



MALFORMAÇÃO ARTERIOVENOSA PULMONAR EM JOVEM COM SÍNDROME DE OSLER-WEBER-RENDU: RELATO DE CASO

Linha: Pesquisa

Paula Sayhara Mendes Barbosa¹; Giovanna Gomes de Oliveira²; Sofia Maria Brito Cal Muinhos³; Victor Gabriel Costa Campos de Azevedo Nery⁴; Alinne Beserra de Lucena⁵; Maria Enedina Claudino de Aquino Scuarcialupi⁶.

¹²³⁴ Discente Afya Paraíba, João Pessoa - PB

⁵⁶ Docente Afya Paraíba, João Pessoa - PB

Introdução

A síndrome de Osler-Weber-Rendu (SOWR) ou telangiectasia hemorrágica hereditária (THH) é uma doença autossômica dominante, com estimativa de prevalência de 1/5.000, caracterizada por múltiplas malformações arteriovenosas (MAVs) e telangiectasias. A sua patogênese resulta de uma sequência anômala no gene ENG no cromossomo 9, resultando em alteração da lâmina elástica e camada muscular da parede dos vasos sanguíneos, o que os torna mais vulneráveis a traumatismos e rupturas espontâneas (Araújo-Gomes et al., 2024; Meyer et al., 2018).

A SOWR pode ser diagnosticada por meio de um escore de probabilidade denominado critérios de Curaçao, os quais auxiliam no reconhecimento de achados clínicos menos comuns que a epistaxe, permitindo o diagnóstico precoce em indivíduos com manifestações menos clássicas, mas potencialmente graves como as MAVs pulmonares. Assim, quando há 3 critérios, o diagnóstico é definitivo, 2 critérios é provável e 1 critério, trata-se de diagnóstico possível. Os critérios são: presença de epistaxe espontânea e repetida; presença de lesões viscerais como telangiectasia gastrointestinal ou malformação vascular pulmonar, hepática, cerebral ou espinhal; presença de telangiectasia mucocutânea em localização típica e histórico familiar de primeiro grau (Moraes et al., 2023).

A maioria das complicações clínicas dessa síndrome está relacionada a Malformações arteriovenosas pulmonares (MAVP) com shunt arteriovenoso direita-esquerda, presente em até 50% dos pacientes com essa síndrome, desses em 30% dos casos são múltiplas, em 10% são bilaterais e estão, geralmente, localizadas nos lobos inferiores. A malformação arteriovenosa (MAV) é uma comunicação anormal que ocorre entre as artérias e as veias, com ausência de um leito capilar entre elas. As complicações da MAV



são graves e envolvem seu rompimento, gerando hipoxemia, hemoptise e hemotórax com risco de vida. (Salibe-Filho et al., 2023)

Nesse contexto, o objetivo deste trabalho é relatar um caso de malformação arteriovenosa pulmonar em paciente com Síndrome de Osler-Weber-Rendu, com o intuito de discutir aspectos diagnósticos e a importância do reconhecimento clínico e do manejo adequado.

Métodos

O presente estudo trata-se de um estudo observacional descritivo, do tipo relato de caso, baseado na análise de prontuário de uma paciente atendida e acompanhada no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras. A paciente foi selecionada por apresentar quadro clínico compatível com MAV pulmonar associada à Síndrome de Osler-Weber-Rendu. Foram coletados dados de histórico clínico, exame físico, exames de imagem, conduta e evolução clínica. Esse relato foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Afya Paraíba, sob o número CAAE 89318825.0.0000.5178, com o Termo de Consentimento de Uso de Dados (TCUD) devidamente assinado.

Resultados e Discussão

Paciente, sexo feminino, 22 anos, portadora da Síndrome de Osler-Weber-Rendu, residente em região metropolitana, com histórico de atendimentos em múltiplos serviços de saúde no ano de 2025 devido à hipoxemia crônica.

Em abril do ano em questão, a paciente foi atendida em serviço de pronto atendimento e, durante a triagem, foi registrado o uso habitual de oxigênio domiciliar, apresentando saturação periférica de 77% e frequência cardíaca de 120 bpm, com histórico prévio de alterações pulmonares. Ao exame, encontrava-se em bom estado geral, anictérica e cianótica. Em julho de 2025, apresentou mal-estar e desconforto respiratório,

frequência cardíaca de 110 bpm e saturação de oxigênio de 80%, com hipoxemia importante em repouso. Foram solicitados exames laboratoriais, gasometria arterial e eletrocardiograma, além de observação clínica por até 24 horas.

Dois meses após, recebeu novamente atendimento em uma unidade de pronto atendimento e na triagem, apresentou saturação de 76% e pressão arterial de 90/70 mmHg, a conduta incluiu cateter nasal de O₂ a 4 L/min e solicitação de gasometria arterial e exames



MEDX 2025

III Congresso Internacional Médico Estudantil e

II Encontro de Ligas Acadêmicas de Medicina

I Mostra Científica IESC / PIEPE

laboratoriais. Em outubro de 2025, ao ser atendida no Centro de Referência em Doenças Raras, a investigação clínica revelou dispneia e hipoxemia crônica, com saturação de 70% e frequência cardíaca de 126 bpm com histórico consolidado de malformações arteriovenosas pulmonares (MAVs), ao exame físico, presença de baqueteamento digital e cianose em extremidades. Ademais, havia relato de acompanhamento pelo CAPS por apresentar sofrimento mental, crises de ansiedade e episódios de auto agressividade.

