

Telangiectasia hemorrágica hereditária como causa de hematúria franca: um raro diagnóstico diferencial

Introdução: A telangiectasia hemorrágica hereditária (THH) ou Síndrome de Rendu-Osler-Weber é uma rara doença hereditária, autossômica dominante. Se manifesta com sangramentos por existência de alterações vasculares, sendo as manifestações mais comuns epistaxe, sangramento gastrointestinal, anemia por deficiência de ferro e telangiectasias mucocutâneas. Pode haver, ainda, o desenvolvimento de malformações arteriovenosas, envolvendo a circulação pulmonar, hepática e/ou cerebral. O desenvolvimento de hematúria secundário à síndrome é raro, havendo escassos relatos na literatura.

Objetivo: Reportar rara causa de hematúria franca provocada por síndrome genética incomum.

Metodologia: relato de caso a partir de dados de prontuário.

Relato de caso: Feminino, 65 anos, encaminhada ao serviço de clínica médica após avaliação por equipes de nefrologia e urologia para investigação de hematúria franca. Apresentava função renal e eletrólitos dentro da normalidade bem como dismorfismo eritrocitário negativo. Realizada ultrassonografia de rins e vias urinárias assim como arteriografia de artérias renais e ilíacas internas sem achados que justificassem o quadro. Como antecedentes, apresentava história de anemia ferropriva com necessidade de múltiplas transfusões sanguíneas, além de epistaxe ocasional, sintoma também apresentado por familiares próximos. Durante internamento evoluiu com evacuações diarreicas com saída de coágulos sanguíneos. Foi submetida a endoscopia digestiva alta com achados de múltiplas ectasias vasculares arboriformes distribuídas pelo bulbo e segunda porção duodenal, sem sinais de sangramento ativo e, à colonoscopia, achado de angioectasias colônicas. Para investigação da epistaxe, foi realizada rinoscopia anterior, que evidenciou, também, telangiectasia septal anterior à direita. Realizada TC de tórax com contraste que evidenciou malformação arteriovenosa pulmonar. Diante dos achados, firmado diagnóstico de THH, sendo a hematúria presumida como secundária à malformação arteriovenosa. No momento paciente com episódios de sangramentos controlados e sem necessidade de terapêutica adicional em seguimento ambulatorial.

Conclusão: A manifestação de hematúria na THH é um acometimento raramente descrito. Durante a investigação do quadro, foram evidenciados episódios de sangramentos em outros sítios, sendo fator decisivo para obtenção do diagnóstico final. É necessário alta suspeição para o diagnóstico de THH diante da hematúria franca sem causa clara em decorrência da raridade da manifestação.