

<b>Dokumentegenskaber:</b>	<b>Version 2</b>
<b>Gældende for</b>	Otorhinolaryngologi, hoved- og halskirurgi & audiologi
<b>Udarbejdet af</b>	Dansk Rhinologisk Selskab
<b>Opdateringsdato</b>	01.05.15
<b>Faglig ansvarlig</b>	Dansk Selskab for Otolaryngologi, Hoved og Halskirurgi
<b>Nøgleord</b>	HHT, Mb Osler, Osler-Weber-Rendu disease

### 1. Titel

Hereditær Hæmorrhagisk Teleangiectasi/Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (HHT). Mb. Osler. Osler-Weber-Rendu disease.

### 2. Formål

At sikre korrekt diagnostik og behandling af patienter med Hereditær Hæmorrhagisk Teleangiectasi (HHT) er i DK typisk kendt som morbus Osler. Visse steder som Osler-Weber-Rendu disease.

### 3. Definition

Diagnostiske kriterier for HHT:

- a) Næseblødning:
  - a. Spontane, recidiverende blødninger
- b) Teleangiectaser:
  - a. Adskillige på læber, mundhule, fingerspidser, næseslimhinde.
- c) Viscerale læsioner:
  - a. Lunger, lever, hjerne, spinalkanalen, gastrointestinalkanal.
- d) Familiær disposition:
  - a. Æn førstegradsslægtning med HHT

1 ud af 4 kriterier: Ringe sandsynlighed for diagnose.

2 ud af 4 kriterier: Sandsynlig diagnose.

3 ud af 4 kriterier: Sikker diagnose.

**Differentialdiagnoser:** Koagulopati, karektasier af anden årsag.

#### 4. Baggrund

HHT nedarves autosomt dominant og giver anledning til forandringer i blodkarrene. Tilstanden er ikke forbundet med koagulationsforstyrrelse. Sygdommen skyldes en familiær mutation i kromosom 9 (HHT1) eller kromosom 12 (HHT2).

I Danmark er antallet af patienter med HHT estimeret til ca. 800. Sygdommen manifesterer sig som oftest i ung voksenalder og med ligelig kønsfordeling.

95 % af patienterne oplever næseblødning. Omfanget af næseblødningerne er dog stærkt varierende. En del af patienterne er generet af blødning fra slimhindedækket i mundhulen og fra prolabet. Mange især ældre patienter lider af blødning fra mave-tarmkanalen. Blødningstendensen kan bremses ved diodelaserbehandling af teleangiektasierne. Karanomaliene kan optræde i alle de indre organer.

25 % af patienterne udvikler pulmonale arteriovenøse malformationer (PAVM). Hos patienter med PAVM shuntes 30-40 % af blodet uden om de pulmonale alveoler, og som følge heraf har patienterne dyspnø og øget risiko for at udvikle embolier og cerebrale abscesser. Derfor anbefales, at alle HHT-patienter undersøges for PAVM mhp. embolisering.

10-15 % af patienterne udvikler cerebrale arteriovenøse malformationer (CAVM). Såfremt patienterne har neurologiske symptomer, henvises fra OUH til MR-angiografi. Alle patienter screenes ikke for CAVM, der foretages en individualiseret risikovurdering, da behandlingen af CAVM kan give neurologiske sequelae.

**a. Symptomer/anamnese:**

Recidiverende svært traktérbare tilfælde af epistaxis.

Ved ovenstående patienter indhentes altid udvidet anamnese:

- Familiær disposition
- Blødnings-anamnese: Hyppighed af næseblødning, evt. GI blødning, jerntilskud, transfusionsbehov
- Neurologisk anamnese: Apopleksi, TCI eller epilepsi
- Cerebral absces uden kendt årsag

**b. Objektiv undersøgelse:**

Påvisning af teleangiektasier. Prædilektionsstedet er prolabet, tunge, næseslimhinde, neglelejer og fingerpulpa.

