

Enfermedad de Rendu-Osler- Weber: Hallazgos en la TC de la afectación pulmonar y abdominal

Guiomar Piqué Rey, Queralt Ordi Camprubí, Francisco Casero Navarro, José María Mora Luján, Joana Valcarcel José, María Esther Alba Rey

Hospital Universitari de Bellvitge, Barcelona

Objetivo docente:

Conocer los **hallazgos en la TC** de las distintas anomalías vasculares **pulmonares** y **abdominales** que encontramos en la enfermedad de **Rendu-Osler-Weber**.

Revisión del tema:

INTRODUCCIÓN:

- La enfermedad de Rendu-Osler-Weber (ROW), también conocida como Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria, es una enfermedad genética con patrón de herencia autosómica dominante.
- Se estima que la incidencia se encuentra entre 1/10.000 y 1/5.000.

ETIOLOGÍA:

- Está causada por la mutación de:
 - ENG (endoglin), en la tipo I. La más frecuente, se correlaciona con mayor afectación pulmonar.
 - ALK1 (activin A receptor-like type 1), en la tipo II: presentando mayor afectación hepática.
 - Mutaciones de novo, menos frecuentes.

ETIOPATOGENIA:

- Dichas mutaciones, dan lugar a alteraciones en los mecanismos angiogénicos, manifestándose clínicamente como telangiectasias cutáneo-mucosas y menos frecuentemente como malformaciones arteriovenosas (MAV) localizadas principalmente en: piel, pulmón, hígado, tracto gastrointestinal y cerebro.
- Como manifestaciones clínicas derivadas de éstas, encontramos epistaxis de repetición, hemorragias pulmonares e intestinales y accidentes vasculares cerebrales.[1]

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS:

Para el diagnóstico se requieren al menos **tres** de los **criterios de Curaçao**, que son los siguientes:

- Epistaxis espontánea y recurrente
- Telangiectasias mucocutáneas
- Antecedentes familiares de primer grado afectos
- Malformaciones arteriovenosas viscerales

AFECTACIÓN POR ÓRGANOS:

➤ AFECTACIÓN PULMONAR:

- Las lesiones pulmonares más frecuentes son las MAV que se presentan en un 20-50% de los casos.
- Localizadas más frecuentemente en lóbulos inferiores.
- Clínicamente se presentan como disnea, cianosis, hemoptisis masiva y hemotórax. El shunt generado es derecho-izquierdo e induce a la formación de émbolos paradójicos y abscesos cerebrales [1]. Según la anatomía, estas MAVs se pueden clasificar en:
 - Simple: sólo se identifica una única arteria nutricia y una única vena de drenaje. (Figura 1 y 2)
 - Complejas: dos o más ramas de arterias nutricias que irrigan el aneurisma y con dos o más venas de drenaje. (Figura 3 y 4)
- El diagnóstico se realiza mediante una TC helicoidal simple en la que se observa una o más arterias nutricias que irrigan una masa o nódulo serpinginoso y una o varias venas de drenaje.[8]
- El tratamiento de elección es la oclusión por coils de la fístula. La reperfusión de la fístula ocurre en un 19 % de los casos después de una correcta embolización [2].
- El seguimiento de la posible reperfusión de la fistula después del tratamiento se realiza con TC y RM con contraste.

El riesgo de reperfusión de la fístula se incrementa con:

- mayor diámetro de la arteria nutricia
- uso de pocos coils (uno o dos)
- coils demasiado grandes
- colocación proximal a la arteria nutricia

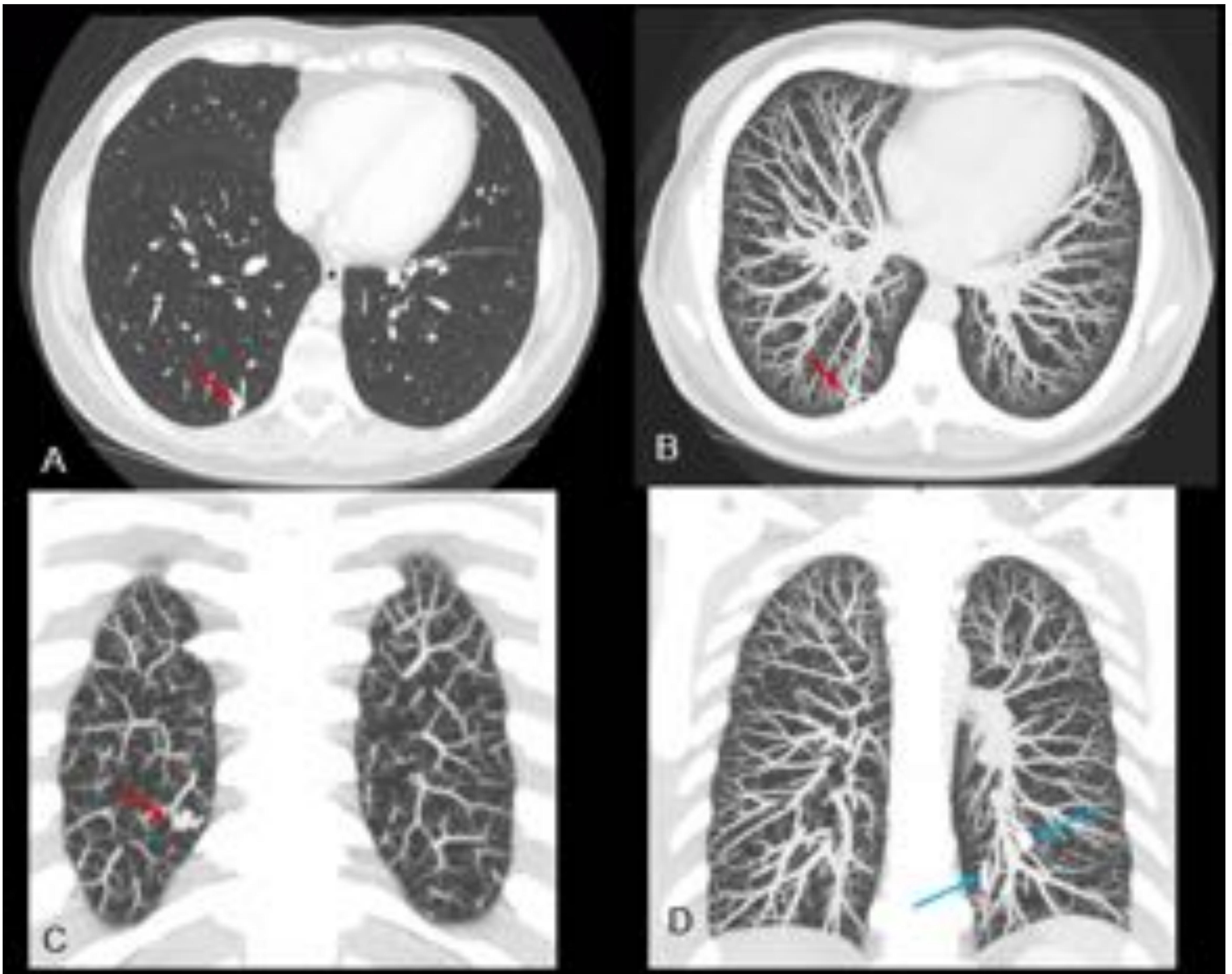


Figura 1. TC de tórax con contraste intravenoso en fase en arterial. A: TC cortes axiales. B:TC MIP axial. C Y D: TC MIP coronal.

Pequeña **fístula arteriovenosa pulmonar** de 10 mm en el segmento posterior del LID, tributaria de embolización (flechas rojas en A,B,C). Se identifican dos fistulas arteriovenosas a nivel del LII, totalmente ocluídas, embolizadas con sistema *amplatzer* (flechas azules en D). Hospital Universitario de Bellvitge.

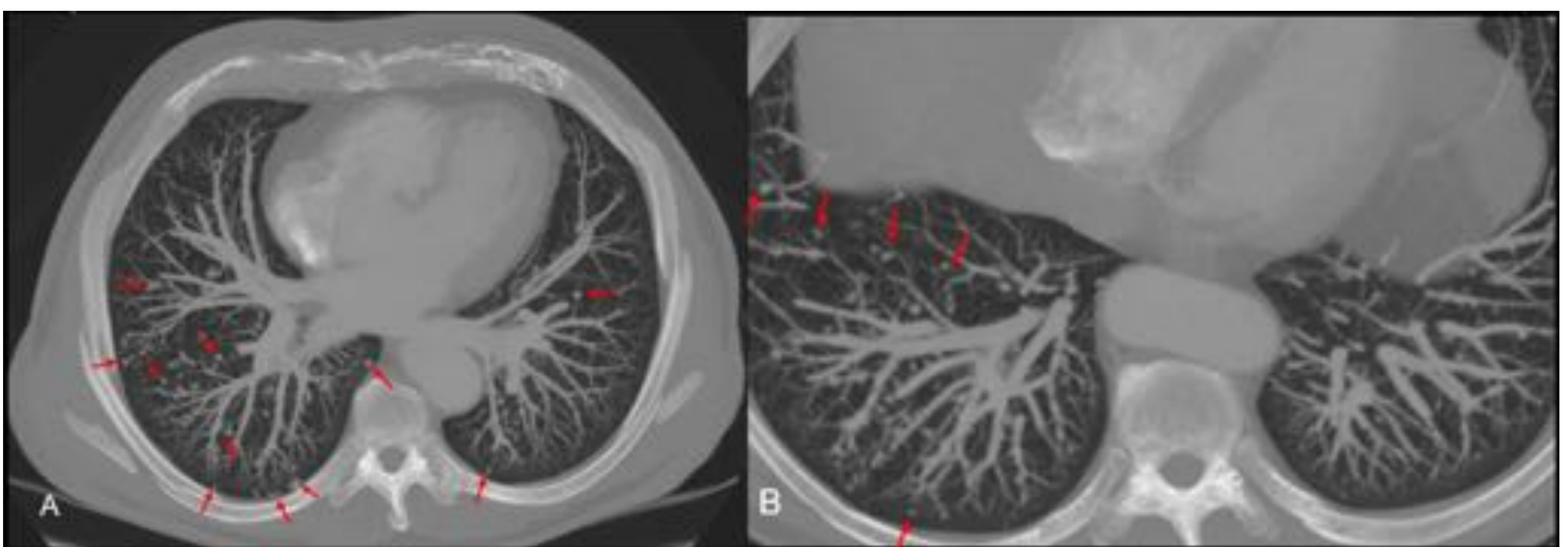


Figura 2. A y B: MIP axial en TC de tórax con contraste intravenoso en fase en arterial. Múltiples imágenes pseudonodulares infracentimétricas, de localización tanto central como periférica, de predominio en ambos lóbulos medio e inferiores compatibles con **fístulas arterio-venosas**. Hospital Universitario de Bellvitge.

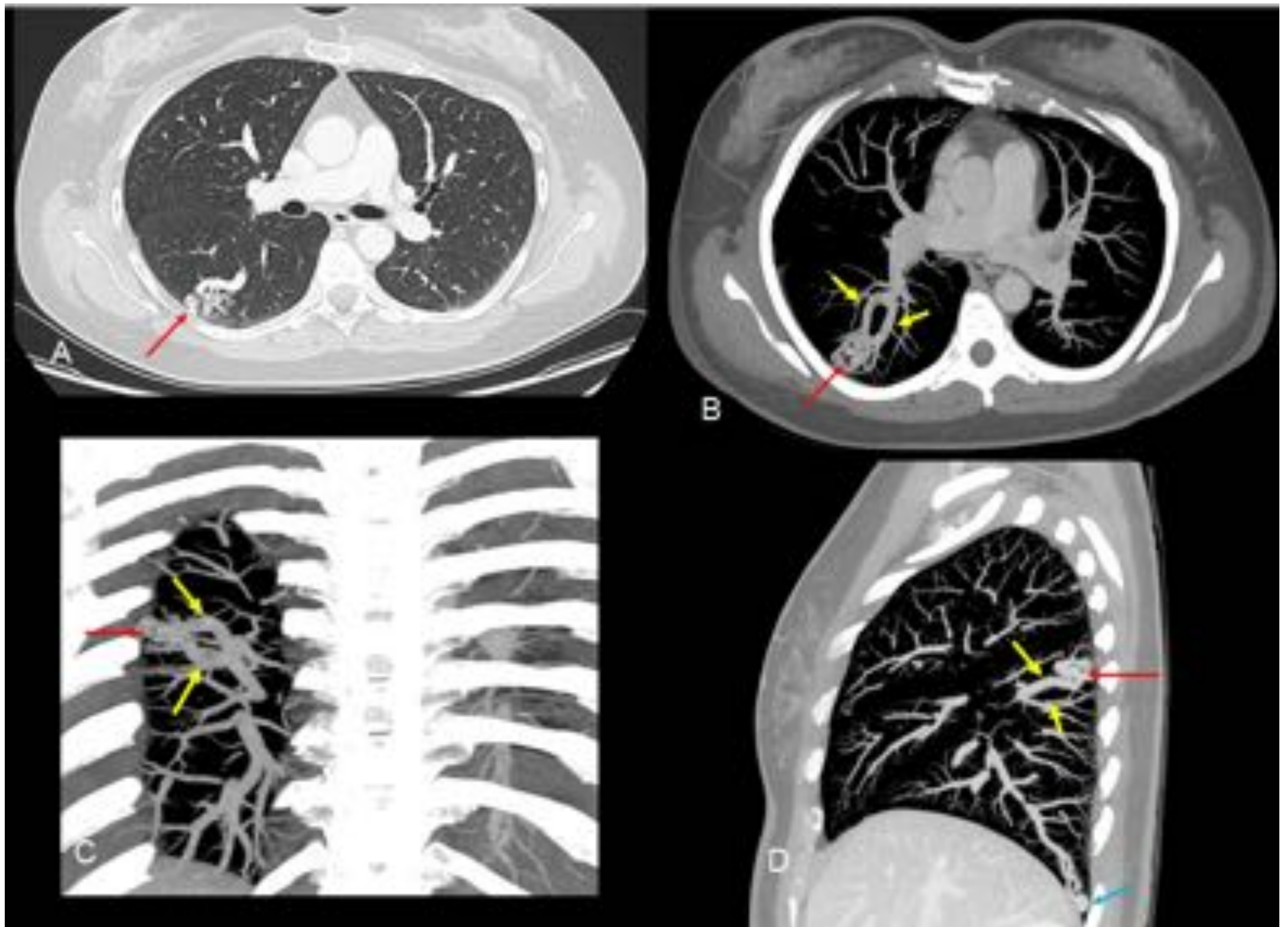


Figura 3. TC de tórax con contraste intravenoso en fase en arterial. A: TC cortes axiales. B:TC MIP axial. C: TC MIP coronal. D: TC MIP sagital.

Gran **fístula compleja arteriovenosa pulmonar** en segmento apical del LSD (flechas rojas en A,B,C,D), identificando dos arterias nutricias (flecha amarilla en B,C y D). Se identifica otra más pequeña en segmento postero-basal del LID (flecha azul en D). Hospital Universitario de Bellvitge.

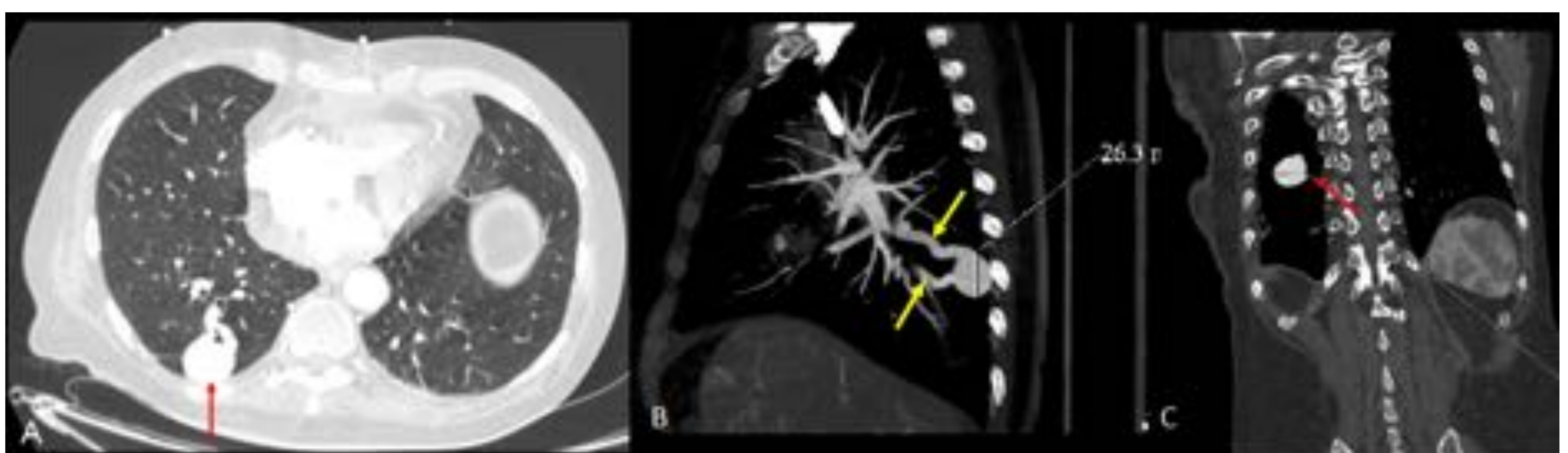


Figura 4. TC de tórax con contraste intravenoso en fase en arterial. A: TC cortes axiales. B:TC MIP sagital. C: TC MIP coronal. **Malformación arteriovenosa pulmonar compleja** (flechas rojas), ya que presenta doble pedículo arterial (señalado con flechas amarillas) situada en segmento posterior del LID de 26x28mm. Hospital Universitario de Bellvitge.

Revisión del tema:

AFECTACIÓN POR ÓRGANOS:

➤ AFECTACIÓN HEPÁTICA (30-70%):

- La mayoría están asintomáticos.
- El tratamiento de elección para las malformaciones vasculares hepáticas es el trasplante hepático. La embolización de las fístulas arteriovenosas (AV) no está indicado ya que conduce a colangitis necrotizante.

Los hallazgos en la TC incluirían:

- **Shunts intrahepáticos:** Son los que dan alteraciones vasculares, parenquimatosas y biliares. Raramente generan hipertensión portal (con la consiguiente ascitis, encefalopatía hepática, hematemesis) o colangitis necrotizante por robo arterial (ya que el aporte de los ductos biliares proviene exclusivamente de la arteria hepática) [1].

