

HHT Hereditær Hemoragisk Telangiectasi Oslers sykdom



SENER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

INNHold

Sykdommens navn	3
Hvor mange har sykdommen?	3
Årsaker	3
Tegn og symptomer, utredning og behandling	4
Neseblødning (Epistaxis)	4
Blødning i mage-tarm	4
Anemi (Blodmangel)	4
Blodkarnøster (telangiektasier) i hud og slimhinner	5
Arteriovenøse malformasjoner (AVM) i indre organer	5
Arv og genetikk	7
Svangerskap	7
CURAÇAO-kriteriene	7
Barn og HHT	8
HHT og kosthold	8
Om livskvalitet, mestring og å leve med kronisk sykdom	9
Tannbehandling og kirurgi	10
Offentlig hjelpe- og velferdsordninger	10
Osler-teamet på Rikshospitalet	11
For spørsmål	11
Godt å vite	11
Senter for sjeldne diagnoser	12
Nyttige lenker	12

Utarbeidet av Senter for sjeldne diagnoser

Takk for faglige innspill fra brukere med HHT og fagpersoner ved Oslo universitetssykehus HF (OUS)

Medisinske foto: Universtitetets foto- og videotjeneste, OUS, Rikshospitalet

Illustrasjonsfoto: Pixabay og Wikimedia

HHT - HEREDITÆR HEMORRHAGISK TELEANGIEKTASI (OSLERS SYKDOM)

HHT (Oslers sykdom) skyldes en medfødt feil i arvestoffet som påvirker oppbyggingen av blodårene. Dette gir seg blant annet utslag i dannelsen av små lettblødende karnøster i hud og slimhinner, og misdannelser av blodkar i flere organer i kroppen. Sykdommen er arvelig og like mange kvinner og menn har diagnosen. Alvorlighetsgrad og alder ved sykdomsdebut varierer, men felles for de fleste er at plagene øker med alderen. Det vanligste symptomet er neseblødninger. Pasienter med symptomer forenelig med HHT bør henvises til spesialister som er kjent med diagnosen. Med behandling og jevnlig oppfølging er det mulig å hindre mange av de komplikasjonene sykdommen kan medføre.

Sykdommens navn

I dag benevnes sykdommen internasjonalt som HHT, en forkortelse for Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. På norsk blir det Hereditær Hemoragisk Telangiectasi, som betyr arvelig, blødende små karnøster. I Norge har vi lenge brukt betegnelsen Oslers sykdom. Andre navn på tilstanden er Morbus Osler eller Osler-Weber-Rendu-syndrom.

Hvor mange har sykdommen?

Vi kjenner i dag til opp mot 500 personer med HHT i Norge, men vi regner med at så mye som 1000 personer kan ha denne genfeilen (feil i arvestoffet / mutasjonen). Det vil si 1 av 5000, noe som tilsvarer forekomsten på verdensbasis.

Årsaker

HHT skyldes flere ulike feil i genene som styrer oppbyggingen av proteiner som inngår i dannelsen av blodkar. Slike "feilproduserte" proteiner resulterer i at **enkelte** blodårer utvikler seg på et unormalt vis. Dette gir opphav til det vi kaller karmalformasjoner, eller misdannelser av blodårene, hvor noen også kan være medfødte. Slike malformasjoner kan ha noe ulik oppbygging og utseende.

Telangiektasier er små overfladiske blodkarsnøster i hud eller slimhinner, og vises gjerne som røde prikker på størrelse med et knappenålshode. De finnes oftest i ansiktet, på fingertuppene, på leppene, i munnen og i nesen. Slike unormale kar tåler mindre og blør lettere enn en normal blodåre.

Arteriovenøse malformasjoner (AVM)

betegner oftest malformasjoner i større blodkar i leveren, lungene (se egen beskrivelse), hjernen eller andre større organer. De kjennetegnes som regel av at en arterie (pulsåre) går direkte over i en vene (samleåre) hvor det normale kapillærnett mangler. Kapillærene danner et nettverk av stadig tynnere forgreininger for å nå fram til alle kroppens celler, og derved gjøre utveksling av blant annet oksygen og karbondioksid mulig. Arteriovenøse malformasjoner viser seg oftest som en sekkelignende utposning på venen og har litt tynnere vegg enn normalt.

Malformasjonene kan også framstå som en blanding av telangiektasier og arteriovenøse malformasjoner og være av varierende størrelse.

