

November 2023

# HHT og svangerskap -oppfølging og nytt forskningsprosjekt

**Ane Moe Holme**

*Overlege, Fødeavdelingen RH og Rådgiver, Senter for sjeldne diagnoser, OUS*

# Oversikt

- Senter for sjeldne diagnoser
- Osler og svangerskap
  - Planlegging
  - Risikovurderinger
  - Undersøkelser
  - Oppfølging
- Forskning



# Senter for sjeldne diagnoser

## Rådgivning/veiledning



## Internasjonalt samarbeid



## Fagnettverk/fagmøter



## Kurs/undervisning



## Informasjon

Formidling og forskning • Nasjonale og regionale senterer • Senter for sjeldne diagnoser

**Senter for sjeldne diagnoser**  
Senter for sjeldne diagnoser er et landsdekkende og tverrfaglig kompetansesenter som samarbeider, bygger opp og spre kompetanse om mer enn 100 sjeldne diagnoser til helsepersonell, andre fagpersoner, pasienter og deres pårørende.

DIAGNOSER	FORSKNING OG UTVIKLING	TJENESTER	OM OSS
Alle diagnoser	Publikasjoner	Kurs og arrangementer	Om Senter for sjeldne diagnoser
Samtykke til pasientregister	Forskningsprosjekter	E-læringskurs	Ansatte
Brukerforeninger	Våre eksperter (kommer)	Podkast	SSD på Facebook
	Nettverk		SSD på Twitter

## Forskning

### PÅGÅENDE FORSKNINGSPROSJEKTER

<p><b>Ung Face IT</b> Utvikring av et nettbasert selvtestprogram for ungdom med utseenderelaterte utfordringer.</p>	<p><b>Alvorlig immunsvikt og uventet spedbarnsød</b> Alvorlig kombinert immunsvikt (Severe combined immunodeficiency - SCID) er en sjelden, medfødt sykdom som skyldes mutasjoner i gener som koder for immuncellers utvikling og funksjon. Norge innførte screening for SCID hos nyfødte (fra 2018).</p>	<p><b>Diett og livskvalitet hos tidligbehandlede voksne med PKU i Norge</b> Fenylketonuri (PKU), tidligere kalt Feltings sykdom, er en sjelden, arvelig Stoffskiftesykdom.</p>	<p><b>Å leve med en variasjon i kroppslig kjønnsutvikling (DSD)</b> Hensikten med studien er å få økt kunnskap om hvordan det er å leve med en diagnose som innebærer en variasjon i kroppslig kjønnsutvikling (DSD: disorders of sex development).</p>
---	---	--	---





Illustrasjon: Shutterstock.

# Osler og svangerskap

- I 2020 ble det publisert internasjonale retningslinjer for håndtering av Osler (HHT) ved graviditet og fødsel
  - Faughnan ME, Mager JJ, Hetts SW, Palda VA, Lang-Robertson K, Buscarini E, et al. Second International Guidelines for the Diagnosis and Management of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. *Annals of internal medicine*. 2020;173(12):989-1001.
  - <https://hhtguidelines.org/pregnancy/>
- SSD og Oslerteam:
  - Oslo Universitetssykehus (OUS) prosedyre
  - [norske-og-internasjonale-retningslinjer-for-behandling-og-forebygging-av-hht.pdf \(oslo-universitetssykehus.no\)](#)



Illustrasjon: Shutterstock.