Éstos pueden ser de tres tipos [3,4]:

- De arteria hepática a venas suprahepáticas (**shunt arteriovenoso**), (Figura 5):
 - Son los más comunes
 - Más evidente en fase arterial precoz y suelen coexistir con telangiectasias o masas vasculares
 - En la TC, identificaremos en fase arterial la opacificación precoz de las venas hepáticas (en situación fisiológica, las venas hepáticas se opacifigan de contraste durante la fase hepática y no durante la fase arterial)
 - Arterias y venas hepáticas se encuentran dilatadas como consecuencia de la sobrecarga
 - Incrementan el gasto cardíaco 25-58% (lo que puede condicionar una insuficiencia cardíaca congestiva)
- De arteria hepática a vena porta (**shunt arterioportal**), (Figura 6 y 7):
 - Realce precoz de la vena porta en fase arterial. En este tipo de shunt, veremos en fase arterial el realce simultáneo tanto de la vena porta y de sus ramas como de la arteria hepática.
 - A veces, la única manifestación de este tipo de shunt es un alteración de la perfusión, objetivada como áreas hipercaptantes con forma de cuña.
 - Poco frecuente que causen hipertensión portal grave, signos indicativos de ésta serían: vena porta dilatada (>13mm), circulación colateral (repermeabilización de la vena umbilical, varices esofágicas), ascitis o esplenomegalia.
- De vena porta a venas suprahepáticas (**shunt portovenoso**), (Figura 8):
 - Durante la fase portal, se identifica una dilatación de una rama portal que comunica a través de una masa hepática focal, con la vena hepática [3]
 - Ocultos en angiografía

- **Malformaciones vasculares:** dilatación, tortuosidad y aneurismas de la arteria hepática, de la vena porta o de las venas suprahepáticas (Figura 9,10 y 11).
- **Telangiectasias:** Son las lesiones hepáticas más comunes. En la TC se observan como focos subcapsulares de unos pocos milímetros (hasta 9mm), hipervasculares en fase arterial e isointensas respecto al parénquima hepático en fase portal. Las reconstrucciones coronales MIP ayudan a su identificación, sobretudo si las telangiectasias están próximas a vasos que tengan una orientación vertical [4]. La mayoría de telangiectasias evolucionarán a shunts intrahepáticos. (Figura 7, 11 y 12).
- **Grandes masas vasculares confluentes:** en realidad, se trata de amplias áreas con coalescencia de múltiples telangiectasias o grandes shunts visibles de más de un centímetro de diámetro en fase arterial. En la TC se comporta igual que las telangiectasias [5].
- **Alteraciones de la perfusión hepática:** captación heterogénea de contraste del parénquima hepático (perfusión en mosaico).
- **Nódulos de regeneración, hiperplasia nodular focal** [6,7].
- **Dilataciones focales de la vía biliar** (secundario a shunts que desencadenan “robo” arterial)
- Hemobilia: si hay rotura de una MAV al sistema biliar.

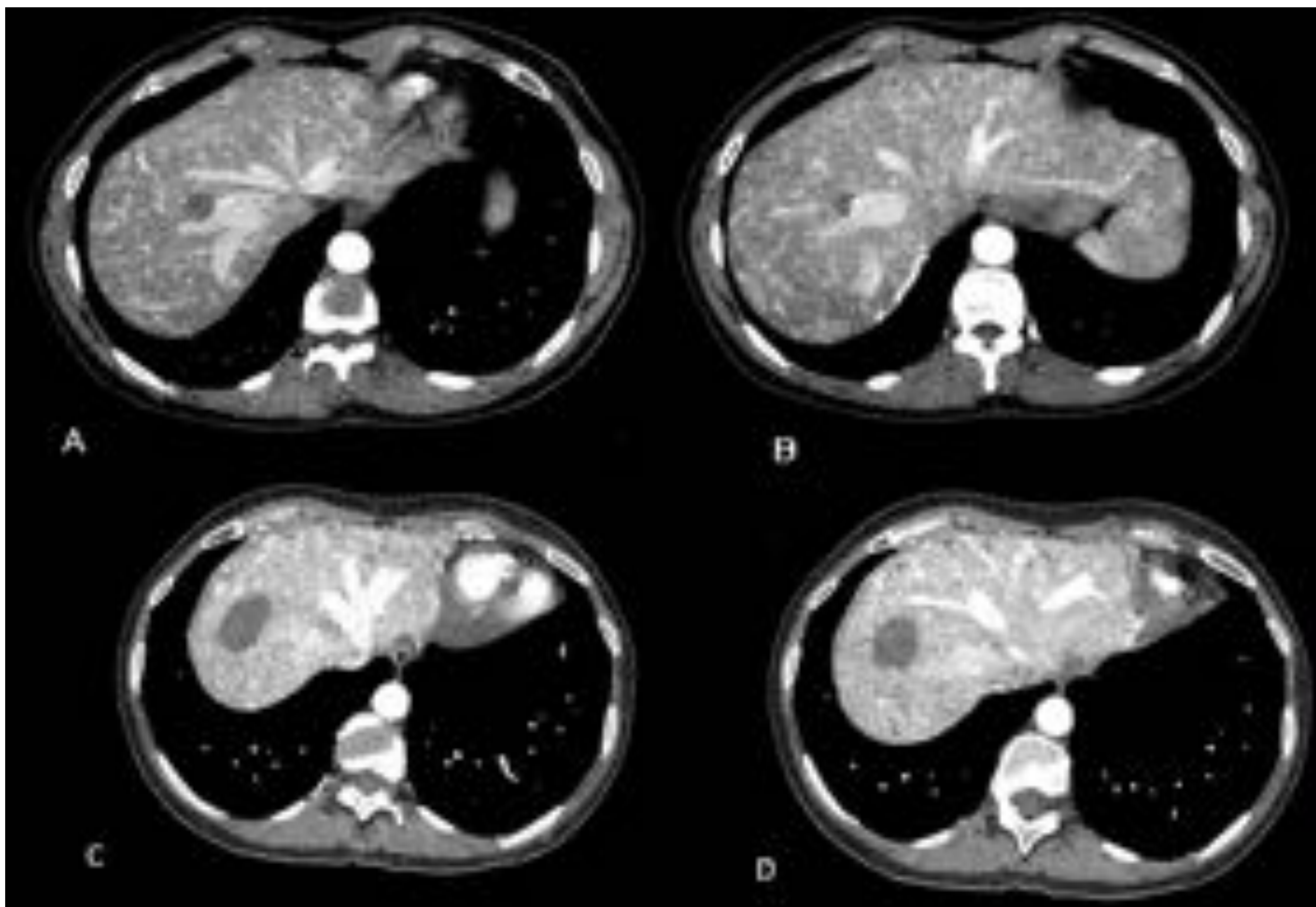


Figura 5. A,B,C,D : TC cortes axiales con contraste intravenoso en fase arterial de dos pacientes diferentes (A y B pertenecen al mismo paciente, C y D a otro). Se observa un hígado con múltiples telangiectasias diseminadas en ambos lóbulos secundarias a **fístulas arteriovenosas**. Éstas se identifican como la opacificación precoz de las venas hepáticas en fase arterial (en situación fisiológica, las venas hepáticas se opacifican de contraste durante la fase hepática y no durante la fase arterial). Hospital Universitario de Bellvitge.

