Rendu-Osler-Weber (onderzoeken)

De erfelijke ziekte Rendu-Osler-Weber (ROW) kenmerkt zich door afwijkingen van de bloedvaten. Op verschillende plekken ontbreken de haarvaten. Daar vermengt het bloed van de aders en slagaders zich. Deze plekken worden shunts genoemd, of ook arterioveneuze malformatie (AVM). Bij deze shunts kunnen bloedingen ontstaan.

Alle bloedvaten van een ROW-patiënt hebben een tekort aan een bepaald eiwit. Daarom kunnen vaatafwijkingen overal voorkomen. Welke organen afwijkingen vertonen en of het om kleine of grote afwijkingen gaat, verschilt van familie tot familie en van persoon tot persoon.

Meer over onderzoeken

Om de diagnose ROW te stellen zijn meestal meerdere onderzoeken nodig. Welke onderzoeken nodig zijn hangt onder meer af van de plek waar de klachten optreden. U vindt alle onderzoeken hieronder, gesorteerd op de plaats van de klachten.

Neus

Bij ROW-patiënten komen bijna altijd teleangiëctasieën en soms kleine AVM's voor in de neus. Ze leiden tot de meest gehoorde klacht van 95% van de ROW-patiënten: spontane en soms ernstige bloedneuzen.

De klachten worden onderzocht met behulp van een **kijkbuisje** (een endoscoop). Daarmee bekijkt de KNO-arts het neusslijmvlies.

Huid, slijmvlies en nagels

Een ervaren arts kan de teleangiëctasieën goed herkennen. Maar iemand met minder ervaring kan ze over het hoofd zien, of gesprongen adertjes ten onrechte aanzien voor teleangiëctasieën. Dat kan leiden tot verkeerde diagnoses. Bij de nagelriem zitten vaak heel jonge teleangiëctasieën, die alleen zichtbaar zijn met de microscoop. Het bekijken van de haarvaten (capillairoscopie) is een kort en pijnloos onderzoek. Het kan belangrijk zijn voor de klinische diagnose.



Teleangiëctasieën op de vingertop.



Een teleangiëctasie in het nagelbed door de microscoop gezien.

Lever

De diagnose kan op verschillende manieren gesteld worden, bijvoorbeeld met:

- CT-scan (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/5442)
- Echo (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/5634)
- Angiografie (https://www.antoniusziekenhuis.nl/behandelingen-onderzoeken/angiografie)

Longen

Een PAVM (pulmonaire arterioveneuze malformatie; pulmonair = alles wat met de longen te maken heeft) hoeft geen duidelijke klachten te veroorzaken. Als er wel klachten zijn, dan is het lang niet altijd duidelijk dat deze met de longen te maken hebben. Maar zodra de arts denkt dat er sprake is van een PAVM, is de diagnose vrij eenvoudig te stellen.

Met alleen een röntgenfoto kunnen we hooguit 70% van de PAVM's vinden. Daarom wordt zo'n foto gecombineerd met ander onderzoek. Dat kan zijn:

- **Echobubble:** inspuiting van heel kleine luchtbelletjes, waarna een echo-onderzoek van het hart wordt gedaan. Als de belletjes in de linker hartkamer verschijnen, kan dat wijzen op aanwezigheid van een PAVM. De echobubble is het gevoeligste onderzoek voor screenen op aanwezigheid van PAVMs en toont zelfs de kleinste PAVM aan.

