



## Reporte de un caso clínico Síndrome de Rendu – Osler – Weber y Síndrome Antifosfolípido

(REPORT OF A CLINICAL CASE RENDU – OSLER – WEBER SYNDROME AND ANTIPHOSPHOLIPID SYNDROME)

*Recibido: 09/05/2023 - Aceptado: 05/12/2023*

Francisco Rafael Pinto Pineda<sup>1</sup>, Verónica Alejandra Pinto Pineda<sup>2</sup>,  
Karolin Paulina Lalama Gomez<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Médico consulta privada Clínica Moderna, Ibarra, 100103, Ecuador, <https://orcid.org/0009-0007-2326-4331>  
[pintofrancisco398@gmail.com](mailto:pintofrancisco398@gmail.com)

<sup>2</sup>Médico Internista del Hospital San Vicente de Paúl, Ibarra, 100103, Ecuador,  
<https://orcid.org/0000-0001-8876-9786>  
[veronicapinto38@gmail.com](mailto:veronicapinto38@gmail.com)

<sup>3</sup>Residente de Medicina Interna del Hospital San Vicente de Paúl, Ibarra,  
100103, Ecuador, <https://orcid.org/0009-0007-8580-4671>  
[karolalama@gmail.com](mailto:karolalama@gmail.com)

**Autor de correspondencia:** Verónica Pinto, Médico Internista del Hospital San Vicente de Paúl, Ibarra, Jacinto Egas 1-72 y Teodoro Gómez De La Torre, Ibarra, Ecuador, Código postal :100103, [veronicapinto38@gmail.com](mailto:veronicapinto38@gmail.com), 0992707361

**Declaración de conflicto de intereses:** El autor declara no tener ningún conflicto de intereses.

DOI: 10.53358/lauinvestiga.v10i2.896  
<https://doi.org/10.53358/lauinvestiga.v10i2.896>

## RESUMEN

---

El síndrome de Rendu-Osler-Weber (HHT) o Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria es un desorden vascular caracterizado por la presencia de telangiectasias y malformaciones arteriovenosas. Se trata de una alteración vascular displásica multisistémica de carácter autosómico dominante, se presenta asociado a malformaciones arteriovenosas pulmonares y/o múltiples telangiectasias en sistema gastrointestinal, cavidad oral. El síndrome de anticuerpos antifosfolípidos es una enfermedad autoinmunitaria que se caracteriza por la formación de proteínas anormales en la sangre llamados autoanticuerpos antifosfolipídicos (APS) lo que provoca la formación de coágulos en las arterias y venas. La embolia pulmonar aguda en un paciente con malformación arteriovenosa es un factor predisponente para complicaciones potenciales. Existen pocos informes de casos en los que se encontraron al mismo tiempo estas dos condiciones, está asociada con un aumento del riesgo trombótico debido a la deficiencia de hierro. Se presenta el caso clínico de una paciente de 21 años con antecedente de HHT y hallazgos de hemorragia alveolar por lo que se estudia patología inmunológica encontrando resultados positivos para autoanticuerpos antifosfolipídicos.

**Palabras claves:** Loxocelismo, picadura de araña reclusa, arañas, picadura, necrosis cutánea, embarazo.

## ABSTRACT

---

Rendu-Osler-Weber syndrome (HHT) is a vascular disorder characterized by the presence of telangiectasias and arteriovenous malformations. It is an autosomal dominant multisystem dysplastic vascular disorder. Antiphospholipid antibody syndrome is an autoimmune disease characterized by the formation of abnormal proteins in the blood called antiphospholipid autoantibodies (APs), which cause clots to form in the arteries and veins. Acute pulmonary embolism in a patient with arteriovenous malformation is a predisposing factor for potential complications. There are few case reports in which these two conditions were found at the same time, it is associated with an increased thrombotic risk due to iron deficiency. The clinical case of a 21-year-old patient with a history of HHT and findings of alveolar hemorrhage is presented, for which an immunological pathology is studied, finding positive results for APS.

