



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Vascular Diseases
(VASCERN)

SCHEDE INFORMATIVE CHE SUGGERISCONO
“COSA FARE E COSA NON FARE” AI PAZIENTI
AFFETTI DA MALATTIE RARE VASCOLARI IN
SITUAZIONI FREQUENTI

Teleangiectasia emorragica ereditaria



VASCERN

VASCERN, la Rete europea di riferimento sulle malattie rare vascolari multisistemiche si dedica a raccogliere le migliori competenze in Europa per fornire assistenza transfrontaliera a tutti i pazienti affetti da malattie rare vascolari in Europa (circa 1,3 milioni di soggetti coinvolti). Queste includono malattie arteriose (che colpiscono l'aorta e le arterie di piccole dimensioni), malformazioni artero-venose (MAV), malformazioni venose e malattie linfatiche.

VASCERN è attualmente composta da 31 strutture sanitarie multidisciplinari altamente specializzate appartenenti a 11 Stati membri dell'UE e a varie organizzazioni europee di pazienti e il centro di coordinamento si trova a Parigi, in Francia.

Attraverso i nostri 5 gruppi di lavoro sulle malattie rare (Rare Disease Working Group, RDWG), diversi gruppi di lavoro tematici e il Gruppo europeo di rappresentanza dei pazienti (European Patient Advocacy Group - ePAG), intendiamo migliorare le cure, promuovere le migliori pratiche e le linee guida, potenziare la ricerca, responsabilizzare i pazienti, fornire formazione agli operatori sanitari e realizzare il pieno potenziale della cooperazione europea per la sanità specializzata, sfruttando le ultime innovazioni della scienza medica e delle tecnologie sanitarie.

Maggiori informazioni disponibili all'indirizzo: <https://vascern.eu>

Seguiteci su [Twitter](#), [Facebook](#), [YouTube](#) e [LinkedIn](#)



Indice

Teleangectasia emorragica ereditaria

Elenco delle abbreviazioni	4	Ascessi cerebrali.....	12
Introduzione	5	Insufficienza cardiaca.....	13
Attività fisica.....	6	Insufficienza renale.....	14
Allattamento al seno	7	Cura del paziente con lesioni traumatiche multiple	15
Farmaci controindicati.....	8	Broncoscopie	16
Agenti antiaggreganti piastrinici (APA) e anticoagulanti.....	9	Dissezione aortica	17
Trombosi venosa profonda ed embolia polmonare	10	Comitato di redazione/Collaboratori	18
Ictus emorragico.....	11		

Abbreviazioni

HHT: Teleangectasia emorragica ereditaria (Hereditary Hemorrhagic Teleangiectasia)

HHT-WG: Gruppo di lavoro sulla teleangectasia emorragica ereditaria (Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia Working Group)

APA: Agente antiaggregante piastrinico

ORL Otorinolaringoiatra

MAV: Malformazione artero-venosa

MV: Malformazione vascolare

SaO₂: Saturazione dell'ossigeno nel sangue

Introduzione

Queste schede informative si basano su schede informative esistenti in lingua francese, revisionate e adattate dagli esperti del gruppo di lavoro HHT-WG di VASCERN.

Il gruppo di lavoro HHT-WG condivide le raccomandazioni in esse contenute ma desidera sottolineare che si tratta di raccomandazioni formulate per consensus da esperti. Raccomandiamo di utilizzare le presenti schede informative come guida all'attuazione delle pratiche mediche locali.

Queste schede informative sono destinate sia ai pazienti sia ai loro curanti ed assistenti. L'attuazione di queste raccomandazioni dovrebbe procedere parallelamente all'implementazione di strategie di formazione dei pazienti sulle situazioni mediche in cui è richiesta un'assistenza specifica, sui sintomi rilevanti e su come agire nel momento in cui si manifestano.

Attività fisica



RACCOMANDATO

- Non sono previste limitazioni dell'attività fisica o sportiva, tranne in caso di ipossia acuta.



SCONSIGLIATO

- Immersioni con bombola in pazienti con malformazioni polmonari arteriovenose, anche se embolizzate (rischio di embolismo gassoso).

Allattamento al seno



RACCOMANDATO

- L'allattamento al seno non è controindicato nelle donne affette da teleangectasia emorragica ereditaria.



SCONSIGLIATO

- Nessuna raccomandazione specifica.

Farmaci controindicati

Non vi sono farmaci formalmente controindicati.



RACCOMANDATO

- Discutere sempre i rischi e i benefici con il centro di riferimento o con il responsabile della cura del paziente.
- Adeguare il trattamento alle condizioni cliniche del paziente (epistassi, emorragia gastrointestinale).



SCONSIGLIATO

- Prescrivere agenti antiaggreganti piastrinici (APA) o anticoagulanti senza averne prima ponderato i potenziali rischi e benefici.

Agenti antiaggreganti piastrinici (APA) e anticoagulanti



RACCOMANDATO

- Discutere sempre i rischi e i benefici con il centro di riferimento o con il responsabile della cura del paziente.
- Adattare il trattamento alle condizioni cliniche del paziente (epistassi, emorragia gastrointestinale).
- A seguito di un ictus ischemico conseguente a malformazioni artero-venose polmonari, non vi è alcuna indicazione per la prosecuzione di questo tipo di trattamento (APA o anticoagulante) se tutte le malformazioni artero-venose polmonari sono state trattate in modo soddisfacente.



SCONSIGLIATO

- Prescrivere APA o anticoagulanti senza averne prima ponderato i potenziali rischi e benefici.

Trombosi venosa profonda, embolia polmonare (o malattia tromboembolica venosa)

Non vi sono farmaci formalmente controindicati.



RACCOMANDATO

- Seguire il trattamento standard per la trombosi e/o l'embolia polmonare (trattamento anticoagulante) dopo aver valutato i potenziali rischi e benefici.
- Adeguare il trattamento alle condizioni cliniche del paziente (epistassi, emorragia gastrointestinale, emocromo).
- In caso di aumento dell'epistassi durante il trattamento anticoagulante, si consiglia di consultare un medico otorinolaringoiatra esperto della malattia al fine di valutare un trattamento adeguato.
- Fatta salva una situazione di emergenza e in funzione della tolleranza all'anticoagulante, discutere di trattamenti alternativi (trombectomia, filtro cavale) con il centro di riferimento o di competenza.



SCONSIGLIATO

- Evitare il trattamento della malattia tromboembolica vascolare a causa della teleangectasia emorragica ereditaria.

Ictus emorragico



RACCOMANDATO

- Gestione e trattamento delle emergenze (come nei pazienti non affetti da HHT).
- Verificare la presenza di eventuali MAV cerebrali sottostanti, per prevenire la recidiva.
- Se le condizioni cliniche del paziente richiedono l'inserimento di un sondino nasogastrico, questo deve essere morbido, di piccolo diametro (a meno che le circostanze cliniche non richiedano un sondino di grande diametro) e deve essere posizionato con estrema cautela, a causa del rischio di innescare un grave episodio di epistassi legata alla presenza di teleangectasie mucose.



SCONSIGLIATO

- Nessuna controindicazione specifica.

Accessi cerebrali

L'ascesso cerebrale è una complicanza classica della teleangectasia emorragica ereditaria. È correlato allo shunt cardiaco destro-sinistro derivante da malformazioni artero-venose polmonari.



RACCOMANDATO

- Gestione e trattamento delle emergenze (come nei pazienti non affetti da HHT).
- Eseguire una TAC del torace senza iniezione di mezzo di contrasto o un ecocardiogramma con contrasto per identificare eventuali malformazioni artero-venose polmonari (la causa più comune di ascesso cerebrale nella teleangectasia emorragica ereditaria) e trattare le malformazioni arteriovenose polmonari per ridurre il rischio di recidiva.
- Se le condizioni cliniche del paziente richiedono l'inserimento di un sondino nasogastrico, questo deve essere morbido, di piccolo diametro (a meno che le circostanze cliniche non richiedano un sondino di grande diametro) e deve essere posizionato con estrema cautela, a causa del rischio di innescare un grave episodio di epistassi legata alla presenza di teleangectasie mucose.



SCONSIGLIATO

- Nessuna controindicazione specifica.

Scompenso cardiaco

Lo scompenso cardiaco nella teleangectasia emorragica ereditaria può essere associata alla progressione delle MAV epatiche, che possono provocare un sovraccarico cardiaco cronico: è necessario analizzare sia l'emodinamica epatica sia quella cardiaca.

