Düriye Deniz
Demirseren,
Gülşen Akoğlu,
Selma Emre,
Ahmet Metin,
Ayşegül Karalezli*,
Ayşe Nur Soytürk*

Herediter Hemorajik Telanjiyektazi: Geç Tanı Almış Bir Olgu

A Case of Late Diagnosed Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia

Sayın Editör,

Herediter hemorajik telen jektazi (HHT, Rendu-Weber-Osler sendromu), otozomal dominant kalıtım gösteren deri, mukoza ve iç organları tutabilen vasküler bir displazidir (1). Her iki cinsiyette eşit sıklıkta görülür ve insidansı 1-2/100.000'dir. Etiyopatogenezinde vasküler endotelyal büyüme faktörünün artışı sonucunda endotel hücre proliferasyonu ve migrasyonunun stimülasyonu ile buna bağlı artmış anjiyogenez sorumlu tutulmaktadır (2).

Göğüs hastalıkları kliniğinde pnömoni tanısı ile yatmakta olan 82 yaşında erkek hasta, el içlerindeki kırmızı noktalanmalar nedeni ile konsülte edildi. Hastanın el içlerinde, dil ucunda, dudak mukozasında ve alın bölgesinde telanjiyektaziler mevcuttu (Resim 1 ve 2). Hikayesinden ellerindeki lezyonların yıllardır var olduğu ve herhangi bir sıkıntı yaratmadığı öğrenildi. Ayrıntılı sorgulamada, gençlik çağlarında sık ve yoğun burun kanamaları olduğu öğrenildi. Hastanın annesinde ve erkek kardeşinde de benzer telanjiyektaziler ve burun kanaması öyküsü mevcuttu. Laboratuvar tetkiklerinde demir eksikliği anemisi saptandı. Hastadan istenen göz konsültasyonunda patolojik bulgu olmadığı belirtildi. Tipik deri lezyonları, aile hikayesinin olması ve burun kanamaları nedeni ile hastaya HHT tanısı konuldu. İleri tetkiklerde, akciğer tomografisi, batin ultrasonografisi ve kraniyal manyetik rezonans incelemelerinde malformasyona rastlanmadı. Gastrointestinal sistem endoskopik tetkiklerinde herhangi bir patoloji yoktu.

Rekürren burun kanamaları HHT'nin en sık bulgusu olup, %60-98 oranında görülür. Hastalar sıklıkla 30 yaş altında şiddetli ve sık burun kanaması nedeni ile tanı almaktadırlar (2). Hastalığın deri bulguları dudak, dil mukozası, nazal mukoza, el içleri ve ayak tabanlarında yerleşen telanjiyektazilerdir (3). HHT'li hastalarda nazal, gastrointestinal, genitoüriner ve pulmoner kanamaların yanı sıra, beyin ve hepatik sistemlerde arteriyovenöz malformasyonlar görülebilir. Deri ve mukozalardaki telanjiyektaziler sıklıkla semptomsuz olmakla birlikte

Ankara Atatürk Eğitim ve
Araştırma Hastanesi, Deri
ve Zührevi Hastalıklar Kliniği,
Ankara, Türkiye

*Ankara Atatürk Eğitim ve
Araştırma Hastanesi, Göğüs
Hastalıkları Kliniği, Ankara,
Türkiye

Yazışma Adresi/ Correspondence:

Düriye Deniz Demirseren
Ankara Atatürk Eğitim ve
Araştırma Hastanesi, Deri ve
Zührevi Hastalıklar Kliniği, Ankara,
Türkiye
Tel.: +90 246 237 02 40
E-posta: ddemirseren@yahoo.com
Geliş Tarihi/Submitted: 25.04.2013
Kabul Tarihi/Accepted: 25.06.2013

©Telif Hakkı 2013 Türk Dermatoloji
Derneği Makale metnine www.
turkdermatolojidergisi.com web
sayfasından ulaşılabilir.

©Copyright 2013 by Turkish Society
of Dermatology - Available on-line
at www.turkdermatolojidergisi.com

Resim 1. Hastanın el içlerindeki telanjiyektazilerin görünümü

Resim 2. Hastanın dudak ve oral mukozasındaki telanjiektazik lezyonların görünümü

nadiren spontan kanamalar görülebilir veya kozmetik sorun yaratabilir (4). Hastalığın tanısı Curaçao kriterleri ile koyulur. Bu kriterler dil, oral kavite, parmaklar ve burun gibi karakteristik bölgelerde multipl telanjiektaziler, spontan ve tekrarlayıcı burun kanaması, viseral arteriyovenöz displaziler ve birinci derece akrabalarda HHT hikayesi olmasıdır. Kriterlerden

üçünün olması ile kesin tanı, ikisinin olması ile muhtemel tanı koyulur (5). HHT tedavisinde vasküler displazilerin sebep olduğu kanamaların kontrol edilmesi esastır (3).

Olgumuz, daha önce burun kanamaları ve deri lezyonları nedeni ile hastaneye başvurmamış ve göğüs hastalıkları bölümünün dermatoloji konsültasyonu sonucu 82 yaşında tanı almıştır. Hastaya herhangi bir şikayet vermemesine rağmen tipik deri bulguları HHT tanısında önemli yer tutar. Avuç içleri ve ağız mukozasında telanjiektaziler görülen hastalarda kanama öyküsü sorgulanmalı ve muhtemel diğer anjiyodisplaziler açısından araştırılmalıdır.

Kaynaklar

1. Verkerk MM, Shovlin CL, Lund VJ. Silent threat? A retrospective study of screening practices for pulmonary arteriovenous malformations in patients with hereditary haemorrhagic telangiectasia. *Rhinology* 2012;5:277-83.
2. Özkırış M. Herediter hemorajik telenjektazi: epistaksis nedeniyle bir olgu sunumu. *Erciyes Medical Journal* 2007;29:239-41.
3. Er H, Özkaynak C, Alpsoy E, ve ark. Bir herediter hemorajik telenjektazi olgusu. *T Klin J Dermatol* 1995;5:145-7.
4. Fernández-Fernández FJ. Hereditary haemorrhagic telangiectasia: From symptomatic management to pathogenesisbased treatment. *Eur J Hum Genet* 2010;18:404.
5. Halachmi S, Israeli H, Ben-Amitai D, et al. Treatment of the skin manifestations of hereditary hemorrhagic telangiectasia with pulsed dye laser. *Laser Med Sci. Doi:1.1007/S10103-013-1346-X*