**Key words:** Rendu – Osler – Weber Syndrome, Antiphospholipid Syndrome, arterio- venous malformations, hereditary hemorrhagic telangiectasia

## 1. Introducción

El síndrome de Rendu-Osler-Weber, también conocido como Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT), es un desorden vascular caracterizado por la presencia de telangiectasias y malformaciones arteriovenosas (MAV) o fistulas que predisponen a la a hemorragia. Se trata de una alteración vascular displásica multisistémica de carácter autosómico dominante, caracterizada por una angiopatía neoformativa de telangiectasias circunscritas que, al romperse, determinan síndromes hemorrágicos locales. Este síndrome tiene una prevalencia de 2 casos por cada 100.000 habitantes, afecta por igual a ambos sexos; comúnmente los síntomas aparecen durante la pubertad o adultez, aunque en algunos casos puede presentarse en la infancia<sup>(1)</sup>.

Dentro de su patogénesis se encuentran implicados los genes HHT1 y HHT2, La variante HHT1 se origina por mutaciones en el gen endogлина (ENG), localizado en el brazo largo del cromosoma 9 (9q33- q34.1), mientras que HHT2 es causado por mutaciones en el gen ALK1, localizado en el brazo largo del cromosoma 12 (12q11-q14). Esta enfermedad presenta diversas complicaciones siendo las malformaciones arteriovenosas pulmonares, las más frecuentes detectadas por la aparición de hemoptisis, disnea de esfuerzo, dolor torácico, manifestaciones de hipoxemia como el hipocratismo digital y de tipo neurológicas, tales como accidentes isquémicos transitorios, o abscesos cerebrales<sup>(2)(3)</sup>.

El síndrome de anticuerpos antifosfolípidos, también denominado síndrome antifosfolipídico o APS es una enfermedad autoinmunitaria que se caracteriza por la formación de proteínas anormales en la sangre llamados autoanticuerpos antifosfolipídico que provoca la formación de coágulos vasculares, además de abortos espontáneos. Es una enfermedad con componente genético, aunque no se transmite directamente de padres a hijos, se presenta en un 15 a 20% de los casos de trombosis venosa profunda y en un tercio de los accidentes cerebrovasculares en personas menores de 50 años afecta principalmente a mujeres jóvenes, con una relación 5:1 con respecto al sexo masculino. Usualmente el diagnóstico se realiza entre los 30 y 40 años de edad a través de pruebas de anticuerpos antifosfolipídicos, sin embargo, solo la mitad de los casos llega a sufrir trombosis o abortos, además puede asociarse al padecimiento de otras patologías. En el presente reporte se presenta un caso clínico de la asociación de estos síndromes en una paciente de 21 años<sup>(4)(5)</sup>.

## 2. Desarrollo del Caso Clínico

Paciente femenina de 21 años procedente de Cayambe y residente en Ibarra, con antecedentes patológicos personales de Síndrome de Rendu – Osler – Weber diagnosticado hace 6 años y Estenosis aórtica severa hace 14 años tratada mediante cateterismo cardíaco. Como antecedentes patológicos familiares: padre, hermanos y abuelo paterno con HHT.

Paciente ingresa al servicio de emergencia Hospital San Vicente de Paúl de la ciudad de Ibarra con cuadro clínico disnea de pequeños esfuerzos de 4 años de evaluación que desde hace 9 días progresa a disnea en reposo acompañado de

cianosis peribucal. Desde hace 24 horas, tos con expectoración sanguinolenta, dolor abdominal localizado en epigastrio, EVA 8/10, de tipo urente intermitente, melenas por 3 ocasiones, astenia, múltiples episodios espontáneos y autolimitados de epistaxis en varias ocasiones de moderada cuantía que aumenta en intensidad para lo cual se automedica con ácido acetilsalicílico 100 mg sin presentar mejoría.

Al examen físico hipotensión (tensión arterial 81/41), taquicardia (frecuencia cardíaca 109), (frecuencia respiratoria 19) Glasgow 15/15, presencia de telangiectasias en mucosa oral, soplo sistólico en foco aórtico se realiza reanimación con cristaloides, concentrados globulares, antifibrinolítico y omeprazol además de la valoración de cuidados intensivos donde se cataloga estado de choque hipovolémico grado III y se decide su ingreso. Se le tomaron exámenes de laboratorio, destacando una hemoglobina de 4.3 g/dl (valor normal de referencia 14.5 – 18.5 g/dl), hematocrito 16,9% (valor normal de referencia 45% – 55%) plaquetas 138 103/uL (valor normal de referencia 150 – 450 103/uL) lactato 2.3 (valor normal de referencia 0.7- 2,5 mmol/L) catalogándose como una anemia grave y hiperlactatemia.

