

HHT/Oslerin tauti

- potilaan opas



Kuva: Rita E. Pixabay

Hyvä lukija

Tämä opas on tarkoitettu HHT/Osler-potilaalle ja hänen läheisilleen. Ehkä sinulla, läheiselläsi tai sukulaisellasi on todettu tämä harvinainen, perinnöllinen, verisuonien uudismuodostuksen häiriötä aiheuttava geenivirhe tai olet kenties muusta syystä kiinnostunut aiheesta.

HHT on lyhenne sanoista hereditaarinen hemorraginen telangiektasia, suomennettuna perinnöllinen verenvuotoinen telangiektasia. HHT on kansainvälisesti tunnettu, virallinen nimitys tämän geenivirheen aiheuttamalle sairaudelle.

H – hereditaarinen (perinnöllinen)

H – hemorraginen (verenvuotoinen)

T – telangiektasia (laajentunut verisuoni:
tele-pieni, angi-verisuoniin liittyvä, ektasia-laajentuma)

HHT:n toinen Suomessa pitkään käytetty nimitys on Oslerin tauti. HHT:n nimityksiä ovat myös Osler-Weber-Rendu ja erilaiset yhdistelmät näistä nimistä. Lääkärit Osler (Amerikassa), Weber (Saksassa) ja Rendu (Ranskassa) löysivät tähän geenivirheeseen sopivia yhtäläisyyksiä 1900-luvun molemmin puolin, ja tauti on siten saanut nimensä ”löytäjiensä” mukaan.

Oppaassa taudista käytetään nimitystä HHT, käydään läpi mitä HHT tarkoittaa, miten se periytyy, miten se diagnosoidaan, mitkä ovat sen oireita ja miten se ilmenee eri elämänvaiheissa. Lisäksi mainitaan HHT:n ilmentymien eri hoitomuotoja, jotka perustuvat kansainvälisiin suosituksiin sekä esitetään ohjeita HHT-potilaan omahoitoon.

Oppaassa on paljon lääketieteellisiä termejä, joille on esitetty suomenkielisiä selityksiä. Tarkoitus on, että lukija tunnistaa termit, kun niitä tulee esiin HHT-potilaan hoidossa.

HHT:n ilmenemismuodot ovat hyvin yksilöllisiä, tauti voi oireilla itse kullakin omalla tavallaan, myös oman perheen ja suvun HHT-potilailla.

HHT/Osler-potilaan oppaan yksi tärkeä tarkoitus on auttaa sinua löytämään ”oma Oslerisi”!

Oppaan lopussa on mm. vuonna 2018 perustetun potilaiden etuja ajavan Suomen HHT/Osler-yhdistyksen yhteystiedot.

Yhdistyksen internetsivuilta saa tietoa HHT:stä, yhdistyksen toiminnasta, tapahtumista ja mm. vertaistuesta.

Huhtikuu 2022, KAMK, Eija Lukkari



Kuva: geralt, Pixabay

**Mikä HHT on?**

Mikä HHT on?	1
Periytyminen ja geenivirheet	2
HHT:n diagnosointi	3
Curacaon kliiniset kriteerit	3
Kuvantaminen	4
Geenitestaus	6
Pienet verisuonimuutokset eli telangiektasiat	7
Nenäverenvuodot	7
Merkit iholla ja limakalvoilla	14
Ruoansulatuskanavan muutokset	15
Isot verisuonimuutokset eli AVM:t	17
Keuhkojen muutokset	17
Aivojen muutokset	21
Maksan muutokset	23
Muut kohde-elimet	25
Anemia ja raudanpuutos	27

Eri elämänvaiheet

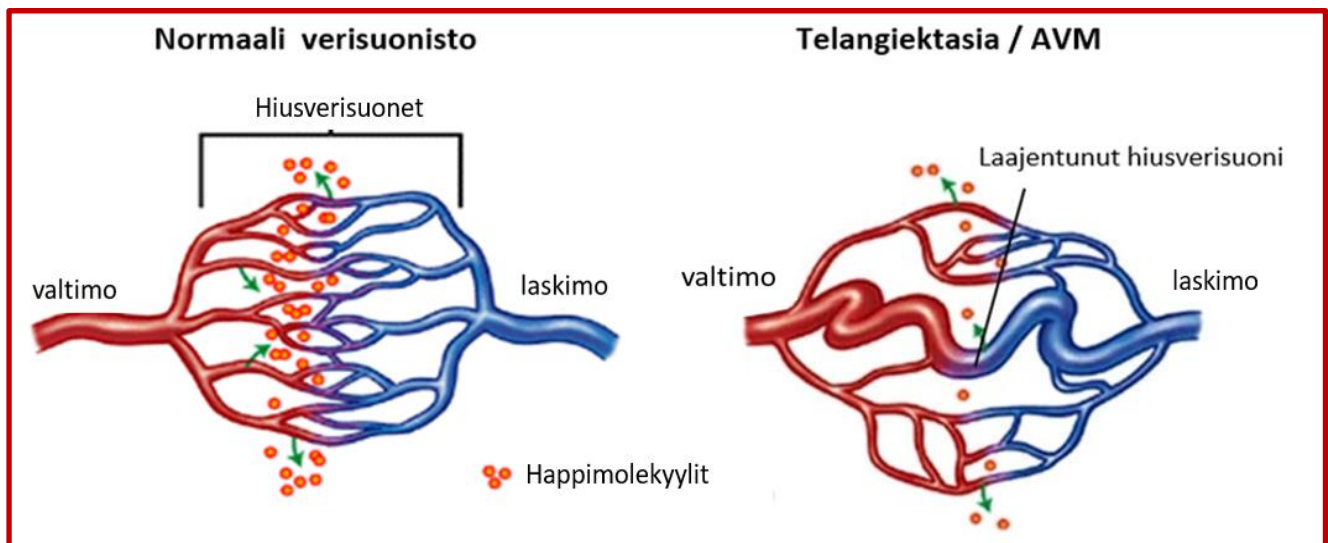
Eri elämänvaiheet	30
Perhesuunnittelu ja kuukautiset	31
Lapset	34
Työ ja toimintakyky	37
Ikääntyminen	41
Mielenterveys	42

Lopuksi**45**

Mikä HHT on?

HHT:ssa geenivirheen vuoksi pienten hiusverisuonten pinnalta puuttuu normaali joustava kerros. Tämä aiheuttaa hiusverisuonten haurautta ja supistuskyyttömyyttä.

HHT:lle on ominaista verisuonien poikkeava rakenne ja verisuonien uudismuodostuminen siten, että valtimoiden ja laskimoiden välillä tyypillisesti olevat hiusverisuonet puuttuvat. Ne ovat muuntuneet laajentuneiksi ja ovat seinämältään heikkoja.



Kuva Vas.: normaali valtimo-laskimoyhteys, jossa on kapillaariverisuonisto. Tässä kaasujen vaihto tapahtuu normaalisti. **Oik.:** AVM eli valtimo-laskimosuonten epämuodostuma, jossa on valtimo- ja laskimosuonten laajentunut yhteys ilman kapillaariverisuonistoa ja kaasujen vaihto on rajoittunutta. (Kuva: Cure HHT. Medical summary 2021.)

Pienissä hiusverisuonilaajentumissa (telangiektasioissa) sekä suurempien valtimoiden ja laskimoiden välisissä epämuodostumissa (AVM = ArterioVenoosi Malformaatio) veren kaasujen ja ravintoaineiden vaihto sekä kuona-aineiden suodatus ei tapahdu normaaliin tapaan. Tämä aiheuttaa HHT-potilaalle alentunutta veren happipitoisuutta ja altistaa vakaville bakteeri-infektioille.

Telangiektasia



pikkuvaltimon ja -laskimon
välinen epämuodostuma

HHT:n verenvuototaipumus liittyy verisuonien poikkeavaan rakenteeseen. Tämä herkistää verisuonen puhkeamiselle ja aiheuttaa siten verenvuotoja.

Valtimon ja laskimon välisen oikovirtauksen vuoksi valtimoveri virtaa laskimoihin korkeammalla paineella kuin menessään hiusverisuoniston läpi, jossa veren virtausnopeus normaalisti laskee. Tämä lisää mm. verenvuotojen mahdollisuutta.

AVM (ArterioVenoosi Malformaatio)

valtimon ja laskimon välinen epämuodostuma

Geenivirhe ei vaikuta veren hyytymiseen eli HHT-potilaan veren hyytymisjärjestelmässä ei ole vikaa, kuten esim. hemofiassa (veren-vuototaudissa).

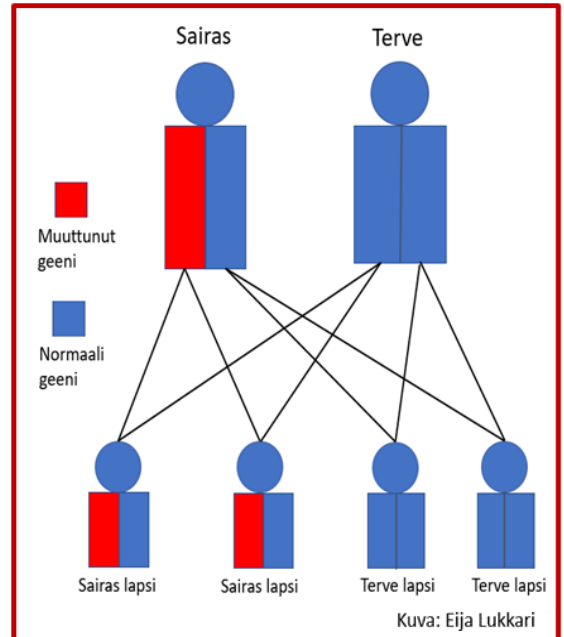
Periytyminen ja geenivirheet

HHT:n aiheuttaa vallitsevasti periytyvä geenivirhe. Se periytyy sukupolvelta toiselle 50 % mahdollisuudella.

Riittää, että toisella vanhemmalla on HHT:n aiheuttava virheellinen geeni.

Virheellinen geeni periytyy sukupuolesta riippumatta, eikä se voi hypätä sukupolven yli.

HHT-suvuissa sairaus esiintyy tyypillisesti monessa eri sukupolvessa: isovanhemmissa, vanhemmissa, lapsissa, lapsenlapsissa jne.



Kuva: Vallitseva (dominantti) periytyminen.

Tavallisimmat geenivirheet eli mutaatiot, jotka aiheuttavat HHT:n

HHT 1

- kromosomissa 9, geenissä ENG (endogliini-proteiini)

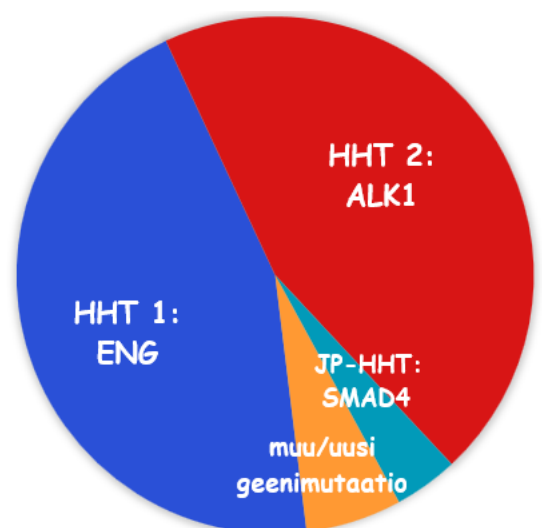
HHT 2

- kromosomissa 12, geenissä ACVRL1 (ALK1-proteiini)

JP-HHT

- kromosomissa 18, geenissä SMAD4
- aiheuttaa yhdistetyn HHT-oireyhtymän ja juveniilin (nuoruusiän) polyypitaudin
- 3–5 % HHT:sta

HHT 1 ja HHT 2 -tyypin mutaatiot ovat noin 90 % HHT:n geenivirheistä.



Pienellä osalla potilaista esiintyy uusi tautia aiheuttava mutaatio (de novo), jolloin virheellistä geeniä ei ole peritty.

Lisäksi tunnetaan pieni osa muissa geeneissä esiintyviä mutaatioita, jotka eivät kuulu HHT:n tavanomaisen geenitutkimuksen piiriin. Näillä potilailla tautidiagnoosi tehdään pelkästään kliinisten oireiden perusteella.

HHT:n diagnosointi

HHT:n diagnoosi jää helposti saamatta tai diagnoosi viivästyy, varsinkin silloin, kun perheessä tai muussa suvussa ei ole diagnoosia HHT:sta, eikä tutkiva lääkäri ole perehtynyt HHT:hen.

HHT on harvinainen sairaus ja sitä esiintyy maailmanlaajuisesti keskimäärin yhdellä viidestä tuhannesta ihmisestä (1:5000). Suomessa tautia esiintyy arviolta yhdellä kymmenestä tuhannesta ihmisestä (1:10 000) ja sen arvellaan olevan vahvasti alidiagnosoitu.

HHT:n diagnoosi voidaan tehdä kliinisesti eli ulkoisesti havaittaviin merkkeihin perustuen, lisäksi kuvantamisella voidaan todentaa sisäelinten verisuonimuutokset ja kolmanneksi voidaan tehdä geenitutkimus.

Curaçoon kliiniset kriteerit

Kriteerit perustuvat **HHT:n ulkoisiin merkkeihin ja sukuhistoriaan** ja ovat olleet kansainvälisesti käytössä vuodesta 1999 ja ne on päivitetty vuonna 2017.

1) NENÄVERENVUODOT

- spontaanit ja toistuvat



2) TELANGIEKTASIAT

- iholla ja limakalvoilla
- useita, tyypillisesti huulissa, suuontelossa, korvissa, sormissa ja nenässä



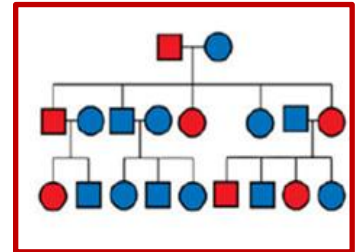
3) SISÄISET VERISUONIMUUTOKSET

- ruoansulatuskanavan telangiektasiat (verenvuoto tai ilman verenvuotoa)
- keuhkojen, aivojen, maksan tai selkäytimen AVM



4) PERHEHISTORIA:

- ensimmäisen asteen sukulainen (vanhempi, sisarus, lapsi), jolla on HHT-diagnoosi näiden kriteerien mukaisesti



Kuvat: Botella, L., Albiñana, V., Ojeda-Fernandez, L., Recio-Poveda, L. & Bernabéu, C. (2015). Research on Potential Biomarkers in Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia. *Frontiers in Genetics* (6), 115. doi:10.3389/fgene.2015.00115

HHT-diagnoosia pidetään **varmana**, kun tutkittava täyttää vähintään kolme näistä taudin kriteereistä. Sairaus on **mahdollinen** tai **epäilty**, kun kaksi kriteeriä täyttyy, ja **epätodennäköinen**, kun vähemmän kuin kaksi kriteeriä täyttyy.

