

Bir Herediter Hemorajik Telenjektazi Olgusu

A CASE OF HEREDITARY HEMORRHAGIC TELANGIECTASIA

Hanife ER*, Can ÖZKAYNAK**, Erkan ALPSOY*, Gökhan ARSLAN", Ertan YILMAZ*

Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi *Dermatoloji ve "Radyoloji ABD, ANTALYA

ÖZET

Herediter Hemorajik Telenjektazi (HHT) veya Osler-Weber-Rendu hastalığı, otozomal dominant geçişli, deri, mukoza ve iç organların vasküler bir anomalisidir (1,2). Hastalığın tipik lezyonu olan, 1-4 mm çaplı telenjektaziler sıklıkla dudak, dil, damak, nasal mukoza, kulak, el içi, ayak tabanı, parmak ve tırnak yataklarına yerleşir. Hastalığa pulmoner, serebral, gastrointestinal, genitoüriner sistem, karaciğer, dalak, böbrek ve retina patolojileri eşlik edebilir (1-3).

Polikliniğimize tipik deri bulgularıyla başvuran ve yapılan radyolojik tetkiklerinde sağ akciğer orta lobda arterio-venöz malformasyon saptanan bir HHT olgusu sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Herediter Hemorajik Telenjektazi, Osler-Weber-Rendu hastalığı, Olgu sunumu

T Klin Dermatoloji 1996, 5:145-147

HHT dominant kalıtımla geçen deri, mukoza, gastrointestinal ve genitoüriner traktusu ve daha az olarak da iç organları ve beyni tutabilen vasküler bir anomalidir (1,2). Çocukluk çağlarında başlayan hastalık çoğunlukla tekrarlayan diş eti ve burun kanamaları ile dikkati çeker. Hastalığın tipik lezyonu; sıklıkla dudak, dil, damak, nasal mukoza, kulak, el içi, ayak tabanı, parmak ucu ve tırnak yataklarına yerleşen, 1-4 mm çapında ve örümcek ağı görünümünde, makül veya papül düzeyinde olabilen telenjektazilerdir (3). Bu lezyonlar sıklıkla orta yaşlarda, nadiren pubertede ortaya çıkar ve yaşla birlikte artma eğilimi gösterir (2).

Geliş Tarihi: 21.11.1995

Yazışma Adresi: Dr.Hanife ER
Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi
Dermatoloji ABD,
ANTALYA

T Klin J Dermatol 1995, 5

SUMMARY

Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia or Osler-Weber-Rendu Disease, a vascular anomaly transmitted as an autosomal dominant trait, affect the skin, mucous membrane and viscera. The diagnostic lesion is small, macular or papular, usually punctate telangiectasia. They most likely develop on the lips, tongue, palate, nasal mucosa, ears, palms, fingertips, nail beds and sole. Similar lesions and arterio-venous malformations may occur on pulmonary and cerebral system, gastrointestinal and genitourinary tract, liver, spleen, kidney and retina.

We report a 49-year-old female with Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. She had typical skin lesions associated with pulmonary arterio-venous malformation.

Keywords: Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia, Rendu-Osler-Weber Disease, Case report

T Klin J Dermatol 1996, 5:145-147

Hastaların %90'ında görülen kanamalar, hastalığın esas bulgusudur. Burun kanamaları oral, gastrointestinal, genito-üriner ve pulmoner kanamalardan daha siktir. Beyin retina ve deri kanamaları ise nadiren görülür (1-3).

Burada, tipik deri ve mukozal bulguları ve akciğer tutulumu olan bir HHT olgusu sunulmaktadır.

OLGU

Polikliniğimize yüzünde ve ellerinde giderek sayısı artan kırmızı lekeler nedeniyle başvuran olgumuz 49 yaşında bir kadındı. Yakınımının 20 yıldır mevcut olduğunu ve bu lekelerin sayısının giderek arttığını ifade ediyordu. Dudaklarda ve ağız etrafında başlayan lekeler, daha sonra yanaklarda, dilde ve az sayıda da ellerde ortaya çıkmıştı. Hastanın ayrıntılı olarak alınan anamnezinde özellikle çocukluk çağlarında çok sık olmak üzere burun kanamalarının olduğu öğrenildi. Annesinde de benzer yakınımın olduğu ve pulmoner hipertansiyon nedeniyle kaybedildiği öğrenildi.

