

Telangiectasia hemorrágica hereditária: relato de caso

Marcelo Bonifácio da Silva SAMPIERI^a, Christiano de OLIVEIRA-SANTOS^b, Bruno Gomes DUARTE^c, Ana Lúcia Álvares CAPELOZZA^d, José Humberto DAMANTE^d

^aMestrando em Estomatologia, Departamento de Estomatologia, Faculdade de Odontologia de Bauru, USP – Universidade de São Paulo, 17012-901 Bauru - SP, Brasil

^bDoutorando em Estomatologia, Departamento de Estomatologia, Faculdade de Odontologia de Bauru, USP – Universidade de São Paulo, 17012-901 Bauru - SP, Brasil

^cAluno do Curso de Prática Profissionalizante em Cirurgia Bucal, Departamento de Estomatologia, Disciplina de Cirurgia, Faculdade de Odontologia de Bauru, USP – Universidade de São Paulo, 17012-901 Bauru - SP, Brasil

^dDepartamento de Estomatologia, Faculdade de Odontologia de Bauru, USP – Universidade de São Paulo, 17012-901 Bauru - SP, Brasil

Sampieri MBS, Oliveira-Santos C, Duarte BG, Capelozza ALA, Damante JH. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: case report. Rev Odontol UNESP. 2010; 39(6): 379-382.

Resumo

A telangiectasia hemorrágica hereditária (THH) apresenta-se como um distúrbio autossômico dominante, caracterizado pelo desenvolvimento vascular aberrante e pela presença de múltiplas telangiectasias mucocutâneas, acometendo principalmente lábios, língua, pele dos pés e das mãos. Pode ainda acometer a mucosa nasal, sendo então responsável pela ocorrência de epistaxes nasais. No presente caso, paciente de 54 anos de idade, do gênero feminino, compareceu à Clínica de Estomatologia da Faculdade de Odontologia de Bauru, queixando-se de uma lesão avermelhada no lábio inferior. Após o exame físico e a anamnese, observou-se a presença de múltiplas pápulas avermelhadas na mucosa oral, na pele, na face e nas mãos, bem como história de epistaxe e acometimento familiar, confirmando a THH. Em virtude da ausência de sintomatologia, optou-se pela proervação da paciente. O objetivo deste artigo é relatar um caso de telangiectasia hemorrágica hereditária, bem como os tipos de tratamento e complicações inerentes à doença.

Palavras-chave: Telangiectasia hemorrágica hereditária; epistaxe; doença de Osler Rendu.

Abstract

Hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT) is an autosomal dominant hereditary disorder characterized by an aberrant vascular development and by the presence of multiples mucocutaneous telangiectases, commonly affecting lips, tongue, feet, hands and nasal cavity. Besides the disease can be responsible for the occurrence of nosebleed. We report a case of a 54-year-old female patient that was referred to our clinic with the complaint of an erythematous lesion in the lower lip. Clinical examination showed us multiple erythematous papules in oral mucosa, skin, face and hands. Furthermore she had a history of epistaxis and familial occurrence, confirming HHT. Due to absence of symptoms, follow up of the lesion was advised. The objective of this paper is report a case of Hereditary hemorrhagic telangiectasia as well as the types of treatment and complications inherent to this disease.

Keywords: Hereditary hemorrhagic telangiectasia; epistaxis; Osler Rendu disease.

INTRODUÇÃO

A telangiectasia hemorrágica hereditária (THH) apresenta-se como um distúrbio autossômico dominante dos tecidos fibrovasculares¹, sendo responsável por um desenvolvimento vascular aberrante^{2,3}. Essa doença caracteriza-se pela presença de múltiplas máis formações arteriovenosas, sendo estas responsáveis por uma ligação direta entre artérias e veias^{4,6}, sem intervir em

vasos capilares^{5,6}. Telangiectasias são pequenas veias sanguíneas dilatadas localizadas próximas à superfície da pele e da mucosa², sendo que pacientes com THH podem ser portadores de desde pequenas telangiectasias mucocutâneas a grandes máis formações arteriovenosas viscerais⁷, acometendo pulmões, fígado, trato gastrointestinal e cérebro⁵.