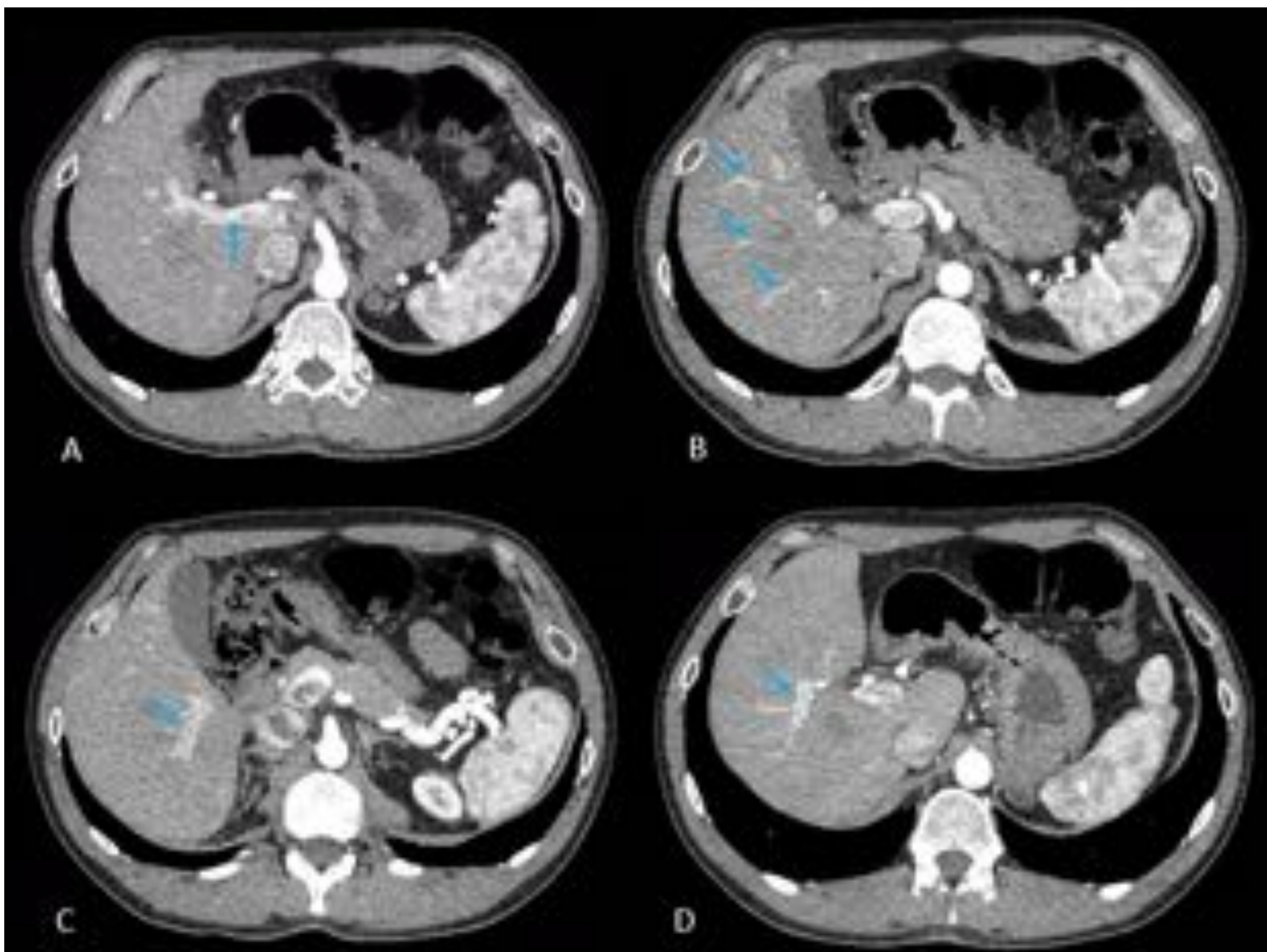


Figura 6. A,B,C,D : TC cortes axiales con contraste intravenoso en fase arterial. Repleción precoz de la vena porta (A) y de ramas portales (B,C,D) en relación con **fístulas arterioportales** difusas. Hospital Universitario de Bellvitge.

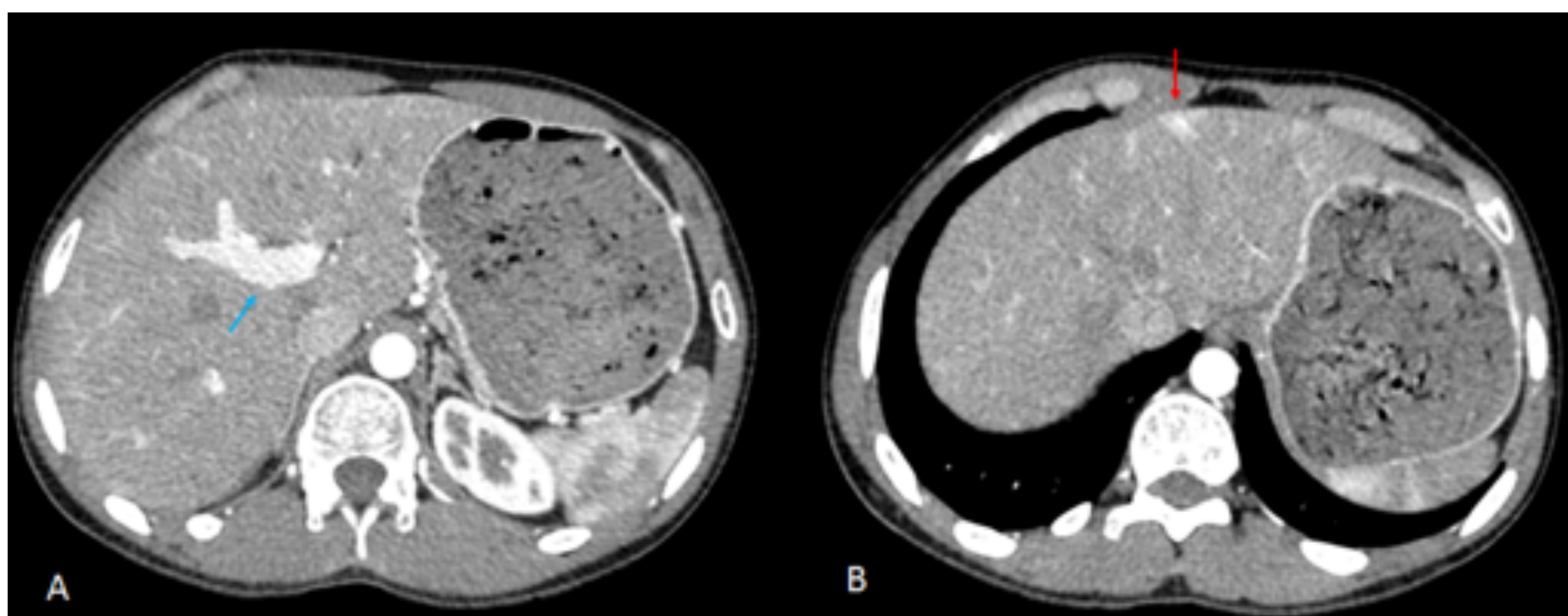


Figura 7. A,B : TC cortes axiales con contraste intravenoso en fase arterial. Repleción precoz de la vena porta (flecha azul en A) en relación con **fístulas arterio-portales**. Discreta heterogenicidad subcapsular de predominio en LHI lo que sugiere cierto componente de **telangiectasias** (flecha roja en B). Hospital Universitario de Bellvitge.

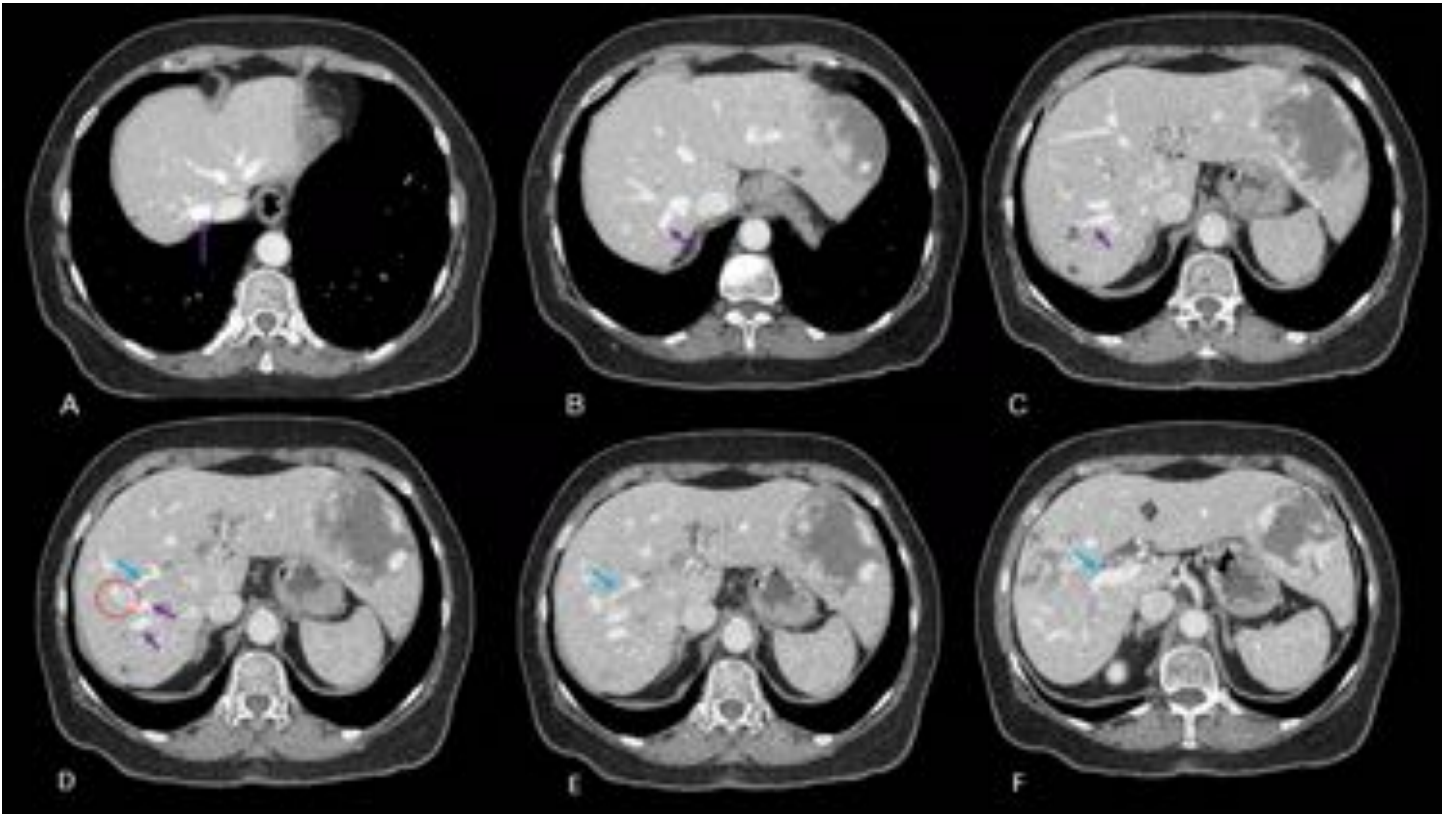


Figura 8. A,B,C,D,E,F : TC cortes axiales con contraste intravenoso en fase portal. Al seguir la vena suprahepática derecha (flechas lilas), observamos como contacta (círculo rojo) con una rama de la vena porta (flecha azul), generando un **shunt portovenoso**. Hospital Universitario de Bellvitge.

