

HEREDİTER HEMORAJİK TELANJEKTAZİ

(Bir Vaka nedeniyle)

Dr. Aydođan ALBAYRAK (x)

Dr. Mehmet GÜNDOĐDU (xx)

ÖZET :

Hereditör hemorajik telanjiektazi seyrek olarak görülen hereditör bir hastalıktır. Hastalarda cilt ve mukozalarda multipl telanjiektaziler, spontan kanamalar ve deđişik derecede anemi bulunur.

Bu makalede, kliniđimizde takip edilen bir hasta takdim edildi. Konu ilgili literatürün ışığı altında tartıřıldı.

GİRİŐ :

Hereditör hemorajik telanjiektazi çok sayıda deri ve mukoza telanjiektazisi, kanama ve pozitif aile hikâyesiyle karakterize nadir bir hastalıktır (1). En sık bu-
run kanamaları görülür ve sıklıkla çocukluk çağında başlar. Deri lezyonları yaş
ilerledikçe artar; 20-40 yaşları arasında azami sayıya ulaşır (4). Hastalık otozomal
dominant geçişli, hereditör bir vasküler malformasyondur. Teşhis triadı, hemoraji,
mültreple telanjiektaziler ve pozitif aile hikâyesinin bulunmasıdır (2,6,7).

Hastalık ilk defa 1864 yılında Sutton tarafından tanımlanmış olup 1896 da
Rendu, 1901 de Osler ve 1907 de Weber tarafından klinik bir antite olarak kabul
edilmiştir (3). Hastalık bu 4 müellifin adıyla da anılır (2).

VAKA TAKDİMİ

Hasta F.D.-32 yaşında erkek, burun kanaması, rektal kanama ve halsizlik Ői-
kâyetleriyle kliniđimize yatırıldı. Hastada 5-6 yıldır 15-20 günde bir spontan bu-
run kanamaları ve 4-5 yıldan beri yılda iki-üç defa 8-10 gün kadar devam eden
rektal kanamalar olduđu öğrenildi. Bu Őikayetlere rağmen hasta hiç doktora git-

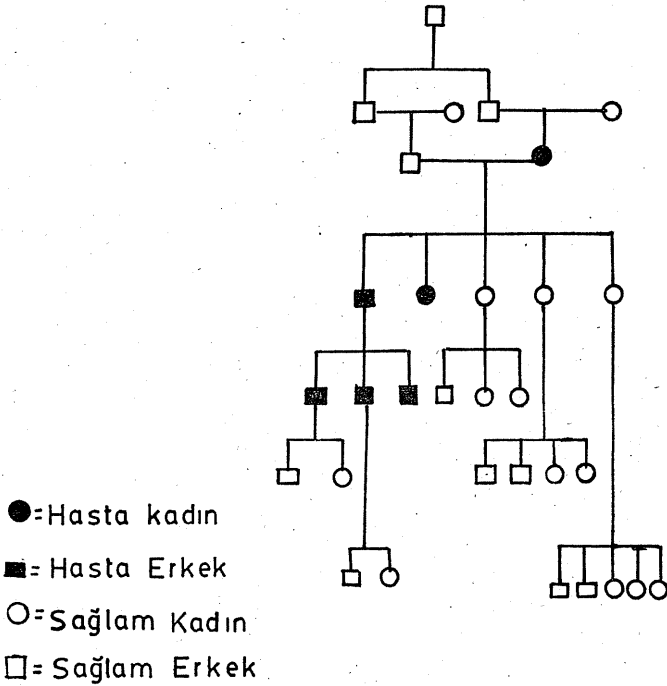
(x) Atatürk Üniversitesi Tıp Fak. İç Hast. Anabilim Dalı Öğr. Üyesi Prof.Dr.

(xx) Atatürk Üniversitesi Tıp Fak. İç Hast. Anabilim Dalı Arař. Gör. Uz. Dr.

memiş. Bir ay kadar önce burun kanatlarında, elmacık kemikleri üzerinde ve dudaklarının iç kısmında kırmızı renkli toplu iğne başı büyüklüğünde ve örümcek ağına benzer döküntüler olduğunu fark etmiş.

15 gün önce rektal kanaması olmuş, bir hafta önce şikâyeti azalmış, fakat halsizliğinin artması üzerine klinimize başvurmuş.

Öz ve soy geçmişi: Altı yıl önce sarılık geçirmiş. Babasında bir ay kadar önce Hereditör hemorajik telanjiektazi teşhis edilmiş, iki kardeşinde de sık sık burun kanamaları oluyormuş. Halası aynı hastalıktan geçen yıl ölmüş. Baba annesinde de sık sık burun kanaması oluyormuş. (Şekil 1). Hasta evli, eşi ve 2 çocuğu sağ ve sıhhatliymiş.



