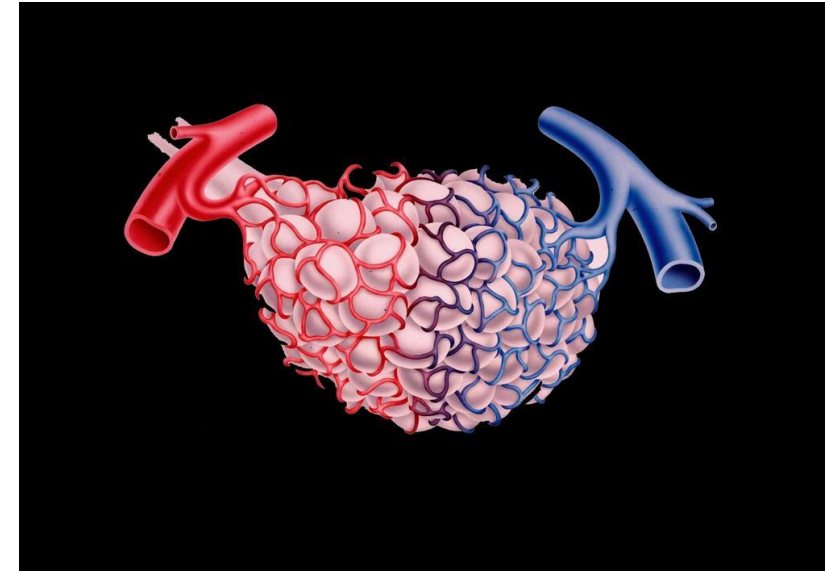
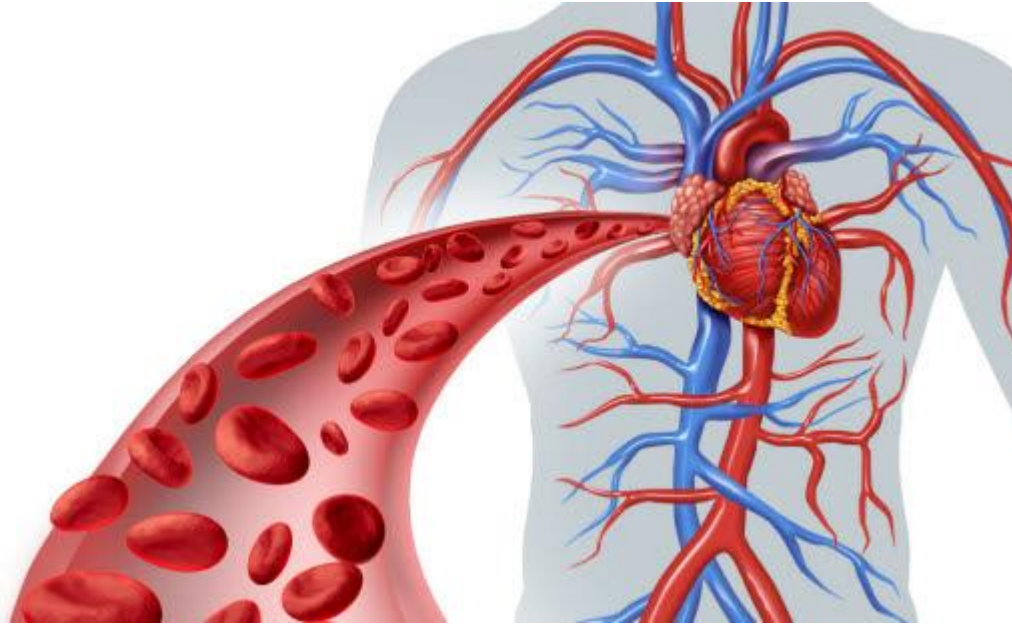
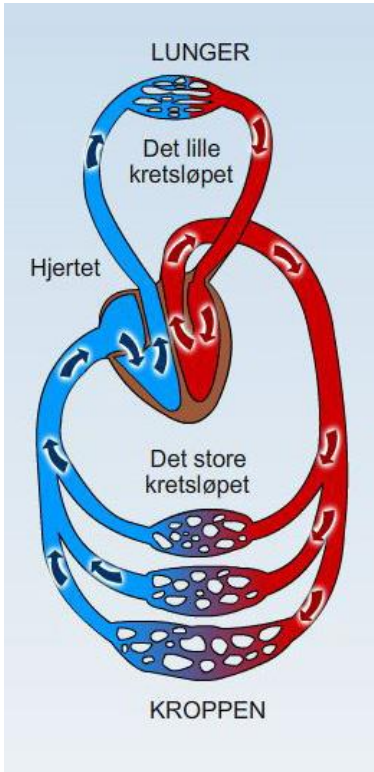


Arvelig hemoragisk telangiectasi, HHT eller Osler-Weber-Rendus sykdom

Geir E. Tjønnfjord
Avdeling for blodsykdommer
Oslo universitetssykehus

Kretsløpet



O_2 leveranse = erythrocytter + O_2 lessing + transporthastighet



Antall



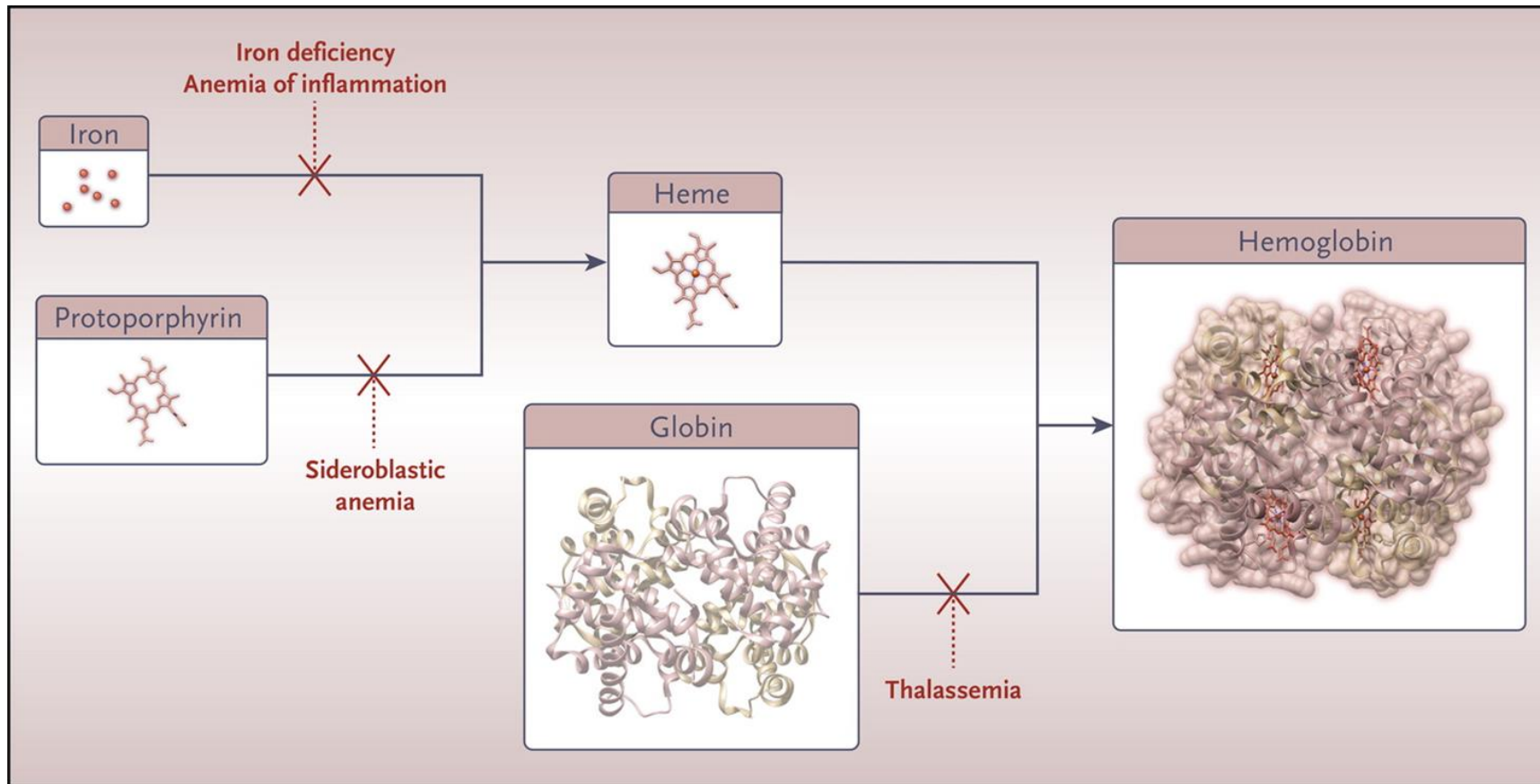
Hb-kons



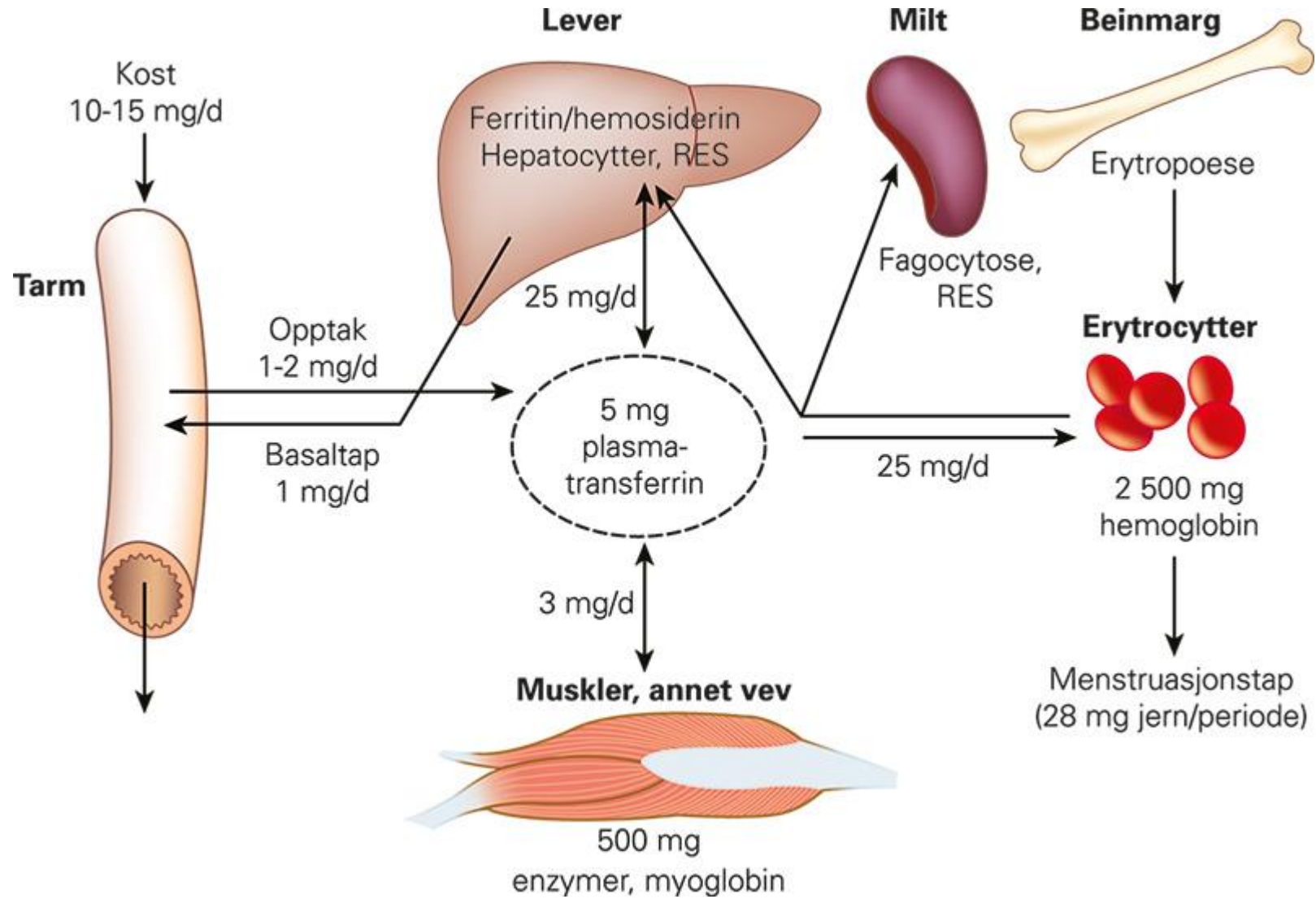
Puls+lungefunksjon

Shunting!!!

Hemoglobinmolekylets oppbygging



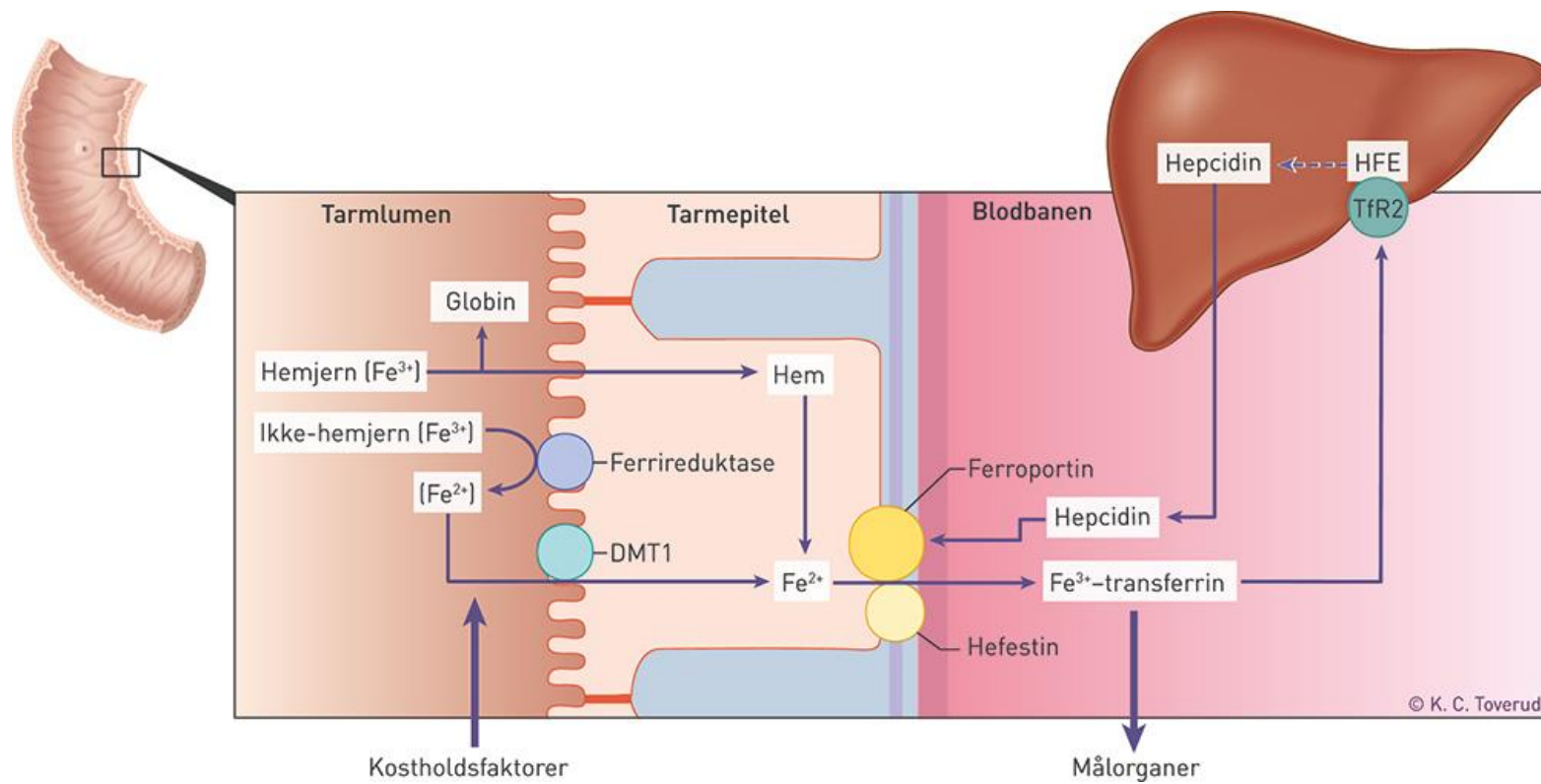
Jernhomeostase



Regulere opptak

Ingen mekanisme for å utskille jernoverskudd

Regulering av jernabsorpsjonen



Figur 2 Regulering av opptak av jern i tarmen. Ikke-hemjern forekommer som treverdige hydroksider og må reduseres (av ferrireduktase) til toverdige jern på den luminalle membransiden av enterocytten før transport inn via divalent metalltransporter 1 (DMT1). Kostfaktorer og tarmens pH påvirker ioniseringen, dels også jerntransporten gjennom membranen og dermed også det totale opptaket. Ved den basale membranen transporteres jernet ved hjelp av eksportproteinet ferroportin, reoksidert av hefestin og bindes til transferrin for videre transport

Arvelig hemoragisk telangiectasi

- Autosomt dominant sykdom
 - Genetisk avvik påvises hos 97% av personene
 - Endoglin (*ENG*, HHT type 1)
 - Activin receptor-like kinase-1 (*ACVRL1*, HHT type 2)
 - Mothers against decapentaplegic homolog 4 (*MADA4*, juvenile polypose-HHT overlapp)
- Overskudd av vaskulær endotelial vekstfaktor (VEGF) og transformerende vekstfaktor beta (TGF- β)
- Hyppig forekomst – 1/5000 personer

Arvelig hemoragisk telangiectasi

- Karakterisert ved malformasjon av blodkar
 - Nese
 - Magetarm-kanalen
 - Hjerne
 - Lunge
 - Lever



Arvelig hemoragisk telangiectasi

- Epistaxis – neseblødning
- Blødning i magetarm-kanalen
- Anemi
- Antikoagulasjon

Epistaxis - behandlingsanbefalinger

- Fukting av neseslimhinnen med saltvannsløsninger
- Traneksamsyre (1 g x 3-4) reduserer hyppighet
- Kirurgisk lokalbehandling (laserbehandling og skleroterapi)
- Antiangiogen behandling – bevacizumab injeksjoner
- Radikal kirurgi

GI-blødning - behandlingsanbefalinger

- Lokalbehandling med argon-laser av aktivt blødende lesjoner
 - Endoskopisk undersøkelse – gastroskopi og koloskopi
- Traneksamsyre (1 g x 3-4)
- Antiangiogen behandling – bevacizumab injeksjoner
- *SMADA4* HHT koloskopiscreening fra 15 års alder

Anemi

Diagnostikk og behandling

- Jernmangel-anemi pga. kronisk blodtap
 - Hemolyse og folsyre-mangel
- Andre symptomer pga. jernmangel (pica, restless legs, hårtap osv.)
- Jernsubstitusjon – benmargen har stor produksjonskapasitet
 - Peroral behandling – hver andre dag optimalt/ikke sammen med mat
 - Intravenøs jernbehandling
- Transfusjon med røde blodlegemer

Antikoagulasjon og antitrombotisk behandling

- Mange personer med HHT har et medisinsk behov for slik behandling
- Ikke kontraindisert ved HHT
- Platehemming og antikoagulasjon med warfarin tolereres som oftest
- Dobbel platehemming og DOAK bør unngås

AV-malformasjoner i lever og lunge

- Screening hos alle med HHT?
- Symptomer
 - Hjertesvikt, hypertensjon i lungekretsløpet, høyt trykk i levervenesystemet, smerter
- Undersøkelsesmetoder: Ultralyd, CT og MRI er gode metoder
- Antiangiogen behandling – bevacizumab
- Kateterbasert embolisering
- Levertransplantasjon

Lav blodprosent og blødningstendens