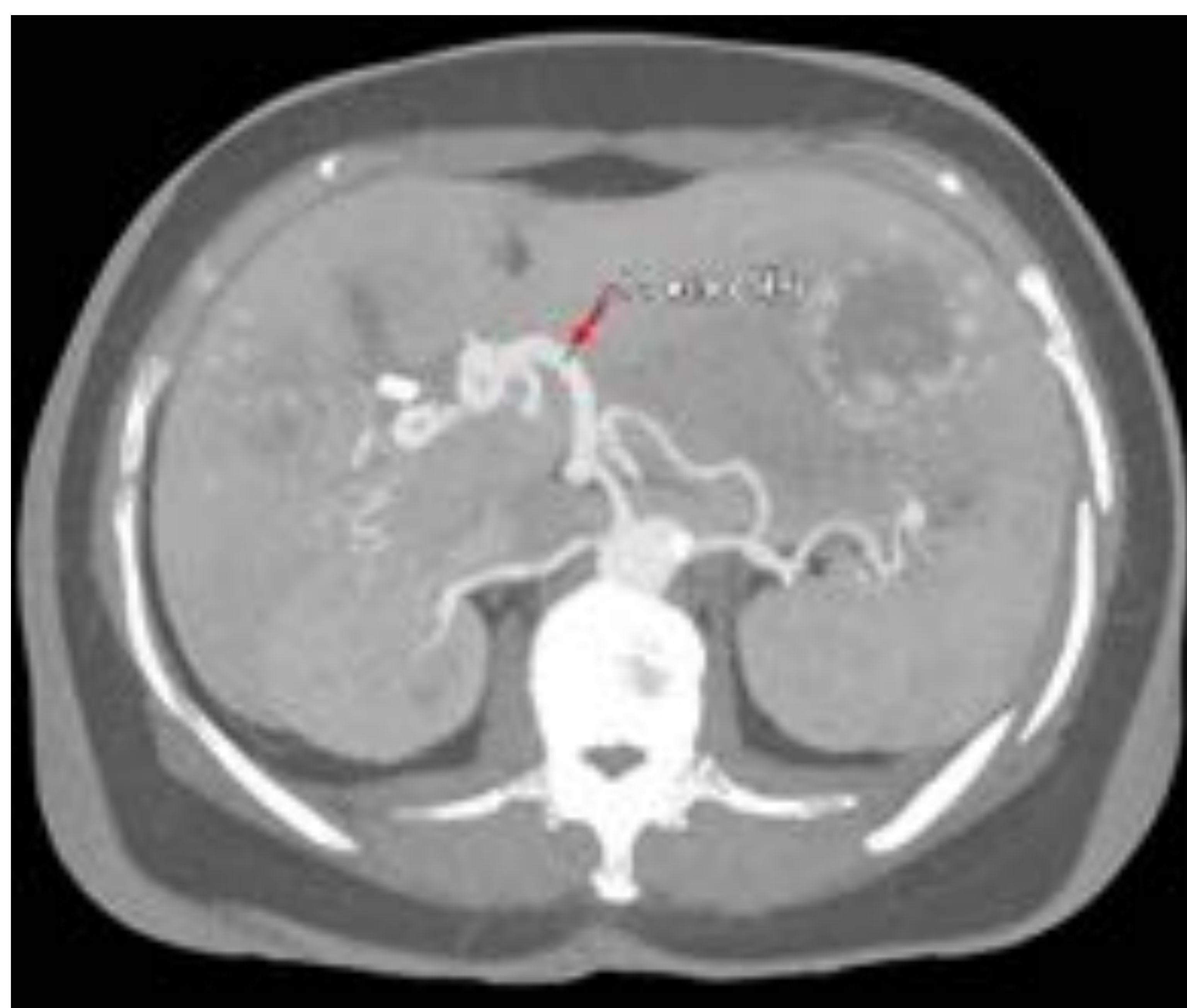


Figura 9: MIP axiales con contraste intravenoso en fase arterial. **Hipertrofia y tortuosidad de la arteria hepática común** y circulación arterial hepática (AHC >6 mm de diámetro.) Hospital Universitario de Bellvitge.

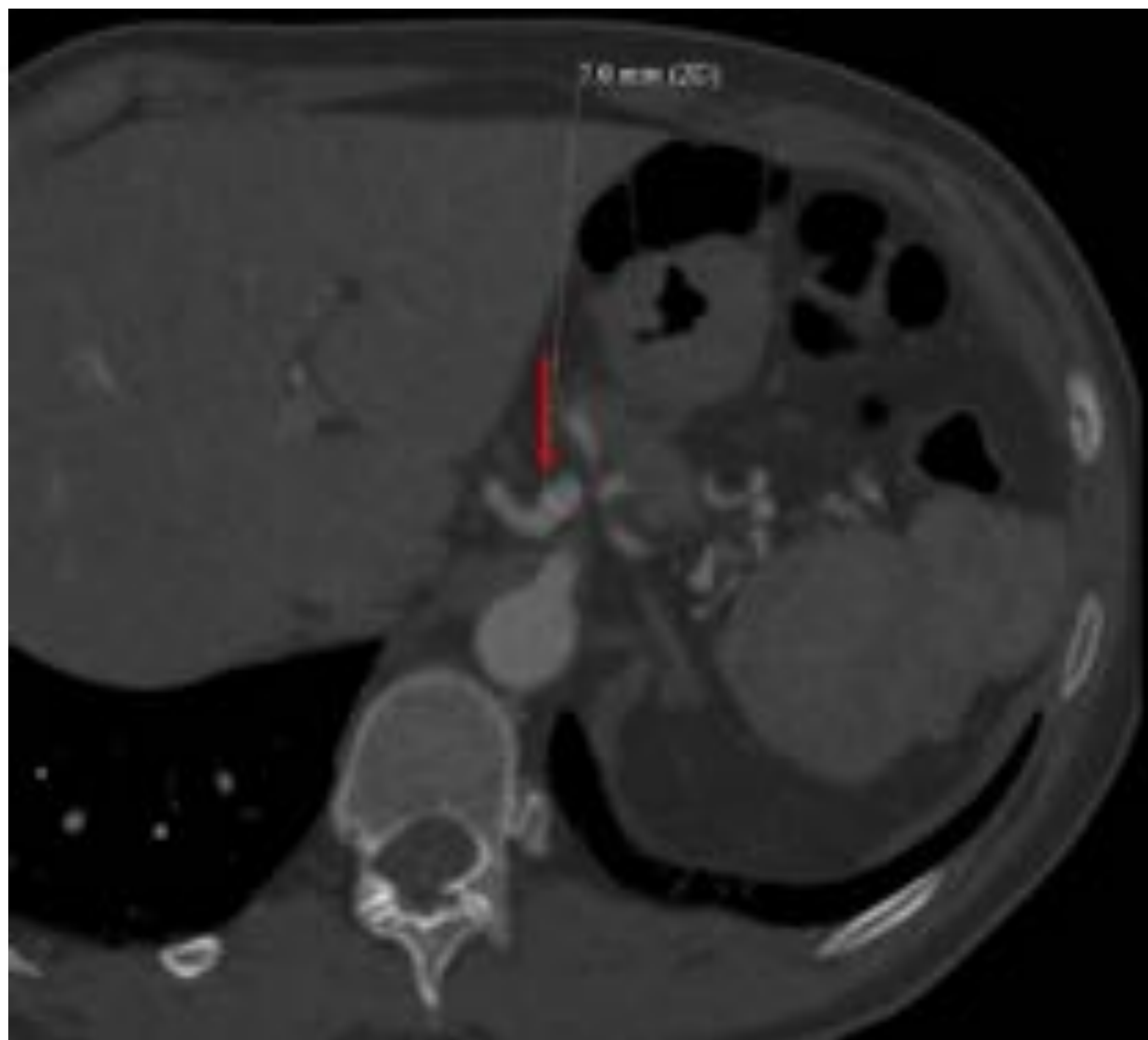


Figura 10: MIP axial con contraste intravenoso en fase arterial. Arteria gástrica izquierda permeable con hipertrofia de su segmento proximal (7mm). Hospital Universitario de Bellvitge.