  Richt de camera van uw telefoon op de QR-code. Klik op de koppeling die in beeld verschijnt om de video te bekijken.
  (https://www.antoniusziekenhuis.nl/expertisecentrum-row/behandelingen-onderzoeken/rendu-osler-weber-onderzoeken#media-12676)

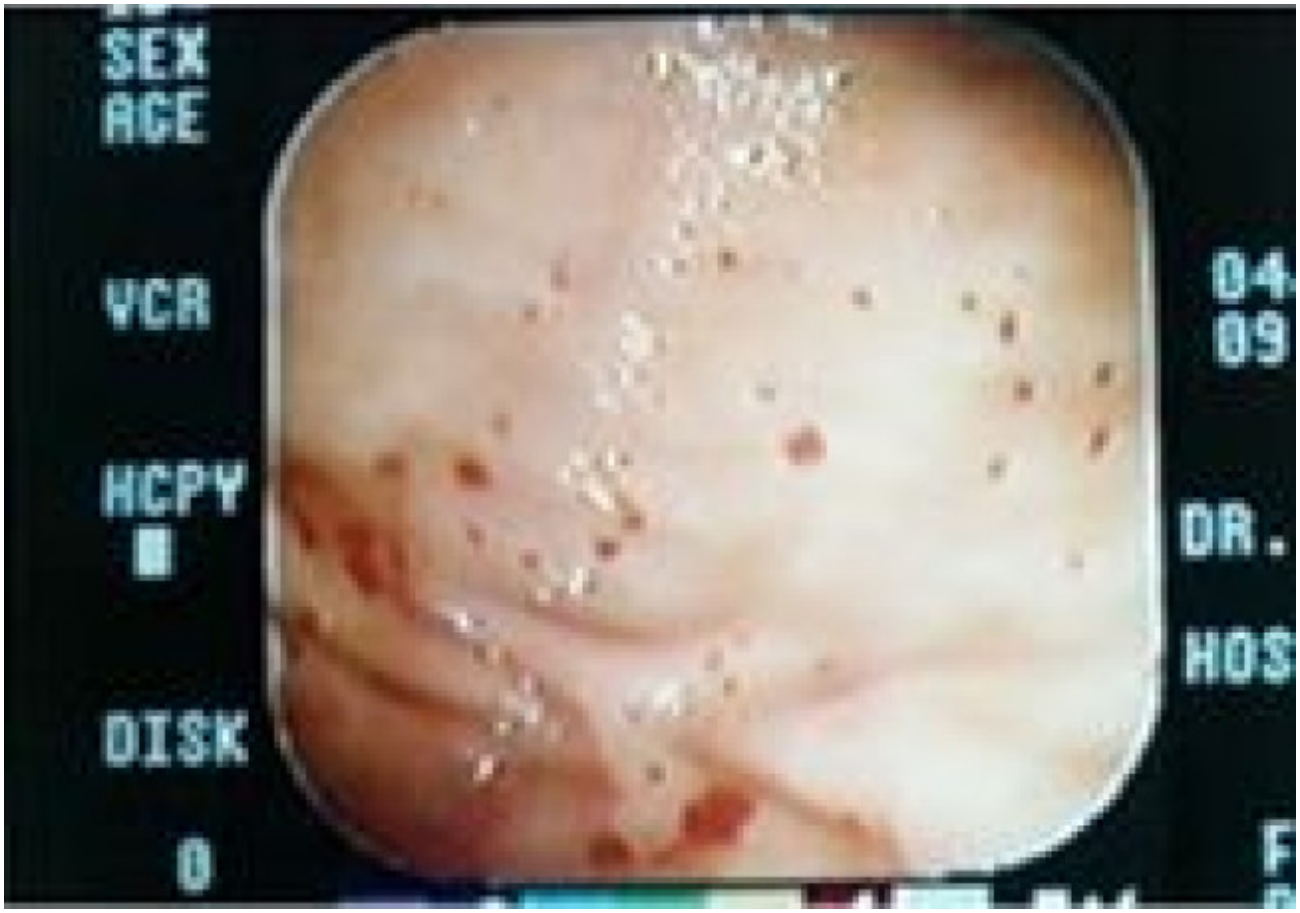
- **CT-scan van de longen** (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/5354). Als het echobubble onderzoek aanwijzingen toont voor een PAVM, wordt een CT-scan van de longen gemaakt.