Şekil:1:Hastanın Aile Ağacı

Fizik muayene: Ateş 36,5°C, Nabız: 94/dk ritmik, TA: 100/80 mm Hg. Konjonktivalar ve cilt soluk. Burun kanatları, orbita altı, zigomatik çıkıntuların üzeri, dudakların iç yüzünde ve damakta 1-5 mm çapında deriden kabarılmayan telanjiektaziler mevcut. Üzerine lamla basınç uygulandığında kayboluyorlar. Batın cildinde siyah noktalar şeklinde lezyonlar ve kaşıntı izleri mevcut. Diğer sistemler normal. Laboratuvar tetkikleri idrar tahlili normal.

Hemoglobin: % 9,2 gr, eritrosit 2 700 000/mm³, hematokrit % 27, lökosit 5000/mm³, trombosit 152000/mm³, Formülde % 54 parçalı, % 1 Eozinofil, % 1 Basofil, % 42 lenfosit, % 2 monosit ve trombosit ++. Eritrositlerde hipokromi, anizositoz, poikilositoz var. Hastanın kan kimyasına ait tetkikler normal sınırlar içinde. Gaitada gizli kan (+), Koagülasyon testlerinden kanama zamanı, pıhtılaşma zamanı lacet testi, protrombin zamanı, PTT, faktör VIII ve fibrinojen düzeyleri normal sınırlar içinde.

Göz konsültasyonu normal olarak değerlendirildi. Cildiye konsültasyonunda Gale tesbit edildi. K.B.B. konsültasyonunda nasal ve oral telanjiktaziler bildirildi.

Hastaya yapılan proktoskopik muayenede internal hemoroid görüldü. Çektilen Tele, özefagus, mide-duodenum grafisi ve kolon grafileri normal olarak rapor edildi.

TARTIŞMA:

Hastadaki şikâyetler, verdiği pozitif aile hikâyesi, genel görünüm ve fizik muayene bulguları ile Herediter hemorajik telanjiktazi düşünüldü.

Herediter hemorajik telanjiktazinin klasik teşhis triad (6,7) yani herediter geçiş, hemorajiler ve multiple telanjiktaziler hastamızda mevcuttu.

Herediter hemorajik telanjiktazi (HHT) de en sık rastlanan bulgu burun kanamasıdır (1,4). Hastalarda burun kanamasından telanjiktazilerin bulunduğu dil, ağız mukozası, sindirim sistemi, akciğerler, genito-üriner sistem, beyin ve göz içi kanamaları olabilir (4,8,10).

Hastamız 5-6 yıldan beri spontan burun kanamaları olduğunu belirtmişti.

Hastalığıdaki lezyonlar en sık burun, müköz membranlar dudaklar, gingiva, yanak mukozası, damak, dilin iki yanı, yüz, gövde, elin iç ve dış yüzeyinde bulunur. (14)

Hastamızdaki lezyonlar bir aydan beri bariz olup burun kanatlarında, burun mukozasında orbita altında, zygomatik çıkıntılar üstünde, dudakların iç yüzünde ve damakta yerleşmiş bulunuyordu.

HHT de hastaların yaklaşık % 15 inde pulmoner arteriovenöz fistüller bulunur. Pulmoner arteriovenöz fistülleri olan hastaların % 33 ünde çeşitli nörolojik bulgular rapor edilmiştir. Mesela bu fistüllerin komplikasyonu olarak % 5 vakada beyin apseleri gelişir (5). Pulmoner arteriovenöz fistüller multipl olup hastalarda hemoptiziye, tekrarlayan akciğer enfeksiyonlarına, dispneye, siyanoza, parmakların çomaklaşmasına, sekonder polistemiye ve değişik tipte sufillere sebep olabilir (2).

Hastamızda bu bulguların hiç biri yoktu. Solunum sistemi muayenesinde sadece seyrek bilinen raller, tesbit edilmişti.