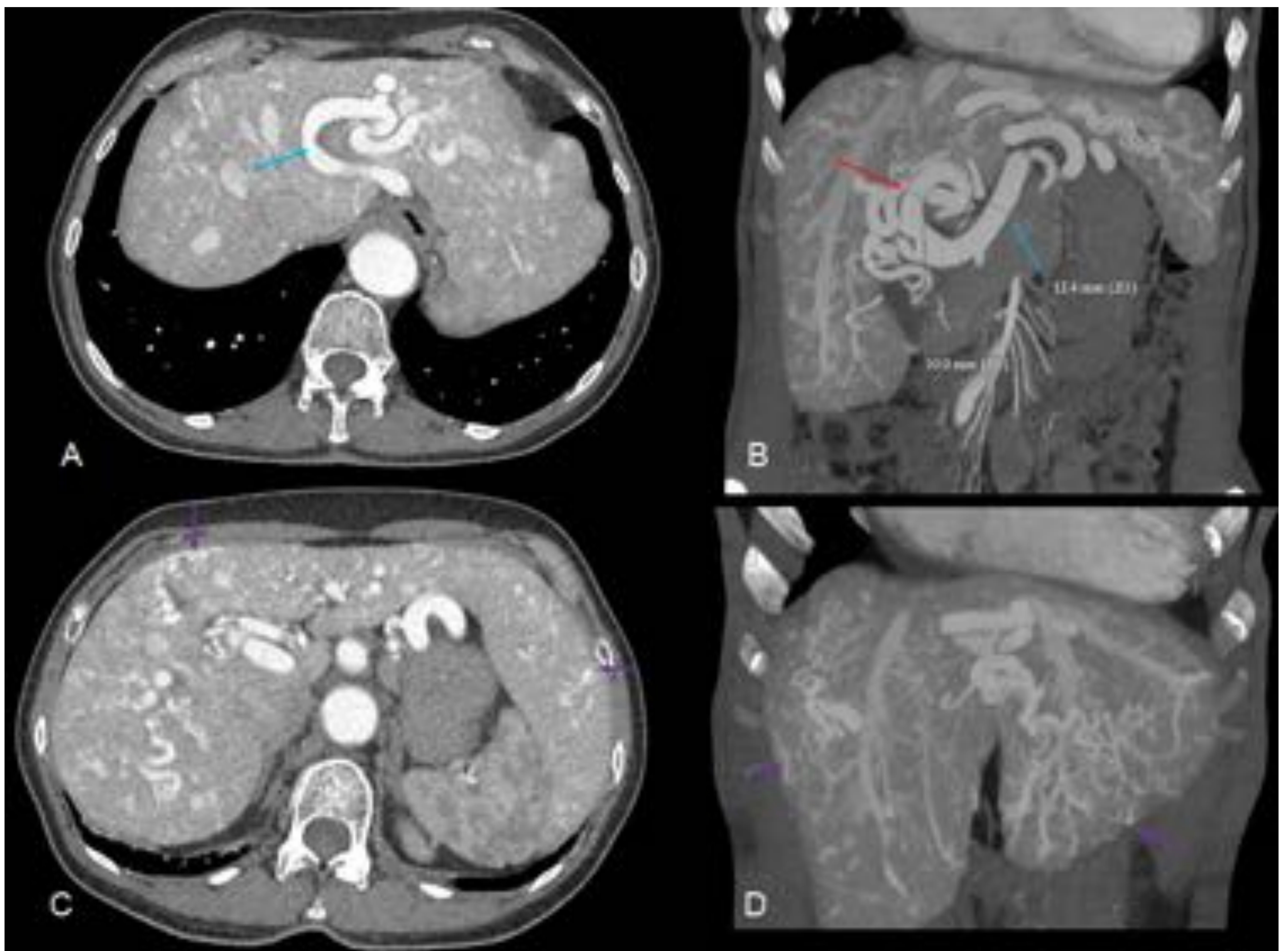


Figura 11. A,C : TC cortes axiales con contraste intravenoso en fase arterial. B,D: MIP coronal. **Arteria hepática derecha** (flecha roja en B) originada en **hepática izquierda** (flecha azul en A y B), ambas **hipertrofiadas** y **tortuosas**. Gran hepatomegalia con repleción precoz de las ramas de las venas hepáticas, por presencia de **fístulas arteriovenosas** y **telangiectasias** diseminadas por ambos lóbulos (flechas lilas en C y D). Hospital Universitario de Bellvitge.

➤ **AFECTACIÓN DEL TRACTO GASTROINTESTINAL (20%):**

- **Telangiectasias en la mucosa:** La región gastroduodenal es la más afectada. Se manifiesta como hemorragias digestivas altas y bajas, dando lugar a anemia. Son poco visibles en la TC a no ser que se trate de grandes malformaciones AV por lo que se prefiere la endoscopia para su diagnóstico [8], (Figura 12).
- **Shunts AV**
- **Angiodisplasia**

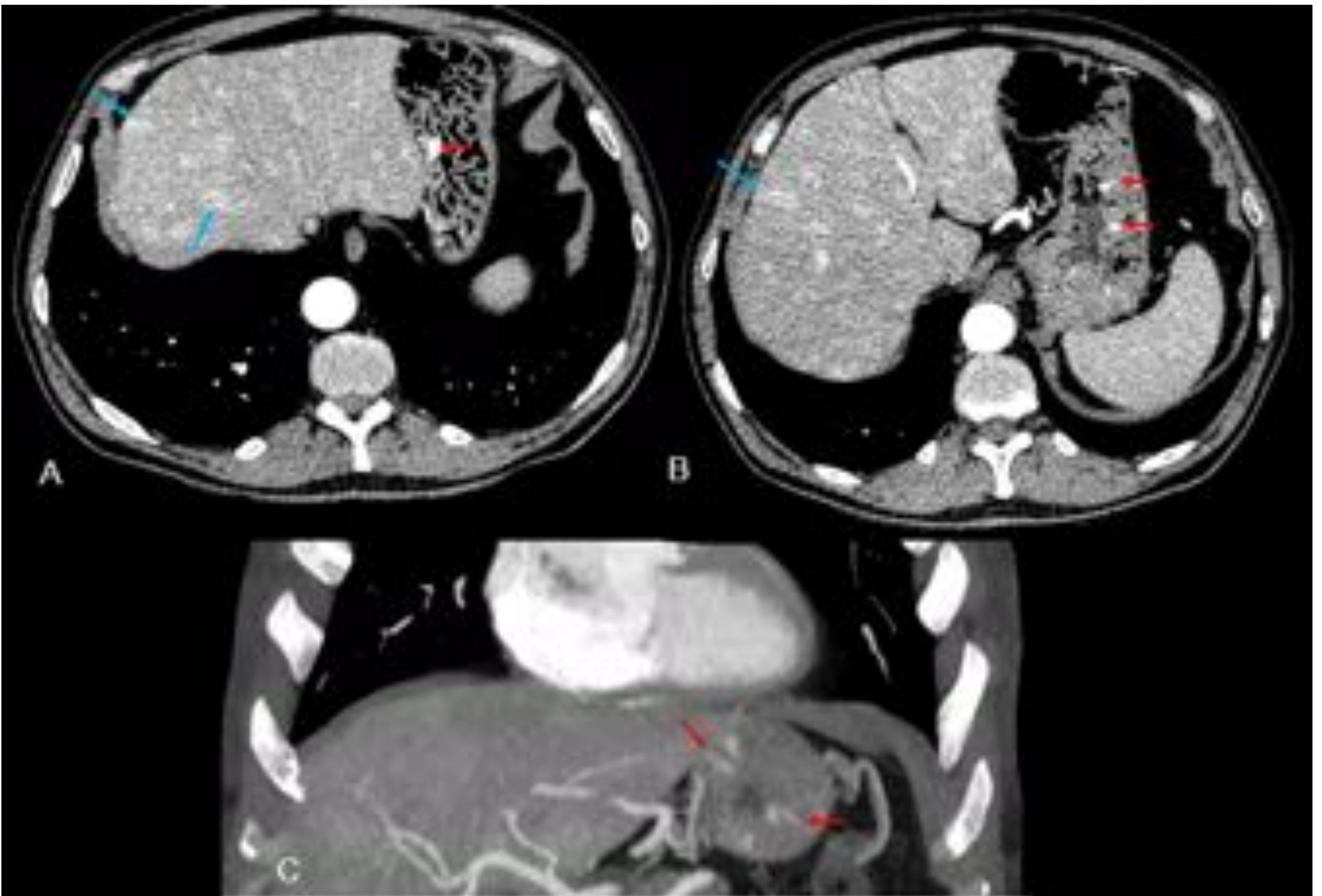


Figura 12. TC de abdomen con contraste intravenoso en fase arterial. A,B : cortes axiales. C: MIP coronal. Imágenes nodulares hipervasculares en fase arterial a nivel de pared gástrica correspondientes a **telangiectasias gástricas** (flechas rojas en A,B,C). También se visualizan **telangiectasias hepáticas** (flechas azules en A,B). Hospital Universitario de Bellvitge.

➤ AFECTACIÓN DEL PÁNCREAS

- **MAV:** lo más frecuente. Se identifica como lesiones focales hipervasculares de 5-10mm que normalmente presentan shunt arteriovenoso a venas mesentéricas (a vena mesentérica superior o a vena esplénica) [3] (Figura 13 y 14).

