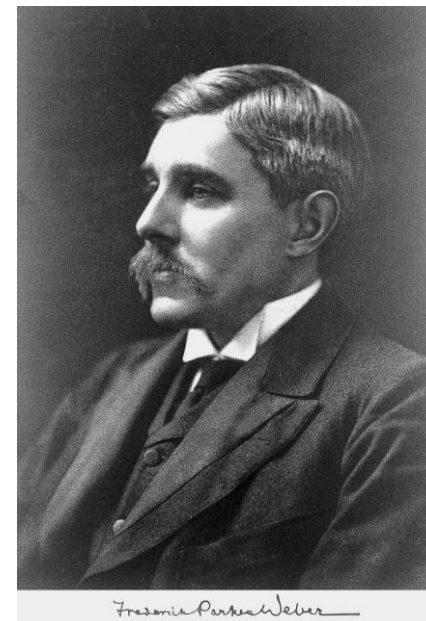


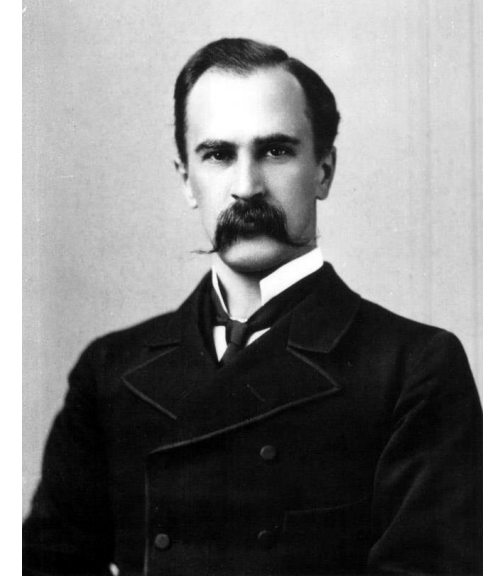
Hva vet du om Oslers sykdom/HHT?

- Vanlige symptomer og behandling

Kristin Iversen
Rådgiver
Senter for sjeldne diagnoser



Frederick Parker Weber



Sir William Osler (1849 – 1919)



Henri Rendu

Hva er egentlig HHT?