HHT teşhisi kolayca konabilmektedir. Bazen pozitif aile hikâyesi olmadan ve hem ciltte hem de mukozaların görülebilen yerlerinde telanjiektaziler bulunmadan gastrointestinal kanamalar meydana gelebilmektedir. Bu kanamalar sık sık tekrarlamakta, çekilen radyografilerde herhangi bir patoloji görülmemektedir. Böyle hastalarda HHT hatırlanarak endoskopik tetkik yaptırılmalıdır. Çünkü dikkatle yapılan bir endoskopik muayene telanjiektazilerin varlığını ortaya çıkarabilmektedir. Mestre ve arkadaşları (1) telanjiektazileri ve pozitif aile hikâyesi olmaksızın gastrointestinal kanama ile müracaat eden bir çocuk bildirmişlerdir. Gastrointestinal kanamalarda kanayan bölge başarı ile rezeke edilebilmektedir (1,9). Fakat aynı vasküler lezyonlar daha sonra barsağın diğer kısımlarında da görülmektedir (1).

Hastamızda görülen rektal kanamanın yapılan endoskopik tetkik sonucu hemoroide bağlı olduğu anlaşılmıştır.

Bazı hastalarda portal hipertansiyon bulguları, çeşitli tipte sirozlar, hepatic arter anevrizmaları ve özofagus varis kanamaları görülebilir: vakaların % 6 sında radyolojik olarak tesbit edilmiş, duodenal ülser rapor edilmiştir (67). Bazı hastalarda ise ileri yaşlarda hepatosplenomegali tesbit edilmiştir (6).

Hastamızda bunlara ait semptomlar fizik muayene ve laboratuvar bulguları yoktu. Çektirilen baryumlu özofagus ve mideduodenum grafileri normal olarak rapor edilmişti.

HHT'li hastalarda bütün hemorajik diatez testleri normal sınırlar içindedir. Seyrek olarak tourniquet testi (+), kanama zamanı uzun bulunabilir (2). Esham ve arkadaşları HHT olan bir hastada F VIII seviyesini düşük bulmuşlardı (11).

Hastamızda yaptığımız bütün hemorajik diatez testleri ve F VIII seviyesi normal sınırlarda bulunmuştur.

Hastalarda değişik derecede anemiye rastlanır. Kanamalar kronik olduğundan bu hastalarda ekseriya demir eksikliği anemisi gelişir. Bunlarda kanayan yere bası, lokal olarak hemostatikler elektrokoagülasyonla veya gümüş nitratla koterizasyon sık kanamalarda östrojen, telanjiektazilerin rezeksiyonu ve demir tedavisi uygulanır (4).

Hastamızda anemi, demir eksikliği anemisi tipinde olduğundan tedavi olarak demir preparati verilmiştir.

SUMMARY

Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia

Hereditary hemorrhagic telangiectasia is a rare disease inherited genetically. Frequently it presents with multiple skin and mucous membran telangiectasias, spontan bleedings and varying degrees of anemia.

In this article, we presented a case and his family pedigree. The subject was discussed under the related literature.

L I T E R A T Ü R

- 1) Mestre, j. R., Andres, Mj.: Hereditary hemorrhagic telangiectasia causing hematemesis in an infant. *The Journal of Pediatrics*. 101: 577, 1982.
- 2) Wintrobe, M.M.: *Clinical Hematology*, Eight ed., Philadelphia, Lea and Febiger, 1981, p. 1078.
- 3) Olson, W. J., Miller, R. L., et al.: Hereditary hemorrhagic telangiectasia Prosthetic management and considerations. *J. Prosthet. Dent.* 50: 767, 1983.
- 4) Wyngaarden, J. B., Smith, L. H.: *Cecil textbook of medicine*. Sixteenth ed., London, W. B. Saunders Company, 1982, p. 991.
- 5) Wilkins, E.G.L., Carroll, J. D., et l.: Recurrent cerebral abcess in hereditary haemorrhagic telangiectasia. *J. Neurol Neurosurg Psychiary.* 46: 963, 1983.
- 6) Rewane, I.: Hereditary haemorrhagic telangiectasia (osler's disease) with special reference to angiographic findings in liver cirrhosis. *Br. J. Radiol.* 55: 207, 1983.
- 7) Clogman, H.M., Dicapo, D.R.: Hereditary hemorrhagic Telangiectasia: sonographic Findings in the liver. *Radiology.* 150: 521, 1984.
- 8) Adams, H. P., et al.: Neurologic aspects of hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Arc Neurol* 34: 101, 1977.
- 9) Brussgaard, A., Juhl, E.: Hereditary hemorrhagic telangiectasis (Rendu-Weber-Osler's disease) with intestinal involvement successfully treated by surgery *Gastroenterology.* 67: 1001, 1974.
- 10) Curraino, G. et al.: Pulmonary telangiecasia. *Am. J. Roentgenol.* 127: 775, 1976.
- 11) Esham, R. H., et al.: Hereditary hemorrhagic telangiectasia and factor VIII deficiency. *Arch Intern Med.* 134: 327, 1974.