Il trattamento medico sarà adeguato a ciascun caso specifico: trattamento dello scompenso cardiaco, correzione dell'anemia, gestione dell'aritmia.



RACCOMANDATO

- Misurare la portata cardiaca e l'indice cardiaco, le pressioni di riempimento atriale e la presenza o assenza di ipertensione polmonare (spesso post-capillare).
- Individuare eventuali malformazioni artero-venose epatiche (ecografia Doppler e/o ecografia epatica).
- Indirizzare il paziente verso un centro di riferimento.
- Correggere l'anemia.



SCONSIGLIATO

- Trascurare la valutazione cardiaca (compresa l'ecocardiografia) in presenza di gravi MV epatiche.
- Trattare l'ipertensione polmonare secondaria alle VM epatiche con insufficienza cardiaca ad alta portata con vasodilatatori.

Insufficienza renale



RACCOMANDATO

- Nessuna controindicazione alla biopsia renale in caso di esclusione di MAV renali tramite eco- Doppler.



SCONSIGLIATO

- Nessuna controindicazione specifica.

Cura del paziente con lesioni traumatiche multiple

Le manipolazioni nasali sono sempre controindicate (intubazione nasale, aspirazioni, ecc.) a causa del rischio di innescare episodi talvolta molto gravi di epistassi legata alla presenza di teleangectasie mucose.

A parte il rischio di sanguinamento legato alla presenza di teleangectasie mucose (nasali, gastrointestinali), non si registrano anomalie di coagulazione associate a teleangectasia emorragica ereditaria e nessun rischio di sanguinamento chirurgico legato a questa patologia.



RACCOMANDATO

- Verificare la presenza di un eventuale valore SaO₂ basso, che potrebbe rivelare la presenza di MAV polmonari non diagnosticate, che richiederebbero il trattamento.



SCONSIGLIATO

- Intubare o aspirare attraverso il naso: rischio di epistassi grave.

Broncoscopia

Si noti che la tosse potrebbe essere tollerata in misura minore rispetto ad altri pazienti, a causa del rischio di emottisi per abrasione del tubo.



RACCOMANDATO

- Seguire la tecnica fibroscopica standard.
- In caso di biopsia, eseguire una profilassi antibiotica in presenza di MAV polmonari o se non è noto lo stato polmonare.



SCONSIGLIATO

- Manipolazioni nasali durante l'anestesia (intubazione nasale, aspirazioni, ecc.) a causa del rischio di innescare episodi talvolta molto gravi di epistassi legata alla presenza di teleangectasie mucose.

Dissezione aortica

Prima di qualsiasi intervento chirurgico, le manipolazioni nasali sono sempre controindicate (intubazione nasale, aspirazioni, ecc.) a causa del rischio di innescare episodi talvolta molto gravi di epistassi legata alla presenza di teleangectasie mucose.

A parte il rischio di sanguinamento legato alla presenza di teleangectasie mucose (nasali, gastrointestinali), non si registrano anomalie di coagulazione associate a teleangectasia emorragica ereditaria e nessun rischio di sanguinamento chirurgico legato a questa patologia.



RACCOMANDATO

- Gestione e trattamento delle emergenze (come nei pazienti non affetti da HHT).
- Seguire i protocolli di trattamento standard per questa patologia.
- Se le condizioni cliniche del paziente richiedono l'inserimento di un sondino nasogastrico, questo deve essere morbido, di piccolo diametro (a meno che le circostanze cliniche non richiedano un sondino di grande diametro) e deve essere posizionato con estrema cautela, a causa del rischio di innescare un grave episodio di epistassi legata alla presenza di teleangectasie mucose.



SCONSIGLIATO

- Intubare o aspirare attraverso il naso: rischio di epistassi grave

Comitato di redazione/Collaboratori

Basato sul documento originale francese realizzato da:
Fava-Multi (la rete francese per le malattie rare vascolari)



Comitato di redazione:

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



Comitato di revisione della rete HHT francese:

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)

E altri membri della rete HHT francese:

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)

Teleangectasia emorragica ereditaria

Versione in lingua inglese tradotta da VASCERN e aggiornata dai membri del gruppo di lavoro HHT-WG di VASCERN:

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 Consorziale 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 Consorziale 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)