Osler/HHT skyldes en av flere mulige genfeil

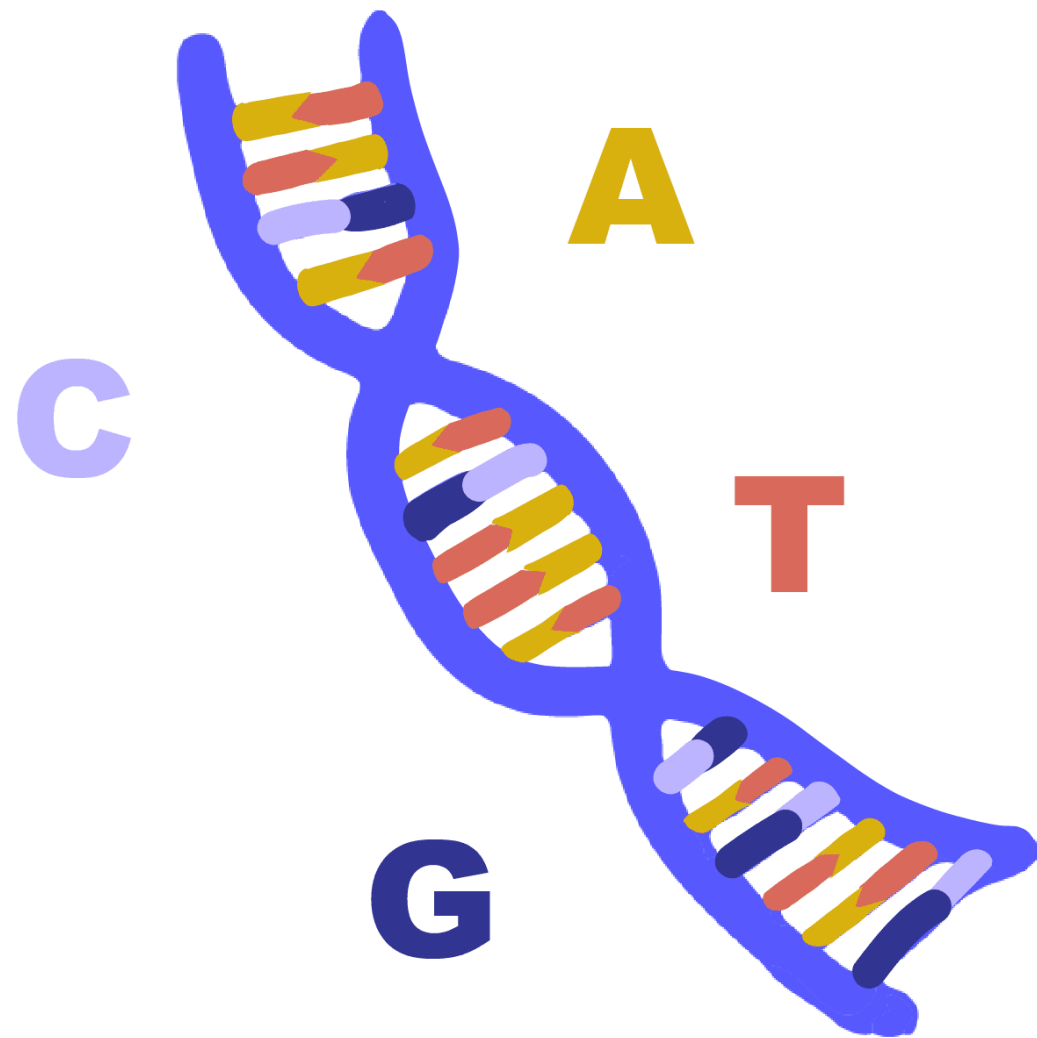
HHT 1: Feil i Eng-genet

HHT 2: Feil i ALK 1-genet

Feil i SMAD 4

Sjeldnere mutasjoner

...men hva er egentlig en genfeil?

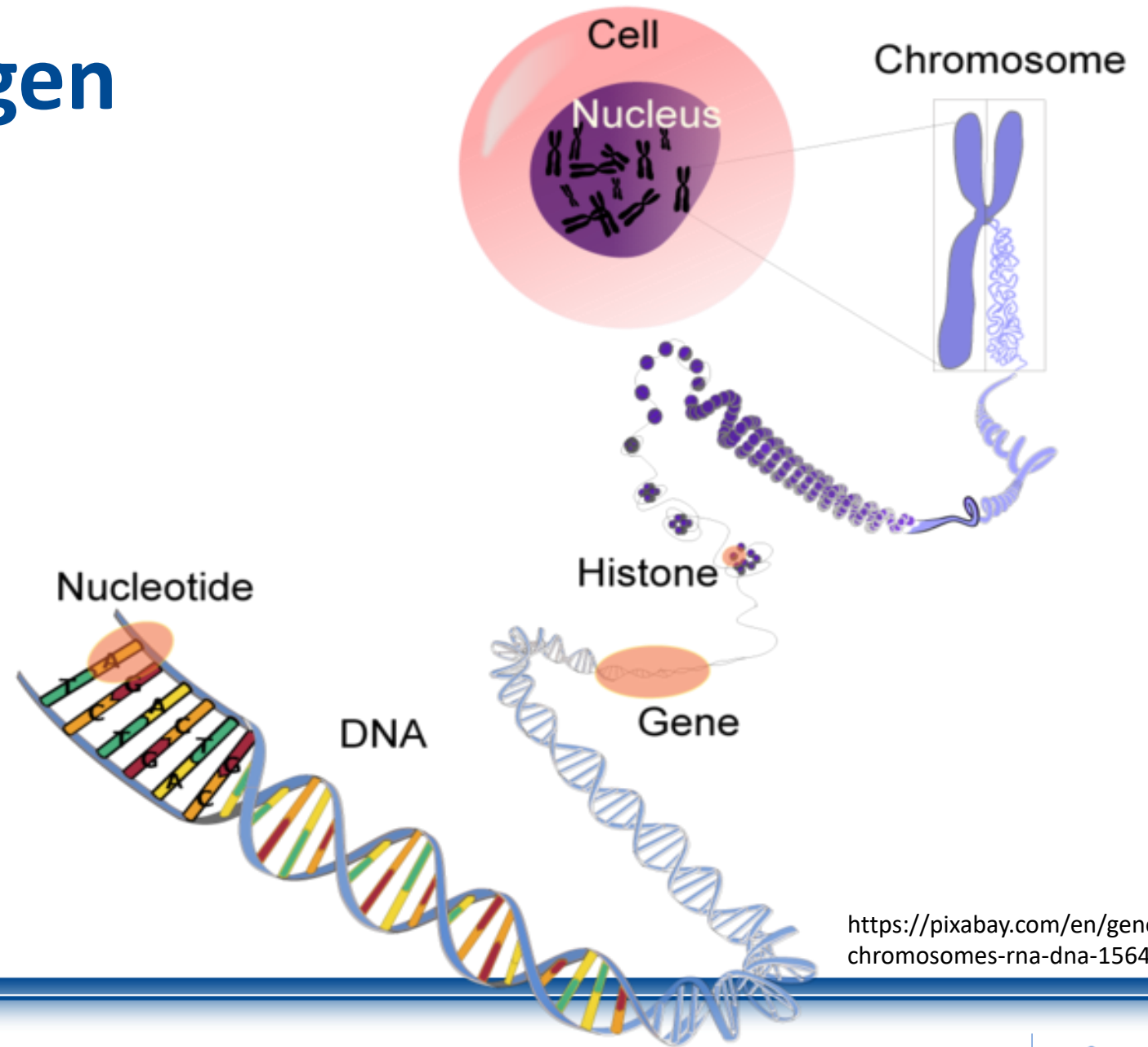


Innovative Genomics Institute

Kromosom – DNA - gen

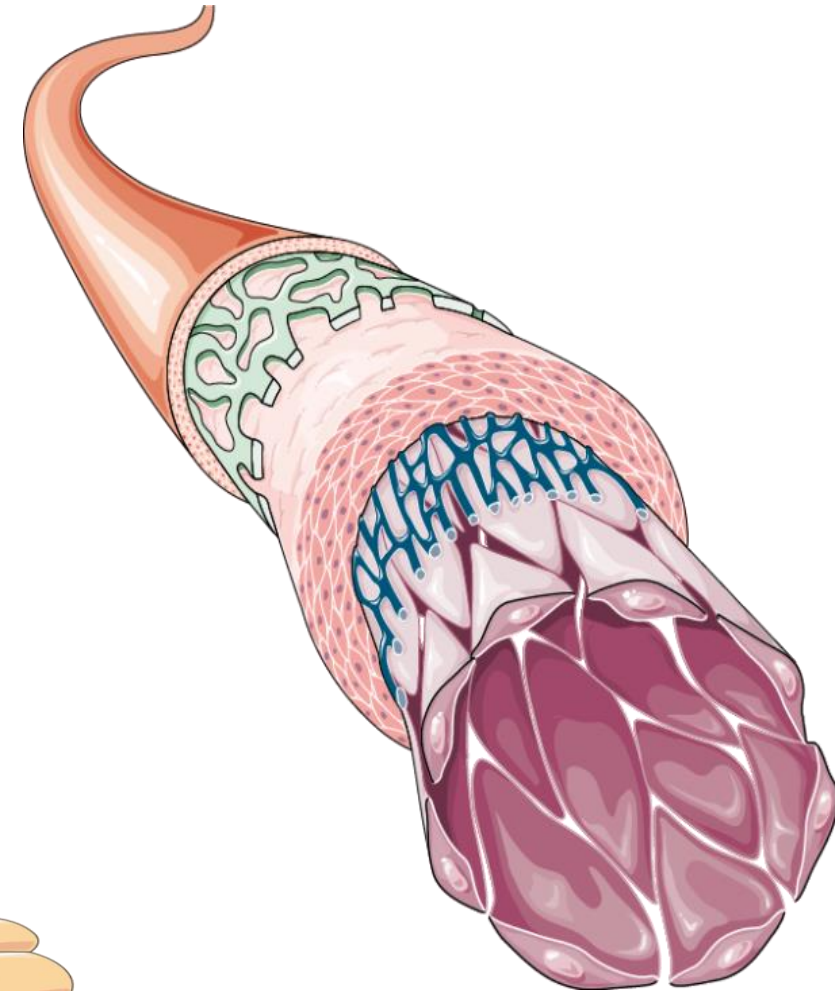
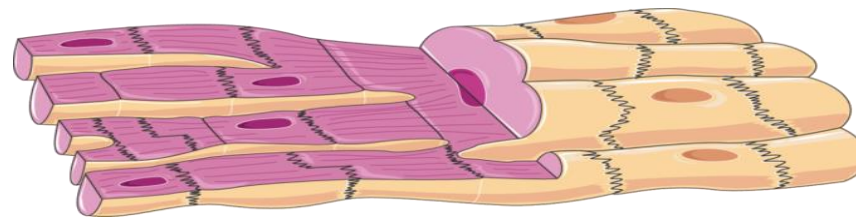
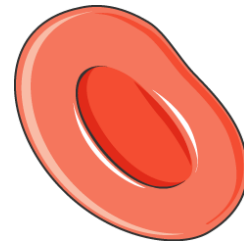
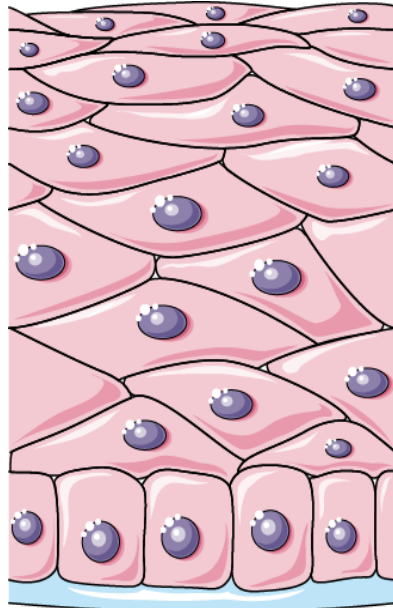
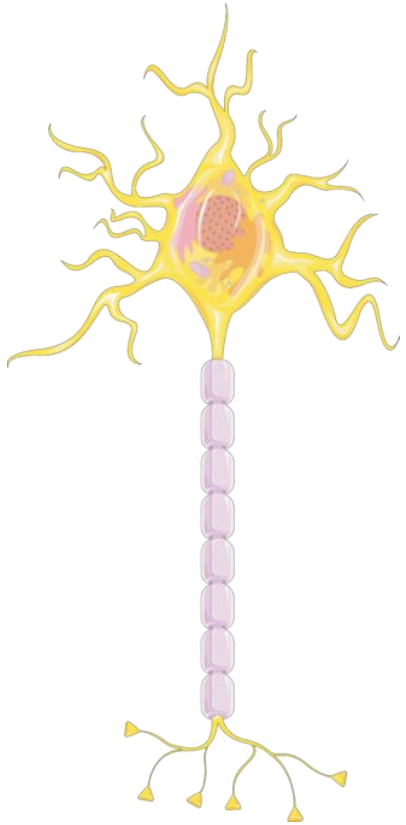
- Et gen er et spesifikt område
- Mange tusen basepar
- Start- og en stoppkode

