

Reporte de caso

Epistaxis recurrente y anemia ferropénica como presentación de un síndrome de Osler-Weber-Rendu: Reporte de un caso clínico.

Recurrent epistaxis and iron-deficiency anemia as the presentation of Osler-Weber-Rendu syndrome: A case report.

Andrés Fernando Muñoz-Rengifo^{1,a}, Juliana Ortiz-Márquez^{1,a}, Alejandra Aldana-Dorado^{1,a},
Manuela Rendón-Herrera^{1,a}, Jhoan Emmanuel Orjuela-Quiroga^{2,a}

1. Estudiante de Medicina.
2. Médico, Especialista en Medicina Interna, Profesor Departamento de Clínicas Médicas.

a. Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Andrés Fernando Muñoz Rengifo
ORCID ID <https://orcid.org/0009-0001-6459-6179>
Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).
E-mail: andresmunozr1@javerianacali.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 28 de noviembre de 2025.

ACEPTADO: 19 de abril de 2026.

RESUMEN

Introducción: La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH), también conocida como síndrome de Osler-Weber-Rendu, es un trastorno vascular autosómico dominante caracterizado por la presencia de telangiectasias en mucosas y piel, así como por malformaciones arteriovenosas en diversos órganos. Su diagnóstico suele retrasarse debido a que los síntomas iniciales pueden ser inespecíficos o subestimados en etapas tempranas. **Presentación del caso:** Paciente masculino de 77 años que consultó por anemia severa secundaria a epistaxis crónica, presente desde la adolescencia. En el examen físico se evidenciaron telangiectasias en las mucosas oral, nasal y conjuntival, así como en el rostro, el dorso de las manos, el tórax y el abdomen. El paciente cumplía con tres criterios de Curaçao, lo que permitió establecer el diagnóstico clínico de THH. Fue tratado mediante administración de hierro oral y cauterización de las lesiones nasales. **Conclusión:** La epistaxis persistente debe considerarse un signo clínico relevante que amerita una evaluación etiológica exhaustiva. En este caso, su identificación condujo al diagnóstico de una enfermedad genética de implicación sistémica, cuyo abordaje oportuno permite prevenir complicaciones mayores.

Palabras clave: Telangiectasia hemorrágica hereditaria, epistaxis, anemia ferropénica, síndrome de Osler-Weber-Rendu, malformaciones arteriovenosas.

ABSTRACT

Introduction: Hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT), also known as Osler-Weber-Rendu syndrome, is an autosomal dominant vascular disorder characterized by the presence of telangiectasias in skin and mucous membranes, as well as arteriovenous malformations in various organs. Its diagnosis is usually delayed because initial symptoms can be nonspecific or underestimated in early stages. **Case presentation:** A 77-year-old male patient presented with severe anemia secondary to chronic epistaxis, which had been present since adolescence. Physical examination revealed telangiectasias on the oral, nasal, and conjunctival mucosae, as well as on the face, back of the hands, chest, and abdomen. The patient met three Curaçao criteria, which allowed establishing the clinical diagnosis of HHT. He was treated with oral iron administration and cauterization of nasal lesions. **Conclusion:** Persistent epistaxis should be considered a relevant clinical sign that warrants an exhaustive etiological evaluation. In this case, its identification led to the diagnosis of a genetic disease with systemic implications, whose timely management can prevent major complications.

Key words: Hereditary hemorrhagic telangiectasia, epistaxis, iron-deficiency anemia, Osler-Weber-Rendu syndrome, arteriovenous malformations.

Muñoz-Rengifo AF, Ortiz-Márquez J, Aldana-Dorado A, Rendón-Herrera M, Orjuela-Quiroga JE. Epistaxis recurrente y anemia ferropénica como presentación de un síndrome de Osler-Weber-Rendu: Reporte de un caso clínico. *Salutem Scientia Spiritus* 2026; 12(3):106-110.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución - No comercial - Sin derivar.

