

22 SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER: CARACTERIZAÇÃO DE UM GRUPO DE DOENTES COM MANIFESTAÇÕES DIGESTIVAS – ESTUDO DE COORTE RETROSPECTIVO

Marques da Costa, P., Meireles, L., Narcisa, F., Baldaia, C., Palma, R., Correia, L., Cortez-Pinto, H., Velosa, J.

Introdução: A síndrome de Rendu-Osler-Weber (ROW), ou Telangiectasia hemorrágica hereditária, é uma doença autossómica dominante rara descrita em 1/5000 habitantes e caracterizada por malformações arterio-venosas (MAV) micro e macrovasculares com afectação heterogénea do tubo digestivo (TD), fígado, pulmão e cérebro. Pelos quadros hemorrágicos digestivos ou por alterações hepáticas são potencialmente alvo da prática clínica gastroenterológica.

Materiais e métodos: visamos caracterizar os doentes com ROW seguidos, nos últimos 15 anos, num serviço de gastroenterologia de um hospital terciário. Neste estudo retrospectivo de coorte registamos variáveis demográficas, laboratoriais, estudos endoscópicos, imagiológicos e genéticos.

Resultados: Identificamos 19 pacientes com ROW, com idade média $61,2 \pm 17$ anos, predominantemente do sexo masculino (M/F):12/7. Em 26,3% (n=5) não havia diagnóstico prévio. A maioria (84% n=16) descrevia epistaxis e 52% (n=10) apresentava história de hemorragia digestiva. Localização gastrointestinal das angiodisplasias: TD alto 56% (n=9/16); TD médio 87,5% (n=7/8); TD baixo 33% (n=5/15). Localização visceral das MAV: hepáticas 58% (n=10/17); pulmonares 27,2% (n=3/11), cerebral 33% (n=3/10). Observamos uma percentagem relevante de doentes sem estudo endoscópico (16%) ou visceral (hepático: 10%, pulmonar: 42% e cerebral: 47%). A alteração laboratorial mais frequente foi um padrão de colestase bioquímica 36,8% (n=7) sem alteração das aminotransferases. Hipertensão portal: varizes esofágicas 31% (n=5/16); trombocitopenia 21% (n=4/19) ascite 44% (n=8/18). Outras complicações: fenómenos trombóticos viscerais 25% (n=4/16); abscessos viscerais/articulares 15,7% (n=3/19); purpura trombocitopénica idiopática 5,2% (n=1). O estudo genético havia sido realizado em apenas 2 doentes. Mortalidade registada 36,8% (n=7/19) sendo que somente 10% (n=2) foram directamente atribuíveis a ROW.

Conclusão: Esta coorte de doentes com ROW demonstra a elevada variabilidade de manifestações sistémicas associadas a esta síndrome o que condiciona uma mortalidade não negligenciável. Evidencia-se ainda um deficit importante na caracterização clínica destes doentes, a justificar uma forma protocolada de avaliação.

Serviço de Gastroenterologia e Hepatologia, Hospital de Santa Maria – CHLN-EPE. Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa