



WAT IS ROW/HHT?

MEER DAN EEN BLOEDNEUS



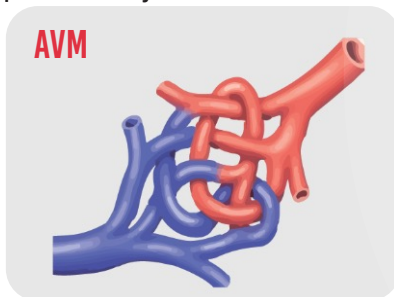
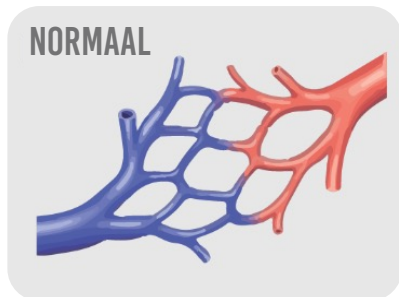
WAT IS ROW/HHT?

De ziekte van Rendu-Osler-Weber (ROW), internationaal bekend als Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (HHT), is een erfelijke aandoening waarbij abnormale verbindingen kunnen ontstaan tussen de slagaders en de aders. Door een fout in het DNA worden bepaalde bouwstoffen niet of onvoldoende aangemaakt. Deze afwijkingen worden AVM's (arterioveneuze malformaties) genoemd. Ze kunnen in alle organen ontstaan, maar komen vooral voor in de longen en lever en soms ook in de hersenen. Als de abnormale vaatverbindingen klein zijn, worden ze teleangiëctasieën genoemd; als de verbindingen groot zijn, spreken we van AVM's.

WAT IS EEN AVM?

In de gebruikelijke situatie zitten er heel veel kleine bloedvaatjes (haarvaten) tussen de slagader (het aanvoerende bloedvat) en de ader (het afvoerende bloedvat). Deze kleine vaatjes zorgen ervoor dat de bloedstroom langzamer gaat. Zo wordt zuurstof afgegeven aan de weefsels; in de longen wordt juist zuurstof opgenomen in deze haarvaten. Daarnaast heeft het netwerk een filterende werking.

Bij mensen met ROW/HHT ontstaan er soms AVM's. Dan ontbreken de vele kleine bloedvaatjes (haarvaten) tussen de slagader en de ader. In plaats daarvan zijn er grotere, directe verbindingen ontstaan tussen de slagaders en de aders. Daardoor stroomt het bloed te snel, kan er een bloeding ontstaan en valt de filterwerking weg (in de longen). Deze AVM's zijn de oorzaak van de verschillende klachten en complicaties bij ROW/HHT.



TYPES ROW/HHT

ROW-1 Neusbloedingen beginnen vaak op jongere leeftijd. Mensen met ROW-1 hebben vaker AVM's in de longen (ongeveer 60%) en in de hersenen (ongeveer 10-15%)..

ROW-2 Bij mensen met ROW-2 komen AVM's vaker voor in de lever (naar schatting 40 tot 60%). In de meeste gevallen (85%) leiden AVM's in de lever niet tot klachten. Heel soms gaat deze vorm samen met een hoge bloeddruk in de longen (pulmonale hypertensie).

Soms wordt ROW veroorzaakt door een mutatie in het zogenoemde SMAD4-gen; dan is er sprake van een gecombineerd beeld van ROW en poliepen in het maag-darmstelsel.

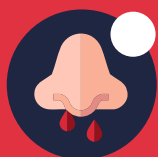
In ongeveer 10% van de families waarin ROW voorkomt, wordt geen mutatie gevonden; daar wordt wereldwijd nog onderzoek naar gedaan.

Met de juiste onderzoeken zijn AVM's vaak goed op te sporen, waarna samen met het behandelteam gekeken wordt of behandeling nodig is en welke aanpak het meest geschikt is.

SYMPTOMENCHECKLIST

ROW/HHT kan verschillende klachten veroorzaken. Hieronder vind je een overzicht van de meest voorkomende en minder vaak voorkomende klachten.

