

Morbus Osler diagnosticeret hos 16-årig i forbindelse med en trafikulykke

Pradeesh Sivapalan¹, Ann Kathrin Demény², Merete Almind¹ & Anette Drøhse Kjeldsen³

KASUISTIK

1) Lungemedicinsk Afdeling, Bispebjerg Hospital
2) Akutmodtagelsen, Bispebjerg Hospital
3) Øre-næse-halskirurgisk Afdeling F, Odense Universitetshospital

Ugeskr Læger
2014;176:V10130614

Hereditær hæmorigisk telangiectasi (HHT), også benævnt Morbus Osler, er en underdiagnosticeret karsygdom, der fører til dannelse af arteriovenøse malformationer i hud, slimhinder og indre organer og er forbundet med livstruende komplikationer. Korrekt diagnosticering af patient og familie er væsentligt for at iværksætte forebyggende behandling. Diagnosen stilles på baggrund af de kliniske fund eventuelt suppleret med resultater fra mutationsdiagnostik [1].

SYGEHISTORIE

En 16-årig dreng blev indbragt akut med smerter i venstre side af thorax. Han var på cykel blevet påkørt af en bil. Patienten var tidligere blevet opereret for pectus excavatum (tragtbryst) med indsat pectusbarre i 2011. Operationen forløb ukompliceret. Han var endvidere blevet behandlet med elkoagulation som følge af episoder med næseblødning.

Ved indbringelsen var han rask og dyrkede cykelsport på eliteplan. Objektivt fandt man en ilt saturation på 85-89%, som rettede sig til 95-97% på 5 l ilt givet nasalt. Der var mistanke om hæmo- eller pneu-

mothorax, alternativt lungekontusion med det observerede, at patienten havde metal indopereret. På en røntgenoptagelse af thorax sås præliminært ingen hæmo- eller pneumothorax, og en thoraxkirurg afkræftede, at det indsatte materiale kunne forårsage patientens symptomer. En CT uden kontrast af thorax viste 2-3 fortættede områder i højre lunge. Disse blev tolket som pulmonale arteriovenøse malformationer (PAVM). En ekkokardiografi viste normale forhold.

På grund af den lave ilt saturation og de ved CT påviste PAVM havde man nu mistanke om shuntningssfenomen. Paraklinisk fandt man et hæmoglobinniveau på 11,1 mmol/l og et hæmatokritniveau på 0,47%. Patienten desaturerede fortsat og havde stort behov for ilt. Han var i øvrigt smertefri og klinisk upåvirket.

På baggrund af de to PAVM i højre lunge henvistes patienten til Odense Universitetshospital til *second opinion*. Han blev her behandlet med embolisering via v. femoralis (**Figur 1**). Dette blev pga. polycytæmi forudgået af venesection for at mindske risikoen for en tromboembolisk episode. Indgrebet var succesfuldt, og patientens ilt saturation blev en måned efter indgrebet målt til 99% uden ilttilskud.

Ved mutationsdiagnostik blev der påvist en mutation, der var forenelig med HHT-type 1. Der blev tilbudt familær udredning via Klinisk Genetisk Afdeling, Odense Universitetshospital.

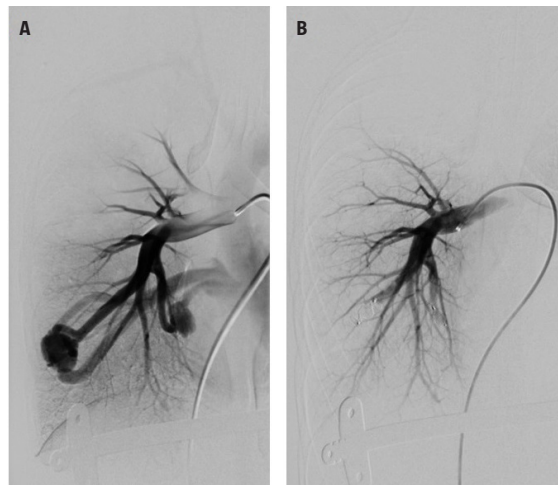
DISKUSSION

HHT er en sjælden genetisk sygdom, som nedarves autosomt dominant. Incidensen af sygdommen er en pr. 5.000-8.000 [2]. Sygdommen giver udposninger på de små blodkar, som kan bryde. Epistaxis er det mest almindelige symptom og fører ofte til jernmangelanæmi. Epistaxis debuterer hos 50% af patienterne inden 20-årsalderen og hos 90% inden 45-årsalderen. Der ses typisk telangiectasier i ansigtet og munden samt på tungen og fingerspidserne [3].