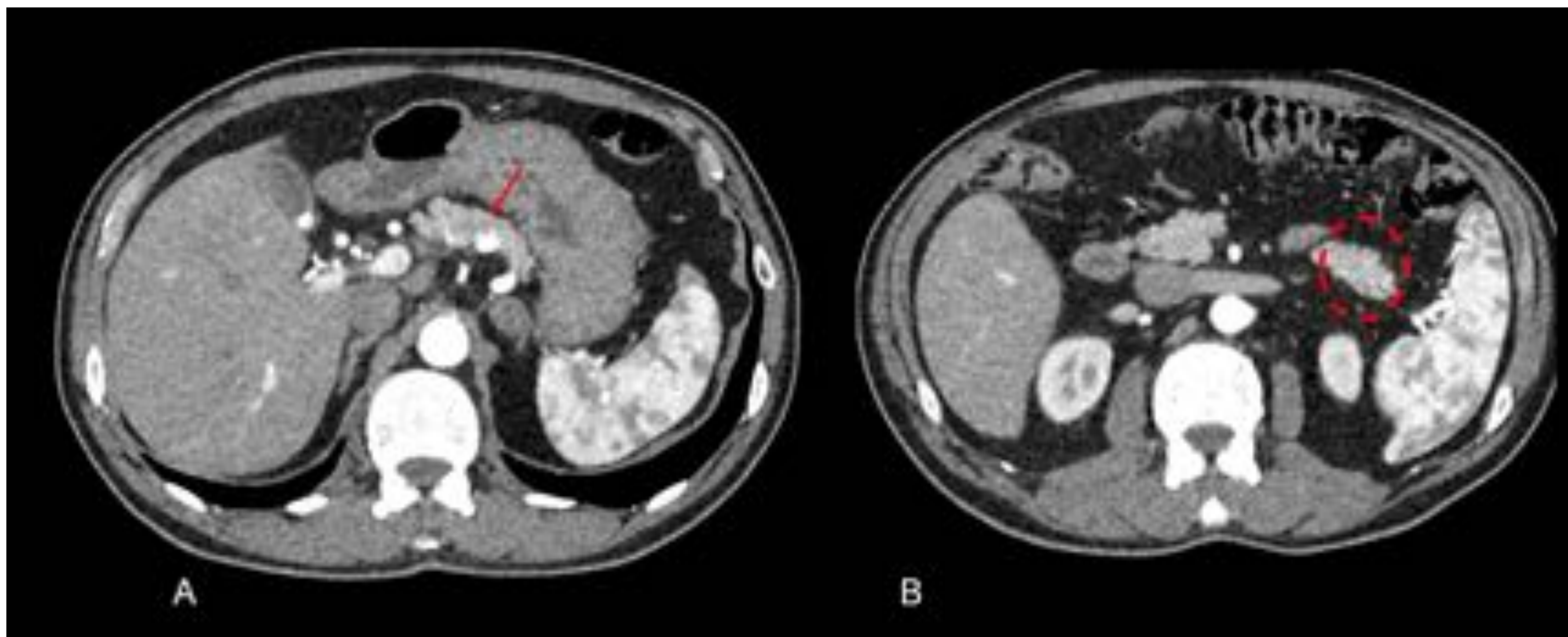


Figura 13. A y B: TC axial con contraste intravenoso en fase arterial. **MAV** en unión **cabeza-cuerpo pancreático** (flecha roja en A) y de varias MAVs **puntiformes** en **cola pancreática** (círculo en B). Hospital Universitario de Bellvitge.

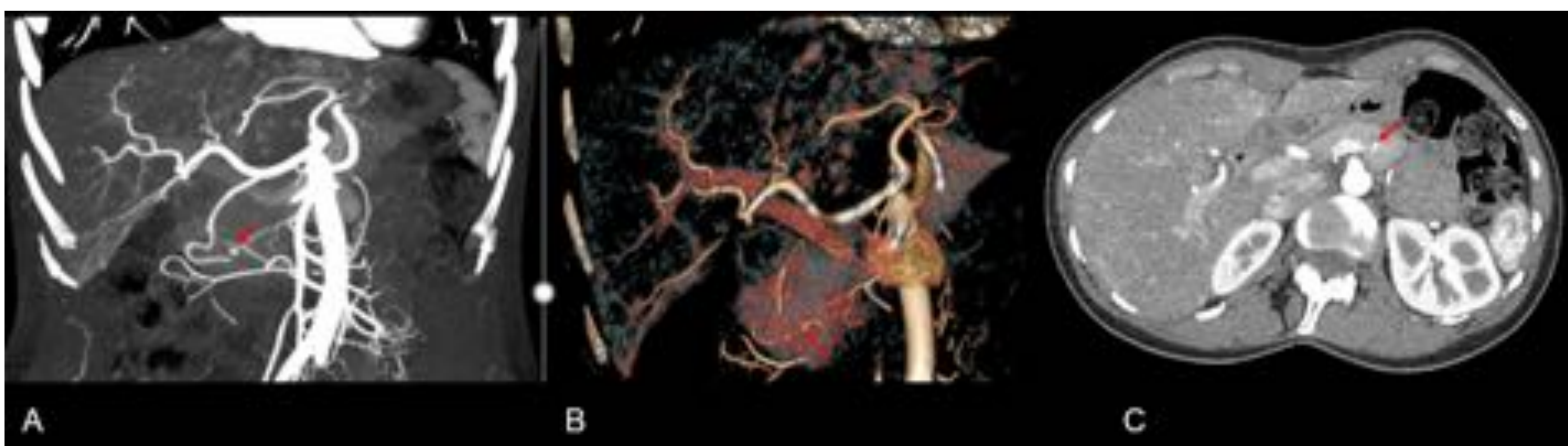


Figura 14. TC con contraste intravenoso en fase arterial. A : TC MIP coronal. B: TC 3D volume rendering. C:TC axial. Se observa un pequeño **aneurisma** de una **rama pancreática duodenal** con probable fístula a nivel del cuerpo. Hospital Universitario de Bellvitge.

➤ AFECTACIÓN DEL BAZO

- Aneurismas (Figura 15)

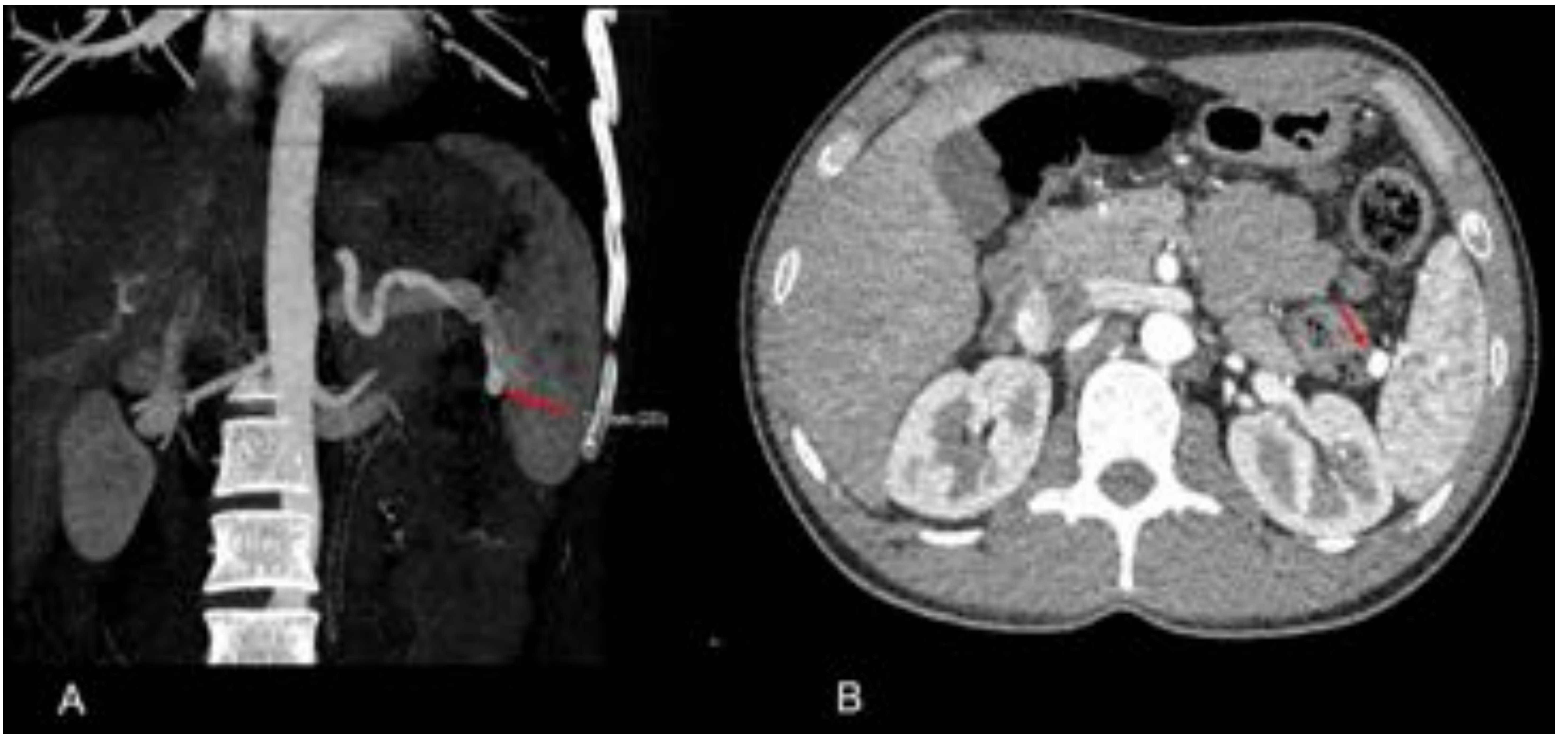


Figura 15. TC abdominal con contraste intravenoso en fase arterial A: TC MIP coronal. B:TC axial. Aneurisma en hilio esplénico de 8 mm. Hospital Universitario de Bellvitge.