MEEST VOORKOMEND



Frequente, spontane bloedneuzen



Onverklaarbaar bloedverlies in het maag-darmstelsel



Laag energieniveau



Ijzertekort en bloedarmoede



Rode stippen op de huid, lippen en slijmvliezen

REGELMATIG VOORKOMEND



Migraine (gerelateerd aan de AVM's in de longen)



Snelle hartslag (door bloedarmoede)



Ademtekort (door bloedarmoede / AVM's in de longen)

MINDER VAAK VOORKOMEND



Pulmonale hypertensie (verhoogde bloeddruk in de longslagader)



Beroerte of hersenabces (complicatie van AVM in de longen)



Hersenbloeding

WAT IS HET VERLOOP?*



PASGEBOREN

Meestal geen symptomen. In uitzonderlijke gevallen al AVM's aanwezig.



TOT 12 JAAR

Meestal geen of weinig klachten. Kleine rode stipjes (telangiëctasieën) op de huid soms zichtbaar.



13- 30 JAAR

Vaak begin van terugkerende neusbloedingen. Eerste zichtbare vaatverwijdingen op huid en slijmvliezen.



31 - 50 JAAR

Neusbloedingen vaker en erger. Soms ook toename van bloedingen in maagdarmkanaal. Chronische bloedarmoede. Meer en grotere rode stipjes en soms nieuwe of groeiende AVM's in organen. Mogelijk orgaanklachten.



51+ JAAR

De symptomen kunnen verergeren en chronischer worden. Bij toenemende bloedingen zijn soms bloedtransfusies nodig of medicamenteuze behandeling.

*Deze tijdlijn is een algemene indicatie van wat bij welke leeftijd optreedt, symptomen kunnen ook veel eerder of veel later optreden of zelfs geheel uitblijven.

LEVEN MET ROW/HHT

ROW/HHT is erfelijk en kan niet worden genezen, maar er zijn veel manieren om klachten te beperken en complicaties te voorkomen.

Regelmatische medische controle

Laat je regelmatig controleren door een arts die ervaring heeft met ROW/HHT. Jaarlijkse check-ups en zo nodig beeldvorming van longen, lever en hersenen.

Voorkomen van bloedarmoede

Eet ijzerrijke voeding (groene bladgroenten, vlees en peulvruchten) of neem ijzersupplementen als de arts dat adviseert.

Let op bij medische ingrepen

Vertel altijd aan artsen dat je ROW/HHT hebt. Soms is extra bescherming nodig, bijvoorbeeld antibiotica bij bepaalde behandelingen.

Erfelijkheid in de familie

Bespreek de aandoening met familieleden. Adviseer hen om zich te laten screenen op ROW/HHT, opdat onnodige risico's op complicaties kunnen worden geminimaliseerd.

Blijf actief, maar luister naar jouw lichaam

Vermijd extreme inspanning als je snel kortademig wordt of moe bent. Kies activiteiten die goed bij jouw conditie passen.

Wanneer er regelmatig gescreend wordt en zo nodig behandeld, is de levensverwachting normaal.



Word vriend
& doneer



OVER STICHTING ROW/HHT NEDERLAND

Als stichting zijn wij er voor iedereen die met HHT/ROW te maken heeft: patiënten, hun naasten, zorgprofessionals en onderzoekers.

We bieden heldere, toegankelijke informatie, brengen lotgenoten met elkaar in contact en zetten ons in voor snelle diagnose en optimale behandeling. Met de steun van donateurs en vrijwilligers bouwen we aan een sterk netwerk waarin mensen zich gezien, gehoord en gesteund voelen. Jouw bijdrage maakt dit mogelijk.

VRAGEN?

Stichting ROW/HHT Nederland

@ info@rownederland.nl

rownederland.nl

ROW expertisecentrum

088 320 15 48

@ info@antoniusziekenhuis.nl

antoniusziekenhuis.nl



Bekijk hier wat
wel en wat niet
te doen