# Graviditet setter kroppen på strekk

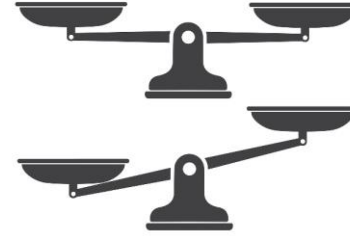
→ påvirker symptombyrden til en rekke sykdommer



Illustrasjon: Pixabay



## Graviditet setter kroppen på strekk



- Hormoner
- blodvolum
- økt arbeid for hjertet
- vekt
- tyngdepunkt
- hevelser
- pust
- bindevev
- press mot blodkar i magen
- press mot perifere nerver
- blodlevring





## BLODVOLUM

- volum som pumpes ut av hjertet hvert minutt(40-50%)
- gjennomstrømning gjennom alle organer
  - bla lunger og lever
  - livmor

## SVANGERSKAPS HORMONET PROGESTERON

- påvirker blodkarveggen

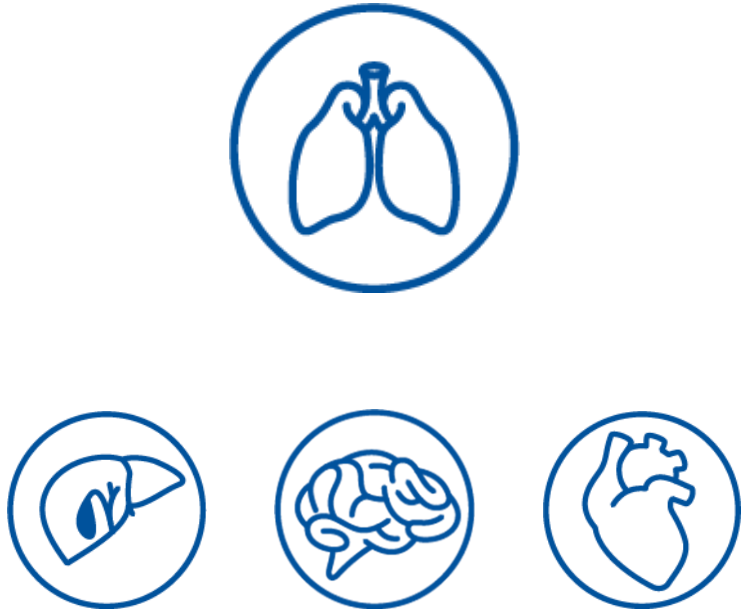
→ økt risiko for anemi

→ påvirker medfødte kar-malfomasjoner

- Kan vokse både i størrelse og antall
- Særlig i 2 og 3 trimester
- Forverring av neseblødning
- Kan i sjeldne tilfeller gi komplikasjoner særlig knyttet til kar-malformasjoner i lungene, tarm eller lever

Illustrasjon: Øyvind Horgmo, UiO/OUS og Melkeveien

# Sjeldne komplikasjoner



- Økt shunting av blod i lungene og lever
- Belastning for hjertet
- Blødning i lunge, lever, (hjerne)
- Infeksjon i hjernen
- Slag



- Ikke økt risiko for misdannelser hos fosteret
- 50 % risiko for å arve for Oslers sykdom
- Risiko for fosteret ellers er liten bortsett fra knyttet til evt. prematuritet



Illustrasjon: Pixabay

# Økt risiko eller ei?

- De fleste med Mb Osler har omtrent samme risiko ved graviditet og fødsel som resten av befolkningen
- Finne de som har økt risiko
- Vurdere risiko hos den enkelte
- **HELST FØR GRAVIDITET**



Illustrasjon: Shutterstock

# Planglegging

# Planlegging

- Hva anbefales å kartlegge før svangerskap
- Hva har dere behov for?
  - Hva vil jeg vite om min egen risiko?
  - Trenger jeg informasjon om arvelighet?
  - Familieplanlegging

# Før svangerskapet



- Vurdering/veiledning anbefales alle før graviditet
- Gjennomgang av sykdommens alvorlighetsgrad og pågående symptomer
  - Neseblødinger?
  - Anemi?
  - Jernlagre?
  - Noe som bør behandles før svangerskap???



# Før/i svangerskapet



- Screening for kar-malformasjoner i lungene
  - Alle bør undersøke graden av shunting i lungene før graviditet
  - Når var siste kontroll?