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Osler-Weber-Rendu, también conocido como telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH),¹ es una entidad de herencia autosómica dominante que hasta en el 20% de los casos puede no tener historia familiar previa;² se trata, mayoritariamente, de una enfermedad genética atípica que en el 90% de los casos es ocasionada por una mutación heterocigota con un patrón de herencia autosómica dominante del gen de la endoglinina o del receptor de cinasa 1 similar a la activina (ALK1).^{1,3,4} Tiene como característica la formación anómala de vasos sanguíneos, lo cual conlleva a malformaciones arteriovenosas en las vísceras (como el cerebro, el tracto gastrointestinal y el pulmón) y también a telangiectasias mucocutáneas.⁵ La prevalencia aproximada de la THH es de 1,5 a 2 personas por 10.000 habitantes.⁶

La THH es una enfermedad hereditaria ocasionada por mutaciones en los genes que se encargan de la señalización del factor de crecimiento transformante beta (TFG- β).⁷ Estas mutaciones terminan causando daños en la integridad de los vasos sanguíneos y en la reparación de estos, promoviendo así una comunicación directa anormal entre las arterias y las venas. Las manifestaciones clínicas más comunes que se pueden encontrar en el síndrome de Osler-Weber-Rendu incluyen epistaxis frecuentes, sangrados gastrointestinales, telangiectasias en la piel y en las mucosas, así como malformaciones arteriovenosas y viscerales, especialmente en el cerebro, el pulmón y el hígado. Estos signos y síntomas pueden llegar a generar complicaciones como hipoxemia, hemorragias o accidentes cerebrovasculares hemorrágicos o isquémicos.⁸⁻¹⁰ De estas manifestaciones, la epistaxis es el mejor discriminador de THH, con estudios en donde se ha reportado una sensibilidad del 97% y una especificidad del 84% en el diagnóstico de THH en personas con un punto de corte de ≥ 4 epistaxis por año. Los sitios más distintivos de telangiectasias suelen ser los labios y las palmas.¹¹

La THH puede ser diagnosticada a través de los criterios de Curaçao o a través de diagnóstico genético.^{7,8} El diagnóstico de esta patología puede llegar a resultar complejo debido a la rareza de la enfermedad y a la variabilidad fenotípica. Los criterios de Curaçao han sido útiles a lo largo de los años para orientar el caso hacia un diagnóstico clínico; de hecho, hay estudios en donde se ha documentado una sensibilidad del 68% y una especificidad del 98% para su diagnóstico,¹² por lo que el diagnóstico genético queda relegado a casos de exclusiva duda, lo cual suele representar a una vasta minoría de los casos (Tabla 1).

El tratamiento de la THH se basa en medidas compresivas locales en casos de epistaxis, uso de ácido tranexámico, optimización de los niveles de hierro, cauterización de vasos nasales, uso de oximetazolina por tiempo limitado y uso de antiangiogénicos como el bevacizumab.¹³

Tabla 1. Criterios de Curaçao.

Criterios de curaçao	Descripción	Puntaje (Si-1, No-0)
Epistaxis recurrente	Episodios recurrentes de sangrado nasal sin causa aparente	SI
Telangiectasias múltiples	Presencia de telangiectasias visibles en labios, cara, manos o mucosas	SI
Lesiones viscerales	Telangiectasias o malformaciones arteriovenosas en órganos internos	SI
Antecedentes familiares	Familiar de 1er grado diagnosticado con Sd de osler weber rendu	NO
Interpretación: La presencia de 3 o más criterios establecen un diagnóstico definitivo. La presencia de 2 criterios indican un diagnóstico probable.		

A continuación, se presenta el caso de un paciente adulto mayor que consulta a urgencias por un episodio de epistaxis recurrente y anemia severa, en quien finalmente se realiza el diagnóstico de THH.

Consideraciones éticas

El presente reporte de caso se realiza en concordancia con los principios éticos establecidos en la Declaración de Helsinki y las normas nacionales vigentes para la investigación en salud. Dado que se trata de un reporte de caso clínico, no se requiere aprobación por parte de un comité de ética en investigación, al no implicar intervenciones adicionales a las realizadas en el marco de la atención clínica habitual del paciente. Se obtiene consentimiento informado por escrito del paciente para la publicación de la información clínica y las imágenes incluidas en este manuscrito, garantizando en todo momento la confidencialidad y el anonimato de sus datos personales.

Los autores declaran que no se realizan procedimientos experimentales ni intervenciones fuera de los estándares aceptados de la práctica médica. Asimismo, no existen conflictos de interés ni fuentes de financiación relacionadas con la elaboración de este reporte de caso.

