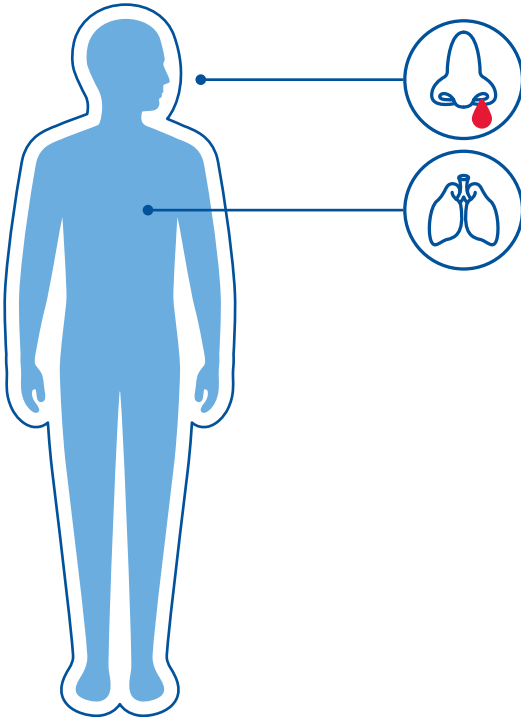


HHT / Oslers sykdom



HHT - Hereditær hemoragisk telangiectasi, er en arvelig sykdom som rammer blodårene. Dette kan vises som små nøster av blodkar i hud og slimhinner og forskjellige misdannelser av blodkar i andre organer. Blodkarnøstene kan blant annet gi hyppige neseblødninger.

HHT – HEREDITÆR HEMORAGISK TELANGIEKTASI / OSLERS SYKDOM

HHT er en arvelig sykdom som rammer blodårene. Dette kan vises som små nøster av blodkar i hud og slimhinner og forskjellige misdannelser av blodkar i andre organer. Blodkarnøstene blør lett og kan blant annet gi hyppige neseblødninger.

Forekomst

Forekomsten av sykdommen er cirka 1 per 5-6000. Det vil si at i Norge finnes det cirka 1000 personer med HHT.

Tegn og symptomer

Neseblødning

Neseblødning er det vanligste symptomet på diagnosen. Cirka halvparten av pasientene har dette allerede i barnealderen, og i løpet av livet vil mer enn 95 prosent få plager med neseblødning.

Hud og slimhinner

Blodkarnøster (telangiektasier) i hud og/eller slimhinner viser seg som små røde prikker, spesielt på fingre, lepper, munn og kinn. Disse kommer først i voksen alder.

Blodkarmisdannelser i indre organer

Hos omkring 40 prosent av pasientene dannes det malformasjoner i blodårene i lungene. Dette er risikabelt fordi blodet da tar «snarveier» og utveksling av oksygen og karbondioksid kan bli redusert. Dessuten vil ikke urenheter i blodet, som for eksempel bakterier eller små blodpropper, stoppes, noe som gir fare for hjerneabscess (bakteriefyllt hulrom, byll) eller hjerneslag. Blodkarmisdannelsene kan også forekomme andre steder, som i leveren eller hjernen.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Anemi

Mange får anemi (blodmangel, lav blodprosent) på grunn av store eller hyppige neseblødninger.

Etter hvert blir også en del plaget med sivblødninger i tarmen som over tid gir blodmangel.

Tungpustethet

Enkelte pasienter kan ha så store eller så mange blodåremalformasjoner i lungene at gassutvekslingen ikke blir god nok. Dette kan oppleves som tungpustethet og dårlig form. Alvorlig anemi kan gi liknende symptomer

Årsaker

Årsaken til HHT er feil i arvestoffet (DNA) som styrer oppbygging av blodkarene. Dette kalles også mutasjon eller genfeil. Arvegangen er dominant, som vil si at om en av foreldrene har genfeilen, er det 50 prosent risiko for at hvert barn arver den. Kjønn har ingen betydning for arvegangen. Det er flere forskjellige kjente mutasjoner/genfeil som HHT.

Hvordan stilles diagnosen HHT?

Klinisk

Diagnosen stilles ut fra symptomer og funn. Det finnes spesielle kriterier man benytter til dette. Diagnosekriteriene omfatter:

- Far, mor eller søsken med HHT
- Neseblødning minimum fire ganger per måned
- Blodkarnøster (telangiektasier) i hud og/eller slimhinner
- Blodkarnøster eller -malformasjoner i indre organer

Oppfyller du tre av kriteriene, regner man det som en sikker diagnose. Når to av kriteriene er oppfylt, mistenker man at det dreier seg om HHT. Når bare ett kriterium er oppfylt, er det svært lite sannsynlig at du har HHT.