Se le realiza radiografía de tórax donde se evidencia infiltrados mixtos bilaterales con aparente consolidación para hilar derecha, estenosis aortica sin resolución, serositis, infiltrados mixtos compatibles con una aparente hemorragia alveolar. En el resultado del ecocardiograma derrame pericárdico laminar anterior, FEVI: 42%, TAPSE 20 mm, relación E/A: 1.53, E/e: 18,2 (disfunción diastólica grado III, PCWP estimada: 9.34, líneas B en todos los cuadrantes, derrame pleural basal bilateral escaso, signo de la medusa en base izquierda.

Posterior a reanimación paciente se mantiene sin signos de resangrado y mantiene mecánica ventilatoria adecuada con destete de oxígeno progresivo, persiste taquipnea en relación a alveolitis y tos esporádica no hemoptisis, adicionalmente, durante su hospitalización se le practicó tomografía computarizada de tórax (Figura 1) donde se evidencian infiltrado alveolares mixtos, infiltrados subpleurales, derrame bilateral basal laminar pleural con abundante sospecha de patología autoinmune para lo cual se realiza estudio inmunológico con los siguientes resultados anti DNA 5.20 (negativo), anticardiolipina IgG 1.80 (negativo), antifosfolípidos IgG 1,70 (negativo), ANCA- C 1.30 (negativo), ANCA - P 0.50 (negativo), ANA 0.20 (negativo), anticardiolipina IgM 9.20 , (positivo), antifosfolípidos IgM 10,60 (positivo), anticoagulante lupido 73.30 (elevado), proteína c 50,60 (disminuido) antitrombina III 61,40 (disminuido), proteína S 58,90 (negativo) complemento C3 108 (normal) complemento C4 17 (normal) ANA Ac anti- nucleares 0,20 (negativo) por lo cual se cataloga como un posible síndrome antifosfolipídico se realiza pulsos de metilprednisolona (3/3) y tratamiento con ciclofosfamida que continua posterior a su egreso hospitalario.

Durante la hospitalización la paciente evoluciona satisfactoriamente, por lo que fue egresada 10 días posteriores al tratamiento en buenas condiciones generales. Se le explico a ella y su familia el diagnóstico clínico y la necesidad del tratamiento para la estenosis aortica importantes que presenta para lo cual se debe

realizar tramite en establecimiento de salud de tercer nivel. Se indican signos de alarma, medicación para manejo ambulatorio y turno para seguimiento por consulta externa.



Figura 1. Tomografía Axial Computarizada Simple de Tórax. Hospital San Vicente de Paúl, junio 2022

### 3. Discusión

La hemorragia alveolar difusa se presenta clínicamente con: hemoptisis, disnea y anemia, acompañado de hallazgos radiográficos de infiltrados alveolares difusos bilaterales; como en el caso presentado.

La hemorragia alveolar puede deberse a múltiples causas: infecciones, enfermedades inflamatorias y en otras entidades no inflamatorias. En nuestro paciente tenemos un antecedente de importancia que es El síndrome de Rendu-Osler-Weber que puede dar lugar al desarrollo de malformaciones arteriovenosas (PAVM), afectan con mayor frecuencia a pulmones, cerebro, médula espinal e hígado. Las malformaciones arteriovenosas pulmonares se observan en aproximadamente el 50 % de los pacientes y son asintomáticas. Se relacionan con un cuadro clínico de fatiga, disnea, hemoptisis, cefalea, cianosis y/o policitemia y complicaciones neurológicas<sup>(6)</sup>.

La insuficiencia cardíaca y alteraciones en la coagulación también pueden ser causa de hemorragia alveolar. Las alteraciones valvulares se observan en el 35% de los pacientes con SAF primario<sup>(6)(7)</sup>. En el caso de esta paciente tiene como antecedente estenosis aórtica que es una alteración valvular congénita con repercusión hemodinámica, como se evidenció en la ecocardiografía por disfunción diastólica grado III, por lo que puede considerarse que sea la causa de la hemorragia alveolar.