REPORTE DE CASO

Paciente masculino de 77 años, con antecedentes personales de hipotiroidismo en suplencia y anemia crónica, consulta por un episodio de epistaxis severa acompañado de fatiga. Durante la

evaluación inicial se documenta hemoglobina en 3,0 g/dL, motivo por el cual es remitido a un centro de mayor complejidad. El paciente refiere también episodios de melena en los días previos.

Al ingreso, se registran signos vitales con presión arterial de 125/57 mmHg, presión arterial media de 79 mmHg, frecuencia cardíaca de 84 latidos por minuto, frecuencia respiratoria de 18 respiraciones por minuto, saturación de oxígeno del 96% con fracción inspirada de oxígeno al 21%, y temperatura corporal de 36°C. Requiere soporte transfusional, recibiendo cinco unidades de glóbulos rojos a lo largo de toda su hospitalización, con estabilización de la hemoglobina previo a su egreso (9,0 g/dL). Se realiza una endoscopia digestiva alta, donde se identifican cinco angioectasias gástricas ubicadas en la curvatura mayor y en la pared posterior del estómago, clasificadas como tipo 3a según Yano-Yamamoto. Se realiza tratamiento endoscópico con coagulación por plasma de argón sin complicaciones y se programa una nueva sesión ambulatoria de coagulación.

Durante la hospitalización, el paciente presenta nuevos episodios de epistaxis, por lo que es valorado por el servicio de otorrinolaringología. Inicialmente se realiza un taponamiento nasal anterior, seguido de cauterización de vasos nasales ante la recurrencia del sangrado. Al examen físico se identifican múltiples telangiectasias en labios, alas nasales, cara, torso y manos (Figura 1).

Con base en los hallazgos clínicos de epistaxis recurrente, sangrado gastrointestinal por angioectasias y telangiectasias mucocutáneas, se determina que el paciente cumple tres criterios de Curaçao, estableciendo el diagnóstico clínico de síndrome de Osler-Weber-Rendu o telangiectasia hemorrágica hereditaria; durante el abordaje inicial se consideran diagnósticos diferenciales, como úlcera péptica, várices esofágicas y neoplasias gastrointestinales, los cuales son descartados mediante estudios endoscópicos.

Tras la estabilización, se documenta ferropenia absoluta, por lo que se indican tres dosis de hierro sacarosa intravenoso intramural. Se indica el egreso con suplementación oral de hierro y evaluación por hematología para considerar tratamiento con anti-VEGF.

DISCUSIÓN

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH), también conocida como síndrome de Osler-Weber-Rendu, es una enfermedad vascular autosómica dominante, caracterizada por malformaciones arteriovenosas (MAV) y telangiectasias mucocutáneas.¹ Su presentación clínica es heterogénea y su diagnóstico suele retrasarse debido a la inespecificidad de los síntomas iniciales, especialmente cuando las manifestaciones hemorrágicas, como la epistaxis, son tratadas de forma aislada y sintomática.

Este caso clínico ejemplifica tal retraso diagnóstico; el paciente

presentó un cuadro clínico marcado por epistaxis recurrente y severa, acompañado de anemia ferropénica, hallazgos que condujeron a múltiples consultas y abordajes médicos antes de establecer el diagnóstico definitivo. La persistencia de las hemorragias nasales llevó finalmente a una investigación más detallada, evidenciándose además angioectasias gástricas activas y múltiples telangiectasias mucocutáneas, hallazgos que orientaron a la sospecha diagnóstica de THH. La epistaxis representa la manifestación más común de la enfermedad y suele ser la principal causa de anemia crónica;^{11,13} no obstante, la aplicación de los criterios clínicos de Curaçao fue decisiva para establecer el diagnóstico. Estos criterios incluyen: epistaxis recurrente, telangiectasias visibles, afectación visceral (como las angioectasias gástricas en este caso) y antecedentes familiares. El cumplimiento de tres de ellos permitió confirmar el diagnóstico clínico de THH.

En cuanto al manejo, este incluyó suplementación oral con hierro, la cual está descrita dentro del tratamiento integral,⁴ control endoscópico del sangrado digestivo mediante plasma de argón y cauterización de las lesiones vasculares nasales, una medida efectiva que ha demostrado una reducción en la frecuencia y severidad de las hemorragias nasales.¹³ Estas intervenciones, aunque principalmente paliativas, representan una herramienta útil en el control sintomático.

