

Herediter Hemorajik Telenjiyektazi: Bir Olgu Sunumu

HEREDITARY HEMORRHAGIC TELANGIECTASIA: A CASE REPORT

Sedat AKDENİZ*, Mehmet HARMAN**, Mehmet YALDIZ***

* Yrd.Doç.Dr., Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD,

** Doç.Dr., Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD,

***Yrd.Doç.Dr., Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji AD, DİYARBAKIR

Özet

Rendu-Osler-Weber sendromu olarak da bilinen hereditör hemorajik telenjiyektazi; deri, mukoza, akciğer ve beyin damarlarının otozomal dominant geçişli bir hastalıdır. Hastalığın en erken belirtisi genellikle 20 yaşlarında başlayan ve hastaların yaklaşık yarısında gözlenen epistaksistir. Epistaksis anemiye neden olabilecek kadar şiddetli olabilir. Anemi ile birlikte deri ve mukoza lezyonları belirgin olan bir olgu sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Telenjiyektazi, Anemi

T Klin Dermatoloji 2002, 12:96-98

Summary

Hereditary hemorrhagic telangiectasia, also known as Rendu-Osler-Weber syndrome, is inherited autosomal dominantly and involves vessels of the skin, mucosa, lung and brain. Epistaxis that usually appears by the age of 20 is the earliest sign of the disease in half of the patients. Epistaxis may be so severe to cause anemia. A case with prominent skin and mucosa lesions with anemia, is presented.

Key Words: Telangiectasia, Anemia

T Klin J Dermatol 2002, 12:96-98

Hereditör hemorajik telenjiyektazi (HHT); deri, mukoz membranlar, akciğer ve beyin damarlarının otozomal dominant geçişli bir hastalıdır (1-3). Hastalığın en erken belirtisi olan epistaksisten sonra telenjiyektazi ve iç organ tutulumu ortaya çıkar (2-5). Tipik deri ve mukoza lezyonları ile birlikte karakteristik histopatolojik bulgulara sahip olan HHT'li olguyu sunmayı uygun bulduk.

Olgu

Ağır anemi ile birlikte deri ve mukozalarında telenjiyektazi ve epistaksisi olan 42 yaşında bayan hasta polikliniğimize başvurdu. Muayenede solukluk dışında genel durum iyiydi. Dudaklar, dil, yüz ve el palmar yüzlerinde çok sayıda küçük, kırmızı papüler lezyonları mevcuttu (Şekil 1a, 1b). Yapılan karaciğer fonksiyon testleri, idrar tetkiki ve kanama-pıhtılaşma zamanları normal sınırlardaydı. Tam kan tablosunda hematokrit %23, hemoglobin 7 gr/dl'ydi. Hastanın periferik yaymasında eritrositler hipokrom mikrositer görünümdeydi. Serum demir düzeyi düşük, demir bağlama kapasitesi yüksekti.

Yedi yıllık epistaksis tanımlayan hastanın, yapılan laringoskopik muayenesinde nazal mukozada telenjiyektaziler saptandı. Bir ay önce anemi ve gastrik yakınmaları olan hastanın, yapılan gastrointestinal sistem kolonoskopik ve endoskopik muayenelerinde patoloji saptanmamıştı. Abdominal ve pelvik ultrasonografilerde organlar normal sınırlarda tespit edildi. Aile anamnezinde benzer bulgular tanımlamıyordu.

Lezyondan alınan biyopsinin histopatolojik incelemesinde epidermin hemen altında ince duvarlı, yassı endotelial hücrelerle çevrili dilate venüller mevcuttu. Yoğun olarak lenfositlerden oluşan belirgin perivasküler hücre infiltrasyonu bulunuyordu (Şekil 2).

Tartışma

Genellikle hastalığın en erken belirtisi olan epistaksis, hastaların yaklaşık olarak yarısında 20 yaş civarında başlar. Derideki telenjiyektaziler tipik olarak epistaksisten sonraki dönemde ortaya çıkar (2,4). Telenjiyektaziler hastaların çoğunda 40 yaşlarında dudaklarda, dilde, damakta, parmaklar-



Şekil 1a. Dudaklar ve dilde çok sayıda küçük, kırmızı papüller lezyonlar mevcut.



