

# **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

## AFECCIÓN POR ÓRGANOS:

### ➤ AFECCIÓN 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**

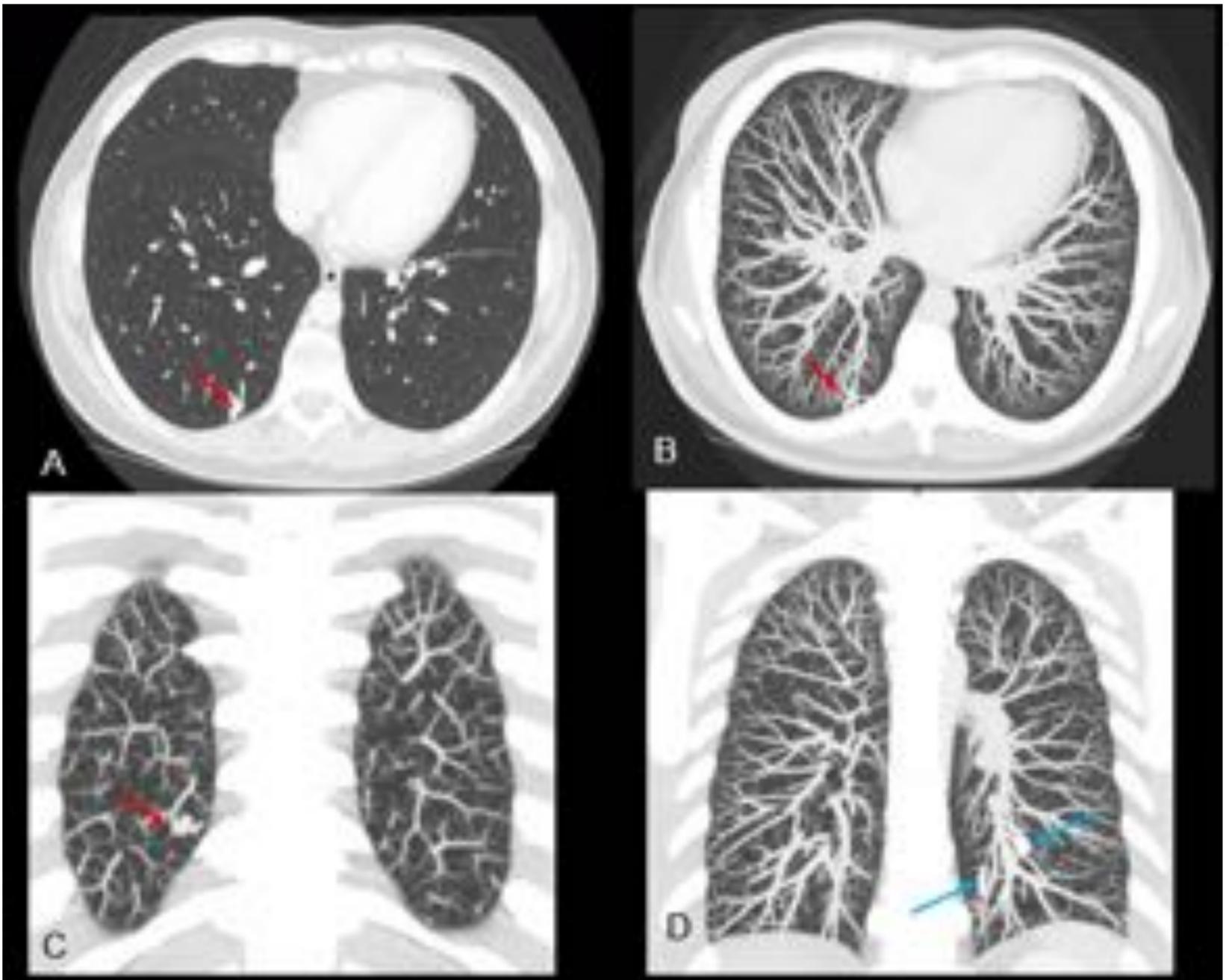


Figura 1. TC de tórax con contraste intravenoso en fase en arterial. A: TC cortes axiales. B:TC MIP axial. C Y D: TC MIP coronal.

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.

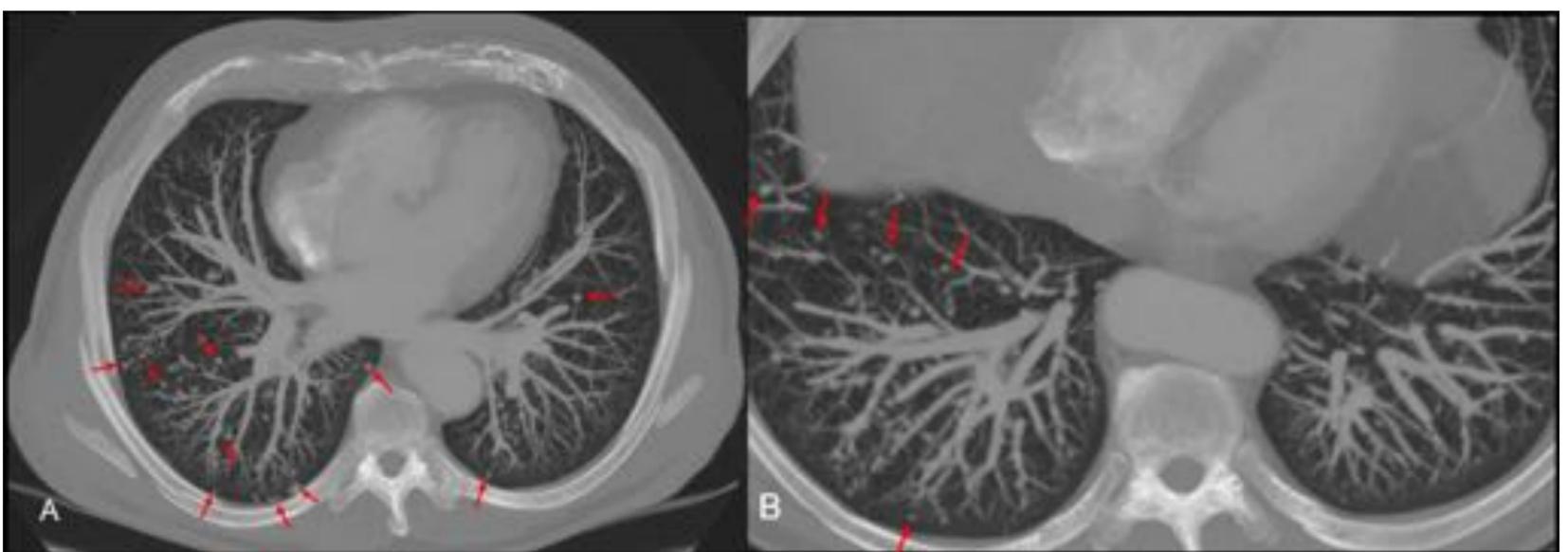


Figura 2. A y B: MIP axial en TC de tórax con contraste intravenoso en fase en arterial. Múltiples imágenes pseudonodulares infracentimétricas, de localización tanto central como periférica, de predominio en ambos lóbulos medio e inferiores compatibles con **fístulas arterio-venosas**. Hospital Universitario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