Kuvantaminen

HHT:n diagnoosin yksi osa-alue on sisäelinten, kuten aivojen, maksan ja erityisesti keuhkojen AV-malformaatioiden eli valtimon ja laskimon välisten epämuodostumien havaitseminen kuvantamalla.

- Nämä muutokset saattavat olla huomaamattomia ja oireettomia, mutta komplikaatiot voivat olla vakavia.
- Kuvantamistutkimusten tulokset on otettu mukaan viimeisimpiin Curaçaon kliinisiin diagnoosikriteereihin.
- Kuvantamista käytetään AV-malformaatioiden tunnistamiseen ja se on tärkeä osa HHT-potilaan seulontaa ja hoitoa.



Kuva: Drickey at English Wikipedia, CC BY-SA 2.5, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=2137444>

Ultraäänitutkimuslaite (UÄ)

Kuvantaminen voidaan tehdä:

- ultraäänitutkimuksella (UÄ), joka tehdään liikuttamalla ultraäänianturia ihon pinnalla
- tietokonetomografiatutkimuksella (TT/CT) saadaan tarkkaa kuvaa röntgensäteiden avulla
- magneettikuvauksella (MRI) saadaan tarkkaa kuvaa ilman röntgensäteitä

Nämä kaikki kuvantamismenetelmät ovat kivuttomia.



Kuva: daveynin from United States, CC BY 2.0 <https://creativecommons.org/licenses/by/2.0>

Tietokonetomografiakuvauslaite (CT/TT)



Kuva: Jan Ainali - Oma teos, CC BY 3.0, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=3546051>

Magneettiresonanssikuvauslaite (MRI)

TT- ja MRI-tutkimus voidaan tehdä joko varjoaineen kanssa tai ilman:

- Varjoaine ruiskutetaan kuvattavan henkilön verisuoneen.
- Varjoainokuvaus antaa tarkemman tiedon kuvattavista suonista kuin ilman varjoainetta tehty kuvaus.

Geenitestaus

Geneettinen testaus on laboratoriossa tehtävä testi, jota käytetään perinnöllisten sairauksien kuten HHT:n diagnosointiin.

DNA



kromosomeissa esiintyvä nukleiinihappo, jonka molekyylirakenne sisältää yksilön geneettisen informaation

Veri- tai sylkinäytteestä eristetään DNA ja analysoidaan virhegeenin eli mutaation tunnistamiseksi jossakin HHT:n aiheuttavista geeneistä.

Kun yhden perheenjäsenen geenitestaus on osoittanut, mikä geenimutaatio HHT:n aiheuttaa, voidaan tietoa käyttää muiden perheenjäsenten diagnosoinnissa.

- Kaikilla HHT-positiivisilla perheenjäsenillä on sama virhegeeni.
- Kansainvälisissä hoitosuosituksissa kliiniset Curaçoon kriteerit ovat diagnostiikan kulmakivi, mutta geenitestausta suositellaan, jotta kunkin perheen erityinen geenimutaation tyyppi saataisiin selville.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Geenitestausta suositellaan perheen geenityypin selvityksen jälkeen erityisesti HHT-perheen lapsille ja nuorille, koska heillä ei ole nuoresta iästä johtuen vielä kliinisiä diagnosikriteerejä täyttäviä merkkejä näkyvissä.

Jos sinulle tai perheenjäsenellesi on tehty HHT-diagnoosi ulkoisiin merkkeihin perustuen tai epäilet sinulla tai perheessäsi esiintyvän HHT:ta, pyydä lääkäriltä geenitutkimusta.

Pienet verisuonimuutokset eli telangiektasiat

Yksi HHT:n aiheuttama verisuonten uudismuodostuksen häiriö ilmenee iholla ja limakalvoilla muodostuvina hiusverisuonten laajentumina, verisuonisykeröinä, jotka ovat herkkiä vuotamaan.

Näitä pieniä hiusverisuonten laajentumia kutsutaan telangiektasioiksi (laajentuneet verisuonet: tele-pieni, angi-verisuoniin liittyvä, ektasia-laajentuma).

Telangiektasiat

- kehittyvät huulille, kielelle, sormiin, iholle sekä nenän, suun ja ruoansulatuskanavan limakalvoille
- esiintyvät n. 75 %:lla HHT-potilaista, joista noin puolet on alle 30-vuotiaita
- määrä kasvaa iän myötä

Telangiektasia



pikkuvaltimon ja -laskimon välinen epämuodostuma

Nenäverenvuodot

Nenän limakalvoille muodostuvat telangiektasiat eli pienet hiusverisuonten muutokset aiheuttavat herkästi nenäverenvuotoja.

Hengityksen aiheuttama turbulentti ilmapvirtaus aiheuttaa nenän limakalvojen kuivumista ja telangiektasioiden verenvuotoa.

Nenäverenvuodoille tyypillistä:

- ovat **näkyvin** ja **yleisin** oire HHT:ssa
- esiintyminen on **yksilöllistä**
 - **yölliset** nenäverenvuodot
 - voivat toistua **päivittäin** ja olla luonteeltaan **vähäisiä** tai **hyvin runsaita**
 - voivat alkaa jo **lapsena**, toisilla vasta **aikuisena**
- esiintyvät **95 %:lla keski-ikä saavuttaneista** potilaista
- **lisääntyvät** iän myötä ja **jatkuvat** läpi elämän
- aiheuttavat **anemiaa** ja **raudan puutetta** elimistössä
- **hankaloittavat arkea** ja **heikentävät elämänlaatua**



Kuva: Eija Lukkari

"Nenäverenvuodot eivät ole yleensä vaarallisia, mutta -voikyllä, todella ärsyttäviä! Lapsuudesta muistan, miten mummuni istui monesti, surkean näköisenä, vessanpytyn kannen päällä, paksu tollo veristä paperia nenällään."

Telangiektasioiden halkeilua ja vuotoa ehkäistään kosteuttavalla paikallishoidolla. Se onkin nenäverenvuotojen hoidon perusta.

Jos kosteuttava paikallishoito ei riitä, harkitaan muita hoitomuotoja, joissa vaaditaan usein HHT:n hoitoon perehtyneen KNK-lääkärin eli korva- nenä- ja kurkkutautien erikoislääkärin asiantuntemusta.

Omahoito nenäverenvuotojen ehkäisyyn

✓ Ensisijainen ja yksinkertainen hoito on nenän limakalvojen kosteuttava paikallishoito.

- Kosteus suojaa telangiektasioita kuivalta ilmalta ja allergeeneilta ja ne vuotavat vähemmän.
- Apteekissa on saatavilla useita eri nenän limakalvojen kostutustuotteita, kosteuttavia nenäsuihkeita, -tippoja ja -voiteita, joita voi käyttää jatkuvasti, esim. A-vitamiinivalmisteita (A-vita plus®).



Kuva: <https://avitaplus.fi/>

- Suihkeita ja tippoja on saatavana sekä öljy- että vesipohjaisina.

- Nenän limakalvoille levitettävä voide kosteuttaa ja hoitaa, esim. dekspantenolivoide (Bepanthen®)



Kuva: <https://www.bepanthen.fi/>

- Limakalvojen kostuttaminen esim. keittosuolaliuossumutteilla ennen puhdistamista poistaa karstaa hellävaraisesti.

- Ilmankostutin pitää ilman kosteana ja saattaa vähentää nenäverenvuotoa, erityisesti yöllä tai kun ilmastointilaitteet tai lämmitys kuivattavat huoneilmaa.

✓ Nenän kaivamista ja rajua niistämistä tulee välttää, koska nenä voi ratketa vuotamaan mekaanisesta ärsytyksestä.

✓ Kuuma suihku ja sauna tai kylmä ja kuiva pakkasilma sekä lämpötilojen vaihtelut voivat altistaa nenäverenvuodoille.

- ✓ Tulehduskipulääkkeet lisäävät verenvuotoherkkyyttä, joten niiden käyttöä tulee välttää. Tulehduskipulääkkeitä ovat esim. ibuprofeeni, ketoprofeeni ja asetyylisalisyylihappo (Burana®, Ketorin®, Aspirin®).
- ✓ Jotkin luontaistuotteet (esim. omega-3, kalaöljyt, pellavansiemenet ja -öljy, helokkiöljy, E-vitamiini) lisäävät myös verenvuotoherkkyyttä. (Ks. myös s.30.)

HHT-potilas voi käyttää veren hyytymistä estävää lääkettä HHT:n tuntevan lääkärin harkinnan mukaan, jos siihen on aihetta.



Kysy lääkäriltäsi, jos sinulle määrätään verihiutaleiden toimintaa estävä lääke (esim. ASA, klopidoogreeli) tai antikoagulaatiolääkitys (puhekielessä verenhennuslääkitys, esim. varfariini).

Monelle HHT-potilaalle nenäverenvuotojen tyrehtyttäminen on varmastikin tuttua ja siihen on voinut kehittyä omat toimintatavat.

Keskustele hoitavan lääkärin kanssa siitä, mikä olisi sinulle sopivin tapa tyrehtyttää vuoto, jos et sitä vielä ole itsellesi löytänyt.

Nenäverenvuodon oireita:

- näkyvä verenvuoto sieraimesta
- veren maku suussa tai kurkussa
- kirkkaan tai tumman veren oksentaminen (nielty veri)
- anemian ja/tai raudanpuutoksen oireet
(ks. luku "Anemia ja raudanpuutos")

Nenäverenvuodon tyrehtyttämiseen voi käyttää pakkaamishoitoa eli nenän tamponaatiota. Tosin tamponaatiota ei suositella ensisijaisena hoitomuotona sen mekaanisen ärsytyksen vuoksi HHT-potilaalle. HHT-potilaan nenätamponaatioon tulisi käyttää matalapaineista tamponaatiota. Tamponaation tekee KNK-lääkäri, joka tuntee HHT:n.

Omahoito nenäverenvuodon tyrehtyttämiseen tamponoinnilla

- ✓ Tavallisin saatavilla oleva, joskaan ei ehkä tehokkain menetelmä, on yksinkertaisesti nenäliinasta kierretyn paperitupon laittaminen vuotavaan sieraimeseen.
- ✓ Paperituppoa parempi vaihtoehto on esim. vaseliinilla voideltu pumpuli- tai sideharsotuppo.
 - On tärkeää, että tuppo voidellaan, jotta se ei tartu limakalvon vuotokohtaan ja nenä ei ratkea vuotamaan tuppoa pois otettaessa.

✓ Apteekista saatavia nenäverenvuodon tyrehdyttämiseen tarkoitettuja tuotteita:

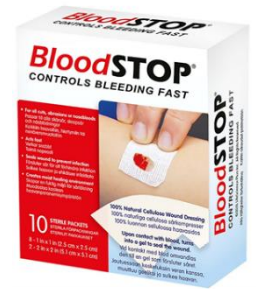
- **Spongostan®**

- Verenvuotoa tyrehdyttävä, imukykyinen gelatiinisieni.
- Gelatiinisienestä voi leikata sieraimeen sopivan palan vuotoa tyrehdyttämään.
- Liukenee itsestään pois muutaman päivän sisällä, joten sen poistamisesta ei tarvitse huolehtia.



- **BloodSTOP®**

- Verenvuotoa tyrehdyttävä sidos, joka on valmistettu 100 % luonnonkuituselluloosasta.
- Voidaan käyttää niin haavoille kuin nenäverenvuotoihin.
- Tyrehdyttää vuodon geelittyessään kontaktissa veren kanssa.
- Levyn muotoinen sidos leikataan tarvittaessa sopivan kokoiseksi, kierretään rullalle ja työnnetään vuotavaan sieraimeen.
- Geeli poistetaan vuotokohdasta vuorokauden kuluttua.



Kuva: <https://www.mills.fi/tuote/bloodstop/> kuva: <https://www.lagaay.com/>

On tärkeää, että käytät nenäverenvuodon tyrehdyttämiseen tamponaatiota, jonka lääkärisi on todennut sinulle sopivaksi! Kaikille HHT-potilaille ei sovi sama hoito.

Pidä päiväkirjaa nenäverenvuodoistasi

- ✓ Näin oireiden seuranta, vuotojen hoitaminen ja lääkärissä asiointi on helpompaa.
- ✓ Merkitse päiväkirjaan:
 - vuodon päivämäärä ja kellonaika
 - vuodon kesto minuuteissa
 - vuodon voimakkuus: onko tihkutteluvuotoa, vuotaako syöksymällä vai siltä väliltä
 - missä tilanteessa vuoto alkaa: missä ja mitä olit tekemässä
 - miten olit nukkunut/levännyt
 - söitkö tai joitko jotakin normaalia poikkeavaa
 - millainen oli mielialasi ja vireystilasi: virkeä – väsynyt – stressaantunut
 - mitä lääkkeitä olit mahdollisesti käyttänyt tai jättänyt käyttämättä

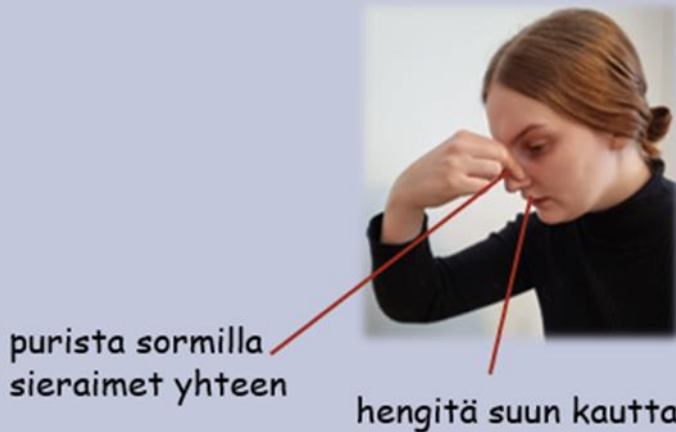
Seuraa myös mihin vuorokauden- ja vuodenaikaan vuotoja esiintyy ja mitkä tekijät vuotojen puhkeamiseen vaikuttavat: esim. loma, työ, liikunta, kuukautiset, alkoholi, tupakointi, mausteinen ruoka, kuiva huoneilma, kuuma tai kylmä ilma, saunominen jne.