Der kan påvises PAVM hos 15-50% af patienterne med HHT, afhængigt af den genetiske type. PAVM er på grund af paradoks emboli blevet associeret med livstruende komplikationer såsom apopleksi, transitorisk iskæmisk attack og cerebral absces [4].

FIGUR 1

A. Pulmonal angiografi, der viser to behandlingskrævende pulmonale arteriovenøse malformationer. **B.** Pulmonal angiografi med to emboliserede arteriovenøse malformationer.



Forandringerne i lungerne brister sjældent. Således er spontan hæmothorax og hæmoptyse relativt sjældne komplikationer [1]. Den normale iltning i blodet kan blive svært nedsat ved en stor højre til venstre-shunt, og den kliniske manifestation er da svær åndenød og cyanose. Mange patienter med PAVM har dog kun en lille shunt uden betydende desaturation. På grund af risiko for paradoks emboli bør alle PAVM med fødearterier > 2 mm behandles med embolisering [5].

Hos 10-20% af patienterne med HHT forekommer der cerebrale arteriovenøse malformationer, som kan forårsage cerebrale blødninger, epilepsi eller lammelser [2, 5].

Størstedelen af de ældre patienter har telangiectasier i gastrointestinalkanalen, hvor blødninger ses hos ca. 30%, typisk med debut efter 50-årsalderen. Behandlingen er symptomatisk med blodtransfusion [1]. Hepatisk arteriovenøs malformation forekommer hos over 30% af patienterne men er oftest uden symptomer [5].

Ud fra mutationsdiagnostik kan HHT opdeles i HHT-type 1 (ved mutation i endoglin), HHT-type 2 (ved mutation i *activin receptor-like-kinase 1*) og kombinationen af HHT og juvenil polypose (ved mutation i *SMAD4*-genet) med varierende kliniske manifestationsformer. I mere end 85% af tilfældene med HHT påvises der i et af de tre gener en forårsagende mutation, som bekræfter den kliniske diagnose. Der findes ingen kausal behandling af HHT. Dog indgår screening for PAVM i udredningsprogrammet, da tidlig behandling kan forhindre desaturation, og risikoen for paradoks emboli kan reduceres.

SUMMARY

Pradeesh Sivapalan, Ann Kathrin Demény, Merete Almind & Anette Drøhse Kjeldsen:

Hereditary haemorrhagic telangiectasia diagnosed in connection with a traffic accident
Ugeskr Læger 2014;176:V10130614

Hereditary haemorrhagic telangiectasia (HHT) is an autosomal dominant disorder characterized by vascular dysplasia and haemorrhage. It is manifested by mucocutaneous telangiectases and arteriovenous malformations in organs such as lungs, liver and brain. We present a case of HHT. A 16-year-old patient with a history of recurrent epistaxis was admitted to the local hospital with chest pain and desaturation. A CT scan revealed pulmonary arteriovenous malformations.

KORRESPONDANCE: Pradeesh Sivapalan, Lungemedicinsk Afdeling, Bispebjerg Hospital, Bispebjerg Bakke 23, 2400 København NV.
E-mail: pradeesh.s@dadlnet.dk

ANTAGET: 13. november 2013

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 17. februar 2014

INTERESSEKONFLIKTER: Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

TAKSIGELSER: Billedmateriale er venligst udlånt af Radiologisk Afdeling, Odense Universitetshospital.

LITTERATUR

1. Faughnan ME, Palda VA, Garcia-Tsao G et al. International guidelines for the diagnosis and management of hereditary haemorrhagic telangiectasia. *J Med Genet* 2011;48:73-87.
2. Begbie ME, Wallace GMF, Shovlin CL. Hereditary haemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu syndrome): a view from the 21st century. *Postgrad Med J* 2003;79:18-24.
3. Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E et al. Diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome). *Am J Med Genet* 2000;91:66-7.
4. Kjeldsen AD, Tørring PM, Nissen H et al. Cerebral abscesses among Danish patients with hereditary haemorrhagic telangiectasia. *Acta Neurol Scand* 2014; 129:192-7.
5. Kjeldsen AD, Andersen PE, Tørring PM. Udredning og behandling af morbus Osler. *Ugeskr Læger* 2011;173:490-4.