Existen escasas series de casos en América Latina. Para Colombia, citamos dos casos de interés: uno en Medellín y otro en Cali. En el primero, recolectaron 18 pacientes con THH.⁶ De estos pacientes, la mediana de edad fue de 56 años y reportaron que todos los ingresos a hospitalización estuvieron relacionados con sangrados significativos y el 61% requirió transfusión de hemoderivados.

En Cali (Colombia), hasta la fecha se tiene conocimiento de un registro de pacientes con diagnóstico de THH¹⁴ en un centro de alta complejidad, en donde documentaron 13 pacientes con diagnóstico, de los cuales todos presentaron epistaxis, todos tenían telangiectasias en la mucosa nasal y en menor medida en otras partes del cuerpo, el 30,7% tuvo un sangrado con requerimiento transfusional y todos recibieron tratamiento combinado, como en el caso de este paciente. Solo el 23% requirió manejo con bevacizumab.

El hallazgo de angioectasias gástricas activas durante la endoscopia resalta la importancia de evaluar sistemáticamente el tracto gastrointestinal en pacientes con THH y anemia refractaria. Estas lesiones, aunque a menudo asintomáticas, pueden contribuir de forma significativa a la pérdida crónica de sangre. Se debe destacar que el retraso diagnóstico en este paciente condujo a múltiples complicaciones, entre ellas la anemia severa y la necesidad de transfusiones repetidas, lo cual hubiera podido evitarse con un enfoque más orientado desde etapas tempranas. Esto subraya la importancia de mantener un alto índice de sospecha clínica frente a síntomas aparentemente comunes, como la epistaxis,



Figura 1. En las imágenes se evidencian telangiectasias mucocutáneas en labios, lengua, párpados, nariz, mejillas y en tórax. Fuente: registro fotográfico autorizado por el paciente para su publicación y divulgación con fines académicos y científicos.

cuando esta es persistente, no traumática y se asocia a otros signos sistémicos, como telangiectasias o anemia de causa incierta.

CONCLUSIONES

La telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) debe ser considerada dentro de los diagnósticos diferenciales en pacientes con epistaxis crónica, incluso cuando no existen antecedentes familiares. En este caso, los hallazgos físicos, como la presencia de múltiples telangiectasias mucocutáneas, permitieron orientar el diagnóstico clínico de una enfermedad vascular genética con importante compromiso sistémico. Además, el uso de criterios diagnósticos, como los de Curaçao, facilita su identificación de manera oportuna.

La importancia de este caso radica en su demostración de un diagnóstico tardío de una enfermedad genética con afectación sistémica extensa, enfatizando así el valor de la detección temprana para reducir el riesgo de complicaciones graves, incluyendo malformaciones arteriovenosas pulmonares, hepáticas y cerebrales. Adicionalmente, este caso contribuye

a una mejor comprensión de las múltiples manifestaciones clínicas de la THH y enfatiza la importancia de mantener una alta sospecha diagnóstica para esta patología en pacientes que cursan con sintomatología común, como la epistaxis recurrente.

El diagnóstico oportuno no solo permite la identificación de complicaciones, sino también establecer un manejo dirigido al control sintomático y a la prevención de secuelas. Entre las intervenciones más utilizadas se encuentran la suplementación oral con hierro para el manejo de la anemia crónica, la cauterización de telangiectasias nasales para disminuir la frecuencia de epistaxis y el control endoscópico con plasma de argón para el sangrado digestivo. Estas medidas son fundamentales para el control de las complicaciones hemorrágicas de la enfermedad y contribuyen de manera significativa a mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes.

AGRADECIMIENTOS

Los autores agradecen al equipo médico y de enfermería del servicio de urgencias y hospitalización por su colaboración en la atención integral del paciente, así como por su disposición para

compartir información clínica relevante. También extienden su agradecimiento al paciente y su familia por permitir la difusión de su experiencia con fines académicos y científicos.

DECLARACIÓN DE USO DE INTELIGENCIA ARTIFICIAL GENERATIVA (IAG)

Los autores declaran que no se utilizaron herramientas de Inteligencia Artificial Generativa (IAG), Modelos de Lenguaje a Gran Escala (LLM) ni tecnologías asistidas por Inteligencia Artificial (IA) en ninguna de las etapas de conceptualización, redacción, procesamiento de datos o creación de imágenes de este manuscrito.