FØR:

CT med kontrast eller  
ultral lyd av hjerte  
med boblekontrast



Etter sv.uke 12:

Ultralyd av hjerte med  
boblekontrast eller CT bilde  
av lungene uten kontrast

# Før/i svangerskapet

- Screening for kar-malformasjoner i lever?
  - I hvert fall for kvinner over 35 år?
  - UL lever



# Før/i svangerskapet



- MR hode og rygg?
  - MR hode vurderes individuelt og diskuteres med nevrokirurg og kvinnen
  - MR rygg må på noen sykehus tas før/i første svangerskap dersom kvinnen ønsker epiduralbedøvelse



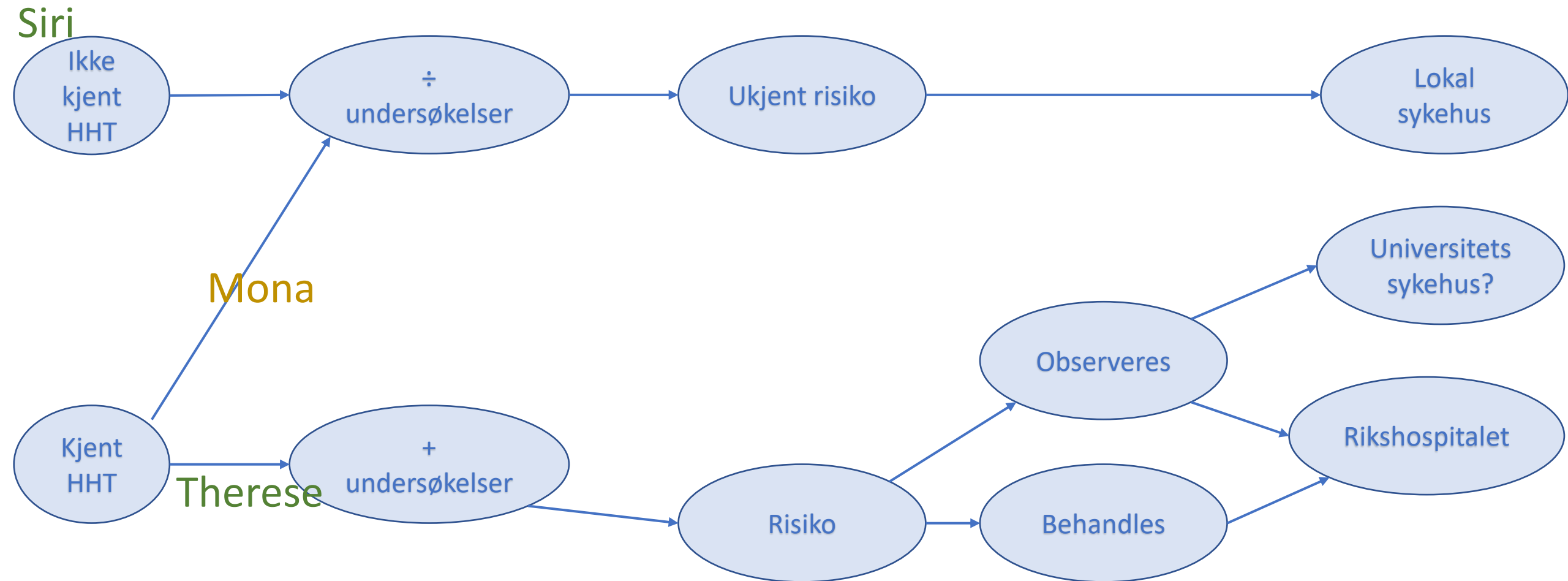


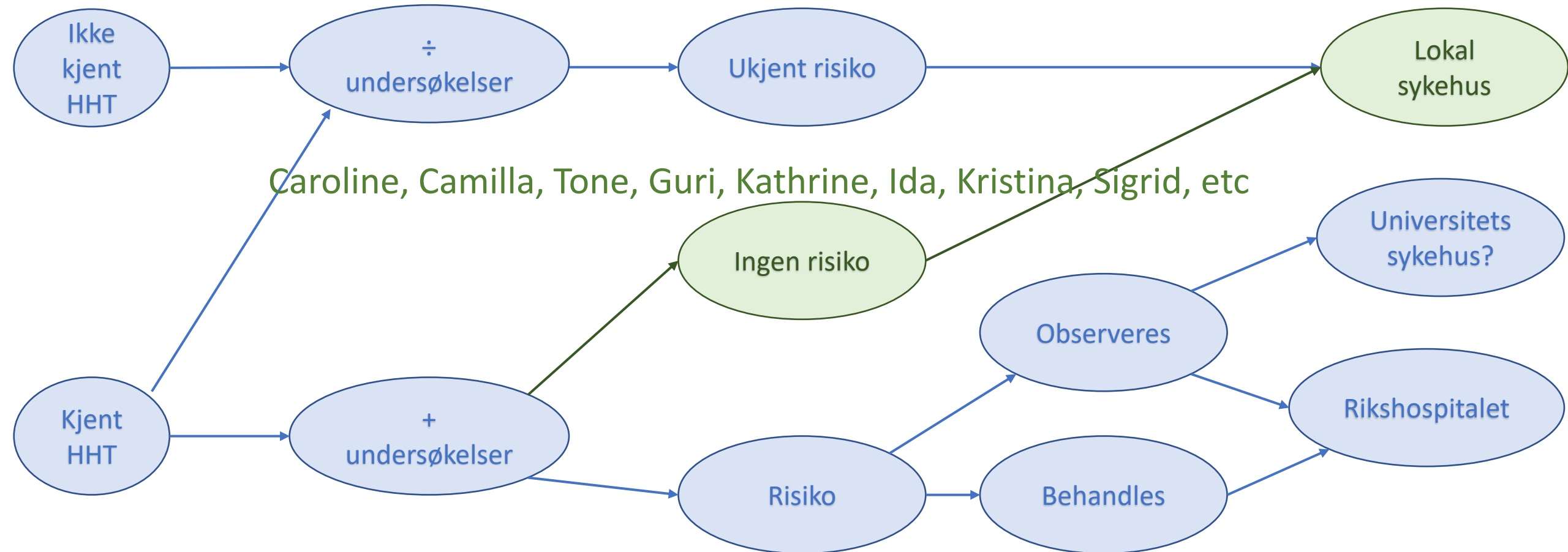
Optimalisere og behandle FØR graviditet.



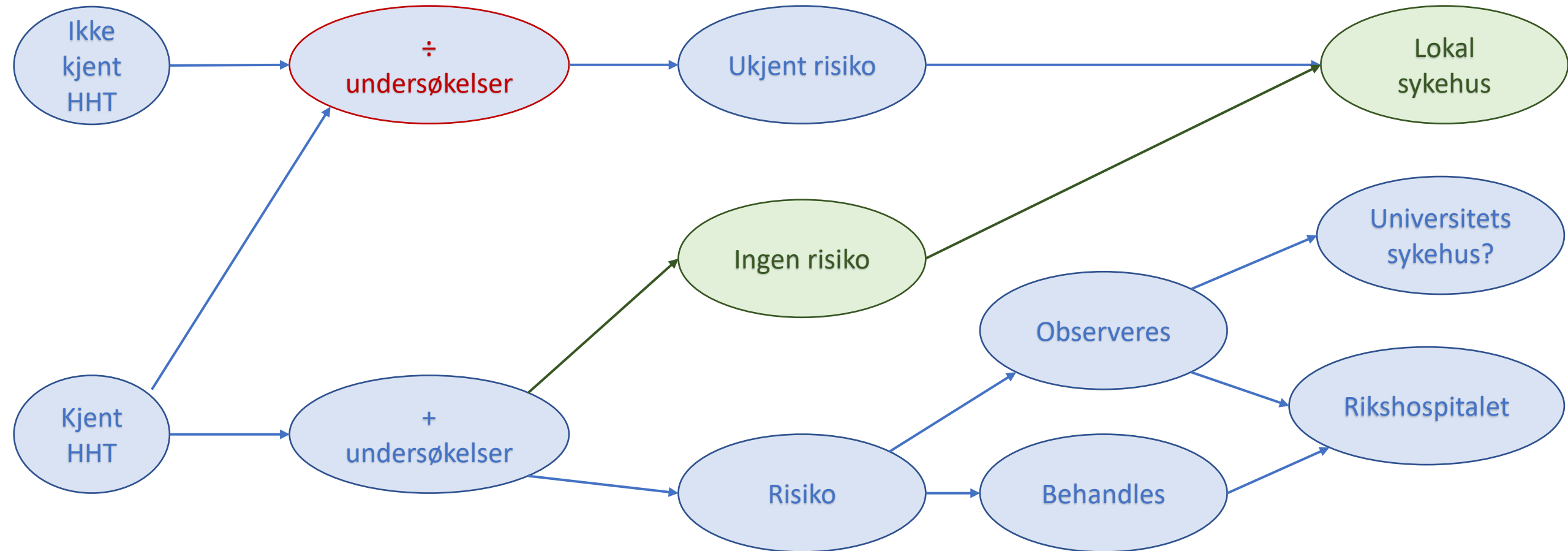
Flytte svangerskap fra høyrisiko til moderat (lavrisiko)

Illustrasjon: Shutterstock

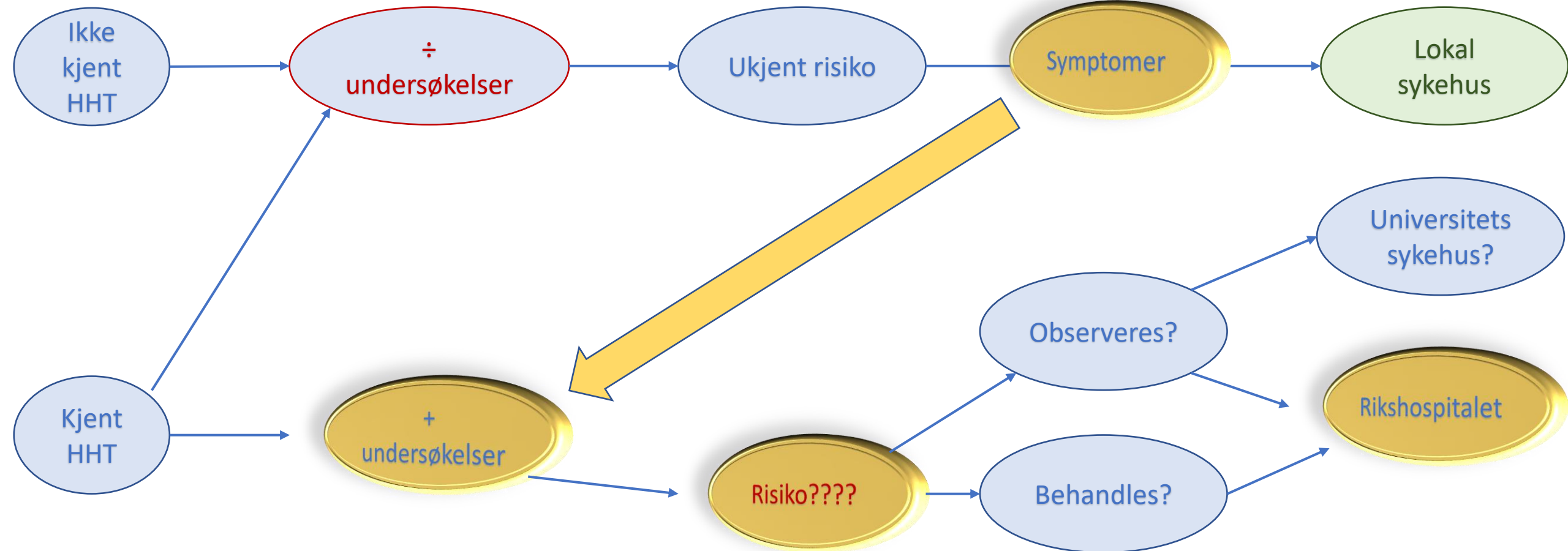




# Siri og Mona



Mona





# Oppfølging

# Oppfølgingssted

-vurderes av tverrfaglig HHT team ved OUS

- **Ved økt risiko følges svangerskapet av HHT team OUS:**
  - kjente karmalformasjoner i hodet, lever eller lunger
  - ikke nylig har blitt screenet for sistnevnte
- **Lavrisikopasienter kan følges på lokalsykehus**
  - Kvinner som nylig har blitt screenet uten funn av karmalformasjoner har samme bakgrunnsrisiko som andre gravide



Illustrasjon: Horgmo, UiO/OUS

# Ekstra oppfølging i svangerskapet



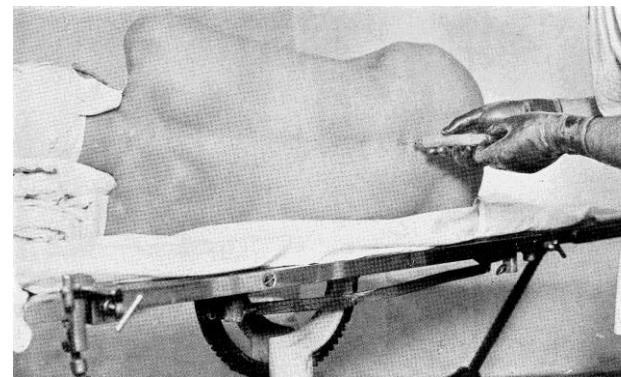
- Gravide med kjente kar-malformasjoner
  - Kontroll ultralyd av hjerte med boblekontrast eller CT bilde av lungene uten kontrast i 2 trimester
- Gravide med klare plager og symptomer
  - CT og eventuell behandling kan gjøres uavhengig av svangerskapslengde
- Kar-malformasjon i lunge kan behandles uansett svangerskapslengde dersom det er behov
- Tryggeste for mor = tryggest også for fosteret

# Ekstra oppfølging i svangerskapet



- Symptomer/plager
  - MR hode og spinalkanal uten kontrast
- Tidligere hjerneblødning
  - Fornyet MR hode /spinalkanal bør planlegges i andre trimester
- Tidligere påviste kar-malformasjoner i hjerne
  - Vurderes individuelt

# Planlegging av anestesi:



- MR av ryggen med kontrast helst FØR graviditet
- MR gjort i forbindelse med forrige svangerskap er godt nok
- Dersom MR ikke er tatt
