

Bare neseblod?

Les om HHT og forstå!





Hva er HHT-Osler?



Sykdommen er en sjelden genetisk tilstand.
Den kan forårsake misdannelser i årene -
AVM (arteriovenøse malformasjoner),
karnøster (telangiektasier) i indre
organer som mage/tarm, lever,
lunge og sentralnervesystemet.

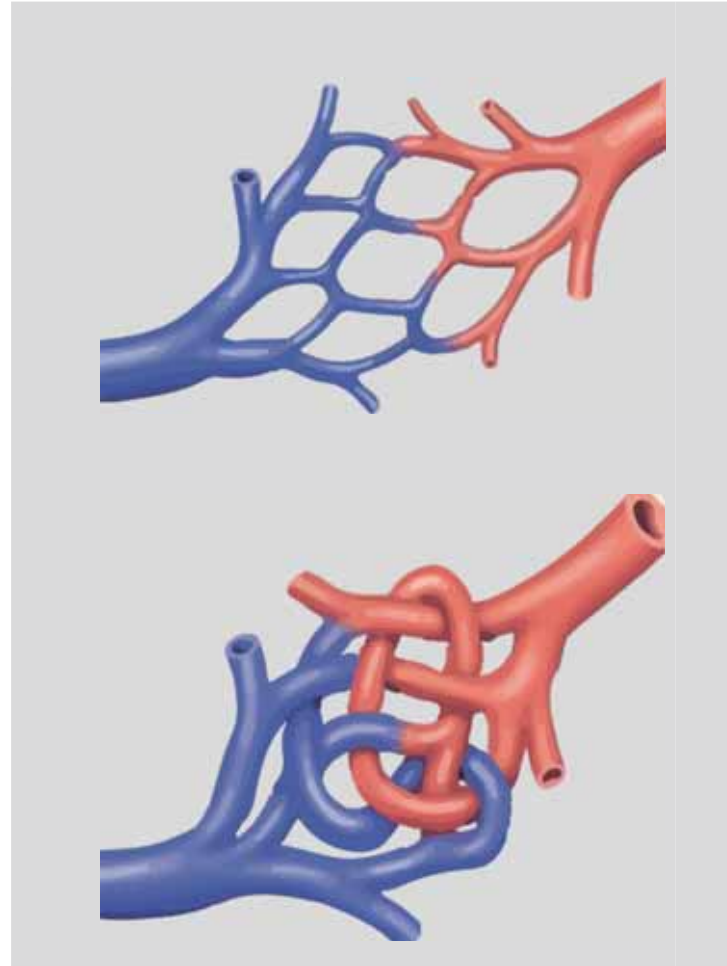
www.osler.no



Hva er AVM?

Arterier og vener er knyttet sammen av små kapillære nettverk som bremser opp blodstrømmen og filtrerer blodet.

Dette nettverket mangler ofte hos **HHT-Osler** pasienter. Det dannes malformasjoner som ikke bremser blodstrømmen. Kar kan sprekke, noe som kan føre til kraftig blødning.





Hvordan viser sykdommen seg?

Tydelige symptomer

Neseblødninger

Om lag 90% av pasientene har neseblødninger av varierende hyppighet. Konsekvenser kan være jernmangelanemi (lav **Hb** og/eller **ferritin**) med behov for jerninfusjon og/eller blodoverføringer.

Karnøster (Telangiektasier)

I huden kan man se små karnøster (små AVM'er) som fremstår som små, røde prikker.

Disse ses oftest i ansiktet, på leppene, i munnen og på fingrene.

Symptomene kan variere fra pasient til pasient.



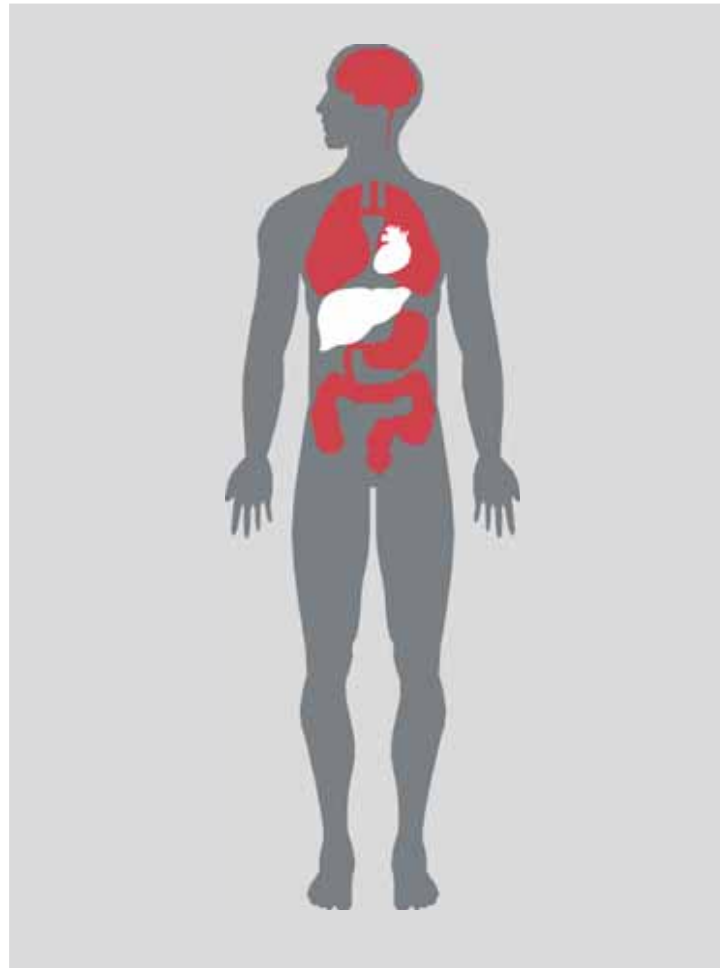
Hvordan viser sykdommen seg?

