



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**

Vascular Diseases
(VASCERN)

VASCERN-INFORMATIONSBLATT MIT
EMPFEHLUNGEN FÜR AN SELTENEN
GEFÄSSKRANKHEITEN LEIDENDEN PATIENTEN IN
HÄUFIG VORKOMMENDEN SITUATIONEN

Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie



VASCERN

VASCERN, das Europäische Referenznetzwerk für seltene multisystemische Gefäßerkrankungen, soll fundiertes Wissen in Europa vereinen, um Patienten mit seltenen Gefäßerkrankungen (ca. 1,3 Millionen Betroffene) eine grenzüberschreitend zugängliche Gesundheitsversorgung zu ermöglichen. Zu diesen Krankheiten gehören arterielle Erkrankungen, arteriovenöse Anomalien, venöse Malformationen und Lympherkkrankungen.

VASCERN besteht derzeit aus 31 hoch spezialisierten, multidisziplinär arbeitenden Gesundheitsdienstleistern aus 11 EU-Mitgliedsstaaten und aus zahlreichen europäischen Patientenverbänden. Das Netzwerk wird in Paris, Frankreich, koordiniert.

In unseren 5 Arbeitsgruppen (Working Groups, WG) für seltene Erkrankungen und mehreren themenbezogenen Arbeitsgruppen sowie mithilfe der ePAG - European Patient Advocacy Group (europäische Patienteninteressengruppen) - bemühen wir uns um eine Verbesserung der Versorgung, fördern Richtlinien und Leitfäden, stärken die Forschung, unterstützen Patienten, bieten Schulungsmaßnahmen für Gesundheitspersonal an und schöpfen durch Auswertung der neuesten Innovationen in Medizinwissenschaften und Gesundheitstechnologien das volle Potenzial der europäischen Zusammenarbeit in der spezialisierten Gesundheitsvorsorge aus.

Weitere Informationen finden Sie hier: <https://vascern.eu>

Folgen Sie uns auf [Twitter](#), [Facebook](#), [YouTube](#) und [LinkedIn](#)



Inhaltsverzeichnis

Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie

Verzeichnis der Abkürzungen	4	Hirnabszesse	12
Einleitung	5	Herzversagen	13
Körperliche Betätigung.....	6	Nierenversagen	14
Stillen	7	Betreuung von Polytrauma-Patienten	15
Kontraindizierte Medikation	8	Bronchoskopien	16
Thrombozytenaggregationshemmer (TAH) und Antikoagulantien	9	Aortendissektion	17
Beinvenenthrombose, Lungenembolie	10	Redaktionsausschuss/Mitwirkende	18
Schlaganfall.....	11		

Abkürzungen

HHT: Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie

HHT-WG: Arbeitsgruppe (working group) Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie

TAH: Thrombozytenaggregationshemmer

HNO-Arzt: Hals-, Nasen-, Ohrenarzt

AVM: Arteriovenöse Malformation (Kurzschlüsse zwischen Arterien und Venen)

VM: Vaskuläre Malformation (Gefäßveränderungen)

sO₂: Sauerstoffsättigung

Einleitung

Diese Informationsblätter basieren auf bestehenden französischen Informationsblättern, die von Experten der VASCERN HHT-WG überarbeitet und angepasst wurden.

Die HHT-WG stimmt den Empfehlungen zu, möchte jedoch betonen, dass sie durch einen Konsens auf Expertenebene entstanden sind. Wir empfehlen, diese Informationsblätter als Leitfaden für die Umsetzung lokal abgestimmter Richtlinien zu verwenden.

Diese Informationsblätter sind sowohl für Patienten als auch für Betreuer bestimmt. Die Empfehlungen sollten individuell an die Patienten mit hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie und die jeweilige Fragestellung angepasst werden.

Körperliche Betätigung



DOS

- Es gibt keine Einschränkungen für körperliche Betätigung oder Sport, außer bei akuter Hypoxie.



DON'TS

- Sporttauchen in einem Tauchbecken bei Patienten mit pulmonaler arteriovenöser Malformation, auch nach Embolisation (Gefahr einer Luftembolie).

Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie

Stillen



DOS

- Bei Frauen mit hereditärer hämorrhagischer Teleangiektasie besteht keine Kontraindikation für das Stillen.



DON'TS

- Keine speziellen Empfehlungen.

Kontraindizierte Medikation

Es sind keine offiziellen kontraindizierten Medikationen bekannt.



DOS

- Besprechen Sie die Risiken und Nutzen immer mit dem für die Patientenbetreuung zuständigen Referenz- oder Kompetenzzentrum.
- Passen Sie die Behandlung an die Krankheitssymptome des Patienten an (Epistaxis, gastrointestinale Blutung).