As telangiectasias mucocutâneas apresentam-se como pápulas vermelhas com 1 a 2 mm de diâmetro, podendo ser notadas na mucosa nasal e orofaríngea; sendo estas sensíveis a traumas mínimos, os episódios de epistaxe nasal tornam-se recorrentes comuns⁷. Essa situação está presente em 90% dos pacientes¹ e é frequente a partir de 12 anos de idade⁷. Na cavidade oral, as telangiectasias são frequentemente observadas na região de língua, no vermelhão do lábio e na mucosa oral^{1,7}, podendo também ser observadas na cavidade nasal⁷ e na pele das mãos e dos pés^{1,7}.

A suspeita da presença da THH ocorre nos casos em que pelo menos dois dos quatro critérios de Curação estiverem presentes, a saber: epistaxe; telangiectasias cutâneas e em mucosas; má formação arteriovenosa visceral (gastrointestinal, pulmonar, hepática, cerebral, espinhal) e história familiar na qual parentes de primeiro grau sigam esses critérios⁷; o diagnóstico definitivo é baseado na presença de pelo menos três desses critérios⁷. O diagnóstico diferencial inclui doença benigna do fígado, síndrome de Crest, angioqueratomas, telangiectasia benigna hereditária e ataxia-telangiectasia^{7,9}. O objetivo deste artigo é relatar um caso de telangiectasia hemorrágica hereditária, bem como os tipos de tratamento e complicações inerentes à doença.

RELATO DE CASO

Paciente leucoderma, 54 anos de idade, do gênero feminino, compareceu à Clínica de Estomatologia, apresentando lesão no lábio inferior. Tal lesão apresentava-se angiomatosa, com aproximadamente 2 mm, na mucosa labial do lado direito. Ao exame físico extraoral, observaram-se máculas púrpuras no dorso das mãos da paciente (Figura 1); também havia pápulas vermelhas no lábio superior de aproximadamente 2 mm e uma lesão de aspecto angiomatoso de aproximadamente 0,5 cm no vermelhão do lábio inferior do lado direito (Figura 2), sendo que ambas desapareciam após vitropressão. No exame físico intraoral, foi possível notar: pápulas vermelhas de aproximadamente 2 mm no lado direito da mucosa jugal; nódulo de aproximadamente 1,5 cm e pápulas no dorso da língua (Figura 3), com ambos apresentando diascopia positiva; pápulas na borda lateral da língua (Figura 4); na região entre os palatos duro e mole, observou-se uma pápula vermelha, envolvendo a linha média. Após o exame físico, a paciente foi questionada quanto à ocorrência de epistaxe, sendo relatada história positiva. A paciente informou ainda que as mesmas pápulas cutâneas podiam ser observadas no seu pai e relatou ainda que sua irmã havia iniciado manifestação discreta destes sinais. Durante a avaliação da paciente, foi possível perceber que a mesma apresentava-se com três dos quatro critérios propostos por Curação⁸, a saber: epistaxe, telangiectasias cutâneas e em mucosas, e história familiar, na qual parentes de primeiro grau sigam esses critérios⁷. Com esses dados, somados aos encontrados durante os exames físicos intra e extrabucais, pôde-se concluir que a paciente possuía telangiectasia hemorrágica hereditária. Em virtude da presença dessas alterações não ser responsável por desconforto à paciente, nenhum tratamento (injeção de agentes esclerosantes, remoção com laser, etc.) foi instituído, sendo a mesma informada

sobre outros aspectos médicos da doença e encaminhada a um gastroenterologista para avaliação de um possível acometimento gastrointestinal. Quanto às lesões bucais, a paciente encontra-se sob proervação de um ano, sem qualquer alteração no quadro clínico inicialmente apresentado. O último episódio de epistaxe havia ocorrido há mais de um ano e, como nenhum dos sinais incomodava a paciente, nenhuma terapêutica foi instituída.

DISCUSSÃO

O primeiro relato de THH é creditado a Babington¹⁰, que apresenta o caso de um paciente com epistaxes nasais recorrentes desde criança, sendo o mesmo quadro clínico observado na mãe do paciente². Posteriormente, a THH foi classificada como doença de Rendu-Osler-Weber, sendo esse nome decorrente dos trabalhos de Rendu¹¹, Osler¹² e Weber¹³, autores que apresentaram casos clínicos em que membros de uma mesma família apresentavam-se com epistaxe nasal recorrente e múltiplas telangiectasias².

A presença de telangiectasias mucocutâneas pode ser observada em 50 a 80% dos pacientes com doença de Rendu-Osler-Weber^{2,14}, sendo comumente observada na região de vermelhão dos lábios, na pele da mão e dos pés, na cavidade nasal e na língua^{1,7}. A epistaxe nasal é observada em 90% dos pacientes com THH^{1,14}, sendo este quadro clínico decorrente da



Figura 1. Presença de máculas púrpuras na região do dorso das mãos.



