

Osler-Weber-Rendu Sendromu

Osler-Weber-Rendu Syndrome

İsa AN^a

^aDeri ve Zührevi Hastalıkları ABD,
Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Diyarbakır, TÜRKİYE

Received: 06 Jun 2017
Accepted: 02 Oct 2017
Available online: 11 Dec 2019

Correspondence:
İsa AN
Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Deri ve Zührevi Hastalıkları ABD,
Diyarbakır,
TÜRKİYE/TURKEY
is_an89@hotmail.com

Anahtar Kelimeler: Telenjiyektazi,
hereditör hemorajik; cilt

Keywords: Telangiectasia,
hereditary hemorrhagic; skin

Yetmiş dört yaşındaki erkek olgu, yüzünde ve oral mukozada telenjiyektaziler ve sık burun kanaması şikâyetiyle polikliniğimize başvurdu. Olgunun öz geçmişinde, iki kere mide kanaması geçirdiği ve sık burun kanama öyküsü olduğu anlaşıldı. Olgunun bir kardeşinde de sık burun kanaması öyküsü olduğu öğrenildi. Daha önce öksürük şikâyeti nedeni ile çekilen torakal bilgisayarlı tomografisinde pulmoner arter anevrizması saptanan olgunun dermatolojik muayenesinde; dudakta ve oral mukozada çok sayıda telenjiyektazik damarlar görüldü (Resim 1). Bakılan tetkiklerinde demir eksikliği anemisi saptanan olgunun trombosit sayısı ve koagülasyon testleri normal idi. Olguya gastroenteroloji bölümü tarafından yapılan üst gastrointestinal sistem endoskopisinde aktif kanamaya rastlanmadı, ancak midede çok sayıda telenjiyektaziler saptandı. Klinik bulgular ve olgunun öz geçmişi dayanılarak, Osler-Weber-Rendu sendromu tanısı konuldu. Hastadan bilgilendirilmiş onam formu alınmıştır.

Osler-Weber-Rendu sendromu (hereditör hemorajik telenjiyektazi), deri ve mukozalarda telenjiyektaziler ve iç organlarda arteriyovenöz malformasyonlar ile karakterize, otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Bu hastalık her iki cinste eşit sıklıkta görülmektedir.¹ Genel populasyonda sıklığı 1-2:100000 olarak rapor edilmiştir. Hastaların %20'sinde negatif aile öyküsü mevcuttur. Etiyolojisinde dokuzuncu kromozomdaki endoglin ve 12. kromozomdaki aktivin reseptör benzeri kinaz-1 genleri üzerinde durulmaktadır. Bu genler, vasküler gelişim ve onarımdan sorumlu genlerdir.^{1,2} Klinik tanı Curaçao kriterlerine dayanarak konulmaktadır. Ayda üçten fazla spontan epistaksis, mukokutanöz telenjiyektaziler ve aile öyküsü olması tanı triadını oluşturmaktadır.²

Dudak, dil, damak, nazal mukoza ve palmoplantar bölgede yerleşim gösterebilen telenjiyektaziler hastalığın tipik bulgusudur. Hastaların %90'ında tekrarlayan burun kanamaları, %10-33'ünde sindirim sistemi kanamaları ve %5-10'unda beyinde arteriyovenöz malformasyonlar görülebilmektedir. Gastrointestinal kanamalara genellikle 30 yaşından sonra rastlanmaktadır.^{1,3} En sık karşılaşılan bulgu mukokutanöz kanamalara yol açan telenjiyektazilerdir. Tekrarlayan kanamalardan anormal vasküler fra-



RESİM 1: Dudakta ve oral mukozada çok sayıda telenjiyektazik damarlar görülmektedir.

jilitenin sorumlu olduğu düşünülmektedir. Trombosit fonksiyonları, koagülasyon testleri normal olarak bulunmaktadır. Bu hastalarda hayat beklentisi nispeten iyidir, mortalite oranı %10'dan azdır. Bu hastalığın yönetiminde, destekleyici tedavi ve komplikasyonlardan korunmak amaçlanmaktadır.¹⁻³

Osler-Weber-Rendu sendromu, klinik pratikte nadir görülmesi nedeni ile tanınamayılabilmektedir.

mektedir, klinisyenlerin özellikle sık burun kanaması ve telenjiyektazileri olan hastalarda bu sendromu akılda tutmaları gerekmektedir.

Finansal Kaynak

Bu çalışma sırasında, yapılan araştırma konusu ile ilgili doğrudan bağlantısı bulunan herhangi bir ilaç firmasından, tıbbi alet, gereç ve malzeme sağlayan ve/veya üreten bir firma veya herhangi bir ticari firmadan, çalışmanın değerlendirme sürecinde, çalışma ile ilgili verilecek kararı olumsuz etkileyebilecek maddi ve/veya manevi herhangi bir destek alınmamıştır.

Çıkar Çatışması

Bu çalışma ile ilgili olarak yazarların ve/veya aile bireylerinin çıkar çatışması potansiyeli olabilecek bilimsel ve tıbbi komite üyeliği veya üyeleri ile ilişkisi, danışmanlık, bilirkişilik, herhangi bir firmada çalışma durumu, hissedarlık ve benzer durumları yoktur.

Yazar Katkıları

Bu çalışma tamamen yazarın kendi eseri olup, başka hiçbir yazar katkısı alınmamıştır.

KAYNAKLAR

1. Kiyeng JC, Siika A, Koech C, Bloomfield GS. Definite hereditary hemorrhagic telangiectasia in a 60-year-old black Kenyan woman: a case report. J Med Case Rep. 2016;10(1):126. [\[Crossref\]](#) [\[PubMed\]](#) [\[PMC\]](#)
2. Butt MU, Yoo E, Khan U. Osler-Weber-Rendu syndrome. QJM. 2016;109(9):615-6. [\[Crossref\]](#) [\[PubMed\]](#)
3. Haitjema T, Westermann CJ, Overtoom TT, Timmer R, Disch F, Mauser H, et al. Hereditary hemorrhagic telangiectasia (Osler-weber-Rendu disease): new insights in pathogenesis, complications, and treatment. Arch Intern Med. 1996;56(8):714-9. [\[Crossref\]](#)