Nenäverenvuodon ensiapu:

1. Istuudu etukumaraan asentoon jotta veri ei valu nieluun.
2. Niistä vuotava sierain **varovasti** tyhjäksi verihyytymistä.
3. Paina vuotavaa sierainta nenärustoa vasten tai sieraimet yhteen luun ja ruston kohtaamisrajasta noin 15 min.
4. Kylmähoito nopeuttaa verenvuodon tyrehtymistä:
 - ota jääpala suuhun tai
 - laita kylmäpakkaus niskaan, otsaan tai nenänvarteen

Huom! paleltumavammojen välttämiseksi laita esim. pyyhe kylmäpakkauksen ja ihon väliin.

5. Jos verenvuoto ei lakkaa, hakeudu lääkäriin.



Kuvat: Eija Iukkari

ESS-työkalu nenäverenvuotojen seurantaan

Epistaxis Severity Score (ESS) on on-line -työkalu jota käytetään HHT-potilaiden nenäverenvuodon vaikeusasteen arvioimiseen.

- ✓ ESS:n avulla tarkastellaan vuotoja viimeisten kolmen kuukauden ajalta.
- ✓ Potilas vastaa kuuteen yksinkertaiseen monivalintakysymykseen, jotka koskevat **tyypillisimpiä** nenäverenvuotojen oireita viimeisen 3 kk ajalta.
- ✓ Ohjelma laskee pisteet automaattisesti, ESS:n pistemäärä vaihtelee välillä 0–10.
- ✓ ESS auttaa hoitavaa tahoa arvioimaan, kuinka potilas reagoi saamaansa hoitoon.
- ✓ Hoidon arviointi tehdään vertaamalla nykyistä tulosta edellisen tuloksen kanssa.
- ✓ ESS on englanninkielinen ja on saatavilla osoitteessa:

<https://apps.med.drexel.edu/hht-ess>

ESS-kysely (Epistaxis Severity Score) nenäverenvuotojen vakavuusasteen selvittämiseksi. Vastaa kysymyksiin millaista nenäverenvuoto on **tyypillisesti** ollut **viimeisen kolmen kuukauden aikana**:

1. Kuinka usein sinulla **tyypillisesti** esiintyy nenäverenvuotoja?
 - ☐ Vähemmän kuin kerran kuukaudessa
 - ☐ Kerran kuukaudessa
 - ☐ Kerran viikossa
 - ☐ Useita kertoja viikossa
 - ☐ Kerran päivässä
 - ☐ Useita kertoja päivässä
2. Kuinka pitkään nenäverenvuoto **tyypillisesti** kestää?
 - ☐ < 1 minuutti
 - ☐ 1-5 minuuttia
 - ☐ 6-15 minuuttia
 - ☐ 16-30 minuuttia
 - ☐ > 30 minuuttia
3. Miten kuvailisit **tyypillistä** nenäverenvuotosi voimakkuutta?
 - ☐ Ei tyypillisesti raju tai syöksyvä
 - ☐ Tyypillisesti raju tai syöksyvä
4. Oletko hakeutunut hoitoon nenäverenvuodon vuoksi?
 - ☐ En ole
 - ☐ Kyllä olen
5. Oletko aneeminen/ovatko veriarvosi alhaalla tällä hetkellä?
 - ☐ En ole
 - ☐ Kyllä olen
 - ☐ En tiedä
6. Oletko saanut punasolutiputuksia **nimenomaan** nenäverenvuotojen vuoksi?
 - ☐ En ole
 - ☐ Kyllä olen

Ei yhtään		Lievä			Kohtalainen			Vaikea		
0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Epistaxis Severity Score (ESS) -oirekyselyn pisteytys arvioitaessa nenäverenvuodon laatua asteikolla 0–10										

ESS-kysely ja oirekyselyn pistetaulukko suomennettuna. Huomioi, että kuvassa on vain kyselyn suomennos, eikä siitä voi laskea nenäverenvuodon vaikeusasteen pisteytystä!
-> Vain on-line -kyselyyn vastattuasi ohjelma antaa pisteytyksen automaattisesti.

Pyydä lääkäriä tekemään ESS-kysely kanssasi, jos sinulla itselläsi ei ole siihen mahdollisuutta! Voit miettiä ja kirjata vastaukset oirekyselyä varten valmiiksi ennen lääkärissäkäyntiä.

Valmistaudu lääkärin vastaanotolle:

- Ota päiväkirja mukaan.
- Kirjaa kysyttävät asiat muistiin.

Pyydä perheenjäsen tai ystävä mukaan:

- Kaksi päätä muistaa asiat paremmin kuin yksi.
- Kaksi korvaparia kuulee paremmin kuin yksi.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Lääkärin määräämä lääkehoito nenäverenvuotoihin voi olla:

- ✓ Verta hyydyttävä lääkehoito, esim. **traneksaamihappo** (Caprilon®, Cyklokapron®):
 - kosteuttavana, verenvuotoa ehkäisevänä paikallishoitona nenän limakalvoille
 - tablettina suun kautta otettavana, jos limakalvojen paikallishoito ei ole riittävä
- ✓ Verisuonten muodostumista ehkäisevä lääkehoito, esim. **bevasitsumabi** (Avastin®):
 - paikallisesti nenän limakalvoille pistoksina annettava
 - suonensisäisesti annettavana

Toimenpidehoito nenäverenvuotoihin

- ✓ HHT:n tunteva KNK-lääkäri voi hoitaa vaikeasti tyrehtytettävät verenvuodot paikallisesti erilaisilla toimenpiteillä, esim. laseroimalla.
- ✓ Operatiiviset toimenpiteet voivat tulla kysymykseen HHT-potilaille, joille muu hoito ei tehoa.

Huomioitavaa nenän limakalvojen toimenpiteissä:



Nenäverenvuodon tavanomainen hoitomuoto, laapistus eli hopeanitraattikäsittely, ei sovi HHT-potilaalle!



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Merkit iholla ja limakalvoilla

HHT:n toinen yleinen ja näkyvä oire ovat mukokutaanisiet eli iholla ja limakalvoilla esiintyvät telangiektasiat, jotka ovat tummanpunaisia, pistemäisiä muutoksia.

Telangiektasiat esiintyvät yleensä sormissa sekä kasvojen alueen iholla, korvissa, huulissa ja suuontelossa. Ne aiheuttavat lähinnä kosmeettista haittaa.

Huulten ja limakalvojen telangiektasiat voivat aiheuttaa verenvuotoa esim. parranajon tai hampaiden pesun yhteydessä. Joskus ne vuotavat spontaanisti.



Kuvat: Eija Lukkari

Keskustele lääkärin kanssa mahdollisista hoitomuodoista, jos sinulla on herkästi vuotavia tai kosmeettisesti häiritseviä telangiektasioita.

Ominaista ihon ja limakalvojen telangiektasioille:

- niitä esiintyy arviolta 95 %:lla HHT-potilaista
- ne ilmaantuvat yleensä aikuisena ja voivat olla
 - pieniä ja litteitä, lähes huomaamattomia
 - suurempia, koholla olevia punaisesta siniseen eri sävyisiä muutoksia, kuin verisiä rakkuloita
- niiden koko voi vaihdella millimetristä muutamaan millimetriin
- niiden määrä ja koko suurenee yleensä iän myötä
- ne esiintyvät usean telangiektasian ryppäissä, harvoin yksittäin
- poskien iholla telangiektasiat voivat levitä hämähäkkimäisesti
- telangiektasioita on harvoin lapsilla ja alle 16-vuotiailla
- telangiektasioiden määrän arvellaan lisääntyvän auringon valon (UV-säteilyn) vaikutuksesta



Kuvat: Eija Lukkari

Telangiektasioiden esiintyminen iholla ja suun limakalvoilla on HHT:n tunnistamisessa tärkeä silmin havaittava ilmentymä ja on yksi neljästä Curaçaon kliinisen diagnostiikan kriteereistä.

Ruoansulatuskanavan muutokset

Telangiektasiat voivat kehittyä missä tahansa osassa GI-kanavaa eli ruoansulatuskanavaa limakalvojen pinnalla; kuitenkin yleisimmin mahalaukussa, pohjukaissuolessa ja ohutsuolen alkuosassa.

Telangiektasioita esiintyy ruoansulatuskanavassa 80 %:lla HHT-potilaista. Noin 30 %:lla ne aiheuttavat verenvuotoja. Telangiektasiat eivät ole kipeitä eivätkä aiheuta epä-mukavuutta.

GI-kanava (GastroIntestinaalikanava)



suun ja peräaukon välinen ruoansulatuselimistön osa

Ruoansulatuskanavan telangiektasiat voivat aiheuttaa verenvuotoja, jotka alkavat ilmaantua 40–50 vuoden iässä.

Ruoansulatuskanavan vuotoja esiintyy tyypillisesti HHT 2-typin taudissa, ja ne ovat yleisempiä naisilla kuin miehillä.

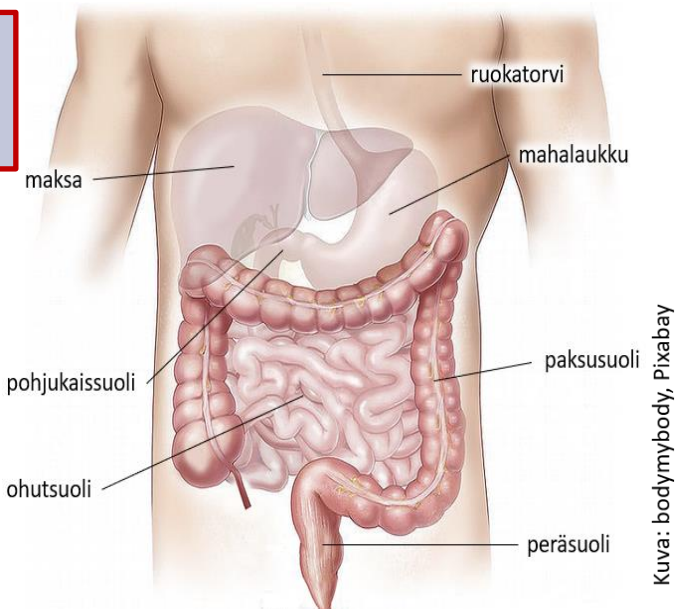
Vuoto voi olla kroonista tihkutteluvuotoa tai akuuttia runsasta vuotoa. Tämä aiheuttaa raudanpuutetta ja anemiaa, pahimmillaan hengenvaarallisen verimäärän menetyksen.

GI-vuodot aiheuttavat vakavaa sairastavuutta ja heikentynyttä elämänlaatua.

Jos HHT-potilaalla on krooninen anemia tai raudanpuutos tulisi epäillä GI-kanavan vuotoa!

GI-kanavan vuodon oireita ovat mm.

- veriset tai mustat (tervaiset) ulosteet
- kirkkaanpunaiset tai mustat oksennukset
- anemian ja raudanpuutteen oireet (ks. luku "Anemia ja raudanpuutos")



Kuva: bodymybody, Pixabay



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Tutkimusmenetelmiä suolistovuotoepäilyssä

- ✓ Ruokatorven, vatsalaukun ja ohutsuolen alkuosan tähystystutkimus eli gastroskopia.
- ✓ GI-kanavan kapselikuvaus nieltävän vitamiinikapselin kokoisen kameran avulla.
- ✓ Tarvittaessa ja JP-HHT -potilaille aina myös paksusuolen tähystystutkimus eli kolonoskopia.
 - JP-HHT-potilailla GI-vuotoja esiintyy lapsuus–nuoruusiässä liittyen tyypillisesti paksusuolen polyypeistä peräisin olevaan verenvuotoon.
- ✓ Laboratoriokokeilla voidaan tutkia:
 - verinäytteistä anemiaa ja raudanpuutetta
 - ulostenäytteestä onko siinä verta

Meleena



veriripuli, mustat veriulosteet; verenvuodosta mustaksi ja tervamaiseksi muuttuneen ulosteen esiintyminen

Suolistovuotojen luokitus ja hoito

- ✓ **Lievä:**
 - suun kautta otettava rautalääkitys
 - suun kautta otettava verta hydyttävä lääke, **traneksaamihappo** (Caprilon®, Cyklokapron®)
- ✓ **Kohtalainen:**
 - suonensisäinen rautalääkitys, jos 3 kk:n rautatablettilääkitys ei auta
 - harkinta verisuonten muodostumista ehkäisevään lääkeykseen, kuten **bevasitsumabi** (Avastin®) suonensisäisesti annettavana
- ✓ **Vaikea:**
 - punasolutiputus eli verensiirto
 - harkinta verisuonten muodostumista ehkäisevään lääkeykseen, kuten **bevasitsumabi** (Avastin®) suonensisäisesti annettavana
- ✓ Tähystystoimenpiteen yhteydessä voidaan hydyttää vuotavat alueet tai poistaa merkittävät, 1–3 mm kokoiset ei-vuotavat verisuonimuutokset hydyttämällä eli koagulaatiohoidon (argonkaasusuihkun ja sähkövirran) avulla.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Jos epäilet GI-kanavan vuotoa tai sinulla on taipumusta niihin:

- tarkkaile ulosteen laatua ja väriä (tumma meleenauloste - veren värjäämä uloste)
- syö rautalisää ennaltaehkäisevästi lääkärin ohjeen mukaan (rauta voi värjätä ulosteen tummaksi)
- käy säännöllisesti verikokeissa anemian tai raudanpuutoksen selvittämiseksi
- onko anemian ja raudanpuutoksen merkkejä? (ks. luku "Anemia ja raudanpuutos")
- jos epäily vuodosta vahvistuu, hakeudu lääkärin hoitoon ja tutkimuksiin

Isot verisuonimuutokset eli AVM:t

HHT:n aiheuttama verisuonipoikkeama AVM (ArterioVenoosi Malformaatio) eli valtimolaskimosuonten epämuodostuma on kuin suuri telangiektasia.