Figura 2. Lesões com aspecto angiomatoso na região de mucosa labial inferior do lado direito.



Figura 3. Nódulos e pápulas na região de dorso da língua.



Figura 4. Pápulas na borda lateral da língua.

localização superficial das telangiectasias e estas apresentarem-se friáveis ao trauma mínimo⁷. Um total de 5 a 15% de pacientes com THH apresentam-se com más formações arteriovenosas viscerais^{8,14,15}, que podem acometer trato respiratório, sistema nervoso central e trato gastrointestinal², podendo os pacientes apresentar-se com: dores de cabeça^{2,14,16}, abscessos cerebrais^{2,14,16}, isquemia cerebral^{2,14,16}, sangramento gastrointestinal^{2,14} e pseudocirrose². As más formações arteriovenosas viscerais que acometem o trato respiratório são comumente observadas em pacientes entre a terceira e a quarta década de vida^{1,8,15}, sendo essa alteração responsável pela ausência de uma filtragem capilar, vindo a permitir que uma embolia alcance a circulação sistêmica, podendo causar abscessos cerebrais e derrame².

A presença da doença de Rendu-Osler-Weber pode ser confirmada em pacientes que se apresentam com pelo menos três dos quatro critérios de Curação, sendo estes⁷:

1. *Telangiectasias Cutâneas e Mucosas*

A presença de lesões de aspecto angiomatoso na mucosa labial inferior, as pápulas do lábio superior, as pápulas na mucosa jugal, no dorso e na borda lateral de língua e na região entre o palato duro e mole eram bem características de lesões vasculares e foram confirmadas após a realização da diascopia.

As máculas púrpuras no dorso da mão da paciente também eram características de lesões vasculares ou telangiectasias.

2. *Epistaxe*

A paciente relatou a ocorrência de episódios passados de epistaxe; porém, em período recente ao exame, ela não observara a ocorrência destes.

3. *Má Formação Arteriovenosa Visceral*

A paciente relatou que não tinha nenhuma complicação sistêmica; portanto, não se enquadrava neste critério.

4. *Histórico Familiar de Parentes de Primeiro Grau*

Durante a anamnese, foi constatado que o pai da paciente apresentava os mesmos sinais cutâneos (presença de

telangiectasias) e que estes sinais começaram a aparecer na irmã da paciente.

Estas informações caracterizavam a presença da THH. Embora a paciente não apresentasse outras alterações, trabalhos na literatura relacionam a presença da doença de Rendu-Osler-Weber com displasia óssea florida¹⁰, reabsorção radicular externa cervical⁷ e abscesso temporal subcutâneo¹.

As opções de tratamento para a THH devem ser consideradas individualmente, devido à diversidade de manifestações clínicas da doença. Telangiectasias da pele e mucosa podem ser tratadas por razões cosméticas, podendo-se lançar mão da laserterapia¹⁶. No presente caso, as telangiectasias cutâneas não incomodavam a paciente e, portanto, nenhum tratamento foi instituído. O tratamento dos sangramentos nasais consiste em evitar stress físico e trauma nasal, ácido tranexâmico, uso de vasodilatadores, aspirina e outros agentes anti-inflamatórios não esteroidais, embolização das artérias nasais^{7,16}. Como a paciente não apresentava episódios então recentes de epistaxe, não se preconizou nenhum medicamento ou outra medida. Porém, a paciente foi avisada de que, se qualquer sintoma aparecesse, ela deveria contactar a Clínica de Estomatologia. As más formações arteriovenosas que acometem o trato respiratório podem ser tratadas com emboliterapia transcater com balão^{7,16,17}, radioterapia estereotáxica e emboliterapia^{7,16}.

No presente trabalho, a paciente se apresentava com ausência de sintomatologia, bem como de alterações bucais (presença de sangramento gengival) ou relacionadas com sistema nervoso central (dores de cabeça, presença de paralisia de alguma parte do corpo que seria decorrente de uma paralisia cerebral), trato gastrointestinal, fígado (pseudocirrose, problemas de coagulação) ou trato respiratório. A preocupação da paciente residia na presença da epistaxe e das múltiplas telangiectasias, não tendo queixa estética das mesmas. Desta maneira, a preservação foi o tratamento de escolha para este caso, além disso, em um controle de um ano, nenhuma alteração foi observada.