De usynlige symptomene

Om lag 40% av pasientene kan utvikle misdannelser (AVM) i lunger, og ca. 10% i hjernen

Dette er de alvorligste komplikasjonene av sykdommen, og kan forårsake hjerneslag og blodpropp.

Karnøster forekommer ofte i tarmen, de kan blø kraftig og være vanskelige å lokalisere.



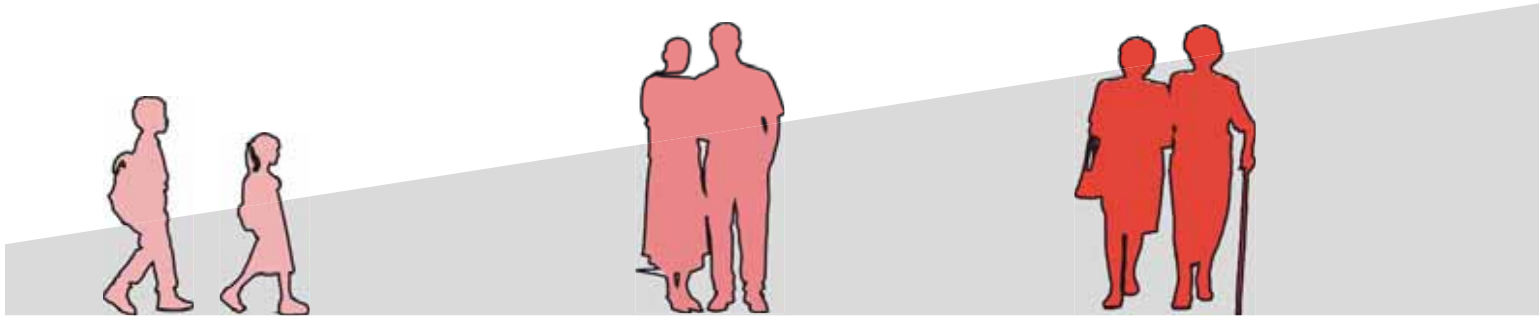
HHT-Osler tidslinje



Nyfødte:

Hvis mor eller far har sykdommen er det viktig å være oppmerksom på at nyfødte kan ha AVM i lunger og hjerne ved fødsel.

Det er viktig å bli diagnostisert tidlig, for unngå alvorlige komplikasjoner i lunger og hjerne.



Ungdom

Neseblødninger starter ofte ved 12 års alder (statistisk verdi).

De kan starte tidligere, mye senere, eller aldri.

Voksne

Karnøster blir mer synlige. Økt frekvens og styrke på neseblødningene, samt mulig økning av blødninger i tarmen kan forekomme. Kvinner i fertil alder bør ta røntgen av lunger før svangerskap.

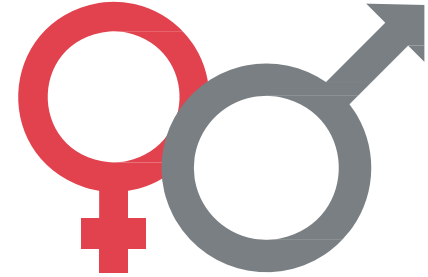
Eldre

Tilstanden kan forverres.

Avhengigheten av infusjoner og blodoverføringer øker, og komplikasjoner kan oppstå.



Arvelighet



Sykdommen er en autosomal dominant arvelig lidelse

Mutasjonen er ikke kjønnsbetinget. En av foreldrene vil kunne overføre genet og hvert barn vil derfor ha 50% sannsynlighet for å arve sykdommen (**dominant**).

Som bærer av genet har man sykdommen.

Sagt på en annen måte, den hopper ikke over generasjoner.



Diagnose

Prognose

Fakta

Diagnose anses å være positiv dersom 3 av disse faktorene er påvist:

1. Spontane og gjentatte neseblødninger
2. Telangektasier (karnøster) på huden
3. En eller flere familiemedlemmer med de samme symptomene
4. Karnøster/AVM i indre organer som lunge, lever, mage/tarm og sentralnervesystemet.

HHT-Osler er en kronisk tilstand. En riktig diagnose og oppfølging av lege med kompetanse på diagnosen kan forhindre de alvorligste komplikasjonene ved sykdommen.

1 av 5000 personer har HHT-Osler

90% av dem vet det ikke



Om oss

HHT-Øsler foreningen er en pasientorganisasjon for HHT-Øsler pasienter i Norge og deres pårørende. Foreningens oppgave er å spre informasjon og øke bevissthet om sykdommen. Foreningen søker å holde seg oppdatert om aktuell forskning som kan komme pasientene til gode.

Foreningen samarbeider med:

Senter for sjeldne diagnoser (SSD), Øsler-teamet som består av leger/spesialister, som også er tilknyttet OUS Rikshospitalet.