La hemorragia alveolar es una manifestación poco frecuente en pacientes con Síndrome Anti fosfolípido, se ha descrito fundamentalmente en pacientes con síndrome anti fosfolípido secundario a lupus eritematoso sistémico (LES)<sup>(7)</sup>, no es

frecuente esta complicación pulmonar en pacientes con síndrome anti fosfolípido primario sin embargo recientemente existe reporte de casos y en la gran parte de se presenta con diagnóstico previo; están descritos 3 casos que se presenta esta complicación como manifestación primaria con su alteración histopatológica.<sup>(8)(7)</sup>.

La asociación de síndrome anti fosfolípido y enfermedades pulmonares es muy diversa, siendo frecuente el embolismo e infarto pulmonar, hipertensión pulmonar tromboembólica, hipertensión arterial pulmonar, con menor frecuencia hemorragia intra alveolar y capilaritis pulmonar<sup>(8)(9)(10)</sup>.

Clínicamente la presentación de la Hemorragia Alveolar en el SAF primario tiene una amplia manifestación siendo desde una presentación leve hasta llegar a insuficiencia respiratoria grave. Si se clasifica por su hallazgo histológicos en 3 patrones: 1. hemorragia sin alteración inflamatoria ni destrucción de septos alveolares, 2. HA con un patrón histológico de síndrome de distrés respiratorio y 3. HA con capilaritis. En la asociación de HA secundaria a enfermedades autoinmunes la alteración histológica predominante es la vasculitis<sup>(11)</sup>.

Gertner y Lie en su publicación<sup>(11)(10)</sup> describen tres casos de hemorragia pulmonar asociada a SAF. Según sus alteraciones histológicas: capilaritis, micro trombosis vascular y micro trombosis y capilaritis

La prueba "Gold standard" en la hemorragia alveolar es la biopsia pulmonar; La broncoscopia y lavado bronque alveolar permiten confirmar el síndrome de hemorragia alveolar y excluyen otras causas. A pesar de ser el Gold estándar el patrón histológico no es específico de este síndrome. Con la presentación clínica se puede iniciar una sospecha diagnóstica sin necesidad de realizar biopsia para iniciar la pauta terapéutica<sup>(12)</sup>.

En el caso presentado no disponemos de biopsia, ni lavado bronqueo alveolar sin embargo se realizó el diagnóstico mediante tomografía axial computarizada de Tórax, se evidencian infiltrado alveolares mixtos, infiltrados subpleurales, derrame bilateral basal laminar pleural con abundante sospecha de patología autoinmune por lo cual se realizó estudio inmunológico.

El síndrome antifosfolípido puede coexistir con otras enfermedades, siendo la presentación en conjunto con el síndrome de Rendu Osler Weber poco común, existen recursos bibliográficos limitados que detallen esta asociación, por lo cual resulta fundamental la comprensión de la patogenia de ambas enfermedades para enfocar y optimizar su tratamiento, ya que uno de los pilares fundamentales del manejo del síndrome antifosfolípido es la anticoagulación, que debería ser minuciosamente estudiada en el contexto de un paciente con Rendu Osler Weber puesto que podría predisponer a hemorragias o agravar a las mismas. La vigilancia de estos pacientes debe instaurarse de forma temprana y deben ser manejados rigurosamente, ya que pese al tratamiento de estas patologías las complicaciones son frecuentes, generando con ello un pronóstico comprometedor.

Nuestro paciente reúne criterios principales de síndrome antifosfolípido: presencia en suero de anticuerpos anticardiolipina de isotipo IgG y/o IgM y anticoagu-

lante lúpico elevado<sup>(13)(14)</sup>. En este paciente no hay datos clínicos ni serológicos de enfermedad autoinmune previa; por lo que consideramos se trata de un síndrome antifosfolipídico primario asociado a una hemorragia alveolar difusa.

#### **4. Conclusiones y recomendaciones**

El síndrome de Rendú-Osler-Weber es una entidad patológica de tipo autosómica dominante, caracterizada por la displasia vascular multisistémica, que se expresa principalmente por telangiectasias y malformaciones arteriovenosas, teniendo a las hemorragias como el signo clásico de debut en estos pacientes. El síndrome antifosfolipídico es un trastorno autoinmune, multifactorial, cuyas bases fisiopatológicas se encuentran todavía en constante estudio, se caracteriza por la formación autoanticuerpos antifosfolipídicos que predisponen a la trombosis de vasos sanguíneos y abortos espontáneos, lo cual obliga a que el diagnóstico, tratamiento y complicaciones de la misma sean atendidas de manera integral en dependencia del estado y condición clínica de cada paciente.