AVM on epänormaali valtimon ja laskimon suora yhteys, oikovirtaus, jossa normaalit kapillaariverisuonet puuttuvat, mutta valtimot ja laskimot ovat suurempia kuin telangiektasioissa.

AVM:ia voi esiintyä keuhkoissa, aivoissa ja maksassa. Tyypillistä niille on, että ne:

- voivat olla oireettomia
- voivat esiintyä potilaalla missä iässä tahansa
- voivat johtaa vakaviin oireisiin ja hengenvaarallisiin komplikaatioihin

AVM (ArterioVenoosi Malformaatio)



valtimon ja laskimon välinen epämuodostuma

AVM:t voidaan havaita vain kuvantamismenetelmillä. Kuvantamiseen käytetään yleensä tietokonetomografiakuvausta (CT/TT) tai magneettikuvausta (MRI).

Keuhkojen muutokset

Keuhkoissa esiintyvät muutokset voivat vaihdella pienistä telangiektasioista suurempiin AVM:iin. HHT:ssa vakavimmat seuraukset tulevat yleensä keuhkoissa esiintyvistä AVM:ista.

Toisinaan puhutaan PAVM:sta tarkoittaen pulmonaarista eli keuhkoperäistä AVM:aa. PAVM:ia voi esiintyä useita ja molemmissa keuhkoissa.

PAVM (Pulmonaarinen ArterioVenoosi Malformaatio)



keuhkoperäinen AVM eli valtimon ja laskimon välinen epämuodostuma keuhkoissa

Normaalisti keuhkovaltimosuonet haarautuvat ja pienenevät mennessään syvemmälle keuhkoihin, kuten puun oksat. Valtimoverisuonten haarojen päissä olevat hiusverisuonet eli kapillaarisuonet yhdistävät valtimot ja laskimot toisiinsa.

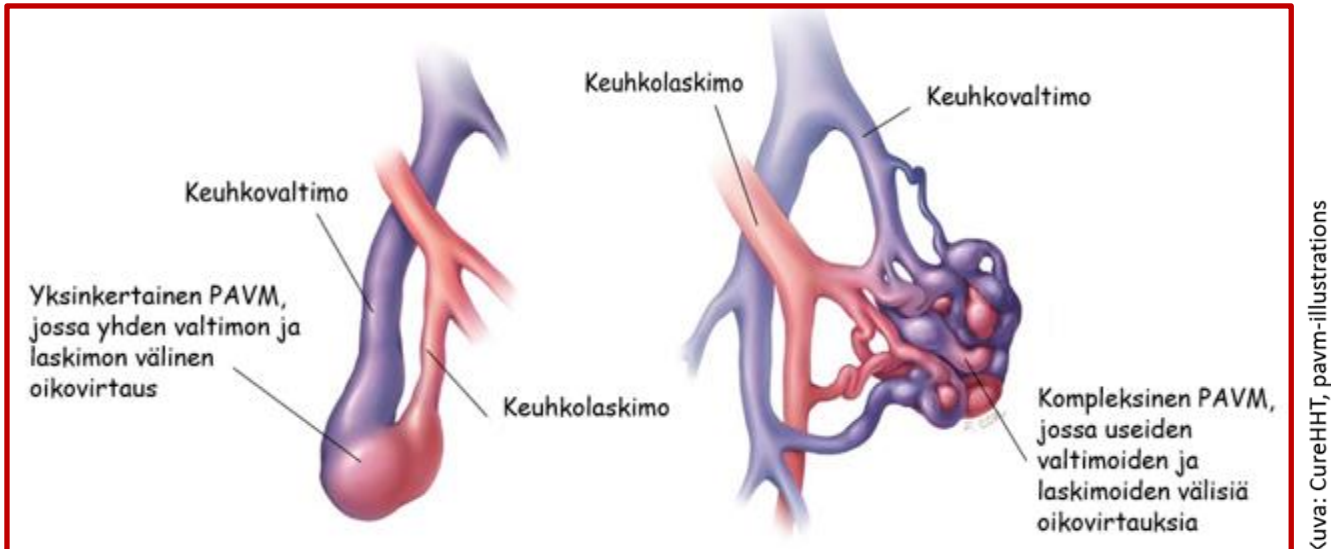
Keuhkojen hiusverisuonilla on tärkeä tehtävä veren kiertäessä keuhkoista sydämen kautta aivoihin ja muihin elimiin. Hiusverisuonissa tapahtuu:

- kaasujenvaihto eli keuhkorakkuloiden kautta hiilidioksidin (CO₂) luovuttaminen uloshengitykseen ja sisään hengitetystä ilmasta hapen (O₂) ottaminen verenkiertoon
- veren suodattaminen epäpuhtauksista, kuten verihiyytymistä, bakteereista ja/tai ilmakuplista

PAVM:ia esiintyy vähintään 40 %:lla HHT-potilaista:

- HHT 1 -tyypissä 50 %:lla
- HHT 2 -tyypissä 10 %:lla

HHT:ssa keuhkojen AVM:ssa hiusverisuonet puuttuvat ja valtimon ja laskimon välille muodostuu epänormaali verisuoniyhteys, joka on heikkoseinämainen, laajentunut suoniyhteys eli oikovirtaus. Oikovirtauksesta läpi mennessään veri ei suodatu niin kuin sen pitäisi.



- PAVM:ssa hiusverisuonten suodatus puuttuu, jolloin:
 - pienet verihyytymät voivat kulkeutua PAVM:n läpi ja mennä aivoihin ja aiheuttaa aivoinfarktin
 - bakteerit voivat kulkea PAVM:n läpi ja aiheuttaa aivojen absessin eli märkäpesäkkeen, joka on infektio aivoissa
- Lisäksi PAVM voi puhjetessaan aiheuttaa verenvuodon keuhkoissa.

Edellä mainitut tilanteet voivat aiheuttaa HHT-potilaalle hengenvaarallisen tilan!

- Keuhkojen AVM:ssa hiusverisuonten puuttuessa myös elimistön kaasujenvaihto häiriintyy. Tällöin hiilidioksidi ei poistu elimistöstä tehokkaasti eikä elimistön hapenotto toimi normaalisti.
 - verenkierrossa olevan hapen määrä jää normaalia alhaisemmaksi
 - aivot, lihakset ja muut elimet saavat happea vähemmän kuin normaalisti

HHT-potilas ei välttämättä huomaa veren alentunutta hapen määrää, koska ihmisen elimistö tottuu alhaisempaan happipitoisuuteen.

Noin 20 %:lla HHT-potilaista, joilla on PAVM, esiintyy migreeniä, joka paranee yleensä, kun PAVM hoidetaan.

PAVM:n oireita ovat mm:

- matala happisaturaatio eli matala veren happikylläisyys
- hengenahdistus
- väsymys
- alentunut rasituksensieto
- sinertävät tai kalpeat huulet ja/tai sormet
- migreeni
- veriyskökset

Keuhkojen AVM:ien seulonta kuvantamistutkimuksella

✓ Tehdään kaikille HHT-potilaille.

✓ Seulontamenetelmiä ovat:

- **Ultraääni-kuplatesti** perustutkimuksena: Tutkimuksessa katsotaan ruokatorven kautta tehtävällä sydämen ultraäänitutkimuksella, voivatko laskimoon injektoidut suolaliuoskuplat päästä sydämen oikealta puolelta keuhkoverenkierron läpi sydämen vasemmalle puolelle. Tutkimusta varten potilaalle laitetaan suoniyhteys.
- **Tietokonetomografia (CT/TT)** tehdään, jos ultraääni-kuplatesti on positiivinen, TT:llä varmistetaan diagnoosi. Jos tutkimuksessa käytetään varjoainetta, sitä varten laitetaan suoniyhteys.

✓ Seulonta tulee tehdä:

- HHT:n klinisen arvioinnin yhteydessä
- 5–10 vuoden välein
- puberteetin jälkeen
- hyvissä ajoin ennen suunniteltua raskautta, jotta mahdollinen AVM voidaan hoitaa ennen raskaaksi tulemistä
- raskauden jälkeen

Seulonta



oireettomassa tai niukkaoireisessa vaiheessa olevien tautitapausten löytämiseksi järjestetty tarkastus



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Keuhkojen AVM:ien hoito

- ✓ Keuhkojen AVM tulee hoitaa, jos siihen johtava valtimo on halkaisijaltaan 2–3 mm tai sitä suurempi.
- ✓ Toimenpideradiologi tekee **embolisaation** eli **koilauksen** angiografiatoimenpiteessä, joka on verisuonten varjoainekuvaus:
 - Embolisaatiossa AVM:n aiheuttava suoni tukitaan, jolloin se vähentää tai pysäyttää verenkierron AVM:ssa.
 - Embolisaatiota käytetään keuhkojen AVM:ien hoitoon aivohalvauksen ja aivojen märkäpesäkkeiden ehkäisemiseksi.
- ✓ Tarvittaessa voidaan tehdä kirurginen toimenpide keuhkojen sen osan poistamiseksi, jossa AVM sijaitsee.
 - Yleensä embolisaatio on riittävä, joten kirurginen toimenpide on harvoin tarpeen.
- ✓ Jos HHT-potilaalla on todettuja PAVM:ia, pitkäaikaisseuranta jatkuu embolisaation jälkeen uusien tai uusiutuvien epämuodostumien havaitsemiseksi ja seuraamiseksi.

Jos sinulla on todettu HHT ja sinulle ei ole vielä tehty keuhkojen AVM:ien seulontatutkimusta:



pyydä lääkäriltä lähete seulontaan!

Tärkeitä ja huomioitavia asioita, jos sinulla on todettu keuhkojen AVM (PAVM) tai jos sinulle ei ole vielä tehty keuhkojen seulontatutkimusta

- ✓ **Antibioottiprofylaksia** eli tulehduksia ennaltaehkäisevä antibioottihoito
 - ennen hammastoimenpiteitä
 - ennen muita toimenpiteitä, joissa on mahdollisuus, että bakteerit pääsevät verenkiertoon
 - pyydä antibioottiresepti lääkäriltäsi ja pidä lääke varalta mukasi
- ✓ esim. amoksisilliini 2 g (potilaille, jotka eivät ole penisilliinille yliherkkiä) tunti ennen toimenpidettä pienentää riskiä saada aivoabsessi eli aivojen märkäpesäke
- ✓ Huolehdi suun limakalvojen ja hampaiden terveydestä:
 - Käy säännöllisesti suuhygienistillä ja hammaslääkärissä. Hoitamattomat hampaat ovat bakteereille portti elimistöön ja verenkiertoon.
- ✓ **IV-suodatin:** Suonensisäistä nesteytystä tai lääkitystä annettaessa tulee käyttää suodattimella varustettuja nesteensiirtoletkuja tai muuten varottava ilmakuplien joutumista verenkiertoon.
 - Nesteensiirtoletkun suodatin ei päästä läpi ilmakuplia, jotka muuten voisivat aiheuttaa TIA-kohtauksen tai aivoinfarktin HHT-potilaalle.
 - Tähän soveltuu mm. punasolutiputuksessa käytettävä letkusto.
 - Huomattavaa on, että kuvantamistoimenpiteissä käytettävän varjoaineen injektoinnissa ei voi käyttää suodattimella varustettua nesteensiirtoletkua.
- ✓ Vältä **laitesukellusta**
 - Veden alla paineen alaisena hengitetyn ilman kaasujen osapaine nousee kehossa, kun sukeltaja nousee pintaan. Kaasujen laajeneminen saattaa aiheuttaa kuplia kudoksiin ja verenkiertoon (sukeltajantauti). Tämä aiheuttaa mm. aivotapahtuman vaaran HHT-potilaalle.
 - Huomioi, että uiminen, sukeltaminen ilman paineilmalaitteita ja snorklailu eivät aiheuta vastaavaa vaaraa.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

- Keuhkojen AVM:t kehittyvät nuorella iällä ja niitä esiintyy kaikenikäisillä kaikkien HHT-tyyppien potilailla.
- Potilas ei ole yleensä tietoinen PAVM:sta ennen kuin hänelle kehittyy jokin henkeä uhkaava komplikaatio.
- Oikealla seulonnalla ja hoitotoimenpiteillä voidaan ehkäistä komplikaatioita.
- Antibioottiprofylaksia esim. suun toimenpiteissä ennaltaehkäisee vakavia bakteeritulehduksia.

Aivojen muutokset

Aivojen verisuonimuutokset HHT:ssa ovat epänormaaleja suoniyhteyksiä valtimoiden ja laskimoiden välillä.

Vähintään 10 %:lla HHT-potilaista esiintyy AVM aivojen verisuonistossa.

Merkittävät aivojen AVM:t muodostuvat pääasiassa lapsuus-nuoruusiässä. Ne voivat kehittyä hyvin varhaisessa vaiheessa, jopa sikiövaiheessa ja aiheuttavat tyypillisesti aivoverenvuotoja.

Aivojen AVM:t eivät useinkaan oireile.

- Joillakin HHT-potilailla aivojen AVM saattaa aiheuttaa lieviä oireita, kuten päänsärkyä ja huimausta.
- Vakavampia aivoverenvuotoa edeltäviä oireita ovat epileptiset kohtaukset.
- Verenvuotoriskin arvioidaan olevan alle 2 % vuodessa.

Suurin osa aivoverenvuodoista HHT-potilailla ei kuitenkaan anna mitään ennusmerkkejä.

Yleensä potilas ei tiedä aivoissa sijaitsevien verisuonimuutosten olemassaolosta ennen kuin hänelle kehittyy henkeä uhkaava komplikaatio.

Aivojen AVM:n komplikaatio on pääasiassa aivoverenvuoto, kallonsisäinen vuoto (ICH) tai verenvuodosta johtuva aivohalvaus.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Aivojen AVM:n oireita voivat olla:

- jatkuva päänsärky
- epileptiset kohtaukset
- heikkous
- kehon tunnettomuus
- näön muutokset
- puheentuottamisen vaikeus

- Aivojen AVM:t kehittyvät HHT-potilaan elämän varhaisvaiheessa, lapsuus-nuoruusiässä.
 - lapselle voidaan tehdä seulontakuvantaminen ensimmäisen elinvuoden aikana tai
 - heti kun HHT on diagnosoitu lapsella tai toisella vanhemmalla
 - suositus on, että seulonta jatkuu viiden vuoden välein aikuisikään saakka
 - päätös seulunnoista voidaan tehdä potilaskohtaisesti

- Aikuisen HHT-potilaan aivoja ei kuvata rutiinisti, ellei hänellä esiinny keskushermoston oireita (ks. infolaatikko yllä).