- Et gen er en oppskrift på et protein
- Genfeil – endring i genet



<https://pixabay.com/en/genetics-chromosomes-rna-dna-156404/>

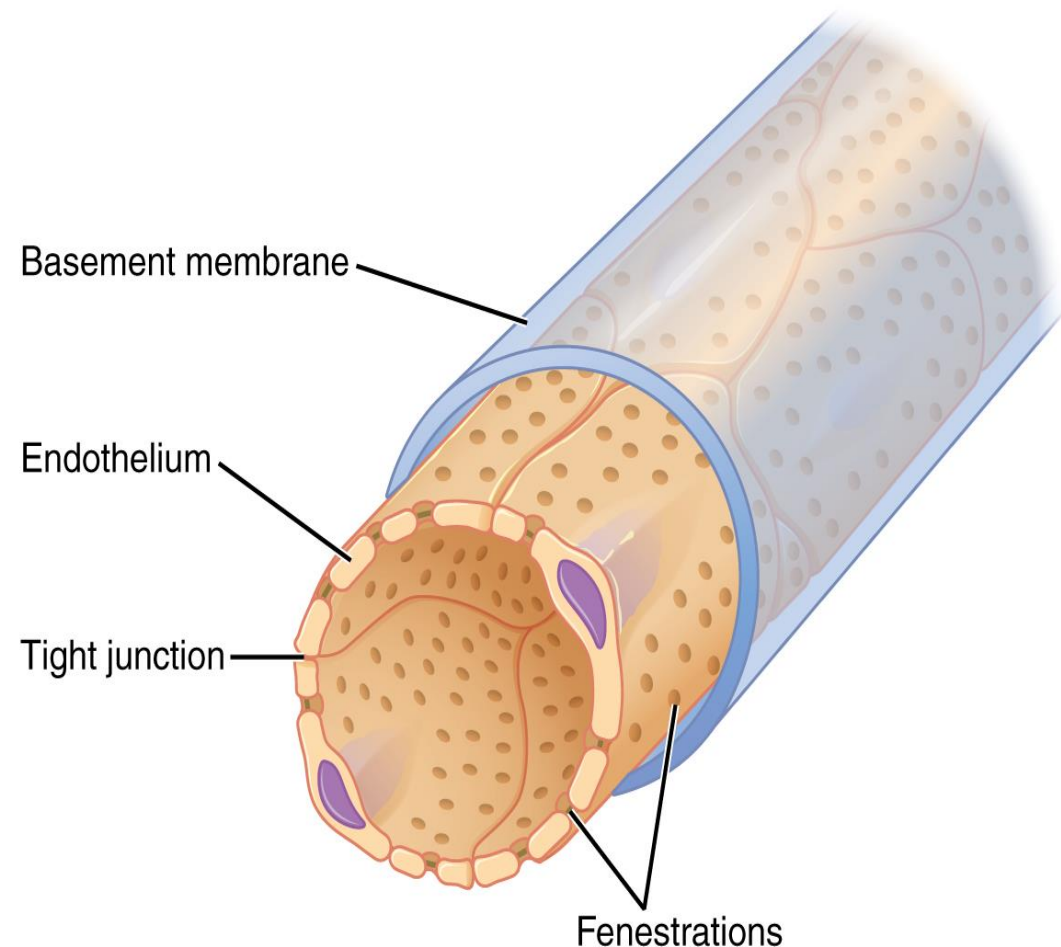
Vi har mange slags celler



[Arterial tunics - Servier Medical Art](#)

Inne i cellene...

