

RESUMO DO RELATO DE CASO

Título: Diagnóstico tardio da Síndrome de Rendu-Osler-Weber e suas repercussões

Introdução: A síndrome de Rendu-Osler-Weber, também conhecida como telangiectasia hemorrágica hereditária, caracteriza-se como uma patologia vascular autossômica dominante, cujo acometimento ocorre em múltiplos sistemas, sendo o principal achado patológico a presença de comunicações arteriais anômalas. A sintomatologia mais comum abrange telangiectasias mucocutâneas, epistaxe e sangramentos gastrointestinal e cerebral. **Objetivo:** Essa revisão teve como objetivo elucidar o conhecimento sobre a doença a fim de potencializar o diagnóstico de doenças sindrômicas raras. **Material e Métodos:** Para a busca bibliográfica, foram utilizados os descritores 'syndrome', 'epidemiology', 'prevalence', 'hereditary haemorrhagic', definidos com auxílio dos 'Descritores em ciências da saúde (DeCS)', combinados entre si por operadores booleanos. O levantamento dos artigos foi feito nas seguintes bases de dados: PubMed, Scielo e Web of Science, referente aos anos de 2017 a 2022, nos idiomas português e inglês. Após aplicar os critérios de exclusão, foram considerados 10 artigos para a revisão de literatura do tipo narrativa e, foi incluído o prontuário do paciente. **Resultados:** Paciente, masculino, 61 anos procura o serviço do HUAV, no dia 15/01/2021 com queixa de dor precordial de longa data, associada à alteração de hábito intestinal como diarreia sem sangramento, vômitos, dor abdominal, hiporexia e epistaxe diária. Ao hemograma, observou uma anemia normocrômica e normocítica, necessitando de transfusão de 4 concentrados de hemácias e na EDA observou-se hérnia de hiato, esofagite e gastrite, angiodisplasia e lesão polipoide com biópsia. Posteriormente, paciente foi encaminhado para acompanhamento ambulatorial hematológico, onde referiu epistaxes frequentes, cansaço aos pequenos esforços e uso de sulfato ferroso, negando tontura, confusão mental e anorexia. Por meio do exame físico e clínico constatou-se a hipótese diagnóstica de telangiectasia hemorrágica hereditária. **Discussão:** A síndrome de Rendu-Osler-Weber, também conhecida como telangiectasia hemorrágica hereditária (THH), caracteriza-se como uma patologia vascular autossômica dominante, cujo acometimento ocorre em múltiplos sistemas, sendo o principal achado patológico a presença de comunicações arteriais anômalas, denominadas de lesões angiodisplásicas. A sintomatologia mais comum abrange telangiectasias mucocutâneas, epistaxe e sangramentos gastrointestinal e cerebral. O principal achado em exames de imagem são as malformações arteriovenosas viscerais. O diagnóstico é realizado pelo exame clínico e pode ser confirmado por técnicas de biologia molecular. O tratamento inclui medidas sintomáticas, como radioterapia e controle da epistaxe. **Conclusão:** Conclui-se que a síndrome de Rendu-Osler-Weber, apesar de rara, deve ser elucidada, pois o conhecimento sobre a doença permite potencializar o diagnóstico de doenças sindrômicas singulares.

Autores: Luísa Marciano Grasselli, Gabriella Piazza Castelani, Gabriele Santiago Raimundo Rodrigues, Sérgio Antônio Murad Neto, Carlos Eduardo Engel Velano.

Instituição: Universidade José do Rosário Vellano (UNIFENAS), MG, Brasil.

Referências:

DROEGE, Freya et al. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: symptoms and diagnostic latency. **Laryngorhinootologie**. SP, v.100, n.6, p. 443-452, Jun/Jun. 2021.

I, Mani B et al. Osler-Weber-Rendu syndrome. **Qjm : Monthly Journal Of The Association Of Physicians**, v.113, n.8, p. 586-587, Ago/Ago. 2020.

KÜHNEL, Thomas et al. Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. **Otolaryngologic Clinics Of North America**, v.51, n.1, p. 237-254, Fev/Fev. 2018.

LOPEZ, Antonio Martinez et al. Vascular malformations syndromes: an update. **Current Opinion In Pediatrics**, v.31, n.6, p. 747-753, Dez/Dez. 2019.

PETERSON, Jeffrey. Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia Management. **Radiologic Technology**, v.88, n.3, p. 277-294, Jan/Jan. 2017.

PINHEIRO, Pablo Guedes et al. SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA. **Dêciência Em Foco**, v.5, n.1, p. 120-131, Jul/Jul. 2021.

RIVERO, Sonia Benítez; ROMERO, Jonathan Camacho; EIROA, Daniel. Rendu-Osler-Weber syndrome. **Medicina Clínica**, v.152, n.11, Jun/Jun. 2019.

ROBERT, Florian et al. Future treatments for hereditary hemorrhagic telangiectasia. **Orphanet Journal Of Rare Diseases**, v.15, n.1, Jan/Jan. 2020.

SHOVLIN, Claire L et al. Mutational and phenotypic characterization of hereditary hemorrhagic telangiectasia. **Blood**, v.136, n.17, p. 1907-1918, Out/Out. 2020.

WATAD, Abdulla et al. Osler-Weber-Rendu syndrome. **The Israel Medical Association Journal**, v.17, n.5, p. 328-328, Mai/Mai. 2017.