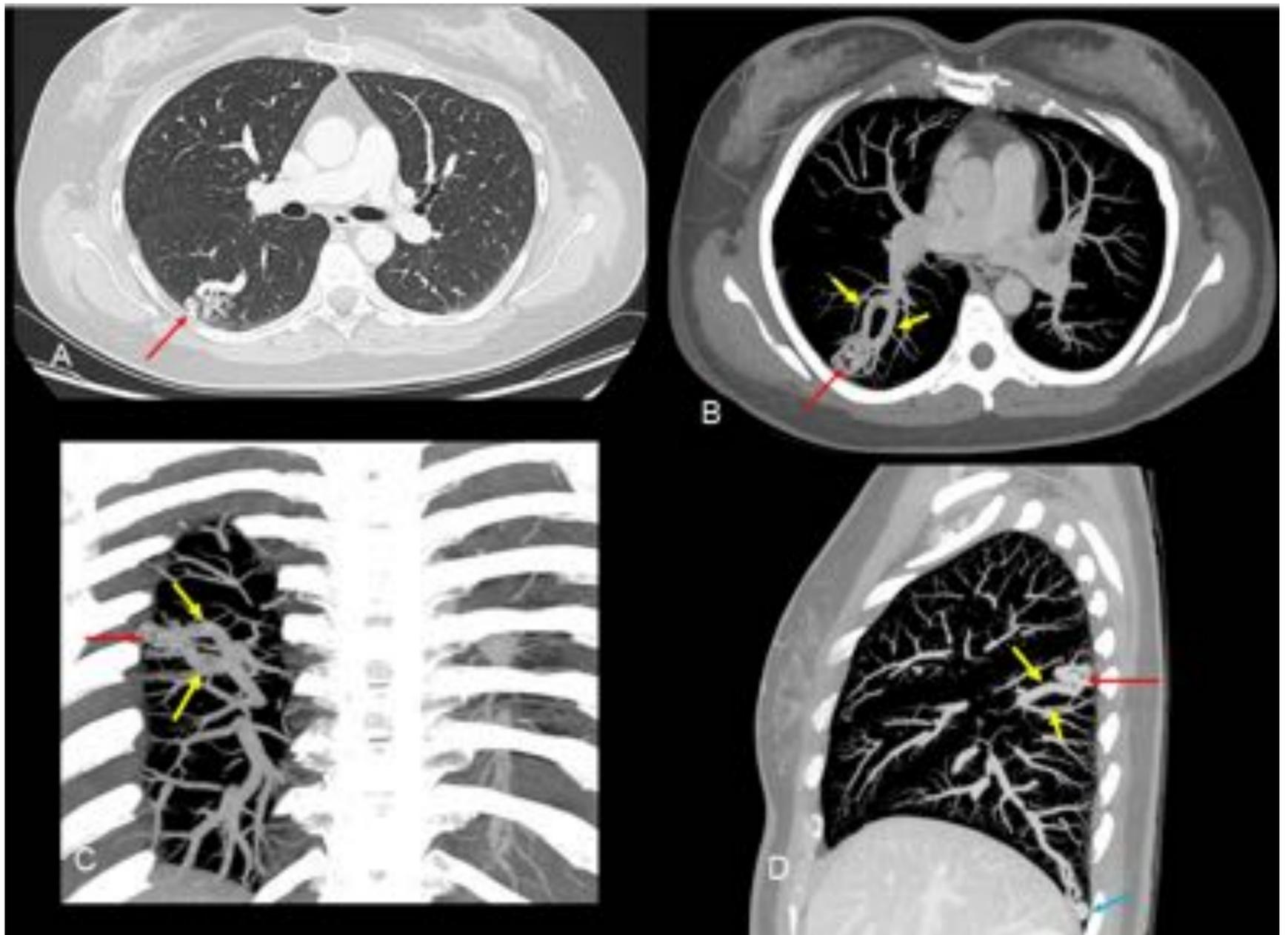


Figura 3. TC de tórax con contraste intravenoso en fase en arterial. A: TC cortes axiales. B:TC MIP axial. C: TC MIP coronal. D: TC MIP sagital.

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.

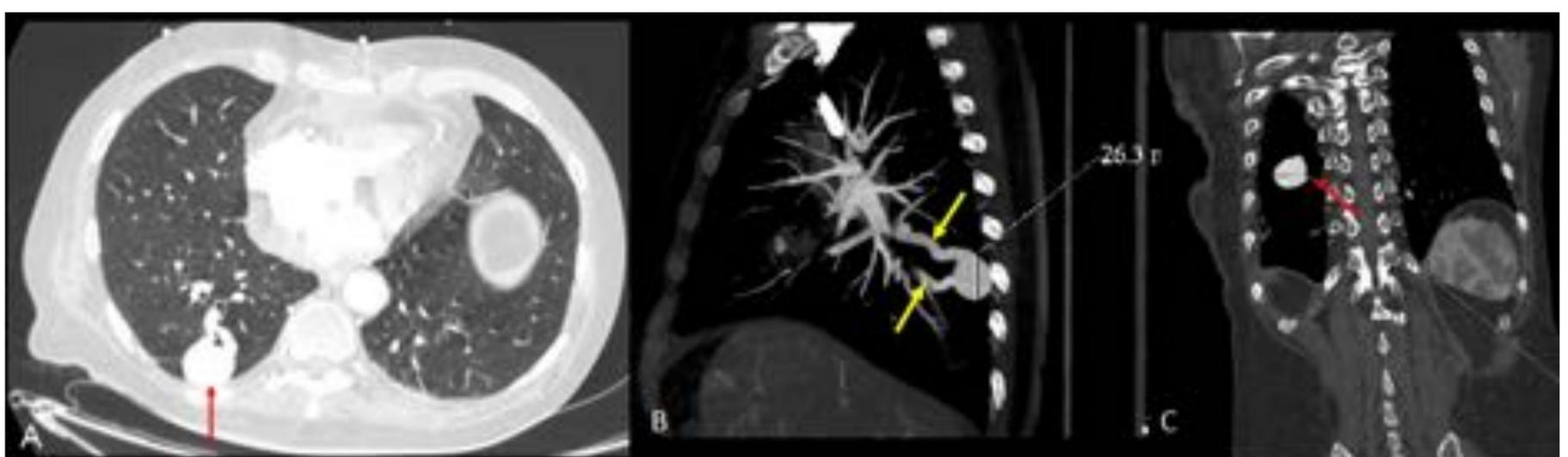


Figura 4. TC de tórax con contraste intravenoso en fase en arterial. A: TC cortes axiales. B:TC MIP sagital. C: TC MIP coronal. **Malformación arteriovenosa pulmonar compleja** ( flechas rojas), ya que presenta doble pedículo arterial (señalado con flechas amarillas) situada en segmento posterior del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