Ved mistanke om HHT er det en del undersøkelser og tester som bør gjøres. Dette varierer avhengig av hvilke organsystemer som er rammet.

Diagnosen HHT kan stilles dersom pasienten oppfyller de internasjonalt anerkjente Curaçao-kriteriene. Diagnosen regnes som sikker når tre kriterier er oppfylt, og sannsynlig når to er oppfylt. Om kun ett kriterium er oppfylt er diagnosen lite sannsynlig. En genetisk test kan avgjøre om pasienten har mutasjoner (genfeil) som er kjent for å kunne gi HHT. I enkelte tilfeller finner man ingen slik mutasjon, men dersom pasienten likevel oppfyller tre av fire kriterier, regner man med at vedkommende har en hittil ukjent mutasjon. Når familiehistorikken vurderes, er det viktig å ha i mente at det er stor variasjon i sykdommens alvorlighetsgrad. Hos noen kan diagnosen kan ha blitt

oversett fordi symptomene har vært svært milde.

Tegn og symptomer, utredning og behandling

Neseblødning (Epistaxis)

Neseblødninger er det vanligste symptomet ved HHT. Blødningene kommer fra karnøstene som har dannet seg i nese-slimhinnen. Ved 10 års alder vil rundt halvparten av de som har HHT ha hyppige neseblødninger, og ved 21 års alder vil 80 – 90 % oppleve dette. I løpet av livet vil mer enn 95 % av pasientene bli plaget med neseblødninger. Disse bør behandles hos øre-nese-hals-spesialist med erfaring med HHT.

Det er mange behandlingsalternativer for neseblødninger. Førstevalget er gjerne laserbehandling, og her finnes det ulike typer lasere å velge mellom. Om dette ikke gir god nok kontroll over blødningene, finnes det andre alternativer, som for eksempel septumdermoplasti, hvor hud blir transplantert inn i nesen for å erstatte slimhinnen som stadig blør.

Obs! Det er viktig at pasienten unngår elektrokauterisering, såkalt «brenning», i nesen. Personer med HHT må regne med å få behandling for neseblødning svært mange ganger, og «brenning» vil kunne skade neseslimhinnen og neseskilleveggen unødige når det gjentas mange ganger.

I tillegg til kirurgiske tiltak kan behandling med visse medikamenter være aktuelt. Noen kan brukes lokalt på selve blødningen, andre må tas som tabletter eller injeksjoner. Aktuelle medikamenter er Cyklokapron som virker ved å hindre oppløsningen av blodkoagler (levret blod) og dermed redusere faren for ny blødning. Cyklokapron kan brukes både lokalt og i tablettform. For noen kan hormonbehandling med for eksempel anti-østrogen (Tamoxifen®) være verdt å forsøke. Et medikament som påvirker nydannelse av blodkar, bevacizumab (Avastin®), har vist effekt ved hyppig, alvorlig neseblødning, og benyttes som lokale injeksjoner. Øyendråper (Timolol),

som i utgangspunktet brukes for grønn stær, har vist god effekt på neseblødning hos pasienter med HHT når de tas som nese-dråper.

Medikamenter som bevacizumab kan gi alvorlige bivirkninger, og bør kun forskrives av lege med spesiell kunnskap om HHT.

Det er mange tiltak man selv kan gjøre for å forebygge og behandle neseblødninger. Se eget avsnitt om dette.



Blødning i mage-tarm

En del av pasientene rammes av blødninger i mage-tarmkanalen. Dette skjer mest som små sivblødninger fra karnøster i magesekken og øvre del av tyntarmen. Pasientene merker sjelden noe før det har oppstått blodmangel (jernmangelanemi). Ved hjelp av gastroskopi kan man lokalisere blødningspunktene og stanse blødningen med laser eller lignende metoder, men dette er ikke alltid mulig. Slike mage-/tarmblødninger ser man oftest etter 50 - 60 års alder, de forekommer svært sjelden før fylte 40 år.

Svart avføring kan være et tegn på at man blør i mage/tarm-kanalen, men kan også skyldes at man har svelget blod fra neseblødning eller tar jerntabletter.

Anemi (Blodmangel)

Mange pasienter med HHT vil utvikle jernmangelanemi. Anemien oppstår oftest som følge av gjentatt eller langvarig blodtap gjennom neseblødninger eller blødninger i mage-tarmkanalen. Anemi er ofte årsak til slapphet, tretthet og svimmelhet, og sjeldnere kortpustethet.

