

# 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

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