**c. Paraklinik:**

- SaO<sub>2</sub> måling ved A-punktur, Hgb, EVF, S-creatinin, Na, K, blodtype
- *Øvrig diagnostisk paraklinik/billeddiagnostik udføres på indikation fra OUH*

**d. Initiel Behandling:**

- Akut behandling af evt pågående epistaxis (se KKR for epistaxis).
- Ætsning af næseslimhinden bør ikke foretages. Ved elkoagulation af næseslimhinden udvises
- stor forsigtighed på grund af risiko for perforation.
- Henvises elektivt til HHT-centeret, OUH.

**e. Komplikationer:**

PAVM, CAVM, HAVM, apopleksi, TCI, epilepsi.

**f. Opfølgning:**

Alle patienter med HHT bør tilbydes henvisning til HHT-Centeret, Øre-Næse-Halskirurgisk afd. F, OUH. I det omfang det er muligt, vil efterfølgende opfølgning og behandling foregå regionalt.

Patientforeningen Osler kan findes på [www.osler.dk](http://www.osler.dk)

### **Profylaktisk antibiotika:**

Indtil det er afkræftet, om en patient med HHT har PAVM, er risikoen for apopleksi/cerebral abscedering grundet paradox emboli forhøjet. Det anbefales derfor at tilbyde profylaktisk antibiotika i situationer med risiko for bakteriæmi.

### **Profylakse ved indgreb i ØNH/tandlæge:**

- T. Amoxicillin som engangsdosis 1 time før indgrebet
  - o Voksne: T. Amoxicillin 3 g
  - o Børn > 10 år: T. Amoxicillin 3 g
  - o Børn < 10 år: T. Amoxicillin 1,5 g eller 50 mg/kg

### **Ved penicillinallergi gives Erytromycin:**

- Voksne: T. Erytromycin 1,5 g 1 time før indgrebet og T. Erytromycin 0,5 mg 6 timer senere)
- Børn > 10 år: T. Erytromycin 1,5 g 1 time før indgrebet. Suppleres med 1/3 af givne dosis 6 timer efter indgrebet
- Børn under 10 år: T. Erytromycin 30 mg /kg 1 time før indgrebet. Suppleres med 1/3 af givne dosis 6 timer efter indgrebet

## 5. Referenceliste

National mutation study among Danish patients with Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia. Tørring PM, Brusgaard K, Ousager LB, Andersen PE, Kjeldsen AD. Clin Genet. 2013 Sep 3. doi: 10.1111/cge.12269. [Epub ahead of print]

Cerebral abscesses among Danish patients with hereditary haemorrhagic telangiectasia. Kjeldsen AD, Tørring PM, Nissen H, Andersen PE. Acta Neurol Scand. 2013 Aug 20. doi: 10.1111/ane.12167. [Epub ahead of print]

Efficiency of laser treatment in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia. Jørgensen G, Lange B, Wanscher JH, Kjeldsen AD. Eur Arch Otorhinolaryngol. 2011 Dec;268(12):1765--70. doi: 10.1007/s00405--011--1677--9. Epub 2011 Jun 26.

[Diagnosis and treatment of morbus Osler]. Kjeldsen AD, Andersen PE, Tørring PM. Ugeskr Laeger. 2011 Feb 14;173(7):490--5. Review. Danish.

International guidelines for the diagnosis and management of hereditary haemorrhagic telangiectasia. Faughnan ME, Palda VA, Garcia--Tsao G, Geisthoff UW, McDonald J, Proctor DD, Spears J, Brown DH, Buscarini E, Chesnutt MS, Cottin V, Ganguly A, Gossage JR, Guttmacher AE, Hyland RH, Kennedy SJ, Korzenik J, Mager JJ, Ozanne AP, Piccirillo JF, Picus D, Plauchu H, Porteous ME, Pyeritz RE, Ross DA, Sabba C, Swanson K, Terry P, Wallace MC, Westermann CJ, White RI, Young LH, Zarrabeitia R;

HHT Foundation International -- Guidelines Working Group. J Med Genet. 2011 Feb;48(2):73--87. doi: 10.1136/jmg.2009.069013. Epub 2009 Jun 23.