Blødningsanemi ved HHT behandles med tilførsel av jern, oftest med tabletter, sjeldnere som intravenøse injeksjoner. Et jernrikt kosthold er også svært viktig. (Se eget avsnitt.) Om hemoglobininnholdet i blodet er blitt svært lavt (lav blodprosent), kan blodoverføring være nødvendig. Pasienter med HHT bør vanligvis få blodtransfusjon når hemoglobinverdien (Hb) har falt under 9,0 g/dL, siden de ofte har et pågående blodtap.

Blodprøver: Det er viktig å huske at jernlagrene kan være tomme, selv om man har normale hemoglobinverdier. Derfor bør alle som blør jevnlig følges opp med prøver som kan avsløre dette. Pasienter med stort behov for blodoverføringer bør sjekkes (genotypes) for de vanligste blodtype-antigenene for å unngå at det dannes antistoffer mot blodet man får tilført.

Blodkarnøster (telangiektasier) i hud og slimhinner

Hos voksne HHT-pasienter er det vanlig å finne knappenålshodestore, røde prikker i ansiktet, på kinn og lepper, i munnhulen og i tillegg på hender og fingre. Dette blir ofte mer uttalt med alderen. Disse er ikke farlige, men kan ha lett for å blø. Noen ganger kan det bli så mange at det blir kosmetisk skjemmende. Som regel er det mulig å fjerne slike blodkarnøster med laserbehandling



Arteriovenøse malformasjoner (AVM) i indre organer

AVM i lever: Dette er et ganske vanlig funn, og mellom 32 og 78 % av pasienter med HHT vil utvikle AVM i leveren. De fleste har ingen symptomer, og trenger heller ikke

behandling. I noen få tilfeller kan de bli så store at de gir leverskade og/eller farlig høyt blodtrykk i lungene (pulmonal hypertensjon) og hjertesvikt. I slike tilfelle har behandling med bevacizumab eller levertransplantasjon vært forsøkt. I svært sjeldne tilfeller kan lukning av AVM med coil eller plugg være aktuelt.

AVM i lungene: Forekommer hos ca. 40 % av personer med HHT, men er sjelden til stede før etter puberteten. Kapillærnettverket i lungene er nødvendig for at blodet skal kunne ta opp oksygen (O₂) og kvitte seg med karbondioksid (CO₂). Fordi kapillærene er så tynne fungerer de også som et filter som fanger opp for eksempel blodpropper og bakterier som så blir fjernet av spesielle celler i lungene. Når blodet passerer gjennom AVM og dermed utenom kapillærnettverket, oppstår det fare for at små blodpropper eller bakterier passerer ut i systemkretsløpet og tetter små blodårer i andre organer i kroppen. Det man frykter mest er at de transporteres med blodet til hjernen og forårsaker **hjerneslag** eller infeksjon (**abscesser**). Med flere eller store AVM i lungene svekkes også lungenes evne til å tilføre blodet nok oksygen. Dette kan gi seg utslag i form av nedsatt fysisk arbeidskapasitet, tretthet og av og til tung pust. Det ser også ut til at migrene med aura er vanligere i denne pasientgruppen enn i normalbefolkningen.

Åreveggen i malformasjonene er gjerne svakere enn normalt. I sjeldne tilfelle kan slike AVM sprekke og medføre blødning ut i lungevevet eller rundt lungen. Plutselig tung pust og/eller blodig hoste er da typiske funn. Slike blødninger kan være farlige, spesielt hvis legene ikke vet at pasienten har HHT, siden riktig behandling kan bli forsinket. Risikoen for slik blødning er størst under graviditet fordi blodvolumet og blod-sirkulasjonen da øker med mer enn 50 %.

For best mulig å unngå disse alvorlige komplikasjonene, vil man forsøke å tette igjen blodårene som fører blod inn til malformasjonene. Om den tilførende arterien er større enn 2 - 3 mm i diameter, gjøres dette vanligvis ved å føre et kateter inn mot malformasjonen under røntgen-gjennomlysning. Pasienten ligger våken på



AVM i lunge



AVM i lunge etter coilembolisering

operasjonsbordet og har som regel lite plager av prosedyren. I større blodårer setter man inn små metallplugg, i mindre blodårer dytter man inn flere metalltråder som "coiler" seg opp og fører til dannelse av en fast blodpropp (se bilde). Etter vellykket behandling er risikoen for alvorlige komplikasjoner betydelig redusert, og ofte helt borte.

