

Capire l'HHT

Molto più di un'epistassi





Cos'è L'HHT

www.hhtonlus.org

Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (hht)

La **Teleangectasia Emorragica Ereditaria** è una malattia genetica rara. Causa malformazioni vascolari (**MAV**) in molti organi del corpo.



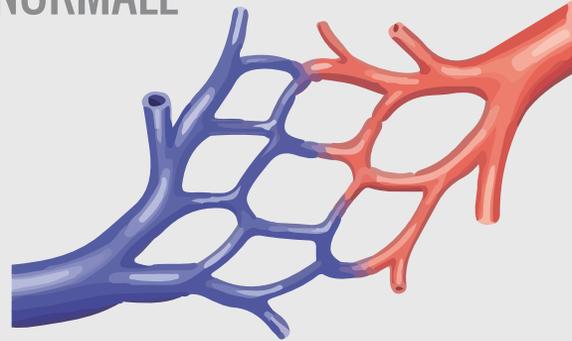
Cos'è una MAV

www.hhtonlus.org

Arterie e Vene sono collegate da una rete capillare per rallentare il flusso sanguigno, “filtrare” il sangue e permettere scambi gassosi.

Con l’HHT spesso manca la rete capillare. Conseguenze? Il sangue non viene rallentato, i vasi sanguinano e viene a mancare la funzione di “filtro” dei capillari, causa di altre gravi complicazioni di questa patologia.

NORMALE



MAV





COME si manifesta
I sintomi evidenti

www.hhtonlus.org

Epistassi

Al 90% dei pazienti sanguina il naso in modo ricorrente. Conseguenze? Grave anemizzazione e continuo bisogno di infusioni endovenose di ferro e trasfusioni di sangue.

Teleangectasie

Sono piccole MAV e si presentano come puntini rossi sulla pelle del volto, le mucose (labbra e bocca) e sui polpastrelli.

Le manifestazioni dell'HHT non sono reciprocamente esclusive. Ciò significa che il paziente può presentare una qualsiasi combinazione di queste malformazioni e delle loro conseguenze.