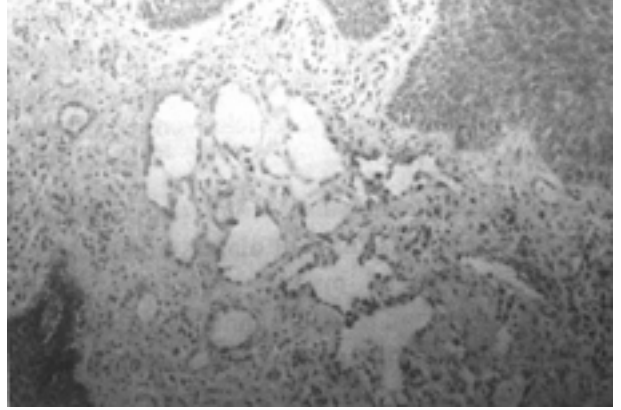
Şekil 1b. Ellerde küçük, kırmızı papüller lezyonlar.

da, yüzde, konjunktivalarda, gövdede, kollarda, tırnaklarda veya bunların birkaçında ortaya çıkar. Dildeki lezyonların tanı için diagnostik önemi vardır (2,5). HHT tanısında önemli olan telenjiyektazileri bazen senil anjiomalardan ayırt etmek güç olabilir (6).

Epistaksis kan transfüzyonu ve oral demir tedavisi gerektirecek düzeyde şiddetli olabileceği gibi, hiçbir zaman HHT düşündürmeyecek düzeyde hafif de olabilir (7).

Yaklaşık olarak hastaların yarısında, bu bulguların ortaya çıkmasından sonraki yıllarda iç organ tutulumu, hastaların yaklaşık olarak %15'inde pulmoner arteriovenöz malformasyonlar gelişebilir (1,4). Bu malformasyonlar tehlikelidir. Özellikle, paradoksik bazen septik embolilere neden olabilir veya nadiren hemoptizi, hemotoraks gelişebilir (6). HHT'li hastalarda dispne, siyanoz ve çomak parmak arteriovenöz malformasyonu düşündürmelidir (1,2). HHT'li hastalarda karaciğer tutulumu temel olarak hepatik arterden hepatik venlere doğru şant oluşumu ile meydana gelir. Bunun sonucu olarak portal hipertansiyon, kalp yetmezliği, karaciğer sirozu gelişebilir (8). Hastamızda iç organ tutulumunu düşündürecek klinik bulgular yoktu.

HHT'li hastalarda migren baş ağrısıyla, bayılmayla ve intrakranial kanamayla sık karşılaşılabılır (9,10). Hastamızın yapılan nörolojik muayenesi normaldi.



Şekil 2. Epidermin hemen altında ince duvarlı, yassı endotelial hücrelerle çevrili dilate venüller.

HHT'li hastaların az bir kısmında üst veya alt gastrointestinal sistemde, genellikle yaşamın 5. veya 6. dekadında hemoraji meydana gelebilir (11). Hastamızda gastrointestinal sisteme yönelik yapılan gastroskopik muayeneler normaldi.

Akyol ve arkadaşları tipik deri lezyonları, epistaksis, anemi ve yapılan endoskopik muayenede özofagus alt bölümleri ve antrumda HHT lehine değerlendirilen telenjiyektazileri olan 51 yaşında erkek bir olgu bildirmişlerdir (12). Büyükaşık ve arkadaşları ise tipik deri lezyonları ile birlikte pulmoner arter anevrizması, akciğer ve karaciğerde arteriovenöz malformasyonları, mide ile

duodenumda çok sayıda telenjiyektazisi olan bir olgu birdirmişlerdir (13).

HHT'nin patogenezi henüz tam olarak anlaşılamamıştır, ancak genlerde mutasyon sonucu oluşan familyal bir hastalık olduğu gösterilmiştir (1).Tümüyle normal taşıyıcılar nadirdir, ancak hastaların %20'sinde lezyonlar minimal olduğu için, bazı hastaların aile anamnezi negatiftir. Hastamızın aile anamnezinde HHT'yi düşündürecek bulgu ve klinik belirtiler tanımlanmadı. Bu durum HHT'nin aile bireylerinde çok hafif olduğunu veya ileri yaşlarda ortaya çıkabileceğini düşündürmektedir.