Det anbefales at alle med HHT blir undersøkt for AVM i lungene, slik at de ikke unødvendig går med risiko for alvorlige komplikasjoner. I Norge tilrår vi at en slik undersøkelse gjennomføres i 13 - 14 års alder første gang, men tidligere ved mistanke om at AVM i lungene allerede kan ha utviklet seg. Vi bruker CT av lungene som direkte påviser AVM av en viss størrelse, eller kontrastekkokardiografi som påviser om små luftbobler kan passere gjennom lungene uten å stoppes i lungens kapillærnett. AVM i lungene utvikles over flere år. Har undersøkelsene avkreftet AVM i lungene er det derfor ikke nødvendig å lete igjen før om 3 - 5 år, vel å merke dersom pasienten ikke er gravid. (Se eget avsnitt.)

Cerebrale AVM: Hos 10 – 20 % av personer med HHT finner man AVM i hjernens blodårer. Trolig er disse til stede fra fødselen av. Hos de fleste er de ikke farlige og gir ingen symptomer. Hos noen kan de gi hodepine, svimmelhet, nummenhet og

epileptiske eller liknende anfall. I verste fall kan de sprekke og gi hjerneblødning. Det er ikke full enighet internasjonalt om hvordan dette problemet skal håndteres. Diskusjonen dreier seg om man bør undersøke alle og behandle hvis man finner noe, eller om man bare bør lete etter cerebrale AVM hos dem som har symptomer og deretter vurdere om de bør behandles. Bakgrunnen for dette er at mange av de cerebrale malformasjonene aldri vil gi symptomer, samtidig som inngrep i hjernen alltid vil være risikabelt og kunne gjøre mer skade enn nytte. Det finnes foreløpig ikke nok erfaring på dette området til at man med sikkerhet kan anbefale *en* strategi for alle tilfeller. De fleste av ekspertene på området er enige om at hver pasient må vurderes individuelt, og at det skal gjøres en grundig vurdering av fordeler og ulemper knyttet til et eventuelt inngrep.

Andre organer: Blodåre-malformasjoner kan opptre også i andre organer, men dette er vesentlig sjeldnere enn de som er nevnt ovenfor. Disse behandles ut fra symptomene de gir i hvert enkelt tilfelle.

Andre symptomer

Kvalme er oftest et tegn på at man har svelget blod i forbindelse med neseblødning.

Hodepine/migrene: Migrene med aura er ikke helt uvanlig ved store AVM i lungene.

CURAÇAO-kriteriene

HHT kan diagnostiseres ut fra 4 typiske kjennetegn:

1. Far, mor eller søsken har HHT
2. Hyppige neseblødninger (minimum 4 ganger per måned)
3. Blodkarnøster (teleangiektasier) på hud og/eller slimhinner
4. Telangiektasier og/eller AV-malformasjoner i indre organer

For å stille en sikker diagnose skal 3 av kriteriene være oppfylt, og mulig eller mistenkt HHT krever at 2 av kriteriene er oppfylt.

Med aura menes et varsel om migrenen i form av et syns- eller annet sansefenomen. Hodepine kan også være tegn på karmalformasjoner i hjernen (cerebrale AVM), og skyldes sjeldnere blodpropp eller infeksjon i hjernen. Ved sterk eller langvarig hodepine skal pasienter med kjent eller mistenkt HHT kontakte lege og fortelle at man har, eller kan ha denne diagnosen.

Å hoste opp blod må oppfattes som tegn på at en karmalformasjon i lungene har sprukket. **Ta kontakt med lege!** I enkelte tilfelle kan opphost av blod også skrive seg fra neseblod som har rent ned, eller blødning fra mindre telangiektasier i svelget, og er da ikke så alvorlig.

Arv og genetikk

HHT er en dominant arvelig sykdom. Når en av foreldrene har HHT, har hvert barn 50 % risiko for å arve sykdommen. Har man arvet genfeilen, vil man nesten alltid utvikle HHT. I noen få tilfeller kan det likevel se ut som sykdommen hopper over en generasjon. Dette skjer fordi enkelte har så milde og få symptomer at de derfor ikke får diagnosen, til tross for at de har genfeilen. Menn og kvinner har samme risiko for å få HHT.