145

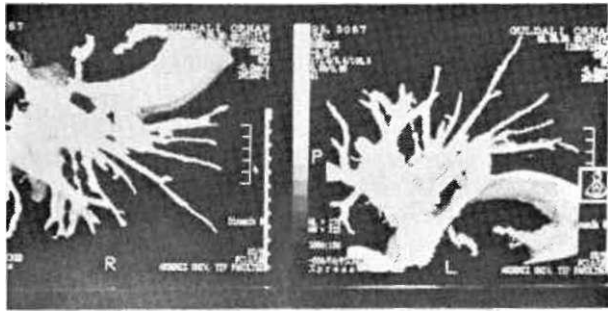
Hastanın yapılan dermatolojik muayenesinde; dudaklarda, dilde (özellikle dil ucunda yoğunlaşan) ve malar bölgelerde 2-3 mm çaplı, çok sayıda, deri seviyesinde kırmızı mor renkte telenjektaziler saptandı (Şekil 1). Kollarda ve ellerde de az sayıda benzer lezyonlar mevcuttu. Hastanın diğer deri bölgeleri ve deri ekleri muayeneleri normal olarak saptandı.

Hastanın yapılan laboratuvar tetkiklerinde demir eksikliği anemisiyle uyumlu (Hb: 11.1 gr/dl, hematokrit: 33, Fe⁺⁺: 40 ug/dl, Fe⁺⁺ bağlama kapasitesi: 225 ug/dl, ferritin: 7 ng/ml) anemi dışında patoloji saptanmadı.

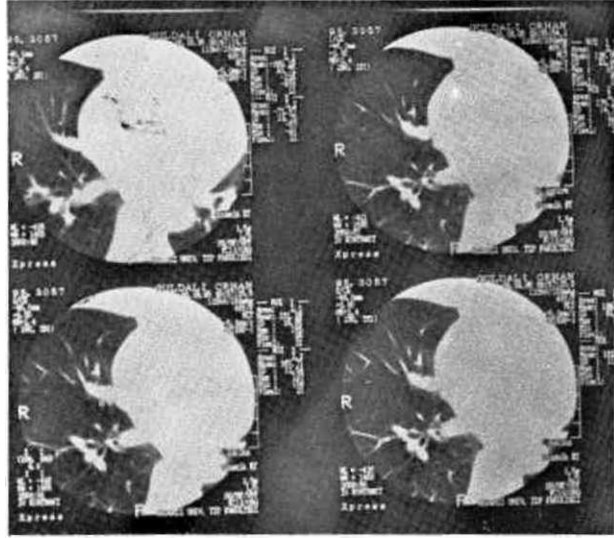
Hastanın çekilen P-A akciğer grafisinde patolojik bulgu saptanmadı. Bilgisayarlı toraks tomografisinde (BT) ise sağ akciğer orta lob medial segmentte arteriovenöz malformasyon saptandı. Bu bulgu dinamik BT (Şekil 2) ve BT-anjiyografi ile doğrulandı (Şekil 3). Bilgisayarlı beyin tomografisi normal olarak değerlendirildi. Yapılan batin ve pelvik ultrasonografilerinde patolojik bulgu saptanmadı. Demir eksikliği anemisi için tedavi verilen hastanın pulmoner arterio-venöz malformasyonu hastanemiz Göğüs Cerrahisi Anabilim Dalı tarafından lobektomi ile eksize edildi.



Şekil 1. Dudaklarda, dilde (özellikle dil ucunda yoğunlaşan) burun ve malar bölgede telenjektaziler.



Şekil 2. Dinamik BT. Dansite ölçümleri, kontrast madde enjeksiyonunu takiben yoğun ve devamlı vasküler opaklaşmayı gösteriyor.



Şekil 3. BT-anjiyografi. Parakardiyak sahada arteriovenöz malformasyon.