REFERENCIAS

- Viteri-Noël A, González-García A, Patier JL, Fabregate M, Bara-Ledesma N, López-Rodríguez M, *et al.* Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia: Genetics, Pathophysiology, Diagnosis, and Management. *J Clin Med.* 2022; 11(17):5245. DOI: 10.3390/jcm11175245
- Watad A, Belsky V, MaACR YS, Mha HA. Osler-Weber-Rendu syndrome. 2015; 17:1.
- Robaina-Cabrera DM, Verde-González M P, Tarazona-Chocano B, Amado-Fernández C, Zarrabeitia-uent R. Telangiectasia hemorrágica hereditaria: enfermedad de Rendu-Osler-Weber. *Form Médica Contin En Aten Primaria.* 2016; 23(8):446-58.
- Jargielo A, Rycyk A, Kasztelan-Szczerbinska B, Cichoz-Lach H. A Rare Case of Upper Gastrointestinal Bleeding: Osler-Weber-Rendu Syndrome. *Medicina (Mex).* 2022; 58(3):333.
- Alcalá-Villalón T, Castillo-González D, Agramonte-Llanes O. Rendú-Osler-Weber disease: apropos of 5 cases with recurrent epistaxis. *Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter* 2012; 28(3)
- Mosquera-Klinger GA, Gálvez-Cardenas K, Valencia AM. Diagnóstico y tratamiento de pacientes con telangiectasia hemorrágica hereditaria (Síndrome de Rendu-Osler-Weber) en un hospital universitario en Colombia. *Rev Colomb Gastroenterol.* 2019; 34(2):152-8.
- Villanueva B, Cerdà P, Torres-Iglesias R, Rocamora JL, Figueras A, Viñals F, *et al.* Potential angiogenic biomarkers in hereditary hemorrhagic telangiectasia and other vascular diseases. *Eur J Intern Med.* 2023; 115:10-7. DOI: 10.1016/j.ejim.2023.05.020
- Pyakurel S, Bohara S, Bhattarai S, Regmi S, Karki S, Adhikari M, *et al.* Osler Weber Rendu syndrome: A case report on a rare vascular malformation presented with lower gastrointestinal bleeding. *Clin Case Rep.* 2023; 11(2):e6965. DOI: 10.1002/ccr3.6965
- Macías-Horowich CP, Osorio-Valero M, Lemus M. Síndrome de Osler Weber Rendu. Presentación de un caso y revisión de la bibliografía. 2010.
- Araújo-Gomes CFD, Virgini-Magalhães CE, Castro LSD, Rodrigues Neto EDO, Bezerra AA, Mayall MR, *et al.* Pulmonary arteriovenous malformations in Rendu-Osler-Weber syndrome. *J Vasc Bras.* 2024; 23:e20230133. DOI: 10.1590/1677-5449.202301332
- McDonald J, Kornish J, Stevenson DA, Hanson-Kahn A, Balch H, James J, *et al.* Frequency of epistaxis and telangiectasia in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT) in comparison with the general population: Curaçao diagnostic criteria revisited. *Genet Med.* 2023; 25(8):100865. DOI: 10.1016/j.gim.2023.100865
- Pahl KS, Choudhury A, Wusik K, Hammill A, White A, Henderson K, *et al.* Applicability of the Curaçao Criteria for the Diagnosis of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia in the Pediatric Population. *J Pediatr.* 2018; 197:207-13. DOI: 10.1016/j.jpeds.2018.01.079
- Faughnan ME, Palda VA, Garcia-Tsao G, Geisthoff UW, McDonald J, Proctor DD, *et al.* International guidelines for the diagnosis and management of hereditary haemorrhagic telangiectasia. *J Med Genet.* 2011; 48(2):73-87. DOI: 10.1136/jmg.2009.069013
- Orjuela Quiroga JE, Moreno Soto KJ, Montoya JM, Aristizábal D, Orrego Soto GE, Gómez R. Caracterización de una serie de casos de pacientes con diagnóstico de Osler Weber Rendu en un centro de atención en Cali, Colombia. *Rev Colomb Hematol Oncol.* 2024; 11(2):49-59.