- Raskaana olevan HHT-potilaan oireeton aivojen AVM hoidetaan synnytyksen jälkeen.

Seulontatutkimus on ainoa keino saada selville ja ehkäistä vakavat komplikaatiot, koska aivojen AVM:t eivät aina anna oireita ennen kuin ne vuotavat!

Aivojen AVM:ien seulonta kuvantamistutkimuksella

- ✓ Aivojen verisuonimuutoksia voidaan diagnosoida kuvantamistutkimuksilla:
 - varjoainetehosteisella magneettikuvauksella (MRI)
 - aivojen angiografiakuvauksella, etenkin jos aivojen AVM on todettu MRI-tutkimuksella
- ✓ Seulonta tehdään oireiden ilmaantuessa tai harkinnan mukaan.
- ✓ Potilaat, joilla todetaan aivojen AVM, tulee lähettää neurokirurgiaan erikoistuneelle lääkärille mahdollisiin lisätutkimuksiin ja yksilölliseen hoitoon.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Aivojen AVM:ien hoito

- ✓ Aivojen AVM:ien seulonta on vaivatonta tehdä, mutta päätöksenteko siitä, mitä niille tehdään on vaikeampaa. Ennen hoitotoimenpiteitä on punnittava niiden riskit ja toimenpiteestä saatava hyöty.
- ✓ Päätöksentekoon vaikuttavat AVM:ien koko ja sijainti aivoissa sekä niiden aiheuttamat oireet ja vuotoriski.
 - Jo kertaalleen vuotaneen AVM:n riski uuteen vuotoon on olemassa ja tällöin AVM:lle pitäisi tehdä jotain vuodon uusiutumisen ehkäisemiseksi.
- ✓ Hoitona voi tulla kysymykseen aivojen **embolisaatio** angiografiatoimenpiteessä, jossa AVM:n aiheuttava suoni tukitaan.
 - Embolisaatio vähentää tai pysäyttää verenkierron verisuonen seinämien paineen lievittämiseksi.
 - Embolisaatiota voidaan käyttää aivojen sellaisen AVM:n hoitoon, joka aiheuttaa verenvuotoisen aivohalvauksen riskin.
 - Embolisaation tekee perehtynyt toimenpideradiologi.
- ✓ **Kirurgisella** toimenpiteellä AVM voidaan sulkea klipsillä tai poistaa kokonaan.
 - Operaatio on täysin parantava, mutta sillä on korkeampi komplikaatioriski kuin embolisaatiolla.
- ✓ Embolisaation jälkeen AVM:n paranemisen takaamiseksi voidaan toteuttaa **kohdennettu sädehoito**, joka tuhoaa verisuonimuutoksen kudoksen.
- ✓ Usein vaaditaan yllä mainittujen **toimenpiteiden yhdistelmiä**.
- ✓ Aivojen AVM:ien toimenpiteet tulee tehdä neurokirurgisella asiantuntemuksella.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Maksan muutokset

Maksan AVM:t ovat epänormaaleja verisuoniyhteyksiä maksassa. Ne esiintyvät tyypillisesti maksan pinnassa esiintyvinä **telangiektasioina** ja harvemmin erillisinä suurien valtimoiden ja laskimoiden epämuodostumina eli **AVM**:na.

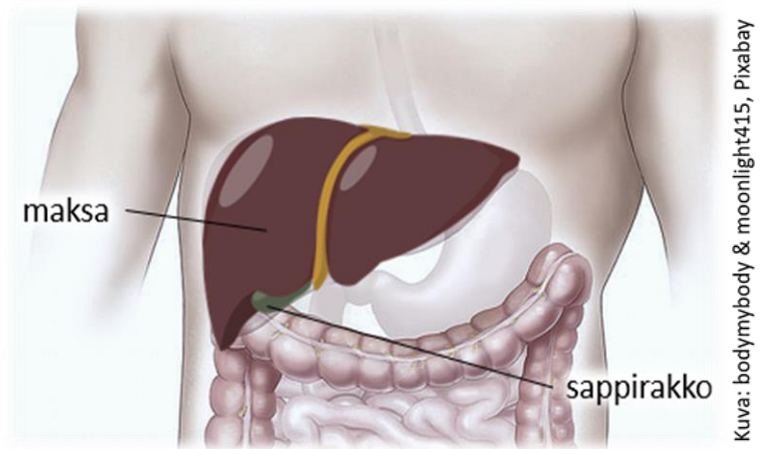
Maksan verisuonten oikovirtauksille käytetään toisinaan nimitystä verisuonten malformaatio eli VM.

VM (Vaskulaarinen Malformaatio)

➔ verisuonen /verisuonten epämuodostuma

Ominaista maksan VM:lle:

- esiintyy 75 %:lla HHT-potilaista
- noin 10 % näistä aiheuttaa oireita ja komplikaatioita
- vakavuus vaihtelee
- ovat vakavampia HHT 2-tyypin taudissa
- esiintyy noin kolme kertaa useammin naisilla
- esiintyy yli 40-vuotiailla



Maksan VM:t ovat useimmiten oireettomia. Suuret AVM:t voivat johtaa HHT-potilaalla sydämen high output -vajaatoimintaan ja sen liitännäiskomplikaatioihin.

Sydämen **high output -vajaatoiminta** johtuu maksan AVM:istä, jotka ohjaavat suuren määrän verta maksan suurista verisuonista takaisin sydhämeen:

- Veri virtaa nopeasti, koska pienten verisuonten verenvirtausta hidastava verkosto puuttuu.
- Sydämen on työskenneltävä kovemmin pumpatakseen suurta veritilavuutta ja lopulta sydän menettää tehonsa.
- Vuosien aikana vajaatoiminta kehittyy sydämen ylikuormituksesta.
- Krooninen anemia vaikeuttaa vajaatoiminnan tilaa.
- Oireita ovat mm. hengenahdistus, väsymys ja jalkojen turvotus.
- High output -vajaatoiminnan hoitona ovat vähäsuolainen ruokavalio ja nesteenpoistolääkitys, anemian hoitoon suun kautta otettava rautalääkitys.

High output -sydämen vajaatoiminta

➔ suuren minuuttivirtauksen sydämen vajaatoiminta

HHT ja maksan AVM:t voivat aiheuttaa liitännäissairautena pulmonaarihypertensiota eli keuhkoverenpainetautia. Tämä tarkoittaa kohonnutta verenpainetta keuhkoverisuonissa.

Maksan VM:ien tyypillisimpiä oireita:

- hengenahdistus
- väsymys
- alentunut rasituksen sietokyky
- jalkojen turvotus ja/tai rintakipu
- ruokahalun puute
- ruokailun jälkeinen vatsakipu
- krooninen kipu maksassa
- kohonneet veren maksa-arvot
- ihon ja silmien kellertävyys (ikteenisyys)



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Maksan VM:ien seulonta

- ✓ Seulonta tehdään HHT-diagnoosin yhteydessä ja sen jälkeen säännöllisesti, jos maksan VM:iä on todettu.
- ✓ Seulontatutkimukset on tärkeää tehdä verisuonimuutosten diagnosoimiseksi:
 - jotta saadaan tieto mahdollisista oireista tai komplikaatioista
 - jotta niiden vakavuusasteen ennustaminen olisi mahdollista
- ✓ Diagnosoinnissa käytetään ensisijaisesti potilaan kliinistä historiaa ja tutkimusta, laboratoriotutkimuksilla selvitetään veren maksa-arvot.
- ✓ Lisäksi voidaan tehdä doppler-ultraäänitutkimus, jolla tutkitaan verisuonia ja veren virtausta vatsaontelon elimissä.

Doppler-ultraäänitutkimus



veren virtauksen suunnan ja nopeuden osoittaminen kaikututkimuksella

- ✓ Varjoainetehosteinen vatsaontelon tietokonetomografia (TT/CT) tai magneettikuvaus (MRI) ovat tarkempia tutkimuksia, joita tehdään harkiten ja tarvittaessa.
- ✓ Sydämen ultraäänitutkimusta käytetään maksan VM:n kardiologisten muutosten arviointiin.
 - tutkimuksessa kuvataan sydänlihaksen ja sydämen läppien toimintaa ultraäänen avulla
 - suositellaan tehtäväksi aina, jos maksan VM on diagnosoitu
- ✓ Maksan kuvantamisesta saa parhaan tiedon, kun sen tekee HHT:n tunteva lääkäri.

Maksan VM:ien hoito

- ✓ Oireettomiin maksan AVM:iin ei ole suositeltuja hoitoja.
- ✓ Hoito on ensisijaisesti oireenmukaista ja yksinomaan potilaille, joilla esiintyy oireita tai komplikaatioita.
- ✓ HHT-potilaita, joilla on sydämen vajaatoiminta ja pulmonaarinen hypertensio eli keuhkoverenpainetauti, tulee hoitaa HHT:n tuntevat erikoislääkärit.
- ✓ Lääkityshoitona käytetään **bevasitsumabia** (Avastin®):
 - se hidastaa verisuonten kasvua
 - sen on osoitettu auttavan potilaita, joilla on vakavia maksan verisuonimuutoksia ja sydämen vajaatoimintaa sekä potilaita, joille sydämen vajaatoimintaan käytettävä lääkehoito ei ole tehonnut
 - bevasitsumabi on saatavana HHT:n maksamuutosten hoitoon suonensisäisesti annettavana
- ✓ **Maksansiirtoa** voidaan harkita HHT-potilaille, joilla on vaikeaoireinen maksan AVM:n liitännäissairaus:
 - vaikea sydämen vajaatoiminta, hapenpuutteesta johtuva sappivaurio tai monimutkainen portahypertensio eli maksan porttilaskimojärjestelmän kohonnut verenpaine.

HHT-potilaan maksan

- biopsianäytteiden ottamista tulee välttää verenvuotoriskin vuoksi
- AVM:ien embolisaatiota ei suositella vakavien komplikaatioiden vuoksi

Muut kohde-elimet

HHT:n ilmenemistapa vaihtelee yksilöiden ja eri ikäkausien välillä suuresti. Tämä viittaa siihen, että HHT-potilaan yksilöllisellä geeniperimällä ja HHT:n ulkopuolisilla tekijöillä on vaikutusta siihen, miten tauti itse kullakin ilmenee.

HHT voi periaatteessa esiintyä missä tahansa kehon osassa, vaikka edellisissä luvuissa käsitellyissä elimissä ilmenemismuodot ovatkin selvästi tyypillisimpiä.

Selkäytimen AVM: t ovat harvinaisia, niitä esiintyy vain noin 1 %:lla HHT-potilaista.

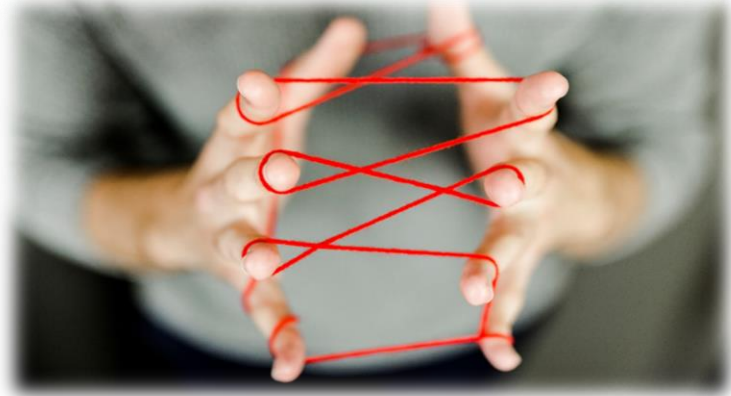
- Ne voivat aiheuttaa selkä- ja jalkakipuja ja toisinaan johtaa käsivarren tai jalan tuntopuutokseen tai halvaantumiseen.

- Hoitamattomat selkärangan AVM:t voivat johtaa motorisiin häiriöihin tai tuntopuutoksiin, aneurysmaan eli valtimon seinämän pullistumaan ja korkeaan verenpaineeseen.

Silmien verkkokalvolla esiintyvät telangiektasiat saattavat joskus vuotaa verisinä kyyneleinä. Tämä näyttää dramaattiselta, mutta on harmitonta eikä aiheuta näönmenetyksen vaaraa.

Verisuonten epämuodostumia on raportoitu esiintyneen myös:

- kilpirauhasessa
- palleassa
- haimassa
- pernassa
- munuaisissa
- virtsarakossa
- vaginassa
- kohdussa
- nikamissa
- suurissa valtimoissa, mukaan lukien aortta



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Verisuonten uudismuodostuksen ja kudosaivurioiden parantumisen on havaittu pahentavan HHT:n taudinkuvaa. Esimerkiksi trauman jälkeisessä paranemisprosessissa elimistö voi korjata vaurioituneet verisuonet väärin ja muodostaa telangiektasioita tai AVM:ia uusiin verisuoniin.



Kuvat: Trauman jälkeinen AVM:

Yläkuva. HHT-potilaan ranteen/kämmenen vamman jälkeen vuosien kuluessa ranteen verisuoniin oli kehittynyt AVM, jossa tuntui painoarkuutta. AVM:n seurauksena käden verenkierto oli heikentynyt. Oireina oli mm. käden ja sormien viileyttä ja puutumista.



Alakuva. Ranne 9 kk kirurgisen toimenpiteen jälkeen. AVM on hoidettu kahdella liimaembolisaatiolla ja embolisaation jäännös on poistettu kirurgisesti. Käden normaali verenkierto ja toiminta on palautunut.