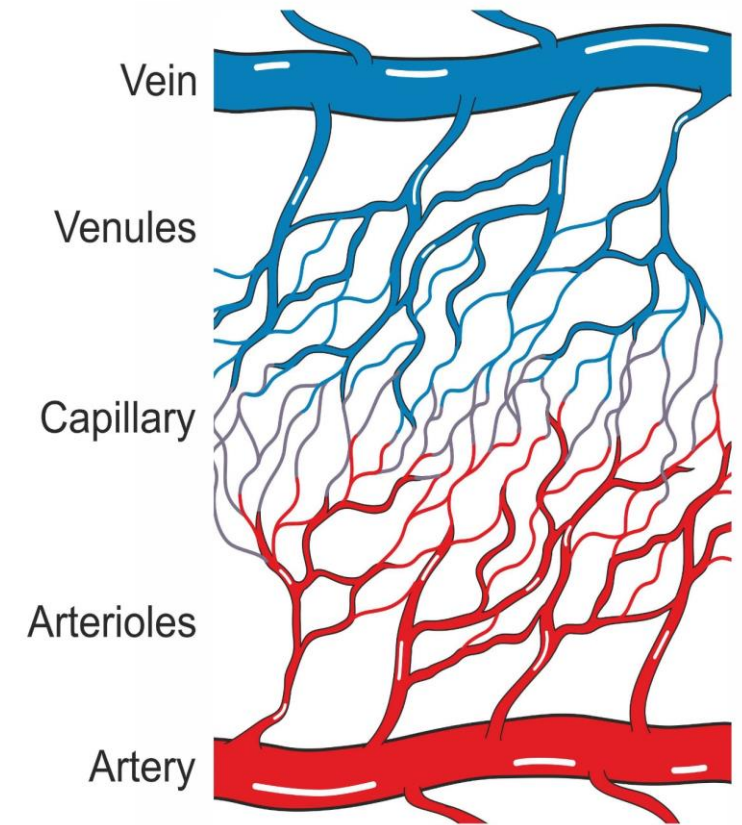
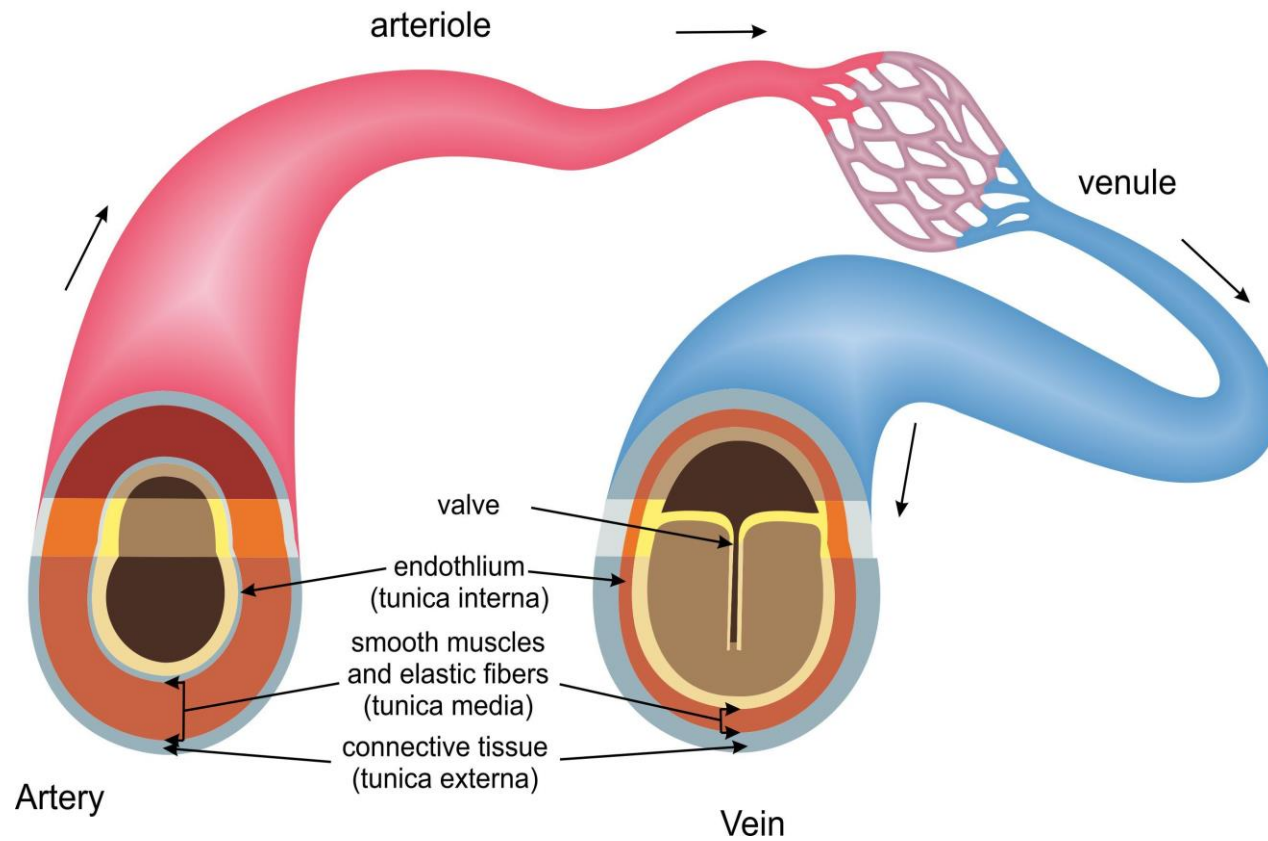
- foregår det prosesser som styrer veksten
 - hvor mye den skal vokse/dele seg
 - hvordan den skal bli
- Genfeilen gir feil i de stoffene som styrer vekstprosessen
- Har betydning kun i blodkarene (+)



