

## Kunnskapsoppsummering fra kurs om Oslers sykdom/HHT oktober 2013

Senter for sjeldne diagnoser arrangerte et 2 dagers kurs for voksne med Oslers sykdom. Programmet besto av forelesninger og erfaringsutveksling i grupper. Temaene var valgt i samarbeid med pasientforeningen for Oslers sykdom i Norge. For informasjon om foreningen, se [www.osler.no](http://www.osler.no)

Oslers sykdom har mange navn: Morbus Osler er mye brukt, mens betegnelsen HHT som står for "hereditær hemorragisk teleangiektasi" er vanligst i medisinsk litteratur og forskning. HHT kan forklares slik: "arvelig (hereditær) økt blødningstendens (hemorragisk) pga utvidelser i små blodkar (teleangiektasier)". Det er en blodkarsykdom med plutselige og gjentatte neseblødninger, synlige små utvidelser i blodkar i hud og slimhinner (teleangiektasier), i tillegg har mange misdannelser i blodkar i lunge, lever, tarm eller sentralnervesystemet (såkalte AVM eller arteriovenøse malformasjoner).

I dette sammendraget trekkes det fram tema og problemstillinger som ikke alltid er beskrevet i tilgjengelig i informasjonsmateriell. For annen diagnoseinformasjon anbefaler vi artikler som er nevnt i den påfølgende teksten, og brosjyren "Bare neseblod, doktor?", se [www.sjeldnediagnoser.no/?k=sjeldnediagnoser/Morbus Osler HHT&aid=8572](http://www.sjeldnediagnoser.no/?k=sjeldnediagnoser/Morbus%20Osler%20HHT&aid=8572)

### Om å ha en kronisk sykdom i familien

Det å ha en kronisk sykdom selv eller i nær familie kan beskrives som et tap eller en sorg over muligheter man ikke fikk. Dette gjør noe med en både fysisk og psykisk. Å akseptere sorgen kan gjøre hverdagen lettere. Forskning tyder på at de som klarer å pendle inn og ut av denne sorgen, synes å mestre hverdagen bedre. Det gjør det enklere å innrette seg etter de begrensningene som sykdommen kan medføre. Både det å fornekte egen eller familiemedlemmers kroniske tilstand, og det å gi seg helt over til sorgen, medfører ofte større problemer med å takle eller mestre egen situasjon. Likedan er det viktig å avsette tid og rom til positive aktiviteter som å drive med en hobby, treffe andre, kose seg med litt "helsebringende sommel". Å være tilstede i det man gjør er viktig for å takle stress.

Utfordringer i parforhold kan reduseres ved å gi plass til samtaler som fokuserer på samliv og følelser og å gjøre noe hyggelig sammen – ting som ellers lett blir nedprioritert i en travel hverdag.

### Livskvalitet ved Oslers sykdom

Den mer generelle kunnskapen om mestring av kronisk sykdom ble en naturlig overgang til forskning om livskvalitet hos personer med Oslers sykdom i Norge. Målet for slik forskning er å beskrive hvordan folk opplever det "å leve med" en diagnose. Flere i salen hadde deltatt i studien, og fikk nå en samlet oversikt over resultatene fra spørreundersøkelsen. Studien viser et øyeblikksbilde, den kan derfor ikke si om

forverring av sykdommen over tid endrer den enkeltes livskvalitet. Studien viste blant annet:

- 8 av 10 beskrev sin overordnede livskvalitet som god (denne *overordnede livskvaliteten* viser at mestringsstrategier brukes for å akseptere livet som det er, man "har det bra" på tross av sykdommen)
- 6 av 10 mente likevel at sykdommen hadde stor innvirkning på livskvaliteten
- Personer med Oslers sykdom har dårligere *helserelatert livskvalitet* enn befolkningen ellers
- Den *helserelaterte livskvaliteten* varierte etter alvorlighetsgrad: mengden neseblødninger, tid brukt til forebygging og behandling, og smerteplager

Artikler fra studien: Geirdal AØ et al, Am J Med Genet, 2012 og Geirdal AØ et al, Dishabil Rehabil, 2013

### **Om arv**

Oslers sykdom er dominant arvelig, det vil si at barn til personer med HHT har 50 % risiko for å arve tilstanden. Forelder og barn har samme genfeil (mutasjon), – de har samme *genotype*. Av og til får man inntrykk av at Oslers sykdom har hoppet over en generasjon. Årsaken er at symptomer og alvorlighetsgrad kan variere selv om man har samme genfeil. Slik variasjon kalles *fenotype*.

Flere ulike gener kan gi Oslers sykdom. En sjelden gang kan det oppstå genfeil uten at noen av foreldrene har den, dette kalles *de novo mutasjon*. Personer med en slik nyoppstått genfeil kan føre feilen videre til egne barn på samme måte som andre med Oslers sykdom. Studier viser at det finnes egne "nordiske" genfeil. Gentesting gjøres ved mistanke om diagnosen. I 80 – 90 % av tilfellene gir testen et klart svar. Men for 10 – 20 % finner man ikke genfeilen. Da vurderer legen om man har sykdommen ut fra den enkeltes symptomer.

