




**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

 **Network**  
Vascular Diseases  
(VASCERN)

VASCERN VEJLEDNING "BØR OG BØR IKKE" FACTSHEETS  
FOR PATIENTER MED SJÆLDEN VASKULÆR SYGDOM I  
RELATIVT HYPPIGE SITUATIONER

# Hereditær Hæmorrhagisk Telangiectasi

---



# VASCERN

VASCERN, det europæiske referencenetværk for sjældne multisystemiske vaskulære sygdomme, er dedikeret til at samle den bedste ekspertise i Europa mhp. at give adgang til sundhedsydelser på tværs af landegrænser til patienter med sjældne vaskulære sygdomme (anslået 1,3 mio. berørte). Disse omfatter arteriel sygdom (der påvirker aorta til små arterier), arterio-venøse anomalier, venøse misdannelser og lymfesygdomme.

VASCERN består i øjeblikket af 31 højt specialiserede tværfaglige sundhedsudbydere (HCP'er) fra 11 EU-medlemsstater og af forskellige europæiske patientorganisationer og koordineres i Paris, Frankrig.

Gennem vores 5 "Sjældne sygdom" arbejdsgrupper (RDWG'er) samt flere tematiske arbejdsgrupper (WG'er) og ePAG - European Patient Advocacy Group tilstræber vi at forbedre sundheden, fremme bedste praksis og retningslinjer, styrke forskning, styrke patienterne, uddanne sundhedspersonale og realisere det fulde potentiale i europæisk samarbejde for specialiseret sundhedspleje ved at udnytte de nyeste innovationer inden for medicinsk videnskab og sundhedsteknologi.

Mere information kan findes på: <https://vascern.eu>

Følg os på [Twitter](#), [Facebook](#), [YouTube](#) og [LinkedIn](#)



# Indholdsfortegnelse

## Hereditær Hæmorrhagisk Telangiektasia

Liste over forkortelser .....	4	Hjerneabscesser .....	12
Indledning .....	5	Hjertesvigt.....	13
Fysisk aktivitet.....	6	Nyresvigt .....	14
Amning .....	7	Pleje af patient med flere traumatiske skader.....	15
Kontraindikeret medicin.....	8	Bronkoskopier.....	16
Antiblodplademidler (APA) og antikoagulanter .....	9	Aorta dissektion .....	17
Dyb venetrombose og lungeemboli.....	10	Redaktion / bidragydere .....	18
Hæmoragisk slagtilfælde.....	11		

# Forkortelser

**HHT:** Hereditær Hæmorrhagisk Telangiectasi

**HHT-WG:** Hereditær Hæmorrhagisk Telangiectasi Arbejdsgruppe

**APA:** Antiblodplademidler

**ENT læge:** Øre-, næse- og halslæge

**AVM:** Arteriovenøs malformation

**VM:** Vaskulær malformation

**SaO<sub>2</sub>:** Iltmætning

# Indledning

Disse faktablade er baseret på eksisterende franske faktablade, som er blevet gennemgået og justeret af eksperterne fra VASCERN HHT-WG.

HHT-WG er enig i anbefalingerne, men ønsker at understrege, at disse er anbefalinger, der træffes ved konsensus på ekspertniveau. Vi vil anbefale, at disse faktablade bruges som vejledning til implementering af lokalt aftalte retningslinier.

Disse faktablade er beregnet til både patienter og behandlere. Disse anbefalinger bør gå hånd i hånd med strategier for at uddanne patienter i medicinske situationer, hvor der er behov for særlig behandling, ved relevante symptomer, og hvordan man handler i disse situationer.

# Fysisk aktivitet



### HVAD DER ANBEFALES

---

- Der er ingen begrænsninger på fysisk aktivitet eller sport, undtagen i tilfælde af akut hypoxi.



### HVAD DU IKKE SKAL GØRE

---

- Dykning med dykkertank for patienter med lunge arteriovenøse malformationer, selv efter embolisering (risiko for luftemboli).

# Amning



### HVAD DER ANBEFALES

---

- Amning er ikke kontraindikeret hos kvinder med hereditær hæmorrhagisk telangiectasi.



### HVAD DU IKKE SKAL GØRE

---

- Ingen specifikke anbefalinger.

# Kontraindiceret medicin

Ingen medicin er formelt kontraindiceret.



### HVAD DER ANBEFALES

---

- Drøft altid risici og fordele med det reference- eller kompetencecenter der har ansvar for patientens pleje.
- Tilpas behandlingen til patientens kliniske tilstand (næseblod (epistaxis), gastrointestinal blødning).



### HVAD DU IKKE SKAL GØRE

---

- Ordinere antiblodplademidler (APA) eller antikoagulanter uden at have afvejet de potentielle risici og fordele.



# Antiblodplademidler (APA) og antikoagulanter



### HVAD DER ANBEFALES

---

- Drøft risici og fordele med referencecenter eller den ekspertise der er ansvarlig for patienten.
- Tilpas behandlingen til patientens kliniske tilstand (næseblod (epistaxis), gastrointestinal blødning).
- Efter et iskæmisk slagtilfælde, der er sekundært til lunge arteriovenøse malformationer, er der ikke indikation for at fortsætte denne type behandling (APA eller antikoagulant), hvis alle pulmonale arteriovenøse malformationer er blevet behandlet tilfredsstillende.



### HVAD DU IKKE SKAL GØRE

---

- Ordinere APA eller antikoagulanter uden at have afvejet risici og fordele.

# Dyb venetrombose og lungeemboli (eller venøs tromboembolisk sygdom)

Ingen medicin er formelt kontraindiceret.



### HVAD DER ANBEFALES

---

- Følg standardbehandlingen for trombose og / eller lungeemboli (antikoagulant behandling), idet de potentielle risici og fordele er afvejet.
- Tilpas behandlingen til patientens kliniske tilstand (næseblod, gastrointestinal blødning, blodtal).
- I tilfælde af forøget næseblod under antikoagulationsbehandling skal der arrangeres en konsultation med en øre-, næse- og halslæge (ENT), der har kendskab til sygdommen, med henblik på at overveje passende behandling.
- Udenfor en nødsituation, og afhængigt af antikoagulerende tolerance, diskuter alternative behandlinger (Trombektomi, cava filter) med reference- eller kompetencecenter.



### HVAD DU IKKE SKAL GØRE

---

- Undlade behandling af vaskulær tromboembolisk sygdom på grund af hereditær hæmorrhagisk telangiectasi.

# Hæmorrhagisk slagtilfælde



### HVAD DER ANBEFALES

---

- Kriseberedskab og behandling (som ved ikke-HHT patienter).
- Kig efter underliggende hjerne AVM for at forhindre gentagelse.
- Hvis patientens kliniske tilstand kræver indsættelse af et nasogastrisk rør, skal det være blødt, med lille diameter (medmindre kliniske omstændigheder kræver et stort rør) og indføres med stor forsigtighed på grund af risikoen for at udløse en alvorlig næseblodsepisode, der er relateret til tilstedeværelsen af slimhinde telangiectaser.



### HVAD DU IKKE SKAL GØRE

---

- Ingen specifikke kontraindikationer.

# Hjerneabscesser

En hjerneabscess er en klassisk komplikation af hereditær hæmorrhagisk telangiectasi. Den er relateret til den højre-til-venstre shunt sekundært til lunge arteriovenøse malformationer.



### HVAD DER ANBEFALES

---

- Kriseberedskab og behandling (som ved ikke-HHT patienter).
- Udfør en CT-scanning af thorax uden kontrast eller foretag en kontrast-ekkokardiografi for at identificere pulmonale arteriovenøse malformationer (den mest almindelige årsag til hjerneabscess ved hereditær hæmorrhagisk telangiectasi) .
- Pulmonale arteriovenøse malformationer behandles for at reducere risikoen for tilbagefald.
- Hvis patientens kliniske tilstand kræver indsættelse af et nasogastrisk rør, skal det være blødt, med lille diameter (medmindre kliniske omstændigheder kræver et stort hulrør) og indføres med stor forsigtighed på grund af risikoen for at udløse en alvorlig næseblodsepisode, der er relateret til tilstedeværelsen af slimhinde telangiectaser.



### HVAD DU IKKE SKAL GØRE

---

- Ingen specifikke kontraindikationer.

# Hjertesvigt

Hjertesvigt ved Hereditær Hæmorrhagisk Telangiectasi kan være relateret til udviklingen af hepatisk arteriovenøs malformation (AVM), der kan medføre kronisk overbelastning af hjertet: både lever- og hjerte-hæmodynamik skal undersøges.

Medicinsk behandling vil blive tilpasset til hver enkelt tilfælde: behandling af hjertesvigt, korrektion af anæmi, styring af arytmi.



### HVAD DER ANBEFALES

---

- Mål hjerteudgangen og hjerteindekset, påfyldningstrykket og tilstedeværelsen eller fraværet af pulmonal hypertension (ofte postkapillær).
- Søg efter hepatiske arteriovenøse malformationer (Doppler ultralyd og / eller leverscanning).
- Henvis patienten til et referencecenter.
- Korrigér anæmien.



### HVAD DU IKKE SKAL GØRE

---

- Undlade hjerteundersøgelse (herunder ekkokardiografi)
- Overse vaskulære malformationer (VM) i leveren.
- Behandl pulmonal hypertension sekundært til vaskulære malformationer i leveren med høj-output hjertesvigt, med vasodilatorer.

# Nyresvigt



### HVAD DER ANBEFALES

---

- Ingen kontraindikationer til nyrebiopsi. Hvis nyre arteriovenøse malformationer (AVM) er udelukket ved doppler sonografi.



### HVAD DU IKKE SKAL GØRE

---

- Ingen specifikke kontraindikationer.

# Pleje af patient med flere traumatiske skader

Det er altid nødvendigt at være forsigtig ved nasale manipulationer (nasal intubation, aspirationer osv.) på grund af den betydelige risiko for at udløse nogle gange meget alvorlige episoder af næseblod, der er forbundet med slimhinde telangiectaser.

Ud over risikoen for blødning relateret til forekomsten af slimhinde telangiectaser (nasal, gastrointestinal) er der ingen koagulationsanomalier forbundet med hereditær hæmorrhagisk telangiectasi og ingen kirurgisk blødningsrisiko forbundet med denne patologi.



### HVAD DER ANBEFALES

---

- Kontroller, at der ikke er lav SaO<sub>2</sub>, der kunne være relateret til tilstedeværelsen af udiagnostiserede pulmonale arteriovenøse malformationer (AVM), hvilket ville berettige behandling.



### HVAD DU IKKE SKAL GØRE

---

- Intubere eller aspirere gennem næsen: risiko for alvorlig næseblod.

# Bronkoskopier

Vær opmærksom på, at hoste kan tolereres mindre godt end hos andre patienter på grund af risikoen for hæmoptyse.



### HVAD DER ANBEFALES

---

- Følg standard fibroskopi teknikken.
- I tilfælde af biopsi udføres antibiotikaprofylakse, hvis pulmonale arteriovenøse malformationer (AVM) er til stede, eller hvis lungestatus er ukendt.



### HVAD DU IKKE SKAL GØRE

---

- Nasal manipulationer under anæstesi (nasal intubation, aspirationer osv.) på grund af den betydelige risiko for at udløse nogle gange meget alvorlige episoder af næseblod, der er forbundet med slimhinde telangiectaser.



# Aorta dissektion

Før en operation skal man så vidt muligt undgå nasale manipulationer (nasal intubation, aspirationer osv.) På grund af den betydelige risiko for at udløse nogle gange meget alvorlige episoder af næseblod, der er forbundet med slimhinde telangiectaser.

Ud over risikoen for blødning relateret til forekomsten af slimhinde telangiectaser (nasal, gastrointestinal) er der ingen koagulationsanomalier forbundet med hereditær hæmorrhagisk telangiectasi og ingen kirurgisk blødningsrisiko forbundet med denne patologi.



### HVAD DER ANBEFALES

---

- Kriseberedskab og behandling (som ved ikke-HHT patienter).
- Følg standard behandlingsprotokoller for denne patologi.
- Hvis patientens kliniske tilstand kræver indsættelse af et nasogastrisk rør, skal dette være blødt, med lille diameter (medmindre kliniske omstændigheder kræver et stort hulrør) og indføres med stor forsigtighed på grund af risikoen for at udløse en alvorlig episode af næseblod, der er relateret til forekomsten af slimhinde telangiectaser.



### HVAD DU IKKE SKAL GØRE

---

- Intubere eller aspirere gennem næsen: risiko for alvorlig næseblod.

# Hereditær Hæmorrhagisk Telangiectasi

## Redaktion/Bidragydere

Baseret på det originale franske dokument fremstillet af:  
Fava-Multi (Det franske netværk for sjældne vaskulære sygdomme)



### Redaktion:

**Dr Sophie DUPUIS-GIROD**, HHT Center of Reference, CHU de Lyon HCL, France



### Tidskriftredaktion fra det franske HHT netværk

**Prof Brigitte GILBERT-DUSSARDIER** (HHT Expert Centre, Poitiers), **Didier ERASME** (AMRO-HHT-France), **Prof Laurent LACCOUREYE** (HHT and Vascular Diseases Expert Centre, Angers), **Dr Christian LAVIGNE** (HHT and Vascular Diseases Expert Centre, Angers), **Dr Sophie RIVIÈRE** (HHT Expert Centre Montpellier), **Dr Geoffrey URBANSKI** (HHT and Vascular Diseases Expert Centre, Angers)

### Og andre medlemmer af det franske HHT netværk

**Prof Marie-France CARETTE** (HHT Expert Centre Paris - Hôpital Tenon), **Prof Thierry CHINET** (HHT Expert Centre Paris - Hôpital Ambroise Paré), **Dr Anne CONTIS** (HHT Expert Centre Bordeaux - Hôpital Jean Bernard), **Dr Romain CORRE** (HHT Expert Centre Rennes - Hôpital Pontchaillou), **Dr Pierre DUFFAU** (HHT Expert Centre Bordeaux - Hôpital Jean Bernard), **Xavier DUFOUR** (HHT Expert Centre Poitiers - Hôpital Jean Bernard), **Prof Vincent GROBOST** (HHT Expert Centre - CHU Estaing Clermont-Ferrand), **Pr Jean- Robert HARLE** (HHT Expert Centre Marseille - Hôpital de la Timone), **Prof Pierre-Yves HATRON** (HHT Expert Centre Lille -Hôpital Claude Huriez), **Dr Shirine MOHAMED** (HHT Expert Centre - CHRU Nancy), **Dr Pascal MAGRO** (HHT Expert Centre - Tours - Hôpital Bretonneau), **Dr Antoine PARROT** (HHT Expert Centre- Paris - Hôpital Tenon)

# Hereditær Hæmorrhagisk Telangiectasi

## Engelsk version oversat af VASCERN og opdateret af medlemmer af VASCERN HHT-WG:

**Prof Elisabetta BUSCARINI** (VASCERN HHT European Reference Centre, Maggiore Hospital, ASST Crema, Italy)

**Claudia CROCIONE** (HHT Europe/Associazione Italiana Teleangectasia Emorragica - HHT ONLUS)  
**Dr Freya DROEGE** (VASCERN HHT European Reference Centre, Essen Center for Rare Diseases, Essen University Hospital, Germany)

**Dr Sophie DUPUIS-GIROD** (VASCERN HHT European Reference Centre, CHU de Lyon HCL, France)

**Prof Anette KJELDSEN** (VASCERN HHT European Reference Centre, Odense University Hospital, Denmark)

**Dr Hans-Jurgen MAGER** (VASCERN HHT European Reference Centre, St. Antonius Hospital Nieuwegein, The Netherlands)

**Dr. Fabio PAGELLA** (VASCERN HHT European Reference Centre, Department of Otorhinolaryngology, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, University of Pavia, Italy)

**Prof Carlo SABBÀ** (VASCERN HHT European Reference Centre, Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziata di Bari Policlinico-Giovanni XXIII, Bari, Italy)

**Prof Claire SHOVLIN** (VASCERN HHT European Reference Centre, Hammersmith Hospital, Imperial College Healthcare NHS Trust London, UK)

**Dr Patricia SUPPRESSA** (VASCERN HHT European Reference Centre, Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziata di Bari Policlinico-Giovanni XXIII, Bari, Italy)

**Prof Ulrich SURE** (VASCERN HHT European Reference Centre, Essen Center for Rare Diseases, Essen University Hospital, Germany)

**Dr. Sara UGOLINI** (VASCERN HHT European Reference Centre, Department of Otorhinolaryngology, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, University of Pavia, Italy)