DON'TS

- Verordnung von Thrombozytenaggregationshemmern (TAH) oder Antikoagulantien ohne Abwägung der Risiken und Vorzüge.

Thrombozytenaggregations-hemmer (TAH) und Antikoagulantien



DOS

- Besprechen Sie die Risiken und Nutzen immer mit dem für die Patientenbetreuung zuständigen Referenz- oder Kompetenzzentrum.
- Passen Sie die Behandlung an die Krankheitssymptome des Patienten an (Epistaxis, gastrointestinale Blutung).
- Nach einem sekundär nach einer pulmonalen arteriovenösen Malformation auftretenden ischämischen Schlaganfall besteht keine Indikation zur Fortsetzung dieser Art von Behandlung (TAH oder Antikoagulantien), wenn alle pulmonalen arteriovenösen Malformationen zufriedenstellend behandelt werden konnten.



DON'TS

- Verordnung von Thrombozytenaggregationshemmern (TAH oder Antikoagulantien ohne Abwägung der Risiken und Nutzen.

Beinvenenthrombose, Lungenembolie (oder venöse Thromboembolie)

Es sind keine offiziellen kontraindizierten Medikamente bekannt.



DOS

- Befolgen Sie nach Abwägung der Risiken und Nutzen die für Thrombose und/oder Lungenembolie angezeigte Standardbehandlung (mit Antikoagulantien).
- Passen Sie die Behandlung an die Krankheitssymptome des Patienten an (Epistaxis, gastrointestinale Blutung, Blutbild).
- Falls es während der Antikoagulantien-Behandlung zu vermehrtem Nasenbluten (Epistaxis) kommt, nehmen Sie Kontakt mit einem HHT behandelnden HNO-Arzt auf, um die geeignete Therapie zu ermitteln.
- Außerhalb von Notfällen und bei schlechter Verträglichkeit gegenüber Antikoagulantien besprechen Sie mit dem Referenz- oder Kompetenzzentrum Alternativbehandlungen (Thrombektomie, Cavafilter)



DON'TS

- Vermeiden Sie die Behandlung einer vaskulären Thromboembolie aufgrund von hereditärer hämorrhagischer Teleangiektasie.

Schlaganfall



DOS

- Notversorgung und -behandlung (wie bei Nicht-HHT-Patienten).
Untersuchen Sie zugrunde liegende AVM im Gehirn, um Rezidive zu vermeiden.
- Erfordert der Zustand des Patienten die Einsetzung einer nasogastralen Sonde, sollte diese weich und von geringem Durchmesser sein (es sei denn, die klinischen Umstände erfordern einen größeren Schlauch). Um bei vorhandenen nasalen mukösen Teleangiektasien Nasenbluten zu vermeiden, muss die Sonde extrem vorsichtig eingesetzt werden.



DON'TS

- Keine speziellen Kontraindikationen.

Hirnabszesse

Ein Hirnabszess ist eine klassische Komplikation bei Patienten mit hereditärer hämorrhagischer Teleangiektasie. Ein Rechts-Links-Shunts bei Lungengefäßmissbildungen (pulmonale arteriovenöse Malformationen) kann hierfür ursächlich sein.



DOS

- Notversorgung und -behandlung (wie bei Nicht-HHT-Patienten).
- Führen Sie eine CT-Untersuchung des Thorax ohne Kontrastmittelgabe oder eine Kontrast-Echokardiographie (TTE mit Kontrastmittel) durch, um pulmonale arteriovenöse Malformationen zu diagnostizieren (die Hauptursache für Hirnabszesse bei hereditärer hämorrhagischer Teleangiektasie), und behandeln Sie die pulmonalen arteriovenösen Malformationen, um die Rezidivgefahr zu senken.
- Erfordert der Zustand des Patienten die Einsetzung einer nasogastralen Sonde, sollte diese weich und von geringem Durchmesser sein (es sei denn, die klinischen Umstände erfordern einen größeren Schlauch). Um bei vorhandenen nasalen mukösen Teleangiektasien Nasenbluten zu vermeiden, muss die Sonde extrem vorsichtig eingesetzt werden.



DON'TS

- Keine speziellen Kontraindikationen.

Herzversagen

Herzversagen bei hereditärer hämorrhagischer Teleangiektasie kann v.a. aufgrund Lebergefäßmissbildungen (hepatitischer AVMs), die zu einer chronischen Überlastung des Herzens führen können, auftreten: Sowohl die Leber als auch das Herz müssen hämodynamisch überwacht werden.