Tipik deri lezyonları ve aile anamnezi ile HHT'i tanısı koymak oldukça kolaydır. Telenjiyektazi nedeni olabilen primer (vasküler nevus, anjiom ve anjiokeratomlar, ataxi-telenjektazi, spider telenjiyektazisi) ve sekonder (rozasea, güneş ışınları, post travmatik, kollajen doku hastalıkları ve HIV enfeksiyonu) nedenler ayırt edilmelidir (2).

Tedavide; anemi var ise oral demir tedavisi gerekebilir. Epistaksisin akut olarak önlenmesinde yıllarca kimyasal madde (gümüş nitrat), elektrokoterizasyon, nazal tampon, çok şiddetli olgularda damar ligasyonu veya embolizasyonu uygulanmıştır. Son yıllarda epistaksisin tedavisinde lazer uygulanmaya başlamıştır. Pulsed dye laserin (PDL) daha güvenli ve etkili olduğu bildirilmektedir (14). Epistaksisin şiddetli olduğu durumlarda cerrahi olarak nazal mukozaya deri grefti uygulanabilir. Bazı şiddetli epistaksis olgularında estrogenler etkili olabilmekle birlikte, ε-aminokaproik asit ile fibrinolitik tedavi de faydalı olabilmektedir (1,2).

KAYNAKLAR

1. Guttmacher AE, Marchuk DA, White RI Jr. Hereditary hemorrhagic telangiectasia. N Engl J Med 1995;333:918-24.

2. Dowd PM, Champion RH. Disorders of Blood Vessels. In: Champion RH, Burton JL, Burns DA, Breathnach SM (eds). Textbook of Dermatology, 6th ed. Oxford: Blackwell Science Inc. 1998:2093-94.
3. Nemlioğlu F, Or AN. Nevuslar. Tüzün Y, Kotoğyan A, Aydemir EH, Baransü O, ed. Dermatoloji'de, 2. baskı. İstanbul. Nobel Tıp Kitabevi, 1994;625-26.
4. Plauchu H, de Chadarevian JP, Bideau A, Robert JM. Age-related clinical profile of hereditary hemorrhagic telangiectasia in an epidemiologically recruited population. Am J Med Genet 1989;32:291-7.
5. Brant AM, Schachat AP, White RI. Ocular manifestations in hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber disease). Am J Ophthalmol 1989;107:642-6.
6. Mager JJ, Westermann CJJ. Value of Capillary Microscopy in the Diagnosis of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. Arch Dermatol 2000;136:732-4.
7. Assar OS, Friedman CM, White RI Jr. The natural history of epistaxis in hereditary hemorrhagic telangiectasia. Laryngoscope 1982;92:314-20.
8. Garcia-Tsoa G, Korzenik JR, Young L, et al. Liver Disease in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia. N Engl J Med 2000;343:931-6.
9. Roman G, Fisher M, Perl DP, Poser JM. Neurological manifestations of hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber disease): A report of 2 cases and review of the literature. Ann Neurol 1978;4:130-44.
10. Willinsky RA, Lasjaunias P, Terbrugge K, Burrows P. Multiple cerebral arteriovenous malformations (AVMs): review of our experience 203 patients with cerebral vascular lesions. Neuroradiology 1990;32:207-10.
11. Vase P, Grove O. Gastrointestinal lesions in hereditary hemorrhagic telangiectasia. Gastroenterology 1986; 91:1079-83.
12. Akyol A, Gürlü A, Kazeruni H. Bir Hereditör Hemorajik Telenjiyektazi olgusu. Ulusal Dermatoloji Kongresi 1990B;381-8.
13. Büyükaşık Y, Haznedaroğlu İC, Sayınalp NM ve ark. Hereditör Hemorajik Telenjiyektazi ve Pulmoner Arter Anevrizması. Türk Hematoloji-Onkoloji Dergisi 1995; 5(1):58-61.
14. Harries PG, Brockbank MJ, Shakespeare PG, et al. Treatment of hereditary hemorrhagic telangiectasia by the pulsed dye laser. The Journal Of Laryngology and Otolology 1997;111:1038-41.

Geliş Tarihi: 22.01.2001

Yazışma Adresi: Dr.Sedat AKDENİZ
Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi
Dermatoloji AD
21280, DİYARBAKIR