Det er funnet mutasjoner i flere gener ved HHT. Mutasjoner i ENG-genet og ACVRL1-genet (tidligere kalt ALK1-genet) forekommer omtrent like hyppig, til sammen i omtrent 90 % av familiene i Norge. Mutasjoner i SMAD4-genet er mye sjeldnere, og gir både juvenil polypose (tallrike polyper i tarmen, og dermed økt risiko for tarmkreft) og HHT. Mutasjoner i GDF-genet er antakelig svært

sjelden, men kan gi en sykdom som ligner HHT. Forskere har mistanke om at det er ytterligere HHT-gener lokalisert på andre kromosomer, men det er ikke kjent hvilke gener dette er.

Graden av sykdommen varierer mye, også innen samme familie. Det ser ut til at ENG1-mutasjoner gir noe mer problemer i lungene enn ACVRL1-mutasjoner.

Det er i dag mulig å ta en gentest for HHT. Har du symptomer som gir mistanke om HHT (se Curaçao-kriteriene), kan testen gjøres av fastlegen. Friske slektninger uten symptomer på HHT må til spesialist for å få genetisk veiledning før gentesting kan gjøres. Barn under 16 år blir normalt ikke testet dersom de ikke har symptomer. (Se også avsnitt om barn.)

Svangerskap

Kvinner med HHT som planlegger å få barn, bør få undersøkt lungene med tanke på arteriovenøse malformasjoner før de blir gravide. Under graviditet øker kroppens blodvolum og eventuelle AVM i lungene har tendens til å tilta i antall og størrelse. Dette vil til en viss grad øke risikoen for blødning i lungene og blodpropp eller infeksjon i hjernen. Om man ikke rekker å bli undersøkt før graviditeten, vil man ofte anbefale å sjekke for pulmonale AVM med kontrast-ekkokardiografi og/eller CT etter første tredjedel av graviditeten. Finner man da store AVM, vurderer man om det er riktig å tette disse før fødselen. Vi vil likevel presisere at de aller fleste HHT-pasienter føder normalt og uten komplikasjoner, og at

keisersnitt sjelden blir nødvendig. Det er likevel å anbefale at pasienter med HHT, og spesielt de med AVM i lunger eller hjerne, føder på større sykehus som har barneavdeling, samt kompetanse og ressurser til raskt å takle eventuelle komplikasjoner.

Før fødsel der epidural anestesi kan bli aktuelt, vil man gjerne vurdere MR av nedre del av ryggen for å utelukke AVM i dette området.

Barn og HHT

HHT er en sykdom hvor plagene tiltar med alderen. Generelt er det slik at barn sjelden har tegn på alvorlig HHT før 13 - 14 års alder (bortsett fra neseblødninger), og kan leve et helt normalt liv med normale aktiviteter.

Noen få barn har sykdomsforandringer som krever behandling.

Er du engstelig for ditt barn, er det lurt å ta dette opp med fagfolk med kunnskap om sykdommen.

Om alle barn med HHT bør undersøkes for AVM i hjernen, er gjenstand for diskusjon i fagmiljøet. Dette anbefales i USA, mens man i

Europa har vært tilbakeholdne. Bakgrunnen for dette er at mange mennesker lever helt normalt med karmalformasjoner i hjernen uten å vite det. De aller fleste vil aldri oppleve konsekvenser av noe slag. Om man skulle finne karmalformasjoner i hjernen hos en person uten symptomer vet man fortsatt ikke med sikkerhet om det vil lønne seg å operere for å fjerne disse eller la dem være.

Mye tyder faktisk på at det går bedre med dem som ikke blir operert enn dem som blir operert. Inngrepet kan medføre komplikasjoner, og hos små barn vil utredning i narkose heller ikke være ufarlig. Derfor har man i Norge valgt å være tilbakeholdende med å undersøke symptomfrie personer og spesielt barn under 16 år. Har de derimot symptomer, må de undersøkes og behandles etter grundig vurdering i kompetent fagmiljø.



Ønsker du å diskutere disse spørsmålene med noen, kan du ta det opp med fagfolk i Osler-teamet, eller du kan be om genetisk veiledning. Dette er et tilbud som finnes på de store regionsykehusene. Dette er en god arena for å diskutere spørsmål knyttet til barn, risiko for sykdom og konsekvenser av testing.

HHT og kosthold

Temaet kosthold og HHT kan deles i to hovedområder. Det ene dreier seg om jerninnholdet i maten, og hvordan de matvarene som er rike på jern kan brukes og bidra til å opprettholde jernlagre og hemoglobininnhold i blodet (blodprosent). Det andre dreier seg om at enkelte matvarer inneholder stoffer som hemmer blodets evne til å levre seg.