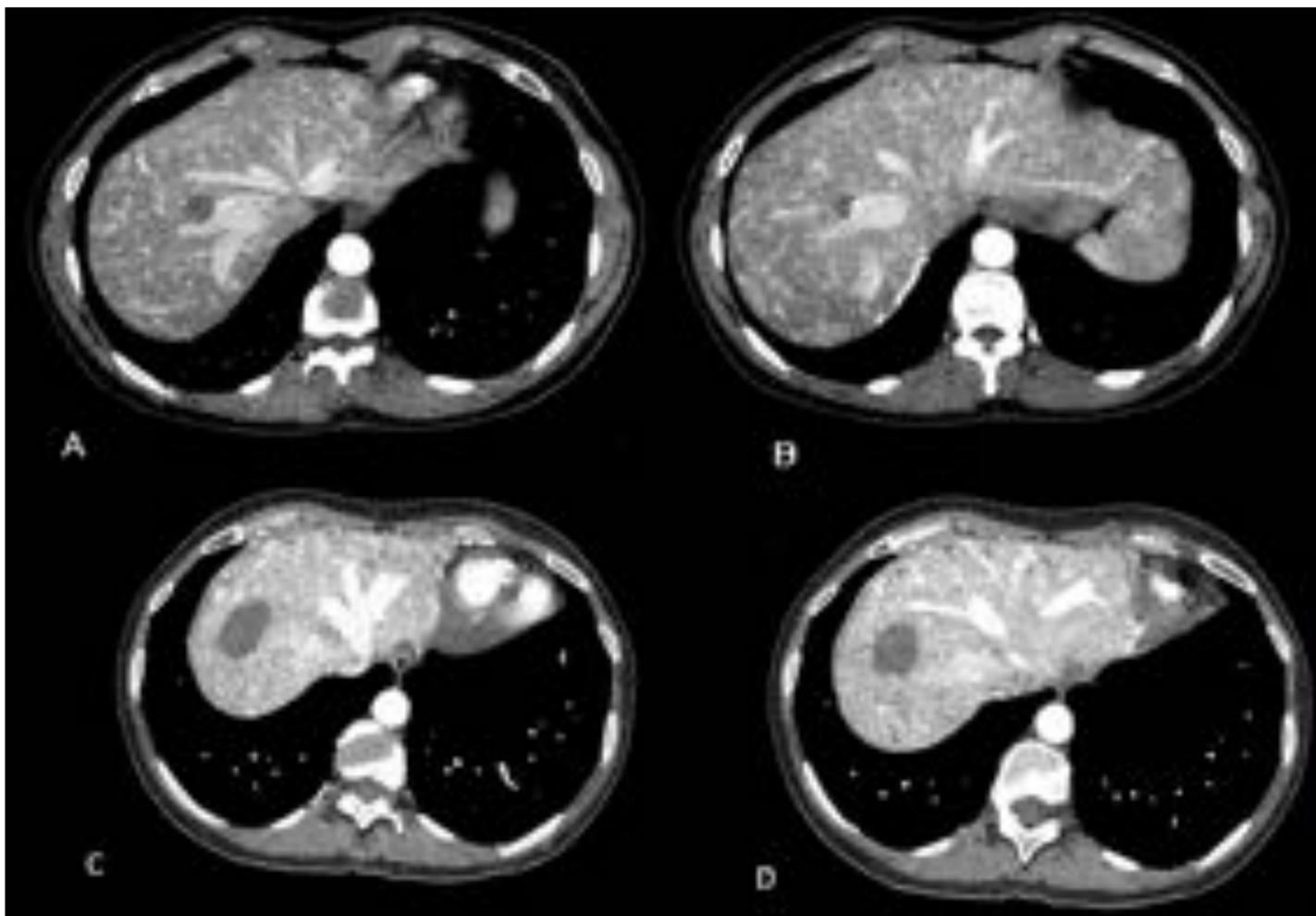


Figura 5. A,B,C,D : TC cortes axiales con contraste intravenoso en fase arterial de dos pacientes diferentes ( A y B pertenecen al mismo paciente, C y D a otro). Se observa un hígado con múltiples telangiectasias diseminadas en ambos lóbulos secundarias a **fístulas arteriovenosas**. Éstas se identifican 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.