Die medizinische Behandlung wird an den Einzelfall angepasst: Behandlung von Herzversagen, Behebung von Blutarmut (Anämie), Umgang mit Herzrhythmusstörungen.



DOS

- Messen Sie Herzleistung und Herzindex, Einstromdruck und prüfen Sie auf eventuell auftretenden Lungenhochdruck (häufig postkapillar).
- Untersuchen Sie arteriovenöse Malformationen der Leber (Doppler-Ultraschall und/oder Leberscan).
- Verweisen Sie den Patienten an ein Referenzzentrum.
- Beheben Sie die Blutarmut.



DON'TS

- Versäumen Sie eine Herzuntersuchung (einschließlich Echokardiographie), wenn ernsthafte venöse Malformationen der Leber vorliegen.
- Behandeln Sie den sekundär zu venösen Malformationen der Leber mit High-Output-Herzinsuffizienz auftretenden Lungenhochdruck mit Vasodilatoren.

Nierenversagen



DOS

- Keine Kontraindikationen für eine Nierenbiopsie nach Ausschluss von AVMs der Niere durch Doppler-Ultraschall.



DON'TS

- Keine speziellen Kontraindikationen.

Betreuung von Polytrauma-Patienten

Aufgrund des hohen Risikos der Auslösung zuweilen heftiger Epistaxis-Episoden durch muköse Teleangiektasien sind nasale Eingriffe (Einführen eines Nasenschlauchs, Beatmung, usw.) möglichst zu vermeiden.

Abgesehen von der Gefahr (nasaler, gastrointestinaler) Blutungen, sind in Zusammenhang mit der hereditären hämorrhagischen Teleangiektasie weder Gerinnungsstörungen noch eine erhöhte Blutungsgefahr bei Operationen bekannt.



DOS

- Stellen Sie sicher, dass kein niedriger sO₂ vorliegt, der auf die Existenz nicht diagnostizierter pulmonaler AVMs, welche eine Behandlung erfordern, hindeuten könnte.



DON'TS

- Intubation oder Beatmung durch die Nase: Gefahr schwerer Epistaxis.

Bronchoskopien

Husten kann bei Patienten mit HHT zu Hämoptysen (Bluthusten) führen. Dieses sollte wenn möglich vermieden werden.



DOS

- Befolgen Sie die Standard-Endoskopie-Technik.
- Im Falle einer Biopsie sollte bei Vorhandensein pulmonaler AVMs oder bei unbekanntem Lungenstatus eine antibiotische Prophylaxe-Behandlung durchgeführt werden.



DON'TS

- Aufgrund des hohen Risikos der Auslösung zuweilen heftiger Epistaxis-Episoden durch muköse Teleangiektasien sind nasale Eingriffe (Einführen eines Nasenschlauchs, Beatmung, usw.) wenn möglich zu vermeiden bzw. sehr vorsichtig durchzuführen.

Aortendissektion

Aufgrund des hohen Risikos der Auslösung zuweilen heftiger Epistaxis-Episoden durch muköse Teleangiektasien sind nasale Eingriffe (Einführen eines Nasenschlauchs, Beatmung, usw.) vor einer Operation wenn möglich zu vermeiden.

Abgesehen von der Gefahr nasaler oder gastrointestinaler Blutungen, sind in Zusammenhang mit der hereditären hämorrhagischen Teleangiektasie weder Gerinnungsstörungen noch eine erhöhte Blutungsgefahr bei Operationen bekannt.



DOS

- Notversorgung und -behandlung (wie bei Nicht-HHT-Patienten).
- Befolgen Sie die Standardbehandlungsprotokolle für dieses Krankheitsbild.
- Erfordert der Zustand des Patienten die Einsetzung einer nasogastralen Sonde, sollte diese weich und von geringem Durchmesser sein (es sei denn, die klinischen Umstände erfordern einen größeren Schlauch). Wegen der Gefahr der Auslösung einer heftigen Epistaxis-Episode durch vorhandene muköse Teleangiektasien muss die Sonde extrem vorsichtig eingesetzt werden.



DON'TS

- Intubation oder Beatmung durch die Nase: Gefahr schwerer Epistaxis.

Redaktionsaus- -schuss / Mitwirkende



Basierend auf dem französischen Originaldokument, das verfasst wurde von:
Fava-Multi (dem französischen Netzwerk für seltene Gefäßkrankheiten)

Redaktionsausschuss:

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



Überprüfungsausschuss des französischen HHT-Netzwerks:

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)

Und weitere Mitglieder des französischen HHT-Netzwerks:

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)

Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie

Von VASCERN übersetzte und von Mitgliedern der VASCERN HHT-WG aktualisierte englische Version:

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)



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union