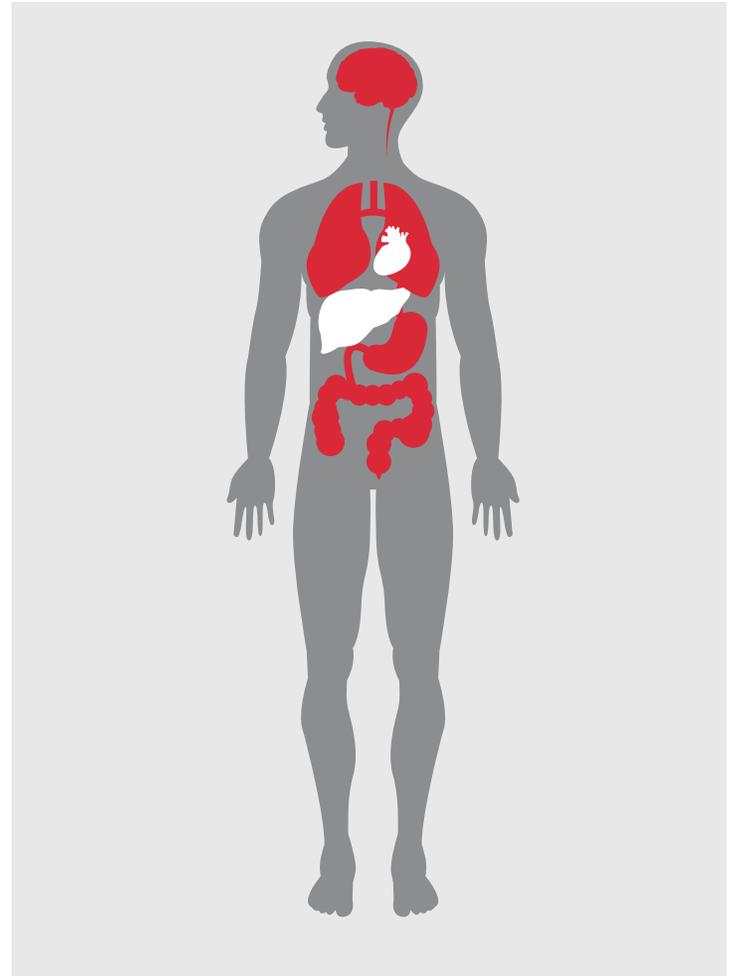
COME si manifesta
Le minacce silenti

www.hhtonlus.org

Il 40% dei pazienti hanno MAV ai polmoni o al cervello.

Queste sono le manifestazioni più pericolose dell'HHT. Possono causare Ictus, Emboli o Aneurismi Cerebrali.

Nel tratto gastro-intestinale sono spesso presenti MAV che sanguinano copiosamente, difficili da localizzare e trattare.



QUANDO si manifesta

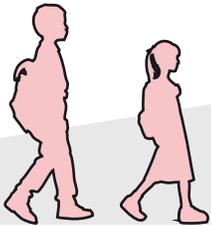


Neonati:

Possibili MAV
polmonari e cerebrali
già alla nascita.
Importante uno
screening pre o
neonatale.

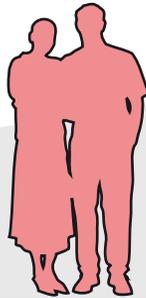
www.hhtonlus.org

MAV Polmonari e Cerebrali non diagnosticate o non trattate rimangono una minaccia seria per tutto l'arco della vita del paziente.



12 anni:

Iniziano le Epistassi.
E' un valore statistico, possono apparire molto prima, molto dopo oppure non presentarsi mai.



30 - 60 anni:

Teleangectasie più evidenti.
Aumento delle epistassi
e possibile inizio sanguinamenti gastro-intestinali.



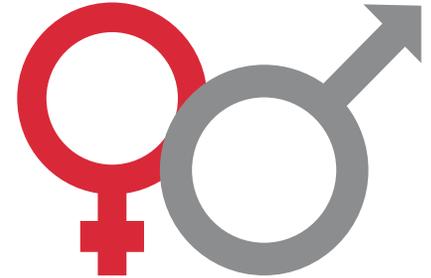
+ 60 anni:

Le condizioni si aggravano e cronicizzano.
Si intensifica la dipendenza da infusioni e trasfusioni e spesso nascono complicanze e conseguenze indirette della patologia.



Come si TRASMETTE

www.hhtonlus.org



L'HHT è EREDITARIA in forma Autosomica Dominante

La mutazione non si trova sul gene sessuale. Non dipende dal sesso del nascituro e del genitore. (**Autosomica**)

Un solo genitore trasmetta il gene dunque ogni nascituro ha il 50% di probabilità di contrarre la malattia. (**Dominante**)

Non esistono portatori sani della Teleangectasia Emorragica Ereditaria.



La Diagnosi

La Prognosi

I Numeri

www.hhtonlus.org

E' positiva con 3 di questi criteri

1. Epistassi ricorrenti
2. Teleangectasie Mucoso Cutanee
3. Uno o più familiari con gli stessi sintomi
4. MAV agli organi Interni.

Una cura ancora non esiste ma uno screening in un Centro d'Eccellenza è indispensabile per evitarne le più terribili complicazioni.

1 persona su 5.000 ha l'HHT.

In Italia sono quasi 13 mila persone. **Ma il 90% di loro non lo sa.**

HHT
onlus



Chi SIAMO

La **HHT Onlus** rappresenta i pazienti HHT di tutta Italia ed i medici che si occupano di loro. Il nostro impegno primario è per la diffusione della conoscenza della patologia, la sua diagnosi precoce e la ricerca della cura.

www.hhtonlus.org

info@hhtonlus.org

+39 333.6159012