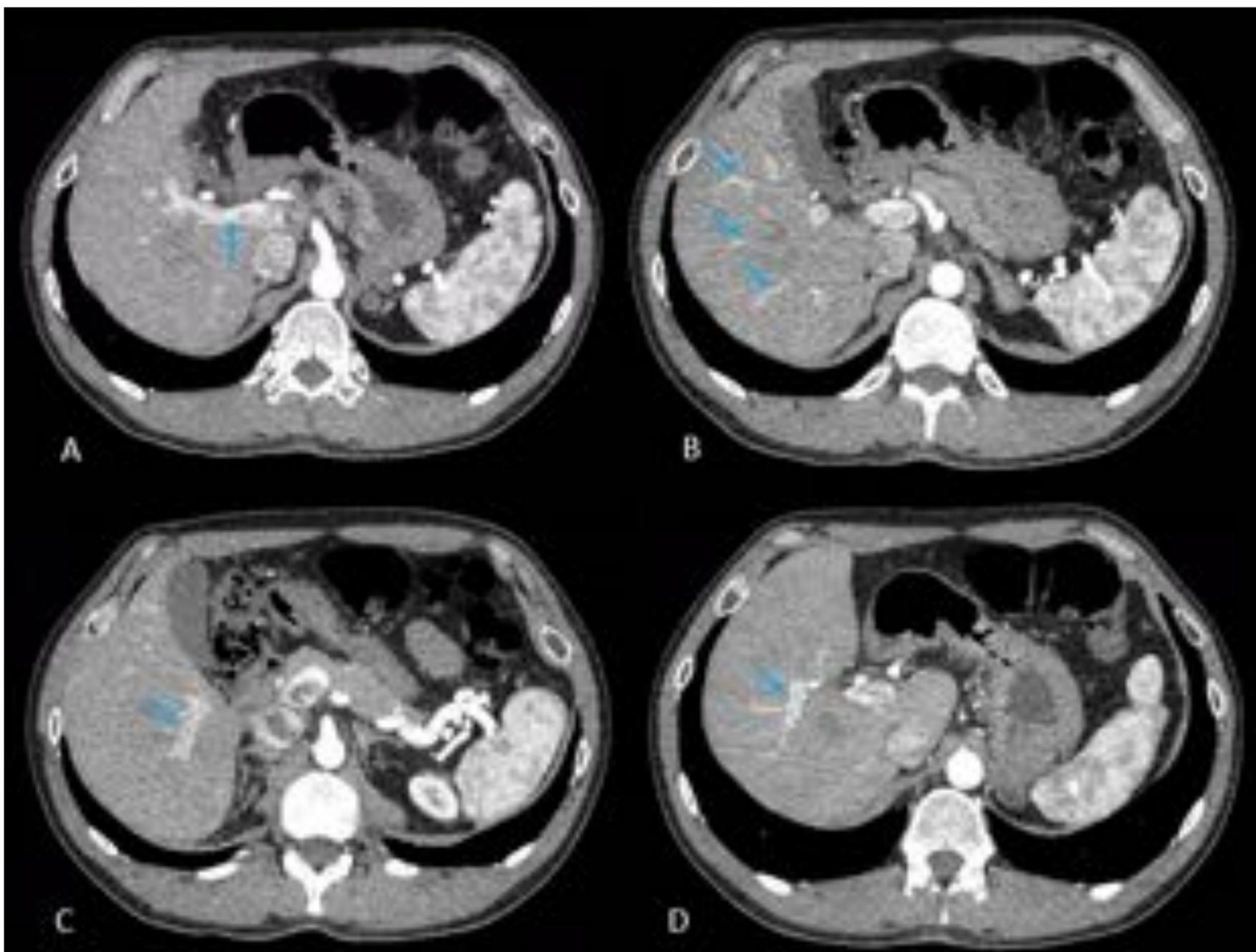


Figura 6. A,B,C,D : TC cortes axiales con contraste intravenoso en fase arterial. Repleción precoz de la vena porta (A) y de ramas portales (B,C,D) en relación con **fístulas arterioportales** difusas. Hospital Universitario de Bellvitge.

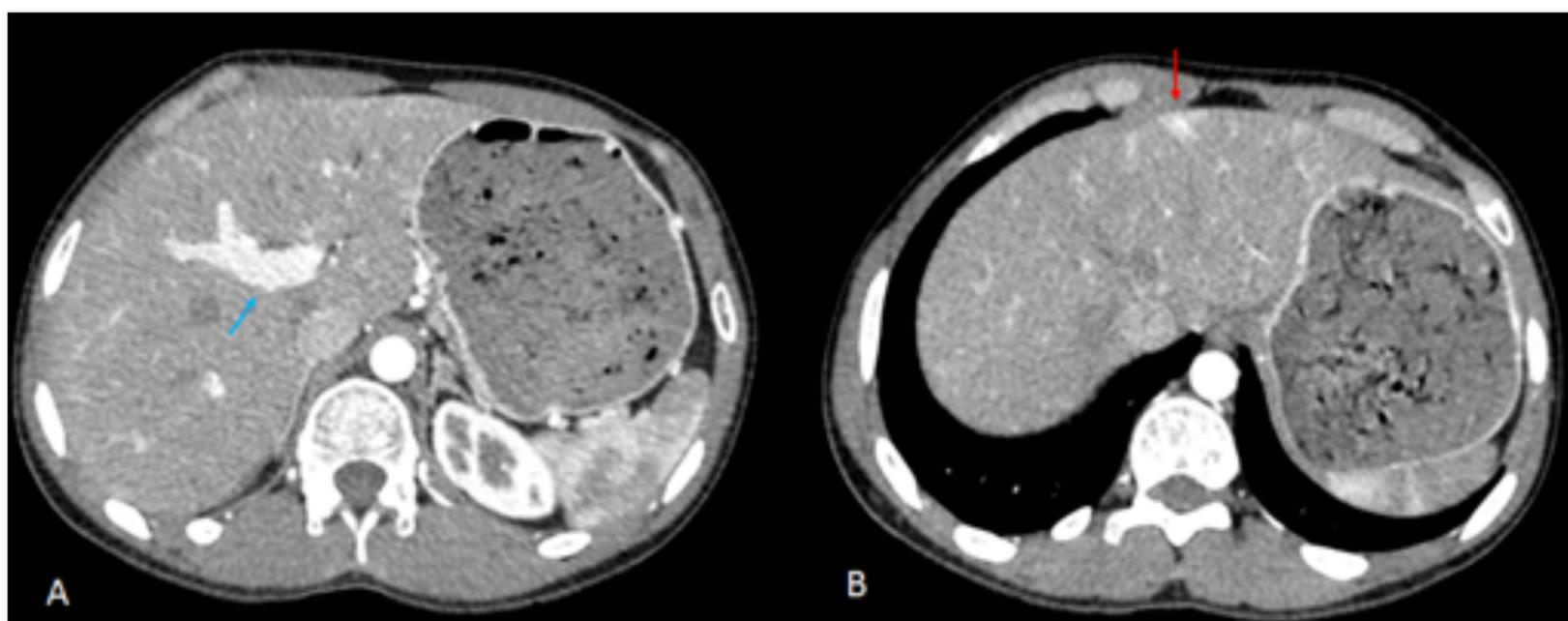


Figura 7. A,B : TC cortes axiales con contraste intravenoso en fase arterial. Repleción precoz de la vena porta (flecha azul en A) en relación con **fístulas arterio-portales**. Discreta heterogenicidad subcapsular de predominio en LHI lo que sugiere cierto componente de **telangiectasias** ( flecha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