A angiotomografia (angio-TC) de tórax realizada previamente confirmou a imagem de múltiplas MAVs bilaterais, predominando nos lobos inferiores, ecocardiograma com prolapso mitral competente e função biventricular preservada e TC de crânio sem alterações.

Diante do quadro clínico, a conduta médica consistiu em solicitar ecocardiograma, tomografia de tórax e espirometria, além de encaminhamento para psiquiatria, psicologia, nutrição e cardiologia. Ressalta-se, também, que a paciente faz uso intermitente de oxigenoterapia domiciliar e permanece em acompanhamento no Centro de Doenças Raras, aguardando intervenção hemodinâmica para tratamento das MAVs pulmonares.

Malformações arteriovenosas são mais comumente encontradas na síndrome de Osler-Weber-Rendu, sendo raro seu aparecimento de caráter secundário e em grande parte dos pacientes é assintomática, mas, quando esses shunts excedem 25% do volume total de sangue, pode, surgir dispneia, cianose, baqueteamento digital e sopros extracardíacos e em alguns casos pode cursar com hipoxemia, dor torácica, epistaxe, acidentes vasculares encefálicos (AVE) e ataques isquêmicos transitórios (AIT). Dentre os sintomáticos, cerca de 10% deles apresentam tríade de dispneia, baqueteamento digital e cianose, achados encontrados na paciente do caso relatado, sendo que por volta de 60% deles irão apresentar intolerância ao exercício e dispneia em idades mais elevadas (Araújo-Gomes et al., 2024; Paulino et al., 2023).

No tocante a exames complementares, a presença de achados radiológicos na tomografia de tórax com contraste compatíveis com malformação arteriovenosa pulmonar (MAVP) é o padrão ouro para o diagnóstico dessas malformações, bem como a ecocardiografia transtorácica com contraste (ETC) é uma importante modalidade diagnóstica e a passagem de bolhas no átrio esquerdo após o terceiro batimento sugere MAVP (Salibe-Filho et al., 2023).



MEDX 2025

III Congresso Internacional Médico Estudantil e

II Encontro de Ligas Acadêmicas de Medicina

I Mostra Científica IESC / PIEPE

Atualmente, a embolização transcaterter endovascular dos vasos de alimentação com molas ou dispositivos de oclusão tornou-se a terapia padrão, dado o menor impacto na morbimortalidade agregado pela intervenção. De acordo com as diretrizes, esse tratamento deve ser considerado quando a artéria nutridora for igual ou maior que 2 mm, além de apresentar características de embolia paradoxal ou hipoxemia sintomática. No manejo do paciente, a oxigenoterapia de longa duração é utilizada para melhorar a hipoxemia, principalmente quando a membrana alveolocapilar está comprometida. Entretanto, nas MAVP, a indicação é mais baseada nos sintomas do que na saturação periférica de oxigênio, uma vez que seu efeito é limitado devido ao shunt direto (Araújo-Gomes et al., 2024; Paulino et al., 2023; Salibe-Filho et al., 2023).

Considerações Finais

O caso ilustra a complexidade clínica e psicossocial de uma paciente com doença vascular pulmonar rara, ressaltando a importância da suspeição precoce em jovens com Síndrome de Osler-Weber-Rendu com boa anamnese e exame físico minucioso, bem como exame contrastado de pulmão e coração para detecção das MAVs precocemente, visando evitar a peregrinação da paciente nos serviços de saúde. Além disso, evidencia a necessidade de acompanhamento multiprofissional e seguimento contínuo em centro especializado, a fim de otimizar o manejo clínico e a qualidade de vida da paciente.

Referências

- ARAÚJO-GOMES, Cristiane Ferreira de. *et al.* Malformações arteriovenosas pulmonares na síndrome de Rendu-Osler-Weber. **J Vasc Bras**. Rio de Janeiro, v. 23, e20230133. 2024.
- MEYER, Nathaniel N; FOSTER, Michael L; Battaile, John T. Hereditary hemorrhagic telangiectasia and pulmonary arteriovenous malformations: clinical aspects. *Cardiovasc Diagn Ther* v. 8, n. 3, 316-324, 2018.
- MORAES, Elaine Bueno et al. Síndrome de Osler Weber Rendu. *Revista Científica CEREM - GO*. v. 4, n. 10, 2023.
- PAULINO, Henrique Campolina. *et al.* Malformações arteriovenosas: apresentações pulmonares e cerebrais. **Brazilian Journal of Development**, Curitiba, v.9, n.5, p. 15067-15082, may, 2023.
- SALIBE-FILHO William; OLIVEIRA, Francinni Rossetto; TERRA-FILHO, Mário. Atualização sobre malformações arteriovenosas pulmonares. **J Bras Pneumol**. São Paulo, v. 49, n.2, e20220359, 2023.