Wikimedia Commons

Blodkarene

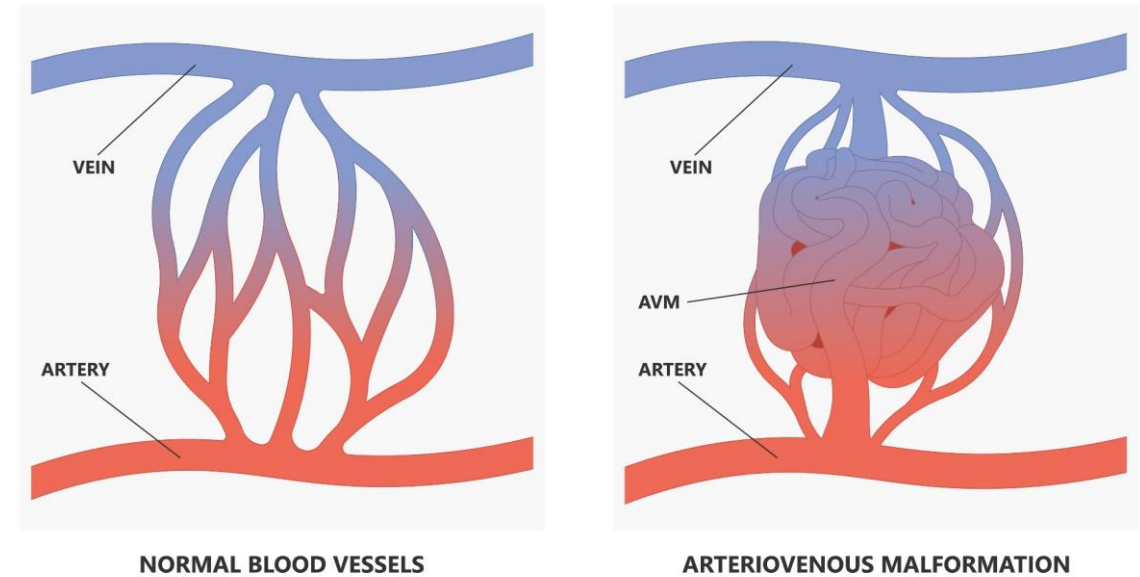
To hovedtyper blodkar: Arterier og vener



Malformasjoner i blodkarene:

- Små arterier kan vokse
- Små vener blir større og kan bli sekkelignende
- Muskelsjikt i kar-veggen kan mangle
- Kapillærnettets blir delvis borte

BRAIN AVM ARTERIOVENOUS MALFORMATION



[Pulmonary arteriovenous malformations: endovascular therapy – Chamrathy - Cardiovascular Diagnosis and Therapy \(amegroups.com\)](#)

Kort oversikt/fakta

- Dominant arvelig – autosomal (uavhengig av kjønn)
- Plagene tiltar med alder
- Det er ca 1 pr 5-6000 som har sykdommen
 - dvs. rundt 1000 i Norge
- Ca 97% penetrans (gjennomslagskraft)
- Svært varierende grad av symptomer og til dels type symptomer