Det å ha en arvelig tilstand som Oslers sykdom i familien kan være belastende, spesielt for foreldre. Det å sette ord på tanker og bekymringer gjør det vanligvis lettere å akseptere at "slik er vår familie". Barn uten symptomer blir ikke gentestet. Man kan kontakte Senter for sjeldne diagnoser eller en genetisk avdeling for mer informasjon og veiledning om arv og genetikk.

### **Symptomer og behandling**

Diagnosekriterier, vanlige symptomer og behandling ble gjennomgått. Hovedproblem for de fleste pasientene er hyppige eller vedvarende blødninger (mest fra nese, hos noen også i tarm). Blodtapene kan gi jernmangelanemi. Hemoglobin (Hb) og evt. jernstatus bør derfor måles minst hver 3 måned ved HHT. Vanlig behandling er jerntabletter eller intravenøs tilførsel av jern. Blodoverføring bør gis ved raskt fall i Hb, eller når Hb er under 8.

Arteriovenøse malformasjoner (AVM) betyr at det er dannet en "snarvei" mellom arterier og vener slik at blodet ikke tar veien gjennom de små kapillærårene. AVM er mest vanlig i lungene der mange, eller store AVM kan redusere oksygenmengde i blodet. I tillegg kan malformasjonene medføre at små klumper i blodet (embolier), ikke "siles" bort i lungenes kapillærårer slik de egentlig skal. Dette kan føre til blodpropp andre steder, for eksempel i hjernen.

Man mener at antallet malformasjoner er medfødt, men at de kan vokse i løpet av livet. Etter tetting av store AVM i lungene, er det observert at små AVM har vokst og begynt å gi symptomer. AVM i hjernen gir sjelden symptomer, derfor behandles de bare hvis de medfører problemer. Hjerneslag skyldes oftere AVM i lungene enn i hjernen.

Neseblødninger må behandles for å stoppe pågående blødninger og for å forebygge nye. Viktig egenbehandling er å holde slimhinnen i nesen myk og skorpefri, og å gjøre det man kan for å stoppe blødninger. En type luftfylt tampong/ballong, "Rapid Rhino", som kan stoppe neseblødninger, ble trukket frem.

Aktuelle sykehusbehandlinger ved Oslers sykdom kan være blodoverføringer, laserbehandling, argonplasmabehandling, transplantasjon av hud/slimhinne i nesen og lukking av AVM. Medisinen Avastin, som vanligvis brukes ved kreft, kan være aktuell ved store blødninger i nese og tarm og ved leveraffeksjon. Spesialister samarbeider internasjonalt og lærer av hverandre for å finne bedre behandlinger.

Spesialistene regner med at barn som har blitt 16 år uten å ha symptomer som neseblødninger, telangiektasier, tungpustethet på grunn av AVM, lav Hb osv, har mest sannsynlig ikke arvet sykdommen. Hvis man derimot mistenker at barn har arvet HHT, skal det tas CT av lungene ved 16 års alder.

Artikkel om Osler sykdom i Norge: Dheyauldeen S et al. Am J Rhinol Allergy, 2011

### **Om blod og vurdering av blodprøvesvar**

Røde blodlegemer utgjør det største antall celler i blodet og gir den røde fargen. De dannes i benmargen og frakter bl.a. oksygen (surstoff) fra lungene til kroppens celler. Oksygenet er bundet til hemoglobin inne i de røde blodlegemene. Hemoglobin må ha jern for å binde oksygenet. Lavt hemoglobin betyr enten at man har for få røde blodlegemer (for eksempel pga blodtap), for lite jern, eller begge deler.

Blod fra blodgivere deles i ulike bestanddeler (plasma, blodplater, hvite og røde blodlegemer osv). Ved blodoverføring får pasientene bare den delen de trenger. Man undersøker *forlikelighet* mellom giverblodet og mottakerens blod ved hver overføring. For personer som jevnlig trenger blod, kan det likevel være nyttig å ha et skriv med detaljert beskrivelse av egen blodtype tilgjengelig.

Blodprøvesvar fra ulike laboratorier kan være vanskelige å sammenligne. Laboratoriene bruker ulike metoder, og de kan angi svarene ulikt. Kjønn og alder er også avgjørende for om prøven viser en normal verdi, ligger for høyt eller for lavt.

### **Om matens betydning**

Kostholdet påvirker helsen. Hva som er sunt varierer, blant annet ut fra om man har en sykdom. Ved Oslers sykdom er behovet for jern ekstra stort.

Kroppen inneholder 3-4 g jern, 2/3 er bundet til hemoglobin. Norske studier viser at menn vanligvis får nok jern fra maten de spiser. Kvinner i fruktbar alder har derimot ofte vanskelig for å få nok jern fra maten. For personer som har store blødninger eller svært lavt hemoglobin er det umulig å få nok jern fra maten alene. Medisinsk behandling må brukes i tillegg.