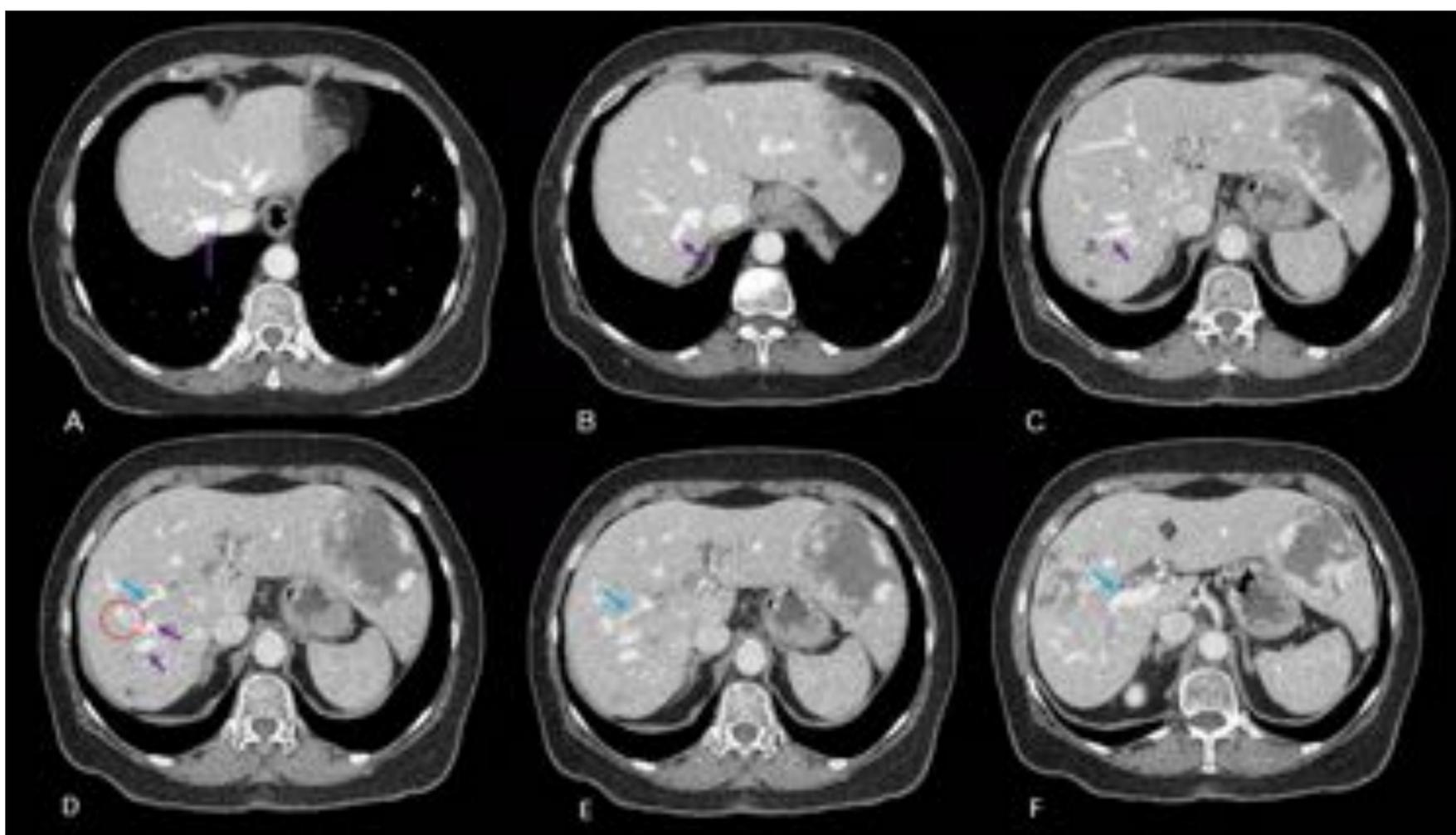


Figura 8. A,B,C,D,E,F : TC cortes axiales con contraste intravenoso en fase portal. Al seguir la vena suprahepática derecha ( flechas lilas), observamos como contacta ( círculo rojo) con una rama de la vena porta ( flecha azul), generando un **shunt portovenoso**. Hospital Universitario de Bellvitge.

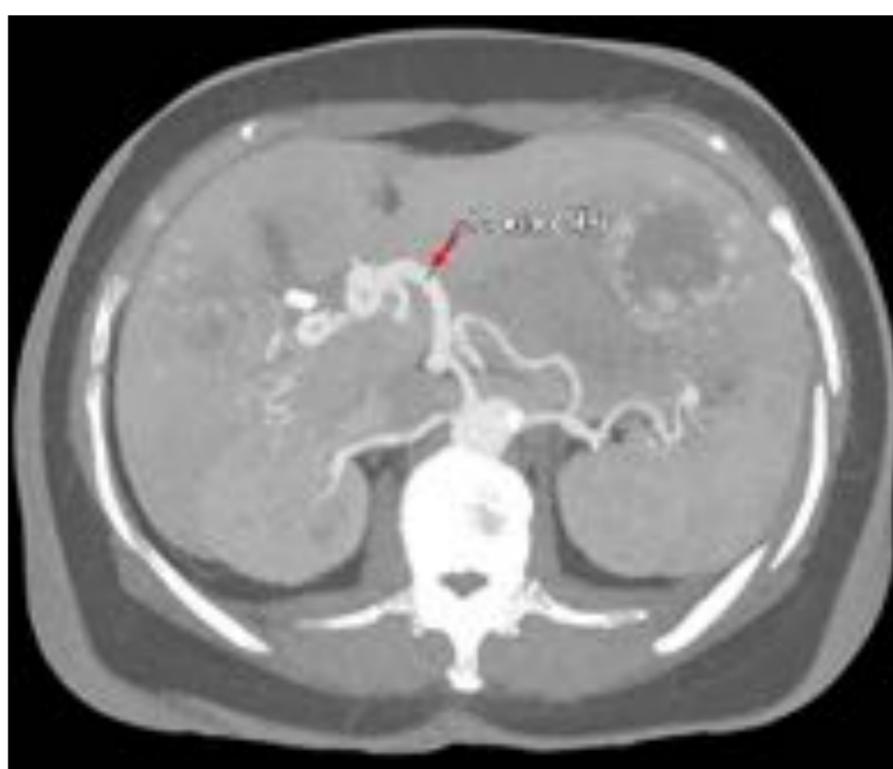


Figura 9: MIP axiales con contraste intravenoso en fase arterial. **Hipertrofia y tortuosidad de la arteria hepática común** y circulación arterial hepática (AHC >6 mm de diámetro.) Hospital Universitario de Bellvitge.

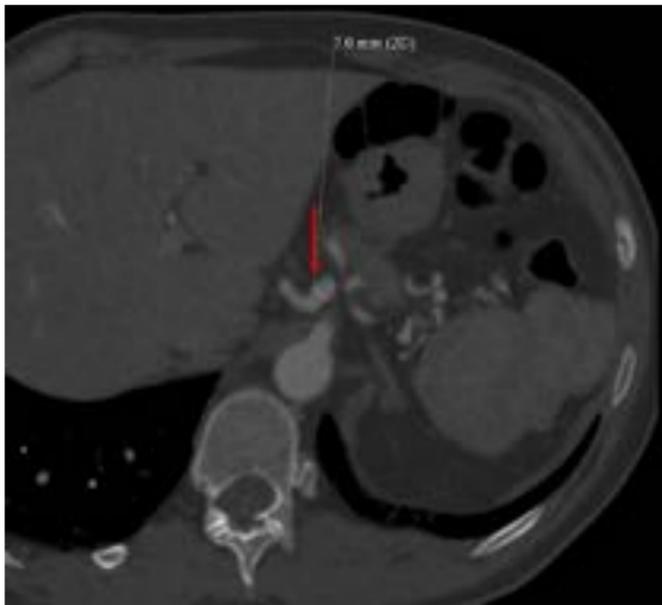


Figura 10: MIP axial con contraste intravenoso en fase arterial. Arteria gástrica izquierda permeable con hipertrofia de su segmento proximal (7mm). Hospital Universitario de Bellvitge.

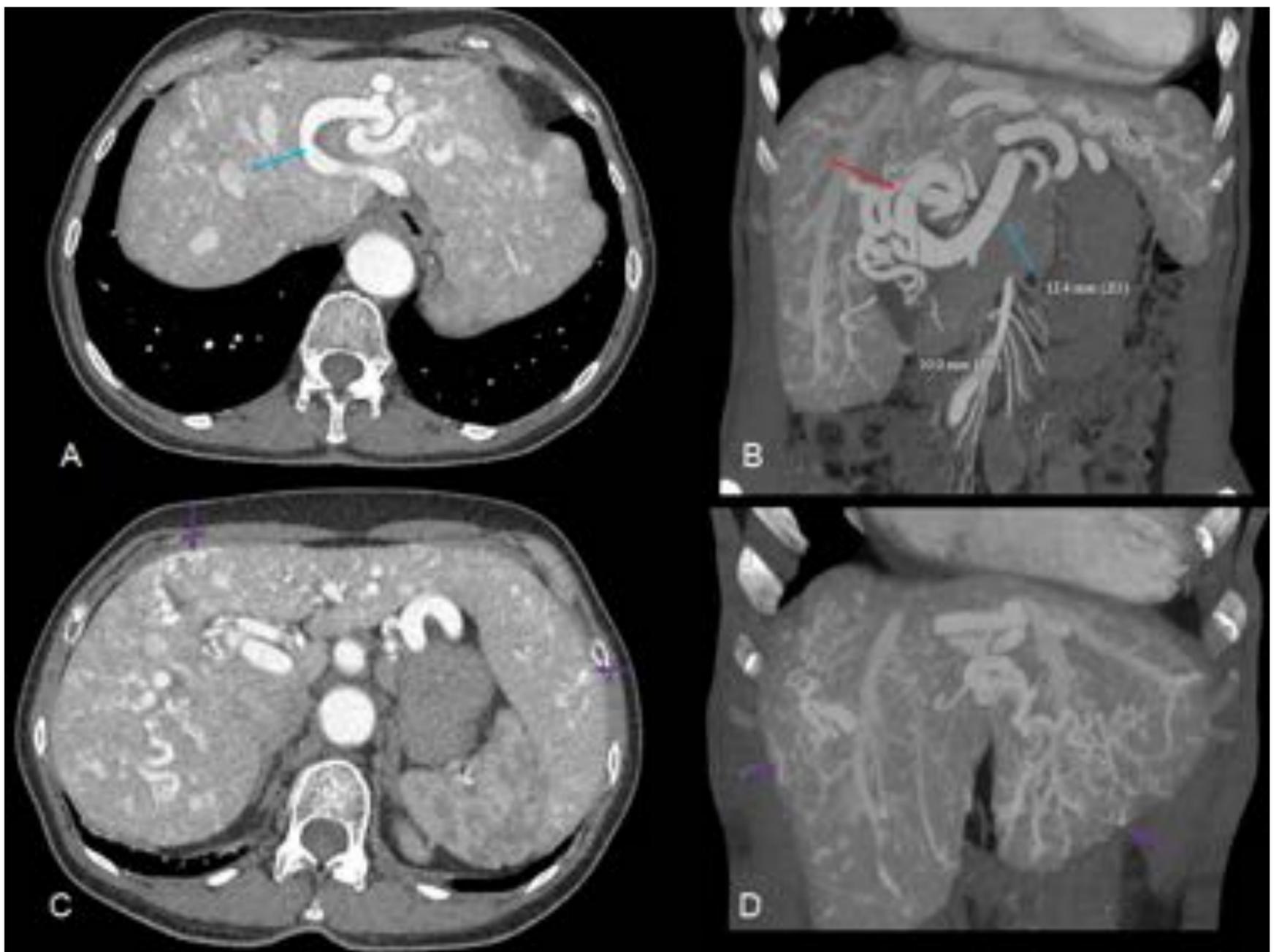


Figura 11. A,C : TC cortes axiales con contraste intravenoso en fase arterial. B,D: MIP coronal. **Arteria hepática derecha** ( flecha roja en B) originada en **hepática izquierda** ( flecha azul en A y B), ambas **hipertrofiadas** y **tortuosas**. Gran hepatomegalia con repleción precoz de las ramas 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**

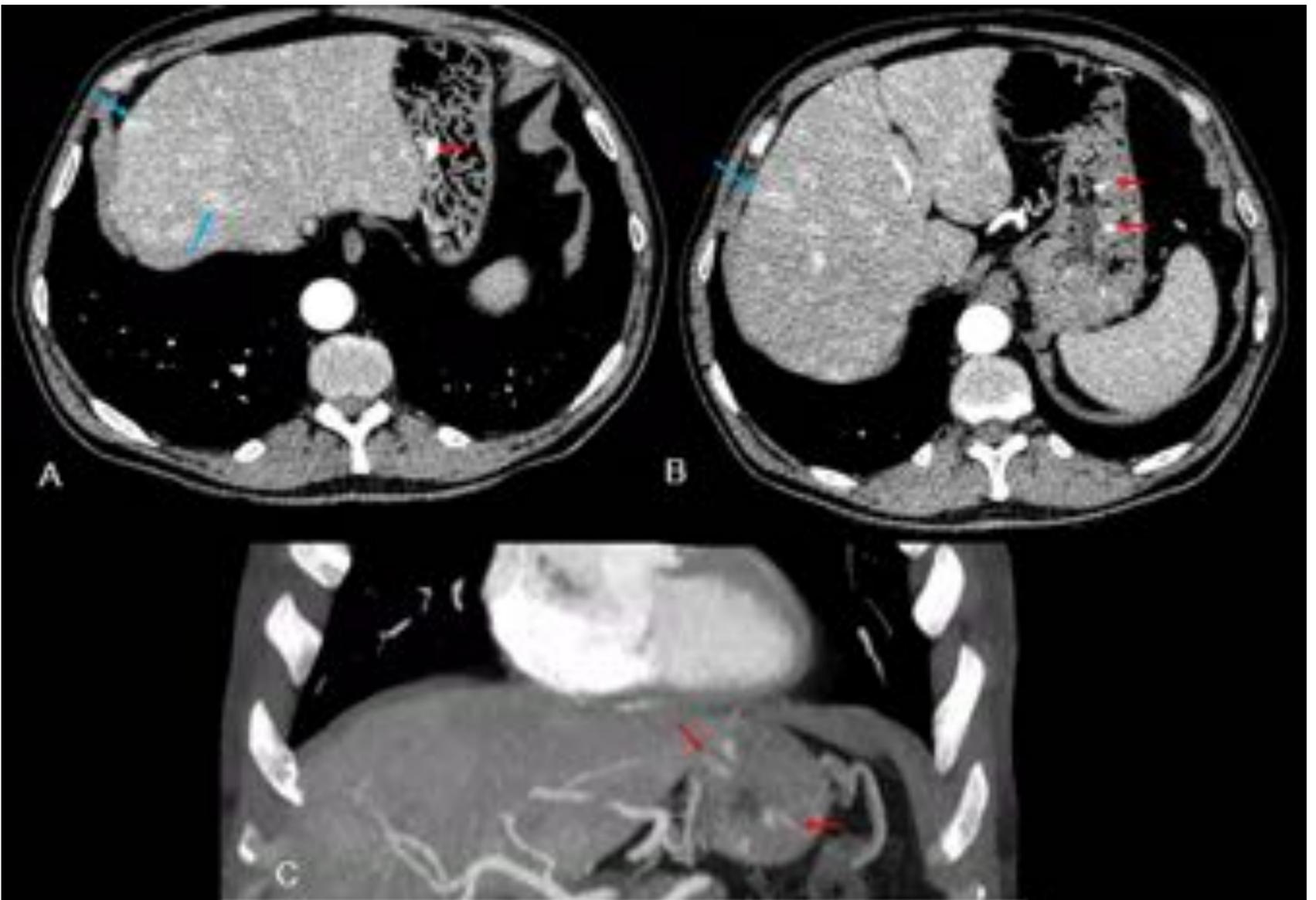


Figura 12. TC de abdomen con contraste intravenoso en fase arterial. A,B : cortes axiales. C: MIP coronal. Imágenes nodulares hipervasculares en fase arterial a nivel de pared gástrica correspondientes a **telangiectasias gástricas** ( flechas rojas en A,B,C). También se visualizan **telangiectasias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

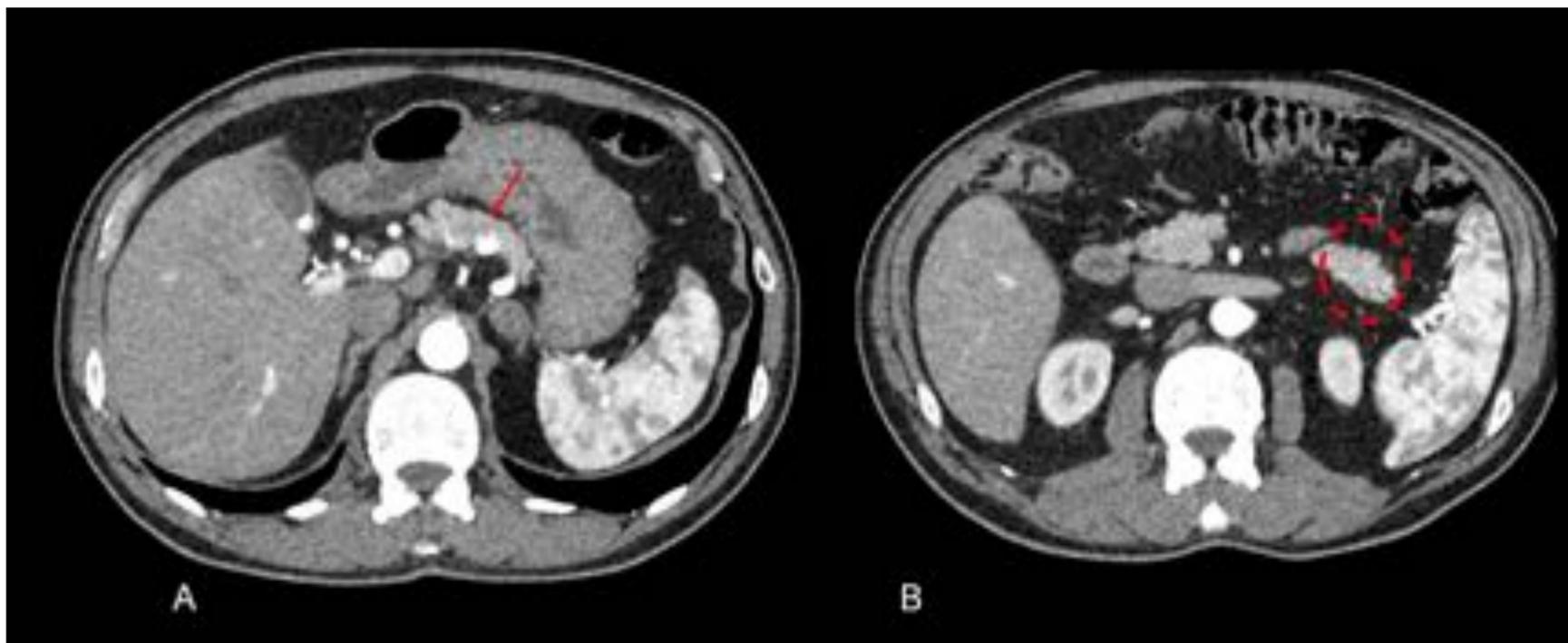


Figura 13. A y B: TC axial con contraste intravenoso en fase arterial. **MAV** en unión **cabeza-cuerpo pancreático** ( flecha roja en A) y de varias MAVs **puntiformes** en **cola pancreática** ( círculo en B). Hospital Universitario de Bellvitge.



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)

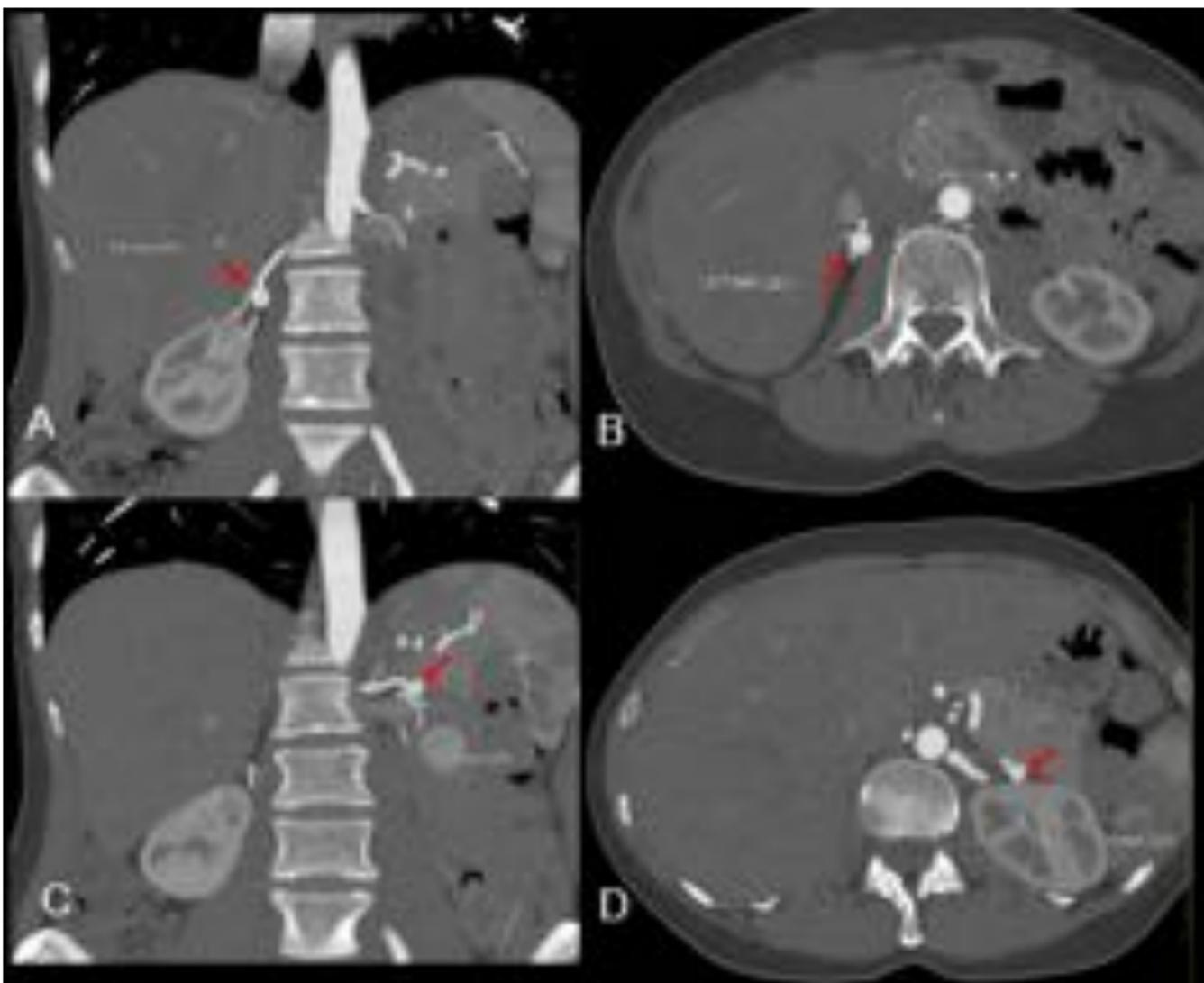


Figura 16. TC MIP coronal (A,C) y axial ( B,D) con contraste intravenoso en fase arterial. Aneurismas renales hiliares bilaterales de 10 mm (A,B) y 7 mm (C,D). Hospital Universitario de Bellvitge.

## ➤ AFECTACIÓN MESENTÉRICA

- Aneurismas ( Figura 17).

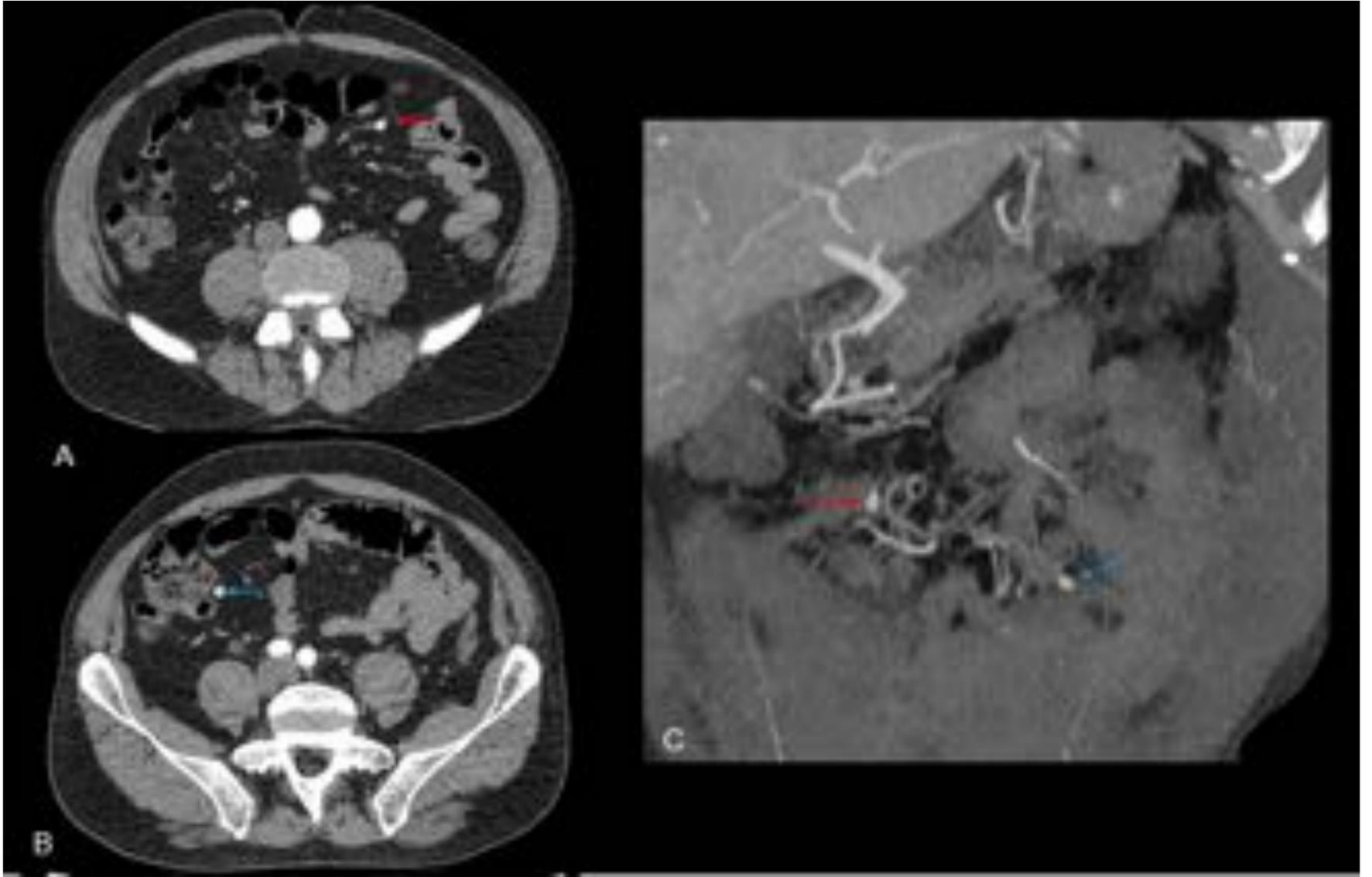


Figura 17. TC de abdomen con contraste intravenoso en fase arterial.  
A,B : cortes axiales. C: MIP coronal. **Dilataciones saculares** infracentimétricas a nivel de ramas distales de **arteria mesentérica superior** compatibles con aneurismas. Hospital Universitario de Bellvitge.

# 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.