

# Hereditär hemorragisk telangiectasi (HHT, Morbus Osler)

## Curacao kriterier:

- Återkommande spontana näsblödningar
- Telangiectasier (multipla på typiska ställen så som nagelband, läppar, mun, händer, näsa)
- Arteriovenösa malformationer i visceral organ (lungor, lever, mag-tarmkanal, hjärna eller ryggmärg)
- Förstgrads släkting med HHT

Två uppfyllda kriterier ger sannolik diagnos, tre uppfyllda ger säker diagnos.

## Utredning och screening

Under utredning för HHT bör anamnes innehålla följande punkter:

- Allmänt hälsotillstånd och medicinering
- Familjemedlemmar med misstänkt/verifierad HHT och deras symptom. Ev egna barn, ålder och symptom
- Frekvens av näsblödningar (epistaxis), duration, svårstoppade?
- Tecken till anemi, tidigare järnbristanemi, blodtransfusioner
- Förekomst av telangiectasier i hud, mun och läppar
- Tidigare infektioner, hjärnabscess, meningit, sepsis?
- TIA/Stroke (speciellt hos barn och yngre vuxna)
- Krampanfall
- Respiratoriska symtom (andfåddhet)
- Tecken till eller tidigare diagnosticerad hjärtsvikt?
- Blödningar eller andra symptom från mag-tarmkanal

## Screening/utredning:

**Pulmonella AVM:** Kontrast UCG vid diagnos och sedan vart 10 år för vuxna och vart 5 år för barn. Om det visar misstänkt shunt gå vidare med CT pulmonalisangio.

**Cerebrala AVM:** Asymtomatiska HHT patienter ska inte rutinmässigt screenas för AVM. Det är dock viktigt att man är lyhörd för eventuella neurologiska symtom hos patient som skulle kunna vara symtom från ett CAVM som tex migrän med aura eller epileptiska anfall. Dessa patienter ska utredas med MR (MR med kontrast inkl. MR TOF Angiografi)

**Lever AVM:** Vid diagnos - DT lever 4-fas i första hand, kan kompletteras med en MR angio med kontrast/MRCP. Ett ultraljud av hjärtat med uppskattning av tryck i A. pulmonalis rekommenderas alltid för att utesluta hjärtsvikt vilket oftast är det symtomgivande organet vid LAVM.

**GI-malignitet:** Ca 3% av HHT patienter har mutationer i *SMAD4*-genen och juvenil polypos. Dessa patienter har hög risk att utveckla coloncancer och bör skoperas regelbundet från 15 års ålder.

**Genetisk utredning** kan också hjälpa till att fastställa diagnosen vid klinisk osäkerhet och genetisk utredning och vägledning bör erbjudas patienter med kliniskt verifierad HHT.

**Anemi:** Kronisk järnbristanemi förekommer som en manifestation av kronisk blodförlust hos cirka 60% av patienterna med HHT. Alla patienter med HHT skall vid diagnos och därefter årligen screenas för anemi med kontroll av fullständigt blodstatus och P-Ferritin. Målet är att patienterna ska ha ett Hb inom normalvärden, normalt MCV, P- Ferritin > 100 och Transferrin-mättnad >20 procent. Ofta krävs iv järninfusioner för att uppnå detta mål.

**Infektioner:** Profylaktisk antibiotikabehandling bör ges inför kirurgiska ingrepp, endoskopiska ingrepp och tandingrepp!

**Gravida:** De allra flesta HHT patienter har en normal graviditet, men det finns en viss ökad risk för komplikationer, därför ska dessa patienter följas via specialist MVC. Screening för lung AVM rekommenderas starkt före första graviditeten. Kvinnor med kända CAVM, AV-fistlar eller tidigare hjärnblödning bör behandlas som högriskpatienter. CAVM är inte en kontraindikation till vaginal förlossning.

## Granskningsgrupp:

Gunnhildur Gudnadottir, Överläkare/ SU

Björn Torén Krusell, Specialistläkare/SU

# Information om handlingen

**Handlingstyp:** Riktlinje

**Gäller för:** Verksamhet Öron- Näs- och Halssjukvård,  
Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Arkiv och  
informationsstruktur

**Innehållsansvar:** Gunnhildur Gudnadottir, (gungu28),  
Överläkare

**Granskad av:** Gunnhildur Gudnadottir, (gungu28), Överläkare

**Godkänd av:** Björn Torén Krusell, (bjoto2), Verksamhetschef

**Dokument-ID:** SU9821-892910994-48

**Version:** 4.0

**Giltig från:** 2025-09-04

**Giltig till:** 2027-09-04