

Hereditární hemoragická teleangiektázie

Hereditární hemoragická teleangiektázie (lat. *teleangiectasis hereditaria haemorrhagica*; morbus Rendu-Osler-Weber), je autosomálně dominantní onemocnění. Řadí se mezi vrozené vaskulární malformace a vaskulární hemoragické diatézy. Onemocnění charakterizuje dědičná strukturní abnormalita stěn drobných cév s následnou dilatací, t.j. *teleangiektázií*. Krvácivé projevy jsou způsobené jednak zvýšenou fragilitou drobných cév oslabených v místech, jednak neschopností vasokonstrikce v místě výdutě.

Etiopatogeneze

Základní odchylkou je redukce hladké svaloviny s významným ztenčením cévní stěny, někdy zasahující až po vrstvu endotelie. Patogeneze není přesně objasněna, předpokládá se souvislost s haplotypem *HLAA2Bw17*.

Klinický obraz

Onemocnění se může vyskytovat u obou pohlaví a může postihovat všechny orgány. Projevy začínají většinou po pubertě na kůži v podobě tmavočervených uzlíků velikosti 0,5 až 3 mm, které s přibývajícím věkem zvětšují a stoupá i jejich počet. Vyskytují se na nosní sliznici, v ústní dutině, na jazyku, kůži tváře, trupu a končetin. Léze vnitřních orgánů jsou nejčastější na sliznici trávicího systému, v dýchacích cestách, v močovém měchýři, ale mohou se vyskytovat i v mozku.

Krvácení vzniká mechanickým poškozením elastické cévky. Nejčastějším projevem je *epistaxe* (90 %), při které 50 % pacientů krvácí do trávicího traktu, u 18 % pacientů je přítomná mikroskopická hematurie, zhruba u 15 % pacientů se tvoří plicní arteriovenózní zkraty, což vede k hypoxemii. Vážnou komplikací je krvácení do mozku. Opakované krvácení vede k posthemoragické anémii.

Diagnostika

O onemocnění svědčí familiární výskyt teleangiektázií na kůži a sliznicích s recidivujícím krvácením. V laboratorním obraze je vyšetření hemokoagulačních parametrů v normě, zjišťuje se postupné zvýraznění hypochromní mikrocytární sideropenické anémie s hyperplázií červené řady v kostní dřeni.

Léčba

Léčba je podpůrná (léčba anémie transfuzemi erytrocytů, substituční léčba preparáty železa). Krvácení je možno zabránit kompresí či tamponádou. Kožní léze je možné odstranit laserem.

Prognóza

Závisí na lokalizaci a velikosti lézí a na intenzitě krvácení. Zpravidla se průběh zhoršuje s přibývajícím věkem.

Odkazy

Zdroj

- DOBROTOVÁ, Miroslava, et al. *Hematologie a transfuziologie : učebnice*. 1. vydání. Praha : Grada ; Bratislava : Grada Slovakia, 2006. ISBN 80-8090-000-0.

Hereditární hemoragická teleangiektázie



Kožní léze v obličeji

Diagnostika familiární výskyt, klinické projevy, sideropenická anémie

Klasifikace a odkazy

MeSH ID	D013683 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D013683)
OMIM	187300 (https://omim.org/entry/187300)
orphanet	ORPHA774 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=236)
MedlinePlus	000837 (https://medlineplus.gov/ency/article/000837.htm)
Medscape	2048472 (https://emedicine.medscape.com/article/2048472-overview)