➤ AFECTACIÓN RENAL

- Aneurismas (Figura 16)

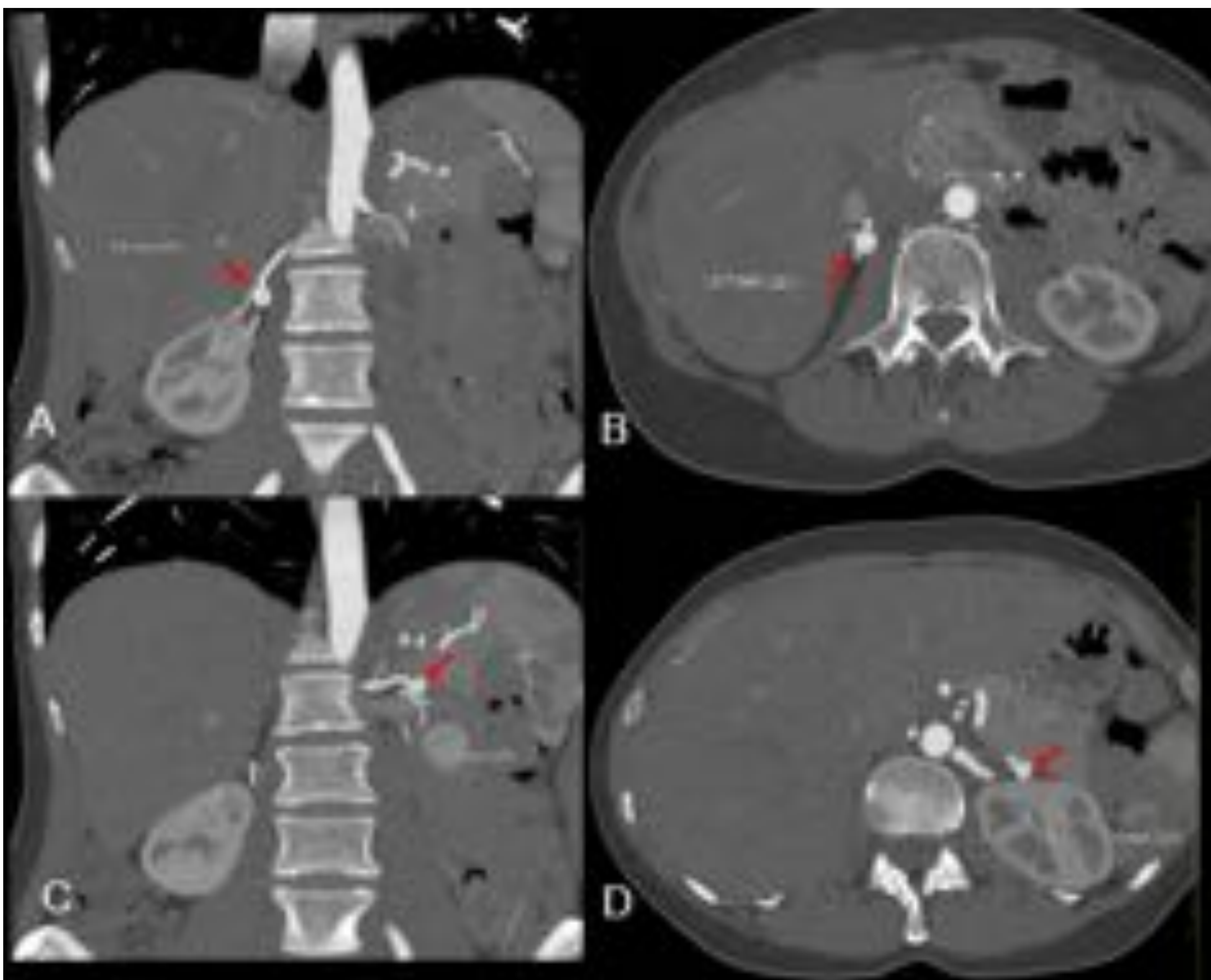


Figura 16. TC MIP coronal (A,C) y axial (B,D) con contraste intravenoso en fase arterial. Aneurismas renales hiliares bilaterales de 10 mm (A,B) y 7 mm (C,D). Hospital Universitario de Bellvitge.

➤ AFECTACIÓN MESENTÉRICA

- Aneurismas (Figura 17).

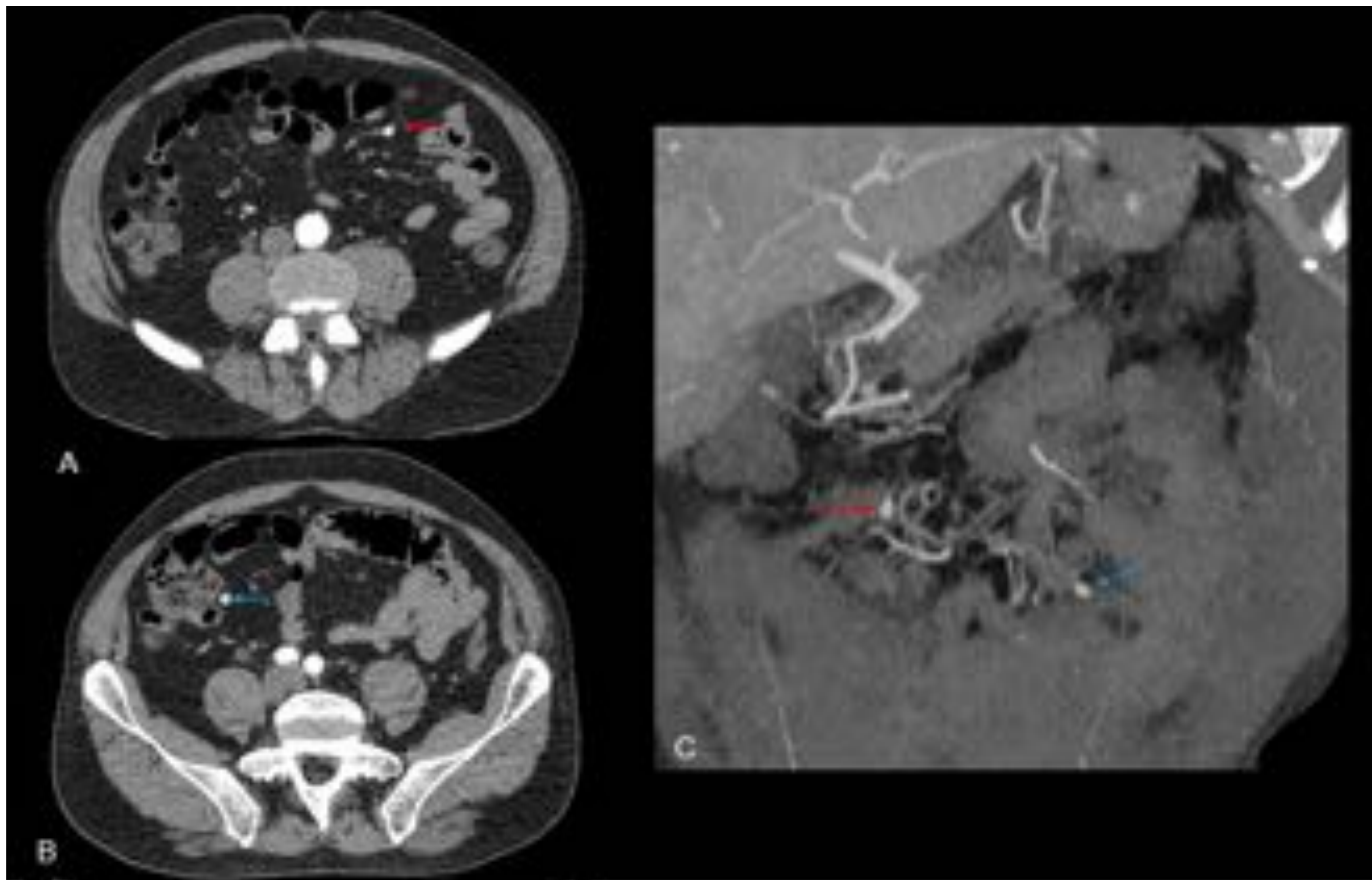


Figura 17. TC de abdomen con contraste intravenoso en fase arterial.
A,B : cortes axiales. C: MIP coronal. **Dilataciones saculares** infracentimétricas a nivel de ramas distales de **arteria mesentérica superior** compatibles con aneurismas. Hospital Universitario de Bellvitge.

Conclusión:

Los **hallazgos** radiológicos presentes en la **TC**:

- **Contribuyen** a realizar el **diagnóstico** de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria
- Permiten establecer un **pronóstico**
- **Ayudan** a la **planificación de tratamientos** médicos y procedimientos terapéuticos endovasculares.

Bibliografía:

1. Paulo Moraes Agnollitto, André Rodrigues Façanha Barreto, Raul Fernando Pinsetta Barbieri, Jorge Elias Junior, Valdair Francisco Muglia. Rendu-Osler-Weber syndrome: what radiologists should know. Literature review and three cases report. *Radiol Bras*. 2013 Mai/Jun;46(3):168–172.
2. Remy-Jardin M, Dumont P, Brillet PY, Dupuis P, Duhamel A, Remy J. Pulmonary arteriovenous malformations treated with embolotherapy: helical CT evaluation of long-term effectiveness after 2-21-year follow-up. *Radiology*. 2006;239(2):576-585.
3. Siddiki H, Doherty MG, Fletcher JG, et al. Abdominal findings in hereditary hemorrhagic telangiectasia: pictorial essay on 2D and 3D findings with isotropic multiphase CT. *Radiographics*. 2008;28(1):171-184.
4. Quiroga Gómez, M. Simonet, A. Thomas, J. P. Salazar Gutierrez, H. Cuellar Calabria, R. Boyé de la Presa. Enfermedad de Rendu-Osler-Weber con afectación hepática: hallazgos en la TC. *SERAM 2012*.
5. Memeo M, Stabile Ianora AA, Scardapane A, Buonamico P, Sabbà C, Angelelli G. Hepatic involvement in hereditary hemorrhagic telangiectasia: CT findings. *Abdom Imaging*. 2004;29(2):211-220.
6. Wanless IR, Gryfe A. Nodular transformation of the liver in hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Arch Pathol Lab Med*. 1986;110(4):331-335.
7. Bilgin M, Yildiz S, Toprak H, Ahmad IC, Kocakoc E. CT and MRI Findings of Hepatic Involvement in Rendu-Osler-Weber Disease. *Case Rep Radiol*. 2012;2012:484085.
8. Carette MF, Nedelcu C, Tassart M, Grange JD, Wislez M, Khalil A. Imaging of hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Cardiovasc Intervent Radiol*. 2009;32(4):745-757.