Matvarer som er rike på jern omfatter blant annet kjøtt, innmat, fisk, og skaldyr. Disse inneholder hemjern som er den typen jern som lettest absorberes fra tarmen. Eksempel på andre jernrike matvarer er brokkoli, bønner, linse, tørket frukt, eggeplommer, grønne bladgrønnsaker og grove kornprodukter. Disse

inneholder ikke-hemjern og trenger litt hjelp for lettere å absorberes, for eksempel en c-vitaminkilde eller kjøtt i samme måltid. Et problem med noen av de jernrike matvarene er at de inneholder stoffer som hemmer opptaket av jern. Dette er for eksempel phytater, som man finner i varierende mengder i nøtter, frø og kornvarer, og oksalsyre som det er mye av i for eksempel spinat. I tillegg kan kalk binde seg til jern, slik at melk sammen med jernrik mat er lite hensiktsmessig for god absorpsjon av jern.

Har man mye neseblødninger, bør man være forsiktig med mat som hemmer blodets evne til å levre seg. Dette er blant annet mat som er rike på salicylater, som for eksempel vin, kaffe, sjokolade, mange typer frukt, bær og grønnsaker, forskjellige krydder eller

fiskeolje (omega-3). Forskjellige kosttilskudd kan også virke inn, slik som for eksempel ginseng, vit E15.

Det som likevel framstår som viktig her, er å ha et variert kosthold, helst med en del kjøtt og fisk og mange slags frukt og grønnsaker og grove kornvarer. Det kan videre være lurt å merke seg spesielle ting som gir økt blødningstendens, og her kan det være individuelle variasjoner. Mange vil kunne ha nytte av veiledning hos klinisk ernæringsfysiolog for individuell tilpasning av kostholdet.

Om livskvalitet, mestring og å leve med kronisk sykdom

Mestring betyr enkelt sagt at man klarer å håndtere de utfordringer som oppstår i livet på en god måte. Dette omfatter bruk av spesielle teknikker når problemene oppstår, og at man på lengre sikt lærer seg holdninger, handlinger og væremåter som bidrar til at problemer fremstår mindre og lettere å hankses med. De fleste av oss bruker kun noen få teknikker, og vi bruker gjerne de samme teknikkene på ulike problemer. Noen mestrings-teknikker er gode, andre kan være dårlige, og noen kan til og med virke mot sin hensikt.

Det er gjort mye forskning på livskvalitet og mestring, og noen funn går igjen i mye av forskningen. En studie av livskvalitet hos pasienter med HHT viste gjennomgående god, men likevel noe redusert livskvalitet i forhold til normalbefolkningen. Redusert livskvalitet var knyttet til omfang av neseblødning, smerter/ubehag og tid brukt til stell, behandling og forebygging av forskjellige symptomer.

Forskningen retter også søkelys mot hva som er viktig for å kunne ha en god livskvalitet. En måte å oppsummere det på kan være følgende tredeling:

Å ha en aktiv holdning til de spesielle utfordringer sykdommen gir. Dette innebærer å tilegne seg kunnskap om diagnosen og lære seg nødvendige ferdigheter for å

håndtere symptomer eller gjennomføre nødvendige tiltak. Slik kan man ta aktivt del i behandlingen, handle slik at man kan bedre egen situasjon og bedre kontrollen over eget liv.

Å kunne benytte seg av ressurser, både det offentlige hjelpeapparat som sykehus, kommunehelsetjeneste, NAV, og sosialt gjennom familie, venner og ulike organisasjoner. Det er ikke godt for mennesker å stå alene, og det er heller ikke nødvendig.

Å innlemme sykdommens utfordringer i dagliglivet. Dette innebærer å bearbeide følelsesmessige reaksjoner ved alvorlig kronisk sykdom, samt å akseptere konsekvensene som oppstår. Ved å tilstrebe

å være et verdifullt medmenneske i sosiale relasjoner, vil tilværelsen fortsatt lettere oppfattes som meningsfull og gi mulighet for personlig vekst og utvikling. En positiv og aktiv livsholdning har vist seg å være til god hjelp i slike prosesser.

