

Herediter Hemorajik Telenjektazi

Z. PALALI (*)
Ş. TUNALI (**)

ÖZET

Bir Herediter Hemorajik Telenjektazi olgusu sunulmuş ve litaretür gözden geçirilmiştir.

SUMMARY

A case of Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia is presented and the literature is reviewed.

Herediter Hemorajik Telenjektazi hastalığı ilk tarif edenlerin isimlerine atfen "Sutton-Osler-Rendu-Weber" veya "Osler-Rendu-Weber" hastalığı olarakta isimlendirilmektedir.

Hastalık ailevidir. Otosomal dominant kalıtım gösterir^{1.2.6.7}. Bazan lezyonlar dikkati çekmeyebilecek ölçüde az olabilir. Bundan dolayı bazı hastalarda ailevi hikaye % 20 oranında ortaya çıkarılmayabilir⁵. Bir ailede hastalığın başlangıç yaşı hemen daima aynı olmakta ve her iki cinste de görülmektedir⁵.

Histolojik araştırmalarda geniş, düzensiz, ince duvarlı kan damarları bulunur Fakat bunun patogenezi henüz belirlenmemiştir⁵. Bununla birlikte bazı teoriler vardır^{1.4.6.7}.

Hastalıkta 3 ana belirti vardır^{2.3.4}:

- 1- Ailevi hikâye.
- 2- Kapillerlerin ve arteriollerin geniş-

lemesine bağlı "Telenjektaziler ve nodüller".

3- Sık sık tekrarlayan burun kanamaları hastalığın ilk ve önemli belirtisidir. Ancak hastaların % 10'unda görülmez⁵. Çocuklukta gebelikte, yetişkin çağda başlarsa da, çoğunlukla pubertede ortaya çıkar.

Derideki telenjektaziler genellikle puberteden önce görülmezler. Daha çok 3. veya 4. dekatta ortaya çıkar. Herbir lezyon ya linear veya nokta (punctatae) biçiminde olup, bazan ağ (spider) gibidir. Bazan nodüller lezyonlarda bulunabilir. Ancak nodüller lezyonlar bulunsalar bile az sayıdadırlar. Diğerleri ise çok sayıdadır. Deride, yüzde, dudaklarda, ellerde ve parmaklarda yerleşirler. Mukozaları da tutar. En çok burun septumu, ağız, nazofarenks, gastrointestinal trakt ve dilde yerleşir. Ayrıca anevrizmalara yol açar. Yerleşim yerine bağlı olarak burun kanaması, hematemez, melana, hemoptizi, hematiüri, retinal ve serebral kanamalar ile diğer klinik veriler ortaya çıkabilir^{1.2.3.4.5.6.7}. Hastalığın kliniği ve seyri kanamanın görüldüğü yere ve şiddetine veya sıklığına bağlıdır.

Kesin tanı için: Hikâye ve lezyonların morfolojisi genellikle yeterlidir^{2.4.7}.

Üç ana belirti gösteren bu hastalığın

(*) Bursa Üniversitesi Tıp Fakültesi Deri Hastalıkları Kürsüsü Doçenti

(**) Bursa Üniversitesi Tıp Fakültesi Deri Hastalıkları Kürsüsü Uzmanı

sık görülmemesi, T.B.T.A.K.'ın verdiği bilgiye dayanarak yerli literatürde bu hastalık hakkında yayın bulunmaması, Osler-Rendu-Weber hastalığı kesin tanısı konan bir olgunun yayınlanmasını uygun gördük.

OLGU

E. T., Kadın, 25 yaşında, Ev kadını, 13/12/1978 tarihinde 111.109 Protokol No. ile kliniğimize yatırıldı.

Yapılan dermatolojik muayenede dudaklarda ve dilde 0,1 cm çapta, mor-mavi renkte telenjektaziler görüldü. Hasta verdiği anamnezde çocukluğundan itibaren sık tekrarlayan burun kanaması ile birlikte bu deri bulgularının oluştuğunu ifade etmektedir. Ayrıca babasında da aynı hastalığın mevcut olduğunu ve 40 yaşında gastrointestinal kanama ile vefat ettiğini, 8 yaşındaki erkek çocuğunda da aynı hastalığın mevcut olduğunu belirtti. Çocuğunun dermatolojik muayenesinde ağız içi müközasında 0,1 cm çapta mor-mavi renkte telenjektaziler ve burun kanaması hikâyesi gözlendi. Hastanın aile ağacı çizilerek, hastalığın intikal şekli araştırıldı ancak kesin bir sonuca varılamadı.

Laboratuar verileri :

Eritrosit : 4.260.000.

Lökosit : 8.600.

Hemoglobin : % 13,2 gr.

Hematokrit : % 40

Kanama zamanı : 4 dakika.

Pıhtılaşma zamanı : 6 dakika.

Protrombin aktivitesi : % 100

Protrombin zamanı : 13 saniye

Trombosit : 156.000.

Kan çökme hızı : 6-12-30 mm.

İç Hastalıkları, Nöroloji, Göğüs hastalıkları yönünden incelenmesinde patolojik bulgu saptanmamıştır.

Böylece :

— Babasında da burun kanaması, deri bulguları ve gastro intestinal kanama.

— Çocukluğundan itibaren sık sık tekrarlayan burun kanaması.

— Dudaklarda ve dilde telenjektaziler.
— 8 yaşındaki erkek çocuğunda da sık tekrarlayan burun kanaması anamnezi ve ağız içi müközasında telenjektaziler gözlenen bir "Osler-Weber—Rendu" olgusunu literatür verileriyle karşılaştırarak inceledik.

KAYNAKLAR

1. BERKARDA, B., MÜFTÜOĞLU, A. U., ve ULUTİN, O.: Kan hastalıkları. Nazım Terzioğlu Matematik Araştırma Enstitüsü Baskı Atölyesi, İstanbul pp. 161. 1977.
2. FITZPATRICK, T.B., ARNDT, K.A., CLARK, W.H., EISEN, A.Z., VAN SCOTT, E.J., and VAUGHAN, J.H.: Dermatology in General Medicine. Mc Graw-Hill Book Comp. A Blackiston Pub. New-York, pp. 1368. 1977.
3. LAUGIER, P.: Les manifestations digestives de la maladie de Rendu-Osler, Ann. Dermatol. Venerol. 105 : 1055-1058, 1978.
4. PENINGTON, D., RUSH, B., and CASTALDI, P.: Clinical haemathology in medical practice. 4. Ed., A Blackwell Scientific Pub. Oxford London-Edinburg-Melbourne, pp.443 1978.
5. ROOK, A., WILKINSON, D.S. and EBLING, F.J.G.: Textbook of Dermatology. 2. Ed., A Blackwell Scientific Pub. Oxford—London—Edinburg—Melbourne, pp. 897. 1975.
6. TANGÜN, Y.: Kan Hastalıkları, İst. Tıp Fak. Klinik Ders Kitapları Cilt 2, Sermet Matbaası, İstanbul pp. 159. 1974.
7. WILLIAMS, W.J., BENTLER, E., ERSEV, A.J., and RUDIES, W.R.: Hemathology. 2. Ed., Mc Graw-Hill Book Comp. A Blackiston Pub. London, pp. 1400. 1977.