  - samtale med anestesilege før forløsning for å vurdere om MR uten kontrast er nødvendig i 2 trimester.

Illustrasjon: Charles Hawes Evans, CC BY 4.0 <<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>>, via Wikimedia Commons

# Fødsel

# Fødsel

## Uten kjente komplikasjoner til sin HHT

- føde etter vanlige retningslinjer for gravide og uten særskilte hensyn

## Kjente kar-malformasjoner i lungene

- Antibiotika under fødselen
- Kan nesten alltid føde etter vanlige retningslinjer

# Fødsel

## Kjente kar-malformasjoner i hjerne

- Tverrfaglig vurdering med fødselslege, anestesilege og nevrokirurg.

### ➤ FØDEPLAN

- Avhengig av risikoen knyttet til disse f.eks
  - Føde etter normale retningslinjer
  - Forkortet trykkesid og hjelp til forløsning med vakuump/tang vurderes individuelt
  - Plan for overvåking av risiko underveis
  - Primært keisersnitt
  - Anestesiplan



# Forkningsprosjekt

HHT OG KVINNEHELSE

# Overordnet mål

- Forebygge alvorlige hendelser i svangerskapet hos kvinner med HHT.
- Sikre lik oppfølging av HHT i svangerskapet i hele landet

# Problemstillinger

- Forekomst av, vanlige og sjeldne komplikasjoner relatert til HHT i svangerskapet?
- Nasjonal oversikt av oppfølging og svangerskapshelse ved HHT
- Forekomst av postpartumblødning ved HHT?
- Sammenheng mellom genetisk undergruppe og svangerskapskomplikasjoner?
- Effekten av svangerskap på utviklingen av komplikasjoner til HHT?