I mat finnes to typer jern: hemjern i kjøtt og fisk og "ikke-hemjern" i andre matvarer. Hemjern er lett tilgjengelig for kroppen, mest hemjern er det i mørkt kjøtt. Stoffer i maten kan fremme eller hemme opptak av ikke-hemjern i tarmen. C-vitamin og litt kjøtt eller fisk sammen med annen mat bedrer opptaket. Stoffer som te, fytater og kalk hemmer opptaket av ikke-hemjern. Anbefalingene blir å spise variert og inkludere både kjøtt, fisk, grove kornvarer, frukt og grønt i kosten.

Kostholdets virkning på neseblødning er beskrevet i en engelsk studie: Silva BM et al, Laryngoscope, 2013. Studien viser at noen stoffer i mat og drikke (alkohol, mat med mye salisylsyre, mat som hemmer blodplatefunksjonen og mat med mye omega-3 fett) kan øke tendensen til å blø. Studien anbefaler at den enkelte selv må vurdere hvordan mat med disse stoffene påvirker neseblødning. Hvis man oppdager at blødningstendensen øker etter slik mat, bør man redusere bruken.

### **Deltakernes egne erfaringer og kommentarer**

Erfaringer fra gruppesamtaler ble delt i plenum. Det er stor variasjon i sykdommens alvorlighetsgrad, men mye er likevel felles. Det verdifulle i samtaler med andre i samme situasjon ble fremholdt. Ved å møte andre i samme situasjon kan man få høre om ulike erfaringer med Oslers sykdom i hverdagen, og om nye og gamle behandlingsmetoder. Slik kan man lettere vurdere hva som er nyttig, praktisk eller brukbart for egen del.

Deltakerne med diagnose svarte i tillegg på et spørreskjema om fysisk aktivitet. De fleste trente/drev med aktivitet minst en gang i uken, selv om de fleste også hadde daglige episoder med neseblødning. Blødningstendensen ble for de fleste ikke påvirket av den fysiske aktiviteten de hadde valgt. Derimot påvirker temperatur blødningstendensen; de fleste blør mer i tørt og kaldt vær og i pollensesongen. Noen færre blødde mer i varmt vær.

Andre tema og erfaringer:

- Ved lav hemoglobin er det mindre overskudd til fysisk aktivitet. Da bør man heller ikke presse kroppen. Men å røre litt på seg i frisk luft ble ansett som positivt.
- Det var enighet om at neseblødninger øker i stressende situasjoner (ved alle typer negative belastninger).
- Det er lite kunnskap om Oslers sykdom hos helsepersonell, noe som hadde gjort det vanskelig å få henvisning til videre utredning og behandling for noen.
- Slitenhet og blødninger påvirker hverdagen, det kan bli tungt å klare jobb og familie. I vurderingen om man skal ha full jobb eller ikke, blir også spørsmål om opptjening av pensjonspoeng viktig.
- Mange føler at de blir møtt med mistenksomhet hos NAV, både i forbindelse med sykemeldinger, ved søknad om stønader og vurdering av arbeidsførhet. – Senter for sjeldne diagnoser har laget et skriv om støtteordninger som kan være aktuelle og om begrep man kan bruke for å forklare situasjonen best mulig.
- Problemer rundt livsforsikring ble tatt opp: forsikring er et privat anliggende og ikke en rettighet. Selskapene har likevel ikke lov til å diskriminere søkere som bærer på en genetisk feil. Men hvis man søker forsikring etter å ha fått diagnosen, har man plikt til å opplyse om det.
- Kvinner fortalte at hormonsvingninger påvirker blødninger, de føler behov for mer kunnskap om Oslers sykdom ved svangerskap, fødsler og amming.

- Det er vanskelig å lese seg til at sykdommen forverres med alder. Forsamlingen var delt i om det burde komme klarere fram i informasjonsmateriellet.
- De pårørende poengterte at de også har nytte av kunnskapen som formidles på kurs. Oslers sykdom angår hele familien, ikke bare den eller de i familien som har diagnosen.

### **Konklusjon**

I løpet av kurset kom det klart fram at Oslers sykdom har stor innvirkning på hverdagen, både for den som har diagnosen og de pårørende. Selv om den overordnede livskvaliteten er god hos de fleste med HHT, er den helse relaterte livskvaliteten lavere enn i befolkningen ellers. For å mestre hverdagen og det stresset sykdom medfører best mulig, er det viktig å anerkjenne de følelsesmessige sidene ved å ha en kronisk sykdom i tillegg til å klare de praktiske utfordringene diagnosen medfører. Alvorlighetsgraden varierer mye, også hos personer som er i nær slekt. Samarbeidet mellom fagfolk og behandlere er viktig og det foregår utstrakt læring og kunnskapsdeling også over landegrensene. På denne måten kan nye behandlingsmetoder og virksomme tiltak lettere komme den enkelte til gode.

#### **Forelesere:**

- Wenche M. Vinorum, diakon/sykepleier, Akershus universitetssykehus
- Amy Østertun Geirdal, professor, Høgskolen i Oslo og Akershus
- Sinan Dheyauldeen, overlege, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet

Fra Senter for sjeldne diagnoser bidro rådgiverne Kristin Iversen, Gunvor A. Ruud og Susan Sødal, rådgivende lege Charlotte von der Lippe og kursrådgiver Synne Heivang.