Anemia ja raudanpuutos

Anemia johtuu punasolujen alentuneesta määrästä tai veren hemoglobiinipitoisuuden alenemisesta. Anemia:

- vähentää hapen virtausta kehon elimiin
- on yleinen HHT-potilaan komplikaatio
- kehittyy noin puolelle aikuisista HHT-potilaista
- kehittyy vain harvoin HHT-lapsipotilaille
- yleisin syy on raudan puute, toiseksi yleisin syy ovat krooniset nenä- ja GI-kanavan vuodot

Hemoglobiini (Hb), verenpuna



hapensitojaproteiini, jonka avulla punasolut kuljettavat happea kehossa

Raudan puute on sinänsä yleinen ja tärkeä HHT:n ilmentymä ja se aiheuttaa:

- punasolujen tuotannon vaikeutta
 - samanlaisia oireita kuin anemia
 - aktiivivuodon sattuessa syntyy herkästi anemiasa, koska elimistössä ei ole rautaa punasolujen rakennusaineeksi
- > **raudanpuutos ilman anemiasa tulee hoitaa aina**

Rauta (Fe)



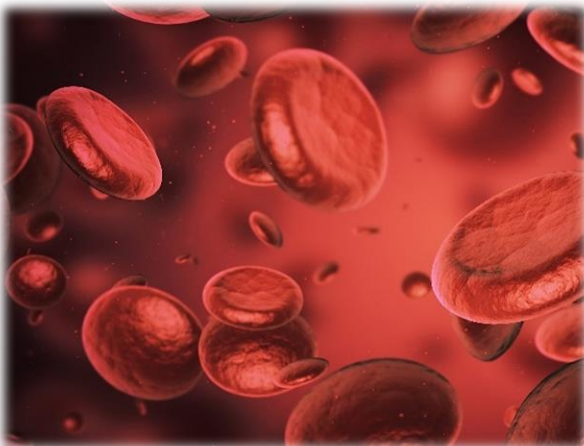
mm. hemoglobiinin ja myoglobiinin (lihaspuna) aineosana esiintyvä elimistölle välttämätön metalli

Anemiaan ja raudanpuutokseen liittyvät oireet voivat olla hyvin moninaiset.

Toistuva nenäverenvuoto ja krooninen verenvuoto ruoansulatuskanavassa voivat aiheuttaa HHT-potilaan anemiasa ja elimistön raudanpuutetta.

- Nenäverenvuodon määrä vaihtelee suuresti potilaiden välillä, mutta myös verenvuotokohtaisesti.
- Ruoansulatuskanavan vuotoja alkaa tyypillisesti esiintyä noin 50-vuotiaana ja ne pahenevat iän myötä.

Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto



HHT-potilaalla voi esiintyä yksi tai useampi näistä anemian ja raudanpuutoksen oireista:

- heikkous ja väsymys
- hengenahdistus
- alentunut rasituksensieto
- huimaus, "aivosumu"
- huonomuistisuus tai keskittymisvaikeudet
- nopea syke, sydämentykytys
- matala verenpaine
- pyörtyminen
- levottomat jalat
- huono unenlaatu

Anemian ja raudanpuutoksen tutkiminen

- ✓ Tulee tutkia kaikilta aikuisilta HHT-potilailta oireista riippumatta sekä lapsipotilailta, joilla on toistuvia verenvuotoja ja/tai anemian oireita.
- ✓ Diagnoosi tehdään laboratoriokokein, joihin kuuluvat verenkuvä, ferritiini eli varastorauta, sekä transferriini reseptori (TFR) ja transferriinireseptorin rautakylläisyys.



Kuva: Antonio Corigliano, Pixabay

Anemian ja raudanpuutoksen hoito

- ✓ Rautavarastojen korjaus **oraalisilla eli suun kautta otettavilla rautavalmisteilla** yhdistettynä **rautapitoiseen ruokavalioon**.
 - suun kautta otettava rauta imeytyy parhaiten tyhjään mahaan otettuna
 - rautasuusuihke on vatsaystävällinen posken sisäpinnalle suihkutettava rautavalmiste
 - rautalisä suositellaan otettavaksi yhdessä C-vitamiinin kanssa

Jotkin lääkeaineet häiritsevät raudan imeytymistä, kysy näistä lääkäriltäsi.

- ✓ **Suonensisäisesti annettava rautaliuos**, jos suun kautta otettava rauta ei imeydy tai se on huonosti siedetty (ummetus, pahoinvointi, ylävatsakipu, ripuli).

Jos rautalisä ei auta anemiaan, on tutkittava muita mahdollisia syitä ja tehtävä tarvittaessa lähete hematologille tai HHT:n seurantaan perehtyneeseen yksikköön.

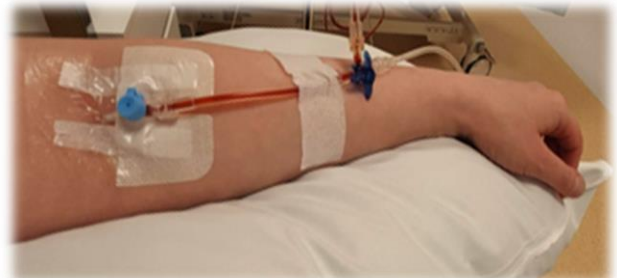
- ✓ Verensiirto eli **punasolutiputus** tulee kyseeseen HHT-potilaalle, jolla on:
 - kyvyttömyys ylläpitää riittävää hemoglobiinia rautainfuusioista huolimatta
 - hemodynaaminen eli veren virtaukseen liittyvä epävakaas tai sokkitila, joka voi johtua runsaan verimäärän menetyksestä
 - HHT:n lisäksi toinen sairaus, joka edellyttää korkeampaa hemoglobiinitavoitetta: esim. sydämen vajaatoiminta, sepelvaltimotauti tai keuhkojen AVM:n aiheuttama hypoksia eli valtimoveren niukka happipitoisuus
 - akuutisti lisääntynyt hemoglobiinin tarve, esimerkiksi ennen leikkausta tai raskauden aikana
- ✓ Suositellaan vähintään vuosittaista tarkastusta. Tarkkailutiheys voi vaihdella anemian vaikeusasteesta ja tehdyistä sopimuksista riippuen.



Kuva: Riitta Lukkari

Antikoagulaatiohoitoa eli veren hyytymistä estävää (esim. varfariini) tai **verihiutaleiden toimintaa rajoittavaa** (esim. asetyylisalisyylihappo) lääkitystä suositellaan ehkäisevänä tai hoitavana lääkityksenä HHT-potilaalle anemiasta huolimatta, jos siihen on aihetta.

- Nämä on harkittava tapauskohtaisesti riskit ja hyödyt huomioon ottaen. Esim. sydämen eteisvärinä, sairastettu aivo- tai sydäninfarkti ja kohonnut tukosriski ison leikkauksen jälkeen voivat olla syitä johonkin edellä mainittuun lääkitykseen.



Kuva: Riitta Lukkarinen

Ruokavalio raudanpuutoksen hoidossa

- ✓ Ruokavalio ei yksin riitä korvaamaan elimistön menettämää rautaa, mutta on siinä hyvä apu rautalisän nauttimisen lisäksi.
- ✓ Ravinnosta saadaan hemirautaa ja ei-hemirautaa, joista hemirauta imeytyy 25 % paremmin kuin ei-hemirauta.
- ✓ Paremmin imeytyvää **hemirautaa** sisältää eläinperäinen ravinto: maksa- ja veriruoat, liha ja lihavalmistet, kala ja äyriäiset.
- ✓ **Ei-hemirautaa** sisältäviä kasvikunnan raaka-aineita ovat täysviljat, soijapavut, linssit, palkokasvit, pähkinät ja siemenet. Ei-hemiraudan imeytymistä edistävät:
 - eläinproteiinit, joita on lihassa, siipikarjassa, kalassa ja äyriäisissä
 - orgaanisia happoja sisältävät fermentoidut kasvikset, kuten hapankaali sekä joidenkin hedelmien sitruunahappo
- ✓ C-vitamiinipitoinen ravinto, kuten tuoreet kasvikset, hedelmät ja marjat sekä C-vitamiinoidut mehut tehostavat raudan imeytymistä.
- ✓ Tee, kahvi ja maitotuotteet sekä maidonkaltaiset tuotteet, joihin on lisätty kalsiumia (kaura- ja soijamaitotuotteet) hidastavat raudan imeytymistä ja niitä pitäisi välttää nauttimasta samanaikaisesti rautalisän ja rautapitoisten ruoka-aineiden kanssa.



Kuvat: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Luontaistuotteet ja ravintolisät

- ✓ Luontaistuotteet ja ravintolisät, jotka ohentavat verta tai heikentävät veren hyytymistä, voivat olla HHT-potilaalle vaarallisia.
- ✓ Luontaistuotteilla voi olla haitallisia sivu- tai yhteisvaikutuksia muiden lisäravinteiden tai lääkkeiden kanssa.
- ✓ Yleisiä luontaistuotteita, joiden on todettu lisäävän verenvuodon mahdollisuutta ovat:
 - ginsengjuurijauhe ja -kapselit
 - ginkgo biloba eli neidonhiuspuu-uutekapselit
 - inkiväärijauhe ja -kapselit
 - valkosipulikapselit ja -tabletit
 - melatoniini yhdistettynä edellä mainittuihin luontaistuotteisiin
 - kalaöljyt, kuten kalanmaksaöljy, alfa-linoleenihappo, omega-rasvahapot (pellavansiemenvalmisteet, chia-siemenet, helokkiöljy)
 - feverfew eli reunuspietaryrtti kapseleina
 - E-vitamiinivalmisteet
- ✓ Näiden tuotteiden ravintolähteet itsessään eivät ole HHT-potilaalle haitallisia, kuten valkosipuli pastakastikkeessa tai inkiväärijuuren lisääminen mausteena. Kun näitä aineita otetaan pillereinä, jauheena tai nestemäisessä muodossa, vaaralliset komponentit tiivistyvät ja tuote voi lisätä verenvuodon tai mustelmien riskiä.

Muista kertoa lääkärissä käydessäsi lääkitysten lisäksi myös käyttämästäsi lisäravinteista ja luontaistuotteista!

Eri elämänvaiheet

HHT on progressiivisesti kehittyvä sairaus, jonka oireet ovat hyvin moninaisia. Oireet vaihtelevat tyypillisesti sairastuneen elimen, taudin ilmenemismuodon tyypin ja laajuuden sekä HHT-potilaan iän mukaan.

HHT on yhtä yleinen miehillä ja naisilla, jokaisella yksilöllä se saattaa oireilla eri tavalla. Vaihtelua saattaa esiintyä myös HHT-potilaan eri elämänvaiheissa ja -tilanteissa.

On tiettyjä asioita, jotka voivat vaikuttaa HHT-potilaan hyvinvointiin, elämänlaatuun ja toimintakykyyn. Nämä on hyvä tiedostaa eri elämänvaiheissa. Tilanteita, jolloin HHT voi aiheuttaa terveysriskejä ovat erityisesti lapsuus-nuoruusikä ja raskausaika. Jos ongelmia ei ole esiintynyt 55–60 ikävuoteen mennessä, HHT ei vaikuta eliniän ennusteeseen.

Perhesuunnittelu ja kuukautiset

Kuukautiset

Koska HHT:n ilmentymiä voi esiintyä missä elimessä tahansa, HHT voi vaikuttaa myös kohdun limakalvoihin ja kuukautisvuotoihin.

Kuukautisvuodot voivat johtaa anemiaan. Tämä on selvitettävä ja hoidettava.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

- ✓ Nuorilta tai aikuisilta HHT-potilailta on hyvä tutkia epätavallisen runsaiden kuukautisvuotojen syyt ja tunnistaa verenvuotohäiriö.
 - Runsaisiin kuukautisvuotoihin suositellaan suun kautta otettavaa traneksaamihappoa (Caprilon®, Cyklokapron®).
 - Hormonihoitoa tai muuta verenvuotohäiriön hoitoa harkitaan potilaskohtaisesti.
- ✓ Jos suunnittelet **hormonaalista raskauden ehkäisyä**, keskustele HHT:n tuntevan gynekologin kanssa.
 - Yleensä estrogeenivalmisteet eli hormonaaliset ehkäisyvalmisteet ja hormoni-kierukka vähentävät kuukautisvuotoja, mutta toisilla HHT-potilailla myös nenä- ja suolistovuotoja.
 - Toisilla HHT-potilailla estrogeenivalmisteet voivat kiihdyttää keuhkojen AVM:ien kasvua.
 - HHT-diagnoosiin liittyy kohonnut laskimotukosriski ja estrogeenivalmisteet lisäävät tukosriskiä.
- ✓ Elimistön omien naishormonien tiedetään vaikuttavan HHT-potilaan verenvuotoon. Joillakin nenäverenvuoto vaihtelee kuukautiskierron aikana ja vaikeutuu vaihdevuosien jälkeen.
- ✓ HHT:n aiheuttamat kohdun verisuonimuutokset voivat olla synnynnäisiä tai trauman jälkeen kehittyneitä.
- ✓ Kohdun AVM:iä on raportoitu muodostuneen lääkkeellisen abortin jälkeen.
 - Tässä on kysymyksessä trauman jälkeinen verisuonimuutosten kehittyminen.
 - Kohdun AVM:iä on mahdollista hoitaa embolisaatiolla.

Perhesuunnittelu

Perheelisäystä suunniteltaessa HHT-potilaan on hyvä tavata HHT:n tunteva perinnöllisyyslääkäri.

- ✓ Lääkärin kanssa voi neuvotella siitä, kuinka HHT-äiti voi optimoida terveydentilansa ennen raskautta. HHT:hen liittyen tulee ainakin:
 - seuloa ja hoitaa keuhkojen AVM:t.
 - hoitaa anemiaa ja raudanpuutos.
- ✓ Lääkärikäynnillä tulee olla mahdollisuus saada tietoa perimään liittyvistä vaihtoehdoista.

Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto



- Kun perheen geenimutaatio on tunnistettu HHT-vanhemmasta, tietoa voidaan mahdollisesti käyttää tulevien jälkeläisten seuloamiseen.
- Tulevat vanhemmat voivat halutessaan kysyä käytettävissä olevat geenitutkimuksien vaihtoehdot, jos harkitaan keinohedelmöitystä.
- Perimään kajoavien hoitomuotojen käyttöä rajoittavat ihmistä suojaavat kansainväliset säädökset, asetukset ja lait.
- On hyvä varautua myös siihen, että perhettä suunnittelevan parin henkilökohtaiset eettiset arvot pohdituttavat tässä vaiheessa.

Raskaus ja synnytys

Useimmilla raskaana olevilla HHT-potilailla ei esiinny vakavia HHT:hen liittyviä komplikaatioita, vaikka odottava HHT-äiti voidaan toisinaan luokitella korkean riskin ryhmään kuuluvaksi.