# Hvordan gjennomføres studien?

- «Alle» får informasjon
- Spre informasjon til alle kvinner, ta kontakt med SSD for flere samtykkeskriv
- Studiedeltagere:
  - **Kvinner som har vært gravide**
  - **Kvinner som ikke har vært gravide over 45 år**

# Hva innebærer det å være med i studien?

- Intervju pr telefon om svangerskap, oppfølging, fødeplass og helsen i svangerskapet
- Innsamling av opplysninger om undersøkelser for komplikasjoner til HHT og fødselsutfall fra journal
- Fra 5 år før svangerskap og til dd.

# Direkte effekt på oppfølging av kvinner med HHT

- Samarbeid mellom alle landets kvinneklinikker
- Økt kjennskap til sjeldne sykdommer generelt og HHT spesielt for fagpersoner
- Økt kjennskap til retningslinjer for planlegging og oppfølging av graviditet for alle familier med HHT
- Mer likeverdig oppfølging av HHT generelt



# TA MED HJEM

- De fleste med Mb Osler har omtrent samme risiko ved graviditet og fødsel som resten av befolkningen



- Oppsøk lege før svangerskap
  - Kartlegge sykdomsutbredelse/plager
  - Optimalisere behandling
- Ved økt risiko følges svangerskapet av HHT team OUS





**BLI MED PÅ VIKTIG FORSKNING!**

**TA KONTAKT VED SPØRSMÅL**

- **OM STUDIEN**
- **GRAVIDITET**

**SSD: 23 07 53 40**

**ANE MOE HOLME**

# Senter for sjeldne diagnoser

TA KONTAKT

22 07 53 40

[sjeldnediagnoser@oslo-universitetssykehus.no](mailto:sjeldnediagnoser@oslo-universitetssykehus.no)

Spørsmål om diagnose og behandling

**FORSKNINGSPROSJEKTET OM SVANGERSKAP & HHT**

# Referanser

- 1. Dakeishi M, Shioya T, Wada Y, Shindo T, Otaka K, Manabe M, et al. Genetic epidemiology of hereditary hemorrhagic telangiectasia in a local community in the northern part of Japan. *Hum Mutat.* 2002;19(2):140-8.
- 2. 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.
- 3. Faughnan ME, Mager JJ, Hetts SW, Palda VA, Lang-Robertson K, Buscarini E, et al. Second International Guidelines for the Diagnosis and Management of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. *Annals of internal medicine.* 2020;173(12):989-1001.
- 4. Dupuis O, Delagrang L, Dupuis-Girod S. Hereditary haemorrhagic telangiectasia and pregnancy: a review of the literature. *Orphanet journal of rare diseases.* 2020;15(1):5.
- 5. Shovlin CL, Sodhi V, McCarthy A, Lasjaunias P, Jackson JE, Sheppard MN. Estimates of maternal risks of pregnancy for women with hereditary haemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu syndrome): suggested approach for obstetric services. *BJOG : an international journal of obstetrics and gynaecology.* 2008;115(9):1108-15.
- 6. de Gussem EM, Lausman AY, Beder AJ, Edwards CP, Blanker MH, Terbrugge KG, et al. Outcomes of pregnancy in women with hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Obstetrics and gynecology.* 2014;123(3):514-20.
- 7. Delagrang L, Dupuis O, Fargeton AE, Bernard L, Decullier E, Dupuis-Girod S. Obstetrical and neonatal complications in hereditary haemorrhagic telangiectasia: A retrospective study. *BJOG.* 2023;130(3):303-11. Tilgjengelig fra: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10092409/pdf/BJO-130-303.pdf>