Cabe ao cirurgião-dentista conhecer sobre a doença, porque muitas vezes o diagnóstico da afecção é feito pela detecção inicial das lesões orais, seguida de anamnese e exame físico com dados compatíveis.

Quando a Telangiectasia Hemorrágica Hereditária é diagnosticada, deve-se realizar uma minuciosa história médica do paciente, investigando sobre a possibilidade do acometimento de alguns órgãos, tais como fígado, pulmão, cérebro e trato

gastrointestinal. Ao se detectar alguma alteração nesses órgãos – através do exame físico ou da anamnese –, deve-se encaminhar o paciente o mais rápido possível para o tratamento médico adequado.

REFERÊNCIAS

1. Haarmann S, Budihardja AS, Hölzle F, Wolff KD. Subcutaneous temporal abscess as a clinical manifestation of pulmonary arteriovenous malformations in a patient with hereditary haemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber disease). *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2007; 36: 1211-4.
2. te Veldhuis EC, te Veldhuis AH, van Dijk FS, Kwee ML, van Hagen JM, Baart JA, et al. Rendu-Osler-Weber disease: update of medical and dental considerations. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2008; 105: e38-41.
3. Letteboer TG, Zewald RA, Kamping EJ, de Haas G, Mager JJ, Snijder RJ, et al. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: ENG and ALK-1 mutations in Dutch patients. *Hum Genet.* 2005; 116: 8-16.
4. McDonald J, Pyeritz RE. Hereditary hemorrhagic telangiectasia. In: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, editors. *Gene Reviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2000.
5. Richards-Yutz J, Grant K, Chao EC, Walther SE, Ganguly A. Update on molecular diagnosis of hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Hum Genet.* 2010; 128: 61-77.
6. Govani FS, Shovlin CL. Hereditary haemorrhagic telangiectasia: a clinical and scientific review. *Eur J Hum Genet.* 2009; 17: 860-71.
7. Edwards PC, McVaney T. External cervical root resorption involving multiple maxillary teeth in a patient with hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2005;100:585-91.
8. Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E, Faughman ME, Hyland RH, Westermann CJJ, et al. Diagnostic criteria for hereditary haemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome). *Am J Med Genet.* 2000; 91: 66-87.
9. Rhodus NL, Kuba R. Hereditary hemorrhagic telangiectasia with florid osseous dysplasia. Report of a case with differential diagnostic considerations. *Oral Pathol Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 1993; 75: 48-53.
10. Babington B. Hereditary epistaxis. *Lancet.* 1865; 2: 362.
11. Rendu M. Epistaxis repetées chez in sujet porteur de petris angiomes cutanes et muqueuz. *Bull et Mem Sot Med d Hop de Paris.* 1896; 13: 731-4.
12. Osler W. On a family form of recurring epistaxis associated with multiple telangiectases of the skin and mucous membrane. *Bull Johns Hopkins Hosp.* 1901; 12: 333.
13. Weber FP. Multiple hereditary developmental angiometas (telangiectases) of the skin and mucous membranes associated with recurring haemorrhages. *Lancet.* 1907; 2: 160-2.
14. Sadick H, Sadick M, Gotte K, Naim R, Riedel F, Bran G, et al. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: an update on clinical manifestations and diagnostic measures. *Wien Klin Wochenschr.* 2006; 118: 72-80.
15. Begbie ME, Wallace GMF, Shovlin CL. Hereditary haemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu syndrome): a view from the 21st century. *Postgrad Med J.* 2003; 79: 18-24.
16. Sabba C. A rare and misdiagnosed bleeding disorder: hereditary hemorrhagic telangiectasia. *J Thromb Haemost.* 2005; 3: 2201-10.
17. Pau H, Carney AS, Murty GE. Hereditary haemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu syndrome): otorhinolaryngological manifestations. *Clin Otolaryngol Allied Sci.* 2001; 26: 93-8.

AUTOR PARA CORRESPONDÊNCIA

Marcelo Bonifácio da Silva Sampieri
Mestrando em Estomatologia, Departamento de Estomatologia, Faculdade de Odontologia de Bauru,
USP – Universidade de São Paulo, 17012-901 Bauru - SP, Brasil
e-mail: mar_sampieri@hotmail.com

Recebido: 06/08/2010
Aceito: 31/12/2010