Kun HHT-potilas suunnittelee raskautta, tulee kartoittaa hänen senhetkinen terveydentilansa. Erityisesti arvioidaan HHT:n tila ja se, miten se voi liittyä raskauden riskeihin.

- ✓ Raskaana olevalle HHT-potilaalle suositellaan rautalisän nauttimista rautavarastojen ylläpitämiseksi ja anemian ehkäisemiseksi.
- ✓ Raskauden aikana havaittu anemia saattaa toisinaan vaatia suonensisäisiä verensiirtoja.
- ✓ Raskauden aikana toisille kehittyy uusia ihon ja limakalvojen telangiektasioita, kun taas toiset ovat kertoneet telangiektasioiden vähentyneen.
- ✓ Raskaudenaikainen HHT-äidin terveydellinen riski liittyy keuhkojen AVM:ien vuotoihin, aivoverenvuotoihin ja tromboembolisiin eli veren hyytymisen ongelmiin.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Selvitä etukäteen, onko synnytyksen yhteydessä mahdollista ottaa geenitestistä vastasyntyneestä lapsesta. Näyte on mahdollista ottaa lapsen napanuoraverestä.

Raskausaikana tyypillisesti:

- nenäverenvuodot vaikeutuvat
- PAVM:t voivat kasvaa
- kehon verimäärän kasvu lisää PAVM:iin liittyvien komplikaatioiden riskiä
- raskaus voidaan luokitella korkean riskin raskaudeksi tietyin edellytyksin
- MRI-kuvaukset ilman varjoainetta, jos kuvaukselle on tarvetta



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Raskaudenaikaiset keuhkojen AVM:t voivat olla erityisen vaarallisia

- ✓ Raskauden aikana verenkierrossa oleva kehon verimäärä lisääntyy merkittävästi. Tämä on välttämätöntä vauvan kehitykselle.
 - PAVM:ien koko suurenee raskauden aikana. Tämä lisää odottavan äidin aivoinfarktin ja aivoabsessin eli aivojen märkäpesäkkeen riskiä.
 - PAVM:n heikkojen ja epänormaalien verisuonten paineen nousu lisää hengenvaarallisen keuhkorepeämän ja verenvuodon riskiä.
 - Jos odottavalle HHT-äidille **ei ole tehty PAVM-seulontaa** ennen raskautta, se voidaan tehdä ultraääni-kuplasteilla (ks. s. 19) **tai** keuhkojen tietokonetomografia eli TT-tutkimuksella pienellä määrällä varjoainetta tai ilman. TT-tutkimus tulee tehdä raskauden toisen kolmanneksen alkupuolella, 12.–20. raskausviikolla.
 - **PAVM:ia epäiltäessä oireiselle HHT-äidille** voidaan tehdä keuhkojen TT-tutkimus pienellä määrällä varjoainetta tai ilman, riippumatta siitä, missä vaiheessa raskaus on.
 - PAVM:ien embolisaatio on turvallista tehdä aikaisintaan raskauden toisen kolmanneksen aikana, jos siihen ei ole aikaisemmin pakottavaa syytä.

Aivojen AVM:t ja synnytys:

- ✓ Jos odottavalla HHT-äidillä on todettu aivojen AVM:
 - Harkitaan suunniteltua keisarinleikkausta, jos alatiesynnytyksen arvioidaan lisäävän aivoverenvuodon riskiä.
 - Jos aivoverenvuodon riskiä ei ole, normaali alatiesynnytys katsotaan turvalliseksi.

Raskauden aikana on korkea riski HHT:n aiheuttamiin verenvuoto- ja neurologisiin komplikaatioihin:

- ✓ Jos odottavalle äidille ei ole tehty keuhkojen tai aivojen AVM:ien seulontaa ennen raskautta.
- ✓ Jos odottavan äidin todettuja keuhkojen tai aivojen AVM:iä ei ole hoidettu.

Epiduraalipuudutus synnytyksessä:

- ✓ HHT-äidin synnytyksessä voidaan käyttää epiduraalipuudutusta. Kerro lääkärille, jos epiduraalipuudutuksen sopivuus askarruttaa sinua mahdollisiin selkäytimen AVM:iin liittyen.

Lapset

HHT-vanhemman lapsella on 50 % mahdollisuus periä HHT. Tämä tulee ottaa huomioon, kun HHT-perheeseen syntyy lapsi.

Yleensä HHT:n ilmentymiä ei ole syntymähetkellä, vaan ne ilmaantuvat iän myötä.

70 %:lla lapsipotilaista on jokin HHT:n ilmentymä 16 ikävuoteen mennessä.

Lapsuusiässä voi kehittyä henkeä uhkaavia keuhkojen ja aivojen AVM:iä. Ne voidaan havaita seulontatutkimuksella, jonka voi tehdä jo vastasyntyneelle lapselle.

Geenitestaus

- ✓ HHT-vanhemman geenimutaatio tulee olla tiedossa ennen lapsen geenitestiä.
- ✓ Geenitestiä voidaan käyttää HHT:n poissulkevana testinä. Näin vältetään turhilta seulontatutkimuksilta, jos lapsella ei ole HHT:tä aiheuttavaa geenivirhettä.
- ✓ Lapsen geneettinen testaus on tärkeää, koska lapselle HHT-diagnoosin tekeminen kliinisiin kriteereihin perustuen ei ole luotettavaa. HHT:n ulkoiset merkit ilmaantuvat yleensä myöhemmin.

Seulontatutkimusta suositellaan oireettomalle lapselle, jolla on HHT tai sen epäily, kuten HHT-vanhempi, jonka geenimutaatio ei ole tiedossa.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Keuhkojen AVM:t (ks. myös luku "Keuhkojen muutokset")

- ✓ Keuhkojen AVM:t ilmenevät yleensä teini-iän jälkeen, joskin niitä voi esiintyä lapsilla ja vastasyntyneilläkin.
- ✓ HHT-lapsen tyypillisiä PAVM:ien oireita ovat hengenahdistus ja matala rasituksen-sietokyky. Näiden oireiden taustalla ajatellaan usein virheellisesti olevan muita syitä, kuten astma tai huono fyysinen kunto. Migreenipäänsäryt ovat yleisiä oireellisen tai oireettoman PAVM:n yhteydessä.
- ✓ **Keuhkojen AVM:ien (PAVM) seulontatutkimus** tehdään:
 - rintakehän röntgenkuvauksella **ja** mittaamalla veren happisaturaatio eli veren happikyllästeisyys sormen-päästä pulssioksimetrillä
 - **tai** ultraääni-kuplatestillä (ks. s. 19)
 - TT-tutkimuksella, jos PAVM:n positiivinen diagnoosi on tehty em. seulontamenetelmillä
- ✓ Seulonta toistetaan **viiden vuoden välein**, jos seulonnan tulos on negatiivinen.
 - Lapsilla, joiden seulontatulokset ovat epävarmoja joko kuvantamisen tai pulssi-oksimetrian perusteella, seulonta tulee toistaa aikaisemmin.
- ✓ **PAVM:ien hoito**
 - PAVM:t, joihin johtava valtimo on halkaisijaltaan 3 mm tai yli **ja** joihin liittyy alentunut veren happisaturaatio, hoidetaan embolisaatiolla (ks. s. 19).
 - Seuranta on aiheellista, jotta voidaan havaita hoidettujen PAVM:ien uusiu-tuminen ja pienten hoitamattomien PAVM:ien kasvu. Seurantatiheys arvioidaan potilaskohtaisesti.



Kuva: estore.nu/fi

Antibioottiprofylaksiaa suositellaan HHT-lapsipotilaille, joille seulonta on tehty röntgenkuvauksella ja pulssioksimetrillä, koska niillä ei voida havaita pieniä PAVM:iä.



Kuvat: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Aivojen AVM:t (ks. myös luku "Aivojen muutokset")

Merkittävät ja suurimmat aivojen AVM:t kehittyvät pääasiassa lapsuudessa, jopa sikiövaiheessa ja aiheuttavat oireita, joita voivat olla epilepsia, päänsärky, kallon suureneminen ja aivoverenvuoto.

✓ Aivojen AVM:ien seulontatutkimus:

- Ensisijainen seulontatutkimus on magneettikuvaus (MRI) varjoainetehosteisena, se antaa tarkan kuvan aivojen AVM:ien tunnistamiseksi ja verenvuodon riskitekijöiden määrittämiseksi.
- Pienillä lapsilla MRI-tutkimus vaatii tyypillisesti rauhoittavaa lääkitystä tai nukutusta.
- Oireettoman HHT-lapsen kuvantamiseen liittyvät käytännöt vaihtelevat eri maiden välillä.
- Suomessa ei ole kansallista hoitolinjausta vielä tehty ja seulonnat kannattaa harkita tapauskohtaisesti hoitavan lääkärin kanssa neuvotellen. Päätös lapsen seulontatutkimuksesta tulee tehdä lääkärin, hoitajien ja lapsen (jos mahdollista) yhteisellä päätöksellä.

✓ Aivojen AVM:ien hoito:

- Jos seulonta on positiivinen, HHT-lapsi tulee lähettää hoidettavaksi yksikköön, jossa on monitieteinen asiantuntemus neurokirurgisten sairauksien hoidosta.
- Päätös hoitaa tai seurata aivojen AVM:iä perustuu siihen, että hoidon riskiä verrataan verenvuodon riskiin.
- Hoidetut aivojen AVM:t vaativat tarkkaa seuranta. Pienten ja hoitamattomien aivojen AVM:ien seuranta ei ole tarkasti määritelty, joten arvio seurannasta tehdään potilaskohtaisesti.

Nenäverenvuodot (ks. myös luku "Nenäverenvuodot")

- ✓ ovat tavallisin ensimmäinen oire lapsena, ne alkavat keskimäärin 12-vuotiaana.
- ✓ on hyvä ottaa puheeksi lääkärin kanssa ja sopia kontrollit tarvittaessa anemian ja raudanpuutoksen tutkimiseksi.
- ✓ hankaloittavat arkielämää ja vaikuttavat lapsen tai nuoren elämänlaatuun.
 - Lapsi tai nuori saattaa jännittää nenäverenvuotoja ja vuodon alkamista. Tämä voi johtaa sosiaalisten tilanteiden välttelemiseen koulussa ja harrastuksissa ja voi hankaloittaa ystävän tai sukulaisen luona yökyläilyä.

Kerro lapsen opettajalle, koulun terveydenhoitajalle, harrastustoiminnan ohjaajille ja ystävien vanhemmille HHT:sta ja lapsen nenäverenvuototaipumuksesta.



nenäverenvuodosta ei tule liian dramaattinen tapahtuma ja lapsen on sosiaalisesti helpompi selviytyä tilanteesta

Raudanpuutosanemia (ks. myös luku "Anemia ja raudanpuutos")

- ✓ voi aiheuttaa lapsilla keskittymis- ja oppimisvaikeuksia sekä muistamisen vaikeutta.
- ✓ voi ilmetä myös vaikeutena pysyä koulukavereiden ja ystävien tahdissa leikeissä, juoksemisessa ja muussa liikunnassa.

Henkinen hyvinvointi

- ✓ Vanhemmalla on olennainen rooli lapsen hyvinvoinnista ja terveydestä huolehtimisessa sekä kasvun ja kehityksen tukemisessa, jotta lapselle kehittyy positiivinen elämänasenne.
- ✓ Kerro lapselle mahdollisimman varhain lapsen ikätasoon sopivalla tavalla lapsen senhetkisiin HHT:n oireisiin, tutkimuksiin ja toimenpiteisiin liittyvistä asioista.
- ✓ Kun lisäät vähitellen lapsesi tietoa HHT:stä ja annat hänen ottaa osaa hoitoaan koskeviin päätöksiin, lapsesi alkaa ottaa enemmän vastuuta itsestään ja osaa paremmin hallita omaa terveyttään teini-iässä ja nuorena aikuisiässä.
- ✓ Tue ja kannusta lasta. Älä anna HHT:n hallita hänen elämäänsä.
- ✓ Hae lapselle tai nuorelle ammattiapua, jos HHT:n kanssa eläminen aiheuttaa masennuksenkaltaisia oireita.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Työ ja toimintakyky

HHT vaikuttaa kaikille elämän alueille: tunne-elämään, ihmissuhteisiin, työhön ja vapaa-aikaan.

Tutkimusten mukaan elämänlaatu on sidoksissa HHT:n aiheuttamien oireiden vakavuuteen ja jossain määrin yksilön omaan kykyyn hallita stressiä.

Erityisesti työikäisen HHT-potilaan on hyvä tiedostaa toimintakykyä häiritsevät tekijät. Siten niiden vaikutusta voidaan vähentää ja näin lisätä oman arjen hallintaa.

Nenäverenvuodot

Nenäverenvuotojen vakavuus ja aika, joka kuluu nenäverenvuotojen hoitamiseen ovat kytköksissä stressiin, ahdistuneisuuteen ja alakuloisuuteen.

Pahimmillaan nenäverenvuodot voivat johtaa työkyvyttömyyteen ja sosiaaliseen eristäytymiseen.

Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto



"Jännä juttu että enemmän kuin varsinaisesti ajattelen miltä vuoto minusta tuntuu, ajattelen mitä muut ihmiset siitä ajattelevat, mikäli näin sattuu julkisella paikalla. Tuppo nenässä kulkeminen tuntuu eräällä tavalla hirvittävän nololta ja nöyryyttävältä, ihmisten ennakoluulojen vuoksi."

