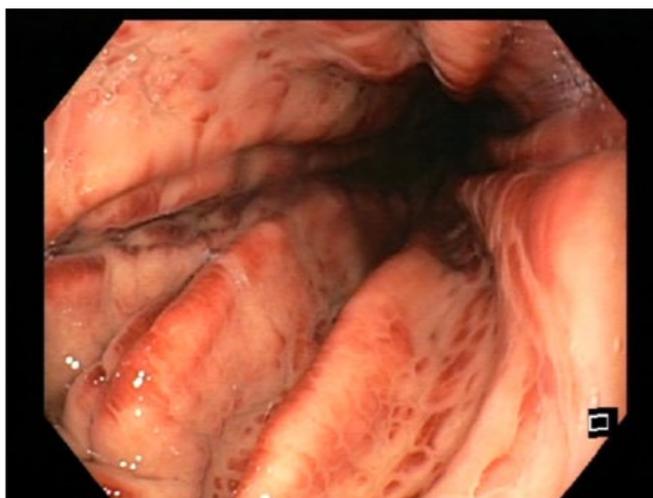


Figura 2: Endoscopia digestiva alta – padrão de mucosa em “pele de cobra”, sugestivo de gastropatia hipertensão portal severa na mucosa do corpo e fórnix.

vasculares em órgãos viscerais e história familiar. A presença de 2 critérios torna o diagnóstico possível, enquanto a presença de 3 ou 4 critérios faz diagnóstico definitivo.^{1,3,6,7} A nossa paciente apresentava 3 dos 4 critérios clínicos, confirmando assim o diagnóstico de THH. A existência de um familiar de primeiro grau com a mesma clínica hemorrágica em estudo veio reforçar o diagnóstico estabelecido.

A THH tem-se dividido em dois tipos distintos de acordo com a mutação genética associada, no entanto, com a identificação de novos genes um terceiro tipo tem emergido.³ O THH tipo 1 e THH tipo 2 envolvem genes que controlam a via do fator de crescimento transformante beta (TGF-beta), gene *ENG* que codifica a endogлина (THH 1) e gene *ACVRL1* que codifica o recetor da ativina quinase 1 (THH 2).^{3,7} O envolvimento hepático isolado está associado ao genótipo THH tipo 2, que apresenta maior predomínio em mulheres.^{3,6} Tudo indica que no presente caso estaremos perante esta mutação, no entanto, os resultados dos testes genéticos ainda não são conhecidos. ■

Declaração de Contribuição

EA – Recolha de dados, conceção do trabalho, rascunho do artigo e revisão crítica

JL – Conceção do trabalho e pesquisa bibliográfica

SC e IS – Revisão crítica e aprovação da versão final

Todos os autores aprovaram a versão final a ser publicada.

Contributorship Statement

EA - Data collection, work design, draft article, and critical review

JL - Conception of the work and bibliographical research

SC, IS - Critical revision and approval of the final version

All the authors approved the final version to be published.

All authors approved the final draft

Responsabilidades Éticas

Conflitos de Interesse: Os autores declaram a inexistência de conflitos de

interesse na realização do presente trabalho.

Fontes de Financiamento: Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

Confidencialidade dos Dados: Os autores declaram ter seguido os protocolos da sua instituição acerca da publicação dos dados de doentes.

Consentimento: Consentimento do doente para publicação obtido.

Proveniência e Revisão por Pares: Não comissionado; revisão externa por pares.

Ethical Disclosures

Conflicts of interest: The authors have no conflicts of interest to declare.

Financing Support: This work has not received any contribution, grant or scholarship

Confidentiality of Data: The authors declare that they have followed the protocols of their work center on the publication of data from patients.

Patient Consent: Consent for publication was obtained.

Provenance and Peer Review: Not commissioned; externally peer reviewed.

© Autor (es) (ou seu (s) empregador (es)) e SPMI Case Reports 2024. Reutilização permitida de acordo com CC BY. Nenhuma reutilização comercial.

© Author(s) (or their employer(s)) and SPMI Case Reports 2024. Re-use permitted under CC BY. No commercial re-use.

Correspondence / Correspondência:

Eulália Antunes - eulalia.antunes.7@gmail.com

Serviço de Medicina Interna, Hospital de Braga, Braga, Portugal

Sete Fontes – São Victor, 4710-243, Braga

Recebido / Received: 2022/11/29

Aceite / Accepted: 2023/02/03

Publicado online / Published online: 2024/05/26

REFERÊNCIAS

- Shovlin CL, Buscarini E, Kjeldsen AD, Mager HJ, Sabba C, Droege F, et al. European Reference Network For Rare Vascular Diseases (VASCERN) Outcome Measures For Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia (HHT). *Orphanet J Rare Dis*. 2018;13:136. doi: 10.1186/s13023-018-0850-2. .
- Wu JS, Saluja S, Garcia-Tsao G, Chong A, Henderson KJ, White RI Jr. Liver involvement in hereditary hemorrhagic telangiectasia: CT and clinical findings do not correlate in symptomatic patients. *AJR Am J Roentgenol*. 2006;187:W399-405. doi: 10.2214/AJR.05.1068. .
- Schmalz MJ, Radhakrishnan K. Vascular anomalies associated with hepatic shunting. *World J Gastroenterol*. 2020;26:6582-98. doi: 10.3748/wjg.v26.i42.6582.
- Torabi M, Hosseinzadeh K, Federle MP. CT of nonneoplastic hepatic vascular and perfusion disorders. *Radiographics*. 2008;28:1967-82
- Siddiki H, Doherty MG, Fletcher JG, Stanson AW, Vrtiska TJ, Hough DM, et al. Abdominal findings in hereditary hemorrhagic telangiectasia: pictorial essay on 2D and 3D findings with isotropic multiphase CT. *Radiographics*. 2008;28:171-84. doi: 10.1148/rg.281075037.
- Tortora A, Riccioni ME, Gaetani E, Ojetti V, Holleran G, Gasbarrini A. Rendu-Osler-Weber disease: a gastroenterologist's perspective. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14:130. doi: 10.1186/s13023-019-1107-4.
- McDonald J, Bayrak-Toydemir P, DeMille D, Wooderchak-Donahue W, Whitehead K. Curação diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia is highly predictive of a pathogenic variant in *ENG* or *ACVRL1* (HHT1 and HHT2). *Genet Med*. 2020;22:1201-5. doi: 10.1038/s41436-020-0775-8.