TARTIŞMA

Hastalığın iç organlara ait bulguları prognoz açısından çok daha önemlidir (3). Hastalıkta splenomegali, pulmoner veya serebral arterio-venöz fistül ve retinal anevrizmalar görülebilmektedir. Ayrıca hepatomegali ve sirozla birlikte karaciğerde telenjektaziler ve arterio-venöz anastomozlara rastlanmıştır (2,3). Aort kavsindeki, splenik veya hepatik arterlerdeki anevrizmalarda damar duvarlarının ince olması nedeniyle spontan rüptüre fazlaca bir eğilim vardır (1,4). Hastamızın pulmoner arterio-venöz malformasyonu (AVM) şekil olarak nodüler görüntü vermekte ve lezyona giren ve çıkan damarlar seçilebilmektedir. Dinamik incelemede, opak madde enjeksiyonunu takiben lezyonun yoğun ve devamlı opaklaşması AVM lehinedir. Bunun dışında vasküler lezyon saptanmamıştır.

Pulmoner arterio-venöz malformasyonlar olguların yarısında gözlenmektedir. Bu gibi durumlarda ekstremitelelerde siyanoz ve parmaklarda da tamur çomağı görünümü vardır. Nefes darlığı ve hemoptiziler, toraks ağrısı, anoksemiden ileri gelen nörolojik bozukluklar, kalpte dilatasyon ve dekompanzasyon sonucu ölüme yol açabilir. Sık rastlanan bulgulardan biri de hepato-splenik sklerozdur. Karaciğer ve dalağın interstisyel dokusunda kapillerleri ilgilendiren bir herediter anjioplasti söz konus olduğundan bu organlar büyümüştür. Sindirim sisteminde de telenjektaziler, anevrizmalar ve yaygın anjiomlar gözlenmiştir. Pulmoner ve intrakranial arterio-venöz fistüller ve bunlara bağlı kanamalar ölüme neden olabilir (3). Olgumuzda son 10 yıldır var olan ve eforla gelen nefes darlığı yakınımı vardı.

Hastaların hematolojik tetkiklerinde hemorajilere ve kronik kan kaybına bağlı demir eksikliği anemisi gelişmektedir (1). Sık epistaxis atakları tarif eden olgumuzda da demir eksikliği anemisi vardı.

Hastalığın tanısı telanjiektazilerin görülmesi, kanama anamnezi ve radyolojik tetkiklerle konur. Ayırıcı tanıda vasküler nevuslar, anjiomlar, anjiokeratomlar, anjioma serpijinosum, ataksi telanjiektazi, jeneralize esansiyel telanjiektazi, unilateral nevoid telanjiektazi sendromu, herediter benign telanjiektazi ve spider anjiomalar düşünülmelidir (1,5).

Tedavinin esasını kanamanın kontrolü ve kaybedilen kanın yerine konması teşkil eder. Burun kanamasında geçici tampon konabilir, kimyasal veya elektrokoagülasyon uygulanabilir. Sistemik östrojen tedavisi önerilebilir (2,4).

KAYNAKLAR

1. Sanchez JL, Ackerman AB. Vascular proliferations of skin and subcutaneous fat. In: Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff K, Freedberg IM, Austen FK, eds. *Dermatology in general medicine*, 4th ed. Newyork: McGraw-Hill Inc, 1993:1209-43.
2. Arnold H, Odom RB, James WB. *Diseases of the skin*. Philadelphia: WB Saunders Company, 1990: 796-7.
3. Nemlioğlu H, Or AN. Nevuslar. In: Tüzün Y, Kotoğyan A, Aydemir HE, Baransü O, eds. *Dermatoloji*, 2nd ed. Istanbul: Cem Ofset Matbaacılık Sanayi, 1994: 610-30.
4. Özpoyraz M, Acar MA, Uzun S, Memişoğlu HR. Bir herediter hemorajik telanjiektazi olgusu. XIII. Ulusal Dermatoloji Kongre Kitabı 1991; 381-8.
5. Özcan S, Aras N, Çelikkan N, Abaylı E. Bir herediter hemorajik telanjiektazi olgusu. *Lepra Mecmuası* 1989; 20:103-9.