

:: Hereditaarinen hemorraginen telangiektasia

ORPHA774

Yhteenveto

Perinnöllinen verisuonten uudismuodostuksen häiriö, joka tunnetaan myös Rendu-Oslerin tai Oslerin tautina. Siihen liittyy ihon ja limakalvojen vuotavia telangiektasioita ja sisäelinten valtimo-laskimo-oikovirtauksia. Suurimmalla osalla oireet ilmaantuvat alle 50-vuotiaana. Taudinkuva vaihtelee suuresti jopa saman suvun sisällä. Yleisimpiin klinisiin ilmentymiin kuuluvat krooniset, usein jo lapsuudessa alkava toistuvat nenäverenvuodot sekä ihon ja limakalvojen teleangiektasiat (päätesuonten laajentumat), jotka ilmaantuvat aikuisiällä ja lisääntyvät iän myötä. Tauti saattaa johtaa anemisoitumiseen.

Sisäelinten valtimo-laskimoepämuodostumat ovat yleensä oireettomia tai johtavat sijaintinsa mukaan vaihtelevan asteisiin ja -laatuisiin komplikaatioihin. Niitä ilmaantuu lapsuudesta vanhuusiälle asti, joitakin tapauksia on havaittu jo vastasyntyneillä. Keuhkojen verisuoniepämuodostumat voivat aiheuttaa aivoabsesseja, aivoinfarkteja, TIA-oireita, kroonista hypoksemiaa tai harvoin verisuonten puhkeamista. Keskushermostossa tauti voi aiheuttaa verenvuotoja tai harvemmin hitaan ahtautumisen oireita. Maksassa verisuoniepämuodostumat voivat pysyä pitkään oireettomina, mutta joillain ilmenee vakavia oireita, kuten sydämen vajaatoimintaa, porta- ja pulmonaarihypertensiota tai iskeemisiä sappitietulehduksia. Ruoansulatuskanavan vertavuotavat teleangiektasiat lisääntyvät iän myötä ja voivat pahentaa kroonista anemiaa.

Tauti periytyy autosomissa vallitsevasti ja aiheutuu pääasiassa mutaatioista *ACVRL1* (12q13.13)- ja *ENG* (9q34.11) -geneissä, jotka koodaavat verisuonten kehitykseen ja kapillaarien angiogeneettiseen homeostaasiin vaikuttavia proteiineja. Harvinaisissa tapauksissa (1 - 3 %) tauti aiheutuu *SMAD4* (18q21.2) -geenin mutaatioista, jolloin potilaalla on lisäksi juveniili polypoosi. On myös pieni joukko sukuja, joiden geenimutaatiota ei ole tunnistettu.

Diagnoosi on kliininen ja/tai geneettinen. Kliiniseen diagnoosiin tarvitaan kolme neljästä Curacaon kriteeristä: 1. toistuvat nenäverenvuodot, 2. ihon ja/tai limakalvojen telangiektasiat, 3. sisäelinoireet ja 4. taudin esiintyminen ensilinjan sukulaisella.

Geenitestausta voidaan käyttää seulontana, diagnoosin varmistamiseen tai taudin poissulkemiseksi, mikäli suvun tautia aiheuttava patogeeninen variantti on tiedossa. Tällöin myös sikiödiagnostiikka on mahdollista.



Hoito koostuu anemian ja nenäverenvuotojen hoidosta ja ennaltaehkäisystä, valtimo-laskimoepämuodostumien seulonnasta sekä raskauteen mahdollisesti liittyvien ongelmien hoidosta. Keuhkojen verisuoniepämuodostumat tulisi havaita varhain, sulkea jos mahdollista ja seurata tiheästi, jos sulkku ei ole mahdollista. Mikäli sairaus vaikuttaa myös maksaan, moniammatillinen arviointi on suositeltavaa. Aivojen vuotamattomia verisuoniepämuodostumia ei yleensä hoideta, kun taas vuotaneet tai oireilevat potilaat vaativat hoitoa. Suoliston teleangiektasiat voivat joskus aiheuttaa merkittävää anemiaa erityisesti vanhuksilla ja tarvitsevat hoitoa. Taudin tunnistaminen ja tietoisuus siitä on tärkeää oikean hoidon löytymiseksi. Jos tauti johtuu *SMAD4*-patogeenivariantista, on potilas tutkittava polypoosien varalta ja aorttaa seurattava. Diagnosoimattomien potilaiden elinajanennuste on lyhentynyt, mutta hoidossa olevilla se vastaa muuta väestöä. Raskauteen liittyviä kuolemantapauksia on raportoitu erityisesti keuhkojen verisuoniepämuodostumien yhteydessä. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/6000.

Asiantuntija: HHT WORKING GROUP | VASCERN – European Reference Network

Suomenkielinen käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari ATULA, Kustannus Oy Duodecim
- Tarkastanut perinnöllisyyslääkäri Helena KÄÄRIÄINEN, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Päivitetty: Tammikuu 2019

Käännetty: Lokakuu 2020

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen, eikä se korvaa lääketieteen ammattilaisen antamaa hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