Ennakoi tulevat tilanteet

- ✓ Nenäverenvuodot ovat ennalta-arvaamattomia, niiden varalta on hyvä olla aina mukana ainakin nenäliinoja.
- ✓ **Kokoa oma "ensiapupakkaus"** käsilaukussa tai repussa mukana kuljetettavaksi. Ensiapupakkauksessa voi olla nenäliinojen lisäksi nenäsumutetta, voidetta, vaseliinia ja itselle sopivaa verenvuotoa tyrehdyttävää materiaalia.
- ✓ **Huolehdi riittävästä levosta ja vältä stressiä:** Nenäverenvuotojen riski saattaa kasvaa, kun olet stressaantunut tai saanut liian vähän lepoa. Riski kasvaa myös fyysisen ponnistuksen aikana tai sen jälkeen.
- ✓ Tuliset ruoat tai voimakkaat mausteet ja alkoholi voivat lisätä verenvuotoja.
- ✓ Runsaan nenäverenvuodon jälkeen on hyvä välttää edellä mainittuja asioita, kuten myös kuumia ruokia ja juomia lämmön verisuonia laajentavan vaikutuksen vuoksi.
- ✓ Kun tunnet oman nenäverenvuotosi tyypilliset laukaisevat tekijät, ne kannattaa ottaa huomioon päivän aikatauluja ja sosiaalisia tilanteita suunnitellessa.
- ✓ Etukäteen suunnittelu lisää varmuuden tunnettasi ja vaikuttaa positiivisesti elämänlaatuusi: kun olet valmistautunut tulevaan, yllätyksen mahdollisuus on pienempi.
- ✓ Voit miettiä etukäteen mitä toisille sanot, jos nenä ratkeaa vuotamaan kesken työpäivän, kokouksen tai vaikkapa juhlassa. Sopivan tilaisuuden tullen voit esim. kertoa:
 - että sinulla on verisuonten heikkoutta aiheuttava sairaus, joka saa nenän vuotamaan.
 - ettei sinulla ole veriteitse tarttuvaa tautia, jos joku säikähtää vuotoa.
 - mikä HHT on ja näin kasvattaa tietoisuutta taudista.



Kuva: Eija Lukkari

Migreeni

Migreenipäänsärky vaikuttaa yksilön toimintakykyyn ja elämänlaatuun heikentävästi, aiheuttaa sairauspoissaoloja ja haittaa vapaa-ajan harrastuksia ja sosiaaliin tilanteisiin osallistumista.

- HHT-potilaalla migreeni voi aiheutua PAVM:sta eli valtimolaskimo -oikovirtauksesta keuhkoissa ja yleensä helpottuu, kun PAVM hoidetaan embolisaatiolla.
- Jos migreeni toistuu keuhkojen embolisaation jälkeen, PAVM on voinut uusiutua.
- Migreenipäiväkirjan avulla voit seurata migreenin oireita. Se auttaa selvittämään, mitkä tekijät laukaisevat migreenin.



Kuva: mahbubhasan2550, Pixabay

Väsymys

Krooninen väsymys voi aiheuttaa HHT-potilaalle haasteita työelämässä ja arjessa selviytymiseen. Väsymyksen taustalla voi olla:

- Keuhkojen AVM eli PAVM, joka heikentää keuhkojen hapenottokykyä ja aiheuttaa näin hapenpuutteesta johtuvaa väsymystä. PAVM hankaloittaa HHT-potilaan aktiivista liikkumista ja vaikuttaa näin välillisesti heikentyneeseen yleiskuntoon.
- Vuotojen aiheuttama anemia ja elimistön raudan puute.
- Maksan VM:ien aiheuttama maksan ja/tai sydämen vajaatoiminta.

Mielenterveys

HHT-diagnoosi voi aiheuttaa ahdistusta, masennusta ja näihin liittyvää traumaperäistä stressihäiriötä. Mielenterveyden ongelmat saattavat johtaa työttömyyteen tai työkyvyttömyyteen.

- Toisaalta hoitamattomat HHT:n aiheuttamat ilmentymät, kuten anemia, raudanpuutos ja PAVM:t voivat aiheuttaa masennuksenkaltaisia oireita ja johtaa virheellisesti masennusdiagnoosiin.
- Vertaistukea hakeneilla HHT-potilailla esiintyy vähemmän psyykkisiä oireita.
- HHT potilaan on tärkeää hoitaa omaa mielialaa ja käydä esim. traumaterapiassa vaikeiden kokemusten jälkeen.

Omahoito-ohjeita arjen hallintaan

- ✓ Noudata säännöllistä elämänrytmiä:
 - Huolehdi riittävästä levosta ja yöunesta, kahdeksan tuntia unta vuorokaudessa auttaa jaksamaan.
 - Pidä säännölliset tauot työpäivän aikana.
 - Pidä tarpeelliset vapaapäivät säännöllisesti työviikon päätteeksi, myös vuorotyössä.
 - Liiku säännöllisesti ja mieluiten ulkoilmassa. Säännöllinen, kevytkin liikunta vahvistaa hapenottokykyä, kohottaa kuntoa ja vahvistaa vastustuskykyä.
 - Lomaile ja tee itsellesi mieluisia asioita, ne vahvistavat arjessa jaksamista.
- ✓ Syö riittävästi, terveellisesti ja monipuolisesti:
 - Rautapitoinen ravinto on luonnollinen tapa huolehtia elimistön rautavarannoista: Eläinperäiset tuotteet sisältävät elimistöön helposti imeytyvää hemirautaa. Kasvipäiset ruoka-aineet sisältävät heikommin imeytyvää ei-hemirautaa.
 - Monet HHT-potilaat hyötyvät vähähiilihydraattisesta ruokavalioista, moni on todennut sen vähentävän nenäverenvuotoja ja niiden voimakkuutta.
 - Erityisesti sokerin ja nopeasti imeytyvien hiilihydraattien välttäminen pitää verensokerin ja elimistön vireystilan tasaisena päivän aikana.
 - Syö tarpeeksi ja ravintorikkaita ruoka-aineita. Vältä prosessoituja ruokia, dieettejä ja nopeaa laihduttamista. Ruokavalion liian alhainen energiamäärä ja köyhä ravintopitoisuus lisäävät väsymystä.
- ✓ Vältä tupakointia ja liiallista alkoholinkäyttöä.
- ✓ Hae apua, jos arjen hallinta käy liian raskaaksi.
 - Pyydä osittaista työaikaa tai hae sairauslomaa.
 - Etsi kuuntelevat korvat, jaettu ongelma on puolitettu ongelma.
 - Hakeudu vertaistuen piiriin.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

- ✓ Omaksu positiivinen elämänasenne!
 - Nauti elämästä: perheestä, ystävistä, harrastuksista.
 - Tee asioita, jotka tekevät sinut onnelliseksi.
 - Kouluttaudu kokemusasiantuntijaksi.
 - Sairautesi on vain osa sinua. Hallitse itse Oslerisi, älä anna sen hallita elämääsi.

Ikääntyminen

Ikääntyessä tyypillisesti yksilön sairastuvuus lisääntyy ja HHT:n lisäksi muutkin tekijät ja muut sairaudet saattavat hankaloittaa HHT-potilaan elämää.

HHT:n oireiden tai komplikaatioiden vakavuus vaikuttaa suurelta osin elämänlaatuun, erityisesti ikääntyessä, kun oireiden esiintyminen ja niiden vakavuus saattavat lisääntyä.

- ✓ HHT:n ilmenemismuodot ja oireet, jotka tyypillisesti voimistuvat tai pahenevat ikääntyessä ovat:
 - anemia runsaiden GI- eli ruoansulatuskanavan vuotojen seurauksena
 - sydämen vajaatoiminta
 - aivoinfarkti hoitamattomien keuhkojen tai aivojen AVM:ien vuoksi
 - ihon ja limakalvojen telangiektasiat
- ✓ Persoonallisuus ja sosiaaliset tekijät vaikuttavat siihen, kuinka vahvasti HHT vaikuttaa yleiseen onnellisuuteen.



Kuva: Eija Lukkari

- ✓ HHT:n oireiden lisäksi ikääntyvän HHT-potilaan elämänlaatuun vaikuttavat:
 - perheen ja ympäristön sosiaalinen tuki: avun saaminen, empatia, ystävyys ja rakkaus
 - henkilökohtaiset selviytymiskeinot: huumori, harrastukset, vertaistukena toimiminen
 - muut terveyteen liittyvät haasteet: huolehdi yleiskunnostasi, liiku voimiesi mukaan
 - uskomukset sairastamiseen liittyen: älä anna sairautesi hallita, se on vain osa elämääsi
 - positiivinen tai negatiivinen asenne: ajatuksista tulee totta, olivat ne positiivisia tai negatiivisia

✓ Säästä energiaasi ja tee elämänmuutoksia:

- pyydä apua ja teetä raskaat työt jollakin muulla, esim. kodin siivous, ruokaostokset
- käytä teknologiaa apuna, esim. shoppaile netissä sen sijaan että lähdet ostoksille
- nuku tarpeeksi pitkät yöunet ja ota päiväunet tilaisuuden tullen
- syö ravintorikasta ruokaa ja syö tarpeeksi, ravinnosta saatava proteiini on erityisen tärkeä ikääntyvän ravitsemuksessa, pyydä lääkäriltä lähete ravitsemusterapeutille

Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto



**Toivo parasta, mutta
varaudu pahimpaan!**

Ole askel edellä
sairauttasi. Ota selvää
ja valmistaudu erilaisiin
oireisiin ja ongelmiin,
joita HHT voi
sinulle aiheuttaa.

Tämä auttaa sinua hallit-
semaan "omaa Osleriasi"
ja vähentää stressiä siitä,
mitä kaikkea se voi
tuoda tullessaan.

Mielenterveys

HHT ei itsessään aiheuta masennusta, mutta jotkin HHT:n oireet voivat aiheuttaa masennuksen tunnetta.

- Masennus on yleisempää sairauskohtauksen jälkeen ja vakavien komplikaatioiden kanssa elämisen aiheuttama stressi voi aiheuttaa alakuloisuutta.
- Toisinaan terveyteen liittyvä kriisi laukaisee klinisen masennuksen.
- Masennus on melko yleinen sairaus; HHT-potilaalle voi kehittyä masennus, joka ei liity HHT:hen.

Hae apua, jos tunnet
olosi alakuloiseksi tai
masentuneeksi
suurimman osan
ajasta yhtäjaksoisesti
vähintään kahden
viikon ajan.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Joitakin masennuksen riskitekijöitä ovat:

- perinnöllinen taipumus
- aiempi masennusjakso
- läheisen perheenjäsenen kuolema

Masennuksen tunnistaminen ja hoito on välttämätöntä, koska se voi olla terveystilaa heikentävä ja jopa hengenvaarallinen sairaus.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Masennus voi vaikuttaa energiatasoon, ajatteluun ja muistiin sekä kykyyn suoriutua jokapäiväisistä toiminnoista ja pitää huolta terveydestä.

HHT-potilaalta on tärkeää hoitaa fyysisten oireiden aiheuttaja, kuten anemia, raudanpuute tai alhainen veren happipitoisuus.

- Nämä voivat aiheuttaa masennuksenkaltaisia oireita, kuten voimattomuutta, väsymystä ja sitä seuraavaa mielenkiinnon puutetta, jotka voidaan virheellisesti tulkita masennuksen aiheuttamiksi.
- Sen takia on tärkeää, että hoitoon hakeutuessa hoitohenkilökunta, erityisesti lääkäri on tietoinen HHT:n ominaispiirteistä.
- HHT-potilaan kannattaa itse olla aktiivinen ja tiedottaa sairaudesta ottamalla mukaan lääkärikäynnille tai hoitoon hakeutuessaan oma oirepäiväkirja ja HHT:sta kertovaa materiaalia, kuten potilaan oppaan tai osan siitä.

Mielenterveyden omahoito

- ✓ Hyvät ja merkitsevät ihmissuhteet, sosiaalinen tuki ja osallisuuden kokemus edistävät mielenterveyttä ja ehkäisevät masennustilan kehittymistä.
 - Hakeudu vertaistuen piiriin esim. HHT/Osler-yhdistyksen suljetussa Facebook-ryhmässä, johon edellytetään jäsenpyyntöä.
 - Voit myös ottaa yhteyttä yhdistyksen vertaistukihenkilöön (ks. luku ”Lopuksi”).
- ✓ Reippailu ulkoilmassa, kohtalainen määrä liikuntaa ja vastaavasti riittävästä levosta ja unesta sekä terveellisestä ruokavaliosta huolehtiminen tuovat virkeyttä ja energiaa elämään.
- ✓ Tupakoinnin välttäminen tai lopettaminen sekä humalahakuisen juomisen ja alkoholin liikkakäytön välttäminen ovat tutkitusti mielenterveyttä lisääviä seikkoja.

Edellä mainitut asiat lisäävät yksilön elämänhallintaa ja elämänlaatua yleensäkin.

Hakeudu HHT/Osler-yhdistyksen vertaistuen piiriin! Katso luku "Lopuksi", jossa on yhdistyksen yhteystiedot.



<https://www.mielenterveystalo.fi/>

Terveyskylä-sivuston mielenterveystalo tarjoaa tietoa mielenterveydestä sekä tukea omahoitoon ja ohjausta eri alueiden mielenterveyspalveluihin.

- Sivulla on linkkejä erilaisiin omahoidon menetelmiin sekä ohjeita, opastusta ja ohjelmia mielenterveyden hoitamiseen ja työkaluja oman mielenterveyden arviointiin online-kyselyjen muodossa.
- Mielenterveystalo on koostettu kolmesta eri ikäryhmille rakennetusta internet-sivustosta, joten sieltä löytyvät aikuisten lisäksi omat mielenterveystalot myös lapsille ja nuorille.
- Mielenterveystalon kaikki tieto on psykiatrian asiantuntijoiden tuottamaa tietoa mielenterveysasioista ja saatavissa kaikille siitä kiinnostuneille.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto

Lopuksi

HHT on koko perhettä ja sukua koskettava sairaus.

HHT:n kanssa voi elää normaalia elämää, kun sen tutkimukset ja hoidot kohdennetaan oikein.

HHT-potilaan eliniän ennuste on sama kuin muulla väestöllä.



Kuva: Microsoft 365 luovan sisällön kirjasto



<https://hht-osler.fi/>



<https://curehht.org/>



<https://www.hhteurope.org/>



<https://hhtguidelines.org/>



European
Reference
Network

VASCERN Do's and Don'ts Factsheets for Rare Vascular Disease Patients Facing Frequent Situations

<https://vascern.eu/what-we-do/dos-donts-factsheets-for-rare-vascular-disease-patients/>



Facebookissa ovat julkiset Suomen HHT/Osler-yhdistyksen sivut

<https://www.facebook.com/suomenHHT> jotka näkyvät kaikille ja

vertaisryhmän HHT Suomi (Oslerin tauti) -sivu

<https://www.facebook.com/groups/1843175195962593> joka on yksityinen

sivu. Ryhmään pääsee laittamalla jäsenpyynnön. Vertaisryhmän sivuilla käydään vilkasta keskustelua sairauteen liittyvistä asioista.