Genetisk

Det er mulig å gjøre en genetisk test for å finne ut om man har HHT. Mutasjoner i tre forskjellige gener er velkjente, men i noen svært få tilfeller finner man ikke noen kjent genfeil. Dersom du har de kliniske funnene, vil ikke mangel på en kjent genfeil utelukke diagnosen.

Behandling og oppfølging

Neseblødning

Hyppige og/eller kraftige neseblødninger bør behandles av øre-nese-halslege som har erfaring med diagnosen. Det er viktig at behandlingen er så skånsom som mulig.

Du kan selv forebygge en del av neseblødningene. Spesielt er det viktig å holde neseslimhinnen fuktig og myk, for eksempel med å smøre godt med hvit vaselin, bruke oljespray eller liknende. Det er også lurt å ha gode hjelpemidler til å stoppe blødningen når den begynner. Du kan få informasjon og veiledning om dette hos øre-nese-halslegen, eller gjennom pasientforeningen. Senter for sjeldne diagnoser kan også hjelpe.

Anemi (blodmangel)

Hemoglobinverdier (blodprosent) og jernstatus må kontrolleres ofte når man blør mye. Jerntilskudd er som regel nødvendig: Tabletter, injeksjoner og i enkelte tilfeller blodoverføring. Et jernrikt kosthold er viktig, be om veiledning fra en klinisk ernæringsfysiolog.

Blodkarmisdannelser i indre organer

Dersom åremisdannelsene i lungene er over en viss størrelse, skal de behandles for å unngå alvorlige komplikasjoner. Det gjøres ved at man tetter igjen åren(e) med coiler eller plugges. Alle med HHT skal undersøkes for dette enten ved bruk av ultralyd eller CT, og undersøkelsen gjentas cirka hvert femte år. Noen kan få telangiektasier i mage-tarmkanalen. Disse kan gi langvarige sivblødninger som på sikt vil medføre anemi.

Dersom du har symptomer fra hodet/hjernen, slik som uvanlig hodepine, svimmelhet eller epilepsilignende anfall, må det undersøkes om det kan være åremisdannelser i hjernen. Hvordan dette skal undersøkes, behandles og følges opp, avgjøres i hvert enkelt tilfelle.

Blodkarmisdannelser i leveren forekommer ganske ofte, men er sjelden alvorlige, har få symptomer og trenger sjelden behandling.

Generelt

Sykdommen opptrer i forskjellige alvorlighetsgrader. Noen har svært få og lite plagsomme symptomer, mens andre kan være svært alvorlig rammet. Det er også vanlig at symptomene øker med årene.

Svangerskap

Har du HHT og planlegger svangerskap, er det svært viktig å avklare om du har åremisdannelser i lungene før du blir gravid. Under svangerskapet øker blodvolumet og gir større belastning på blodårene, og derved blir det også større fare for komplikasjoner.



Å leve med HHT/ Oslers sykdom

Å leve med en kronisk sykdom kan gi mange utfordringer i hverdagen. På Senter for sjeldne diagnoser har vi erfaring med at det er flere ting som kan bidra til mestring:

- Ha en aktiv holdning og skaff deg kunnskap om sykdommen og behandlingen. Det kan også bidra til godt samarbeid med behandlerne om hva som kan være det beste for deg.
- Kontakt med andre med samme diagnose er som oftest både nyttig og givende. Å dele erfaringer med andre som skjønner hvilken situasjon du står i, er godt for de aller fleste.
- Prøv ut praktiske råd for de problemene du plages med. Kanskje fungerer det helt utmerket.
- Vær åpen om sykdommen og plagene dine til familie, venner og andre viktige personer i livet ditt. De kan ikke gi deg forståelse eller støtte uten å vite hva du strir med.

Nyttige lenker

- VASCERN (europeisk referansenettverk)
<https://vascern.eu>
- Internasjonal nettportal for sjeldne diagnoser og smale legemidler
<https://www.orpha.net>
- Osler-brukerforening
www.osler.no
- Senter for sjeldne diagnoser
www.sjeldnediagnoser.no
- UpToDate - åpen amerikansk kunnskapsdatabase:
<https://www.uptodate.com>

Januar 2020

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestring, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



 23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Post: Senter for sjeldne diagnoser,
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo