



Ruprecht-Karls-Universität Heidelberg
Medizinische Fakultät Mannheim
Dissertations-Kurzfassung

Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (HHT): Erstellung eines Querschnittsprofils und Analyse epidemiologischer Daten und phänotypischer Krankheitsmerkmale des Patientenkollektivs der Universitäts-HNO-Klinik Mannheim

Autor: Heike Reimann
Institut / Klinik: Hals-Nasen-Ohren-Klinik
Doktormutter: Prof. Dr. H. Sadick

Die hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie ist eine autosomal-dominant vererbte Erkrankung des Gefäßbindegewebes mit einer Inzidenz von 1:5000 bis 1:8000. Klinisch zeichnet sie sich durch die klassischen Trias der Heredität, Epistaxis und Teleangiektasien aus. Die multiplen arteriovenösen Malformationen sowie Angiodysplasien werden im Bereich der Schleimhaut der oberen Luft- und Speisewege sowie der Haut beobachtet. Darüber hinaus können verschiedene Organe, wie beispielsweise die Lunge, die Leber und das ZNS befallen sein. Auch heute noch wird die Diagnose rein klinisch anhand des Curaçao-Kriteriums entsprechend dem Vorliegen einer rezidivierenden Epistaxis, dem Auftreten multipler Teleangiektasien, der viszeralen Manifestation und der Heredität gestellt. Das äußerst variable Krankheitsbild der HHT erklärt nach wie vor die extreme Schwierigkeit in der Diagnosestellung. Nicht selten wird das Vorliegen einer HHT verkannt.

Ziel dieser Arbeit war es ein Querschnittsprofil sowohl der epidemiologischen Daten als auch der phänotypischen Krankheitsmerkmale des Mannheimer HHT-Patientenkollektivs über einen Zeitraum von 8 Jahren zu erfassen.

Von 1997 bis 2005 wurden 112 HHT-Patienten, die an der Universitäts-HNO-Klinik untersucht wurden, in die Studie eingeschlossen. Alle Patienten wurden einer HNO-ärztlichen Untersuchung und hinsichtlich möglicher Organmanifestationen verschiedenen diagnostischen Screeninguntersuchungen unterzogen. Es wurde ein eigens erstellter Erhebungsbogen entwickelt, die gesammelten Daten in einer Datenbank akquiriert und ausgewertet.

Bei 93% der hier untersuchten Patienten lag eine positive Familienanamnese vor. Eine Epistaxis fand sich in 98% der Fälle. Diese trat meist schon vor dem 20. Lebensjahr auf, wobei mit zunehmendem Alter die Epistaxisfrequenz zunahm. Epistaxis und Blutungen im Gastrointestinaltrakt führten bei 70% der Patienten zu subnormalen Hämoglobinwerten. Insgesamt konnte eine Organbeteiligung in 45% der Fälle nachgewiesen werden. In absteigender Reihenfolge zeigten sich Manifestationen vorwiegend im Gastrointestinaltrakt mit 34%, gefolgt von Manifestationen in der Leber mit 14% sowie der Lunge und dem ZNS mit jeweils 11%. Hauterscheinungen fanden sich bei 74% der Erkrankten. Zwischen dem Alter bei Auftreten erster Krankheitszeichen und der Diagnosestellung bestand in der vorliegenden Untersuchung eine Latenz von durchschnittlich 16,5 Jahren.

Da die HHT eine weite Bandbreite klinischer Manifestationen aufweist, erfordert ihre Diagnosestellung eine enge interdisziplinäre Zusammenarbeit verschiedener Fachdisziplinen. Nahezu alle Patienten leiden unter dem Erstsymptom der rezidivierenden Epistaxis, wodurch dem HNO-Arzt eine entscheidende Schlüsselrolle bezüglich Diagnosestellung und Therapie zu Teil wird. Ein geschulteres Bewusstsein für das klinische Krankheitsbild könnte den Zeitpunkt der Diagnosestellung deutlich avancieren, wodurch frühzeitig Weichen zu einem HHT-Screening und einer adäquaten Behandlung gestellt werden können, nicht zuletzt auch um die Lebensqualität der betroffenen Patienten zu erhöhen und schwerwiegende Komplikationen zu verhüten.