Mestringsteknikkene knytter seg til alle disse tre punktene, og det er viktig å finne ut hva som passer best for hver enkelt. Vi er alle ulike med tanke på hva som gir mening i livet, viktigheten av sosiale relasjoner og hvor mye vi foretrekker å takle på egenhånd. Det er vår erfaring at de aller fleste har nytte av organiserte tiltak for å lære seg å leve godt med sykdommen, enten via lærings- og mestrings-senter, brukerforening eller kompetansesenter. Dette kan også være samtaler med psykolog eller andre behandlere. Å ha andre man kan dele erfaringer med og få anerkjennelse og forståelse fra har svært stor betydning. Relasjoner der man ikke er «hun/han med den rare sykdommen» eller alltid må forklare hva som feiler en, er av stor verdi for de aller fleste. I flere livskvalitetsstudier har det vist seg at personer med svært alvorlig funksjonshemming som har klart å integrere sykdommen i livet sitt gjennom forskjellige mestringsstrategier, i mange tilfeller har like god – og enda til bedre livskvalitet enn friske.



Tannbehandling og kirurgi

Bakterier som finnes i munnhulen kan komme inn i blodbanen og over i det store kretsløpet (blant annet til hjernen) gjennom AVM i lungene. Pass derfor på å ha god tannhygiene og gå regelmessige til tannlege. Det er anbefalt å ta antibiotika før tannbehandling dersom man har AVM i lungene eller er usikker på om man har det. Dette gjelder også før fjerning av tannstein.

Antibiotika bør også brukes før kirurgiske inngrep, spesielt i områder der bakterier kan komme inn i blodbanen, såsom tarm, urinveier, genitalia og infiserte sår.

neseblodblødninger

- Krem/salver og spray til å holde slimhinnene i nesene fuktige og myke

Hjelpestønad kan gis til personer som har et særskilt behov for pleie og tilsyn på grunn av sykdom, skade eller har en medfødt funksjonshemming. Det må dreie seg om en privat hjelpe-, pleie- eller tilsynsordning.

Kjøp av tjenester som rengjøring, lettere vedlikehold eller annet nødvendig arbeid i hjemmet kan være nødvendig i dårlige perioder eller på lengre sikt.

Utgifter til tannbehandling: HHT står på A-listen over diagnoser hvor man får dekket

FOREBYGGENDE ANTIBIOTIKA 1 time før tannbehandling og kirurgiske inngrep		
Voksne og Barn over 10 år	Amoxillin 2 g	
Barn under 10 år	Amoxillin 50 mg/kg, men max 1,5 g	
VED PENICILLIN-ALLERGI		
Voksne og Barn over 10 år	Erytromycin 1.5 g + Erytromycin 0,5 g	1 time før behandling 6 timer etter
Barn under 10 år	Erytromycin 30 mg/kg + Erytromycin 10 mg/kg	1 time før behandling 6 timer etter

Offentlig hjelpe- og velferdsordninger

NAV forvalter de viktigste trygdeordninger i Norge. Folketrygdens intensjon er å sikre inntekt for enkeltmennesker, kompensere for utgifter og gi hjelp til selvhjelp, slik at den enkelte kan greie seg selv i personlige og yrkesmessige forhold.

Grunnstønad skal kompensere helt eller delvis for nødvendige utgifter knyttet til diagnosen.

Noen momenter som kan inngå i en søknad om grunnstønad:

- Hyppig/mye vask med økt slitasje og kortere varighet
- Økte krav til kvaliteten på tøyet for å tåle røff behandling
- Stort forbruk av bandasjer- og medisinsk forbruksmateriell som ikke er på blå resept:
 - Alle typer bandasjer, tamponeringsutstyr og materiell som brukes for å stoppe

en stor del av utgiftene til nødvendig tannbehandling. Listen finner du på nettsidene til Helfo eller Helsenorge. Skriv «SMT» (sjelden medisinsk tilstand) i søkefeltet på siden. Det er tannlegen som skal søke Helfo om dette for hver enkelt.

OBS! Skal du ha møte med saksbehandlere eller andre innenfor velferdstjenestene, kan du ikke regne med at fagpersonene der har mye kunnskap om diagnosen, spesielt ikke om den er sjelden. Du kan derimot forvente at de forsøker å tilegne seg nødvendig kunnskap for å kunne gi råd eller behandle søknader. Derfor er det viktig at du som pasient eller pårørende selv formidler nødvendige informasjonen. Vi anbefaler at du har med deg skriftlig informasjon der diagnosen og dens utfordringer er beskrevet.

NB! Sykdommen er nevnt i listen som Mb. Osler.

Godt å vite

Økt blodtrykk gir økt fare for neseblødning ved for eksempel:

- Følelsesmessige reaksjoner som sinne, redsel og stress, men også latter og glede.
- Spesielle kroppsstillinger og anstrengende fysisk eller seksuell aktivitet

Tørr luft, som for eksempel i fly, gir tørre og såre slimhinner som øker risikoen for neseblødning.