El síndrome antifosfolipídico puede coexistir con otras enfermedades, siendo la presentación en conjunto con el síndrome de Rendú Osler Weber poco común, existen recursos bibliográficos limitados que detallen esta asociación, por lo cual resulta fundamental la comprensión de la patogenia de ambas enfermedades para enfocar y optimizar su tratamiento, ya que uno de los pilares fundamentales del manejo del síndrome antifosfolípido es la anticoagulación, que debería ser minuciosamente estudiada en el contexto de un paciente con Rendú Osler Weber puesto que podría predisponer a hemorragias o agravar a las mismas. La vigilancia de estos pacientes debe instaurarse de forma temprana y deben ser manejados rigurosamente, ya que pese al tratamiento de estas patologías las complicaciones son frecuentes, generando con ello un pronóstico comprometedor.

## 5. Bibliografía

1. Bustamante F, Tenreiro Picón O, Tenreiro A, Bustamante E. Síndrome de Rendu-Osler-Weber: presentación de un caso clínico. *Revista de la Universidad de los Andes*. 2016 marzo; 5(2).
2. Di Consola , Cazzolla A, Scivetti , Testa N, Lo Muzio L, Favia G. Síndrome de Rendu-Osler-Weber o Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (HHT): Descripción de dos casos y revisión de la literatura. *Avances de Odontostomatología*. 2005 mayo ; 21 (6).
3. Guglielmetti , Rodriguez , Conlledo. Síndrome de Rendu-Osler-Weber en Paciente Adulto: Reporte de un Caso y Revisión de la Literatura. *Revista Chilena Dermatológica*. 2010; 26(3).
4. Cruz - Contreras D. Síndrome de anticuerpos antifosfolípidicos; patogénesis, diagnóstico y tratamiento. *Revista de Hematología*. 2016 octubre; 17(4).
5. Sobrino Grande C, Villalobos Sánchez L, Valero Expósito M. Síndrome antifosfolípido. *Enfermedades del Sistema inmune y Reumatológicas*. 2017; 12(27).
6. Brenner B, Blumenfeld Z, Markiewicz W, Reisner SA. Cardiac involvement in patients with primary antiphospholipid syndrome. *J Am Coll Cardiol* 1991; 18: 931-6.
7. Marcos Rodríguez P. J., Montero Martínez C., Vereá Hernando H.. Hemorragia pulmonar y síndrome antifosfolípido primario: aportación de un caso y revisión de la literatura. *An. Med. Interna (Madrid) [Internet]*. 2007 Mar [citado 2023 Mayo 08]; 24( 3 ): 125-128. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0212-71992007000300005&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0212-71992007000300005&lng=es).
8. Deane KD, West SG. Antiphospholipid antibodies as a cause of pulmonary capillaritis and diffuse alveolar hemorrhage: a case series and literature review. *Semin Arthritis Rheum* 2005; 35: 154-65.
9. Espinosa G, Cervera R, Font J, Asherson RA. The lung in the antiphospholipid syndrome. *Ann Rheum Dis* 2002;61:195-198.
10. Crausman RS, Achenbach GA, Pluss WT, O'Brien RF, Jennings CA. Pulmonary capillaritis and alveolar hemorrhage associated with the antiphospholipid antibody syndrome. *J Rheumatol* 1995; 22: 554-6.
11. Gertner E, Lie JT. Pulmonary capillaritis, alveolar hemorrhage, and recurrent microvascular thrombosis in primary antiphospholipid syndrome. *J Rheumatol* 1993; 20: 1224-8.
12. Gertner E. Diffuse alveolar hemorrhage in the antiphospholipid syndrome: spectrum of disease and treatment. *J Rheumatol* 1999; 26: 805-7.

13. Eleni Xourgia;Maria G. Tektonidou. An Update on Antiphospholipid Syndrome. 2022(6)

14. Garcia D, Erkan D.Antiphospholipid Syndrome: Diagnosis and Management.2022