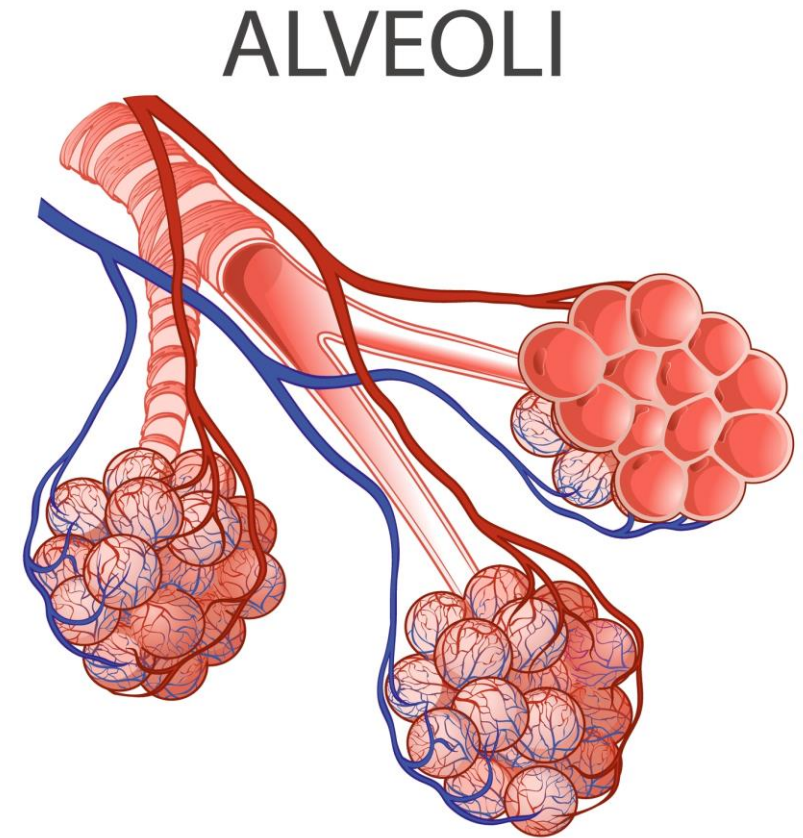
Hyppighet av ulike symptomer:

- [Multidisciplinary coordinated care of hereditary hemorrhagic telangiectasia \(Osler–Weber–Rendu disease\) - Yasmine Alkhalid, Zeena Darji, Robert Shenkar, Marianne Clancy, Umesh Dyamenahalli, Issam A Awad, , and the multidisciplinary faculty of the HHT Center of Excellence at University of Chicago Medicine, and the multidisciplinary faculty of the HHT Center of Excellence at University of Chicago Medicine, 2023 \(sagepub.com\)](#)

Symptomer og tegn

Lunger:

- AV-malformasjoner gir:
 - Risiko for blodpropp eller hjerneabscess
 - Nedsatt oksygenering av blod
- Feildiagnose - astma
- Kan øke i løpet av livet
 - Obs - svangerskap



Symptomer og tegn

- Kan være symptomfritt
- Tungpustenhet, spesielt ved anstrengelse
- Migrene med aura
- Hoste opp blod
- Hemothorax (lungen fylles med blod)

Utredning og behandling av AVM i lungene

- Hvert 5. år ultralyd (boble-ekko) eller CT
- Behandles på røntgenavdelingen med plugger eller coiler
- AVMer helt ned til 2-3 mm kan behandles
- Svært viktig for å forebygge blodpropper og hjerneabcesser
- [Multidisciplinary coordinated care of hereditary hemorrhagic telangiectasia \(Osler–Weber–Rendu disease\) - Yasmine Alkhalid, Zeena Darji, Robert Shenkar, Marianne Clancy, Umesh Dyamenahalli, Issam A Awad, , and the multidisciplinary faculty of the HHT Center of Excellence at University of Chicago Medicine, and the multidisciplinary faculty of the HHT Center of Excellence at University of Chicago Medicine, 2023 \(sagepub.com\)](#)

Symptomer og tegn

Telangiekteasier i nese og ansikt

- Neseblødning starter gjerne i barneårene
- Alvorlighet styrer behandling
- Telangiektasier i hud og slimhinner
 - begynner ofte i 30 – 40 års alder
 - blir oftest større/flere i løpet av livet
- Kan fjernes med laser eller annen passende metode



Obs! - nedsatt allmenntilstand med lav hemoglobin og jernstatus

Behandling

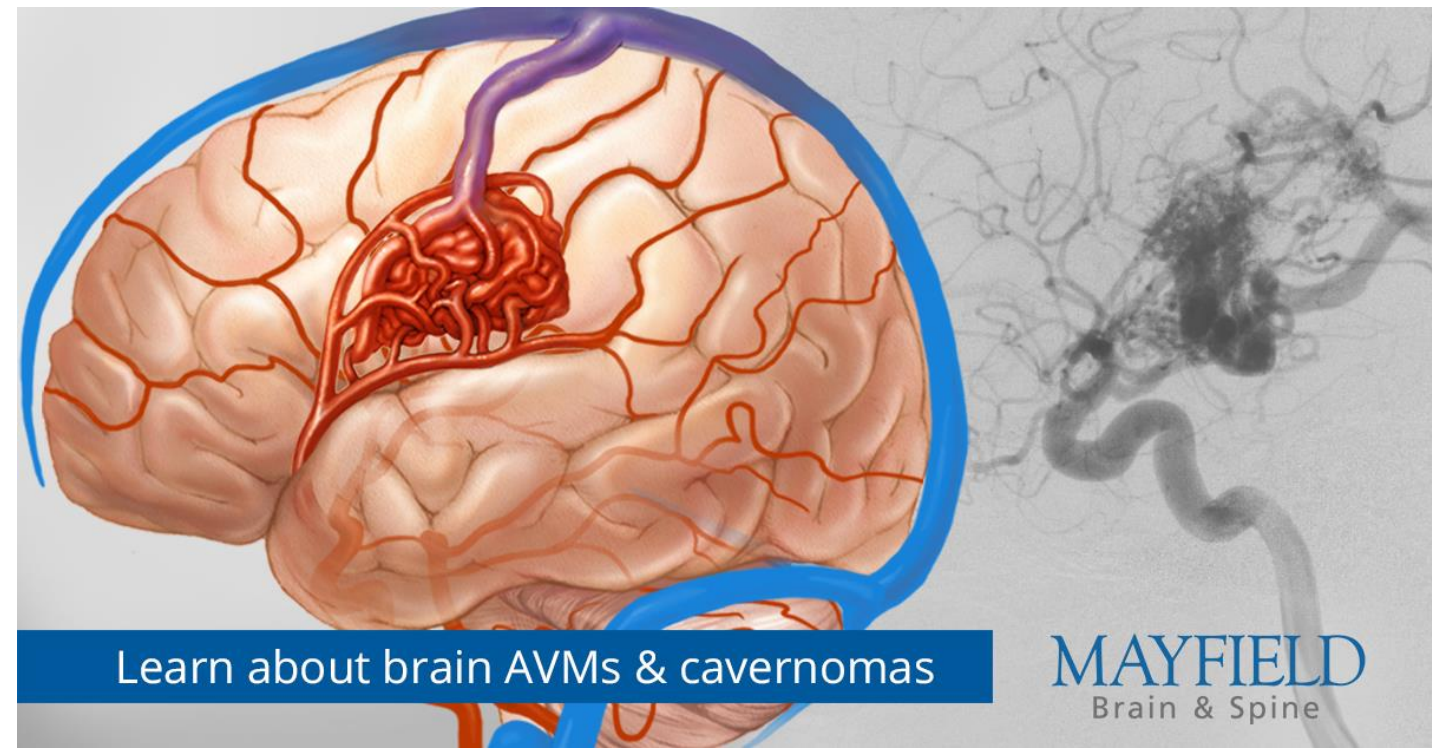
- 1) Forebygging
- 2) Behandling du selv kan gjøre
- 3) Laserbehandling (tilpasset)
- 4) Lokal avastinbehandling
- 5) Scleroterapi
- 6) Hudtransplantasjon (septodermoplasti)
- 7) Tetting av nesen

[Endoscopic view of the right nasal septum in a 13-year-old male HHT... | Download Scientific Diagram \(researchgate.net\)](#)

Symptomer og tegn

Hjerne:

- AV-malformasjoner (< 15%)
 - Er medfødt
 - Risiko for hjerneblødning
 - Kan gi – og vær obs på:
 - Hodepine, svimmelhet, TIA, epileptiske anfall
- ➡ Skal behandles hvis mulig
- Hjerneabcess



[Arteriovenous Malformation \(AVM\) - YouTube](#)

Symptomer og tegn

Mage/tarm:

- Blødning fra telangiektasier - fra (40-60 års alder)
 - ➔ Kan gi mørk/svart avføring
 - ➔ Anemi
- AV-malformasjoner i lever kan forekomme
 - Sjelden alvorlig
 - men kan gi leverskade og pulmonal hypertensjon

Andre organer:

- AV-malformasjoner kan forekomme



Behandling av AVM i mage tarm:

- Øverst og nederst i tarmen kan det behandles med laser
- Avastin?

Behandle anemien

- Jernrik kost
- Jerntabletter (obs! Hver annen dag)
- Jerninjeksjon (intravenøst)
- Blodtransfusjon

Til slutt en liten hilsen fra Sir William Osler

We are here to
add what we can
to life, not to get
what we can
from it.



<https://vimeo.com/289079928>