Spesielle matvarer og alkohol kan påvirke blodtrykket eller få blodkarene til å utvide seg og dermed utløse blødning. Noen påvirker også blodets evne til å levre seg. Finn ut hva du reagerer mest på! (Se også eget avsnitt om kost.)

Jerntilskudd, spesielt i form av injeksjoner kan gi forbigående økt blødningstendens.

Vær forberedt: Ha alltid med deg det ting du trenger for å forebygge neseblødning, som for eksempel Vaseline, oljespray, saltvann eller annet.

Ha også med deg en «førstehjelpspose» med det du trenger hvis du begynner å blø, som forskjellig type bandasjemateriell eller medikamenter for å stoppe blødningen.

Hvis du ikke synes du har gode nok hjelpemidler, snakk med ØNH-spesialisten og/eller hør hva andre pasienter har å foreslå.

Klær: Bruk klær som er lette å vaske. Yttertøy er det lurt å impregnere, og husk at klær som er strøket motstår flekker bedre. Hvis mulig, vask eller bløtlegg klærne straks. Inntørkede blodflekker er vanskelig å få bort! Ha også med deg flekkfjerningsmiddel til klær når du er hjemmefra.

Luffukter er ikke å anbefale grunnet risikoen for spredning av sopp-sporer. Passiv fordampning av vann fra vannbeholdere på radiatorer er bedre. Rikelig drikke er det som best holder slimhinnene fuktige.

Osler-teamet på Rikshospitalet

Dette teamet har som mål i best mulig grad å diagnostisere, behandle, følge opp og forske på pasienter med HHT. Teamet består av spesialister innen en rekke fagfelt: Genetikk, øre-nese-hals-sykdommer, lungesykdommer, mage/tarm/lever-sykdommer, nevrokirurgi/nevrologi, hjertesykdommer, røntgenleger, barneleger samt rådgivere fra Senter for sjeldne diagnoser.

Dette er det eneste teamet på dette feltet i Norge, men det finnes tilsvarende i flere andre land.

Teamet utfører avansert behandling som er i samsvar med internasjonalt anerkjente retningslinjer.

Historien

Sykdommen har vært oppkalt etter legene Sir William Osler, Henri J. L. M. Rendu og Fredrick P. Weber, som sto bak de første beskrivelsene rundt 1900.

I 1909 fikk tilstanden den internasjonale betegnelsen Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia (HHT), men fortsatt benyttes de eldre betegnelsene ganske ofte. Legene beskrev, hver på sin kant, de ulike symptomene; neseblødning, arvelighet, prikker på huden (telangiektasier) og blødninger i mage/tarm. I 1994 ble det identifisert en genfeil som gir HHT, og siden har det blitt oppdaget flere ulike genfeil som forårsaker denne tilstanden. I 2006 ble det vedtatt internasjonale kriterier for diagnostisering av sykdommen – de såkalte Curaçao-kriteriene.

Nyttige lenker

www.osler.no

Norsk pasientforening for Osler sykdom

www.curehht.org

HHT Foundation's

www.hhtuk.org

hht uk

www.orpha.net

The portal for rare diseases and orphan drugs

For spørsmål

Senter for sjeldne diagnoser vil kunne svare på mange spørsmål. Vi formidler også spørsmål til den/de mest aktuelle legene eller avdelingene for din problemstilling.

Spesifikke spørsmål kan også rettes til:

Overlege Ketil Heimdal, Avdeling for medisinsk genetikk

Overlege Sinan A. Dheyauldeen, Øre/nese/hals-avdelingen

Senter for sjeldne diagnoser



foto: Jo Michael

Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, OSLO

Postadresse:

Oslo universitetssykehus HF, Rikshospitalet
Senter for sjeldne diagnoser
Postboks 4950 Nydalen
0424 OSLO

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig landsdekkende kompetansesenter som tilbyr informasjon, rådgivning og kurs om sjeldne diagnoser. Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner, eller andre som måtte trenge tjenester fra sentret.

Alle kan ta kontakt med senteret direkte uten henvisning eller spesielle avtaler.

Pasienter som velger å registrere seg ved Senter for sjeldne diagnoser kan lett nås med relevant informasjon, invitasjon til kurs med mer. Vi har nært samarbeid med fagmiljøene ved Oslo universitetssykehus Rikshospitalet som utreder, behandler og forsker på sykdommen.