De diagnose wordt dus bevestigd door een CT-scan (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/1142) of eventueel door röntgenonderzoek van de bloedvaten (angiografie). Dat is een korte 3D video van een PAVM.

Zeer kleine PAVM's, eigenlijk grote teleangiëctasieën, kunnen met deze röntgentechnieken niet zichtbaar worden gemaakt. Het kan dus gebeuren dat de echobubble test een 'lek' laat zien, terwijl er op de CT-scan geen PAVM te zien is. Bij de vraag of er behandeld moet worden, gaan we uit van de röntgenbeelden. Alleen de grotere PAVM's komen namelijk voor behandeling in aanmerking.

Maagdarmkanaal

Teleangiëctasieën en (soms) kleine AVM's kunnen in het hele maagdarmkanaal voorkomen, van slokdarm tot anus. Maar ze komen het meest voor in de maag en in het begin van de dunne darm. Het gaat vaak om tientallen afwijkingen.



Teleangiëctasieën in de maag

De diagnose wordt gesteld met behulp van een endoscopie. Een endoscoop is een dunne, flexibele slang, die via de mond of anus wordt ingebracht. Aan het eind zit een mini-cameraatje waarmee de arts het slijmvlies van maag en (slok)darm kan bekijken.

Een speciale methode van endoscopie is de **dubbelballonenteroscopie**. De endoscoop die daarbij gebruikt wordt, heeft twee kleine ballonnetjes aan het eind. Door die beurtelings op te blazen en weer leeg te laten lopen, wandelt de scoop rustig de darmen in. Zo kan hij op plaatsen komen waar een gewone endoscoop niet bij kan.

Tegenwoordig wordt ook vaak gebruik gemaakt van de **videocapsule**. Dit is een kleine capsule die de patiënt gewoon inslikt. Op zijn reis door het maagdarmkanaal maakt de capsule tweemaal per seconde een flitsfoto, om tenslotte, na enkele uren, in de wc te belanden. De capsule stuurt zijn foto's (het zijn er duizenden) naar een ontvanger die de patiënt op zijn of haar buik draagt. Later bekijkt de arts de video-opname op de computer.

Hersenen

Vaatafwijkingen in de hersenen lijken vaker voor te komen bij de variant ROW-1. Onderzoek van de hersenen is daarom belangrijker bij ROW-1 dan bij ROW-2. Het is niet bekend waarom de ene patiënt wel hersenafwijkingen heeft en de ander niet. Het is ook niet bekend of nieuwe afwijkingen kunnen ontstaan en of een eenmalig onderzoek dus afdoende is.

Het onderzoek van de hersenen gebeurt met een **CT-scan** (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/5442) of een **MRI-scan** (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/5802). De MRI-scan verdient de voorkeur, omdat de resultaten betrouwbaarder zijn. Bij dit onderzoek worden met behulp van magnetische velden opnamen gemaakt

van de hersenen. Het is pijnloos, maar u moet wel 30 minuten stil liggen in een tunnelvormige buis. Heel kleine vaatafwijkingen, de zogenaamde teleangiëctasieën, kunnen met de MRI-scan worden gemist, maar deze bloeden vrijwel nooit.

Als de arts denkt dat er inderdaad een CAVM (cerebrale arterioveneuze malformatie) (cerebraal=alles wat met de hersenen te maken heeft) aanwezig zou kunnen zijn, worden de hersenvaten bekeken met behulp van contrastvloeistof (angiografie). Aan de hand van het resultaat wordt besloten of behandeling nodig is.

Ogen

Bij klachten van de oogleden zullen deze worden geïnspecteerd, eventueel gevolgd door onderzoek door een oogarts.

Ruggenmerg

Vaatafwijkingen in het ruggenmerg zijn zeldzaam. De diagnose wordt gesteld met een **MRI** (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/5802).

Expertise en ervaring

Het St. Antonius ROW Expertisecentrum is een groot centrum waar meer dan 1.400 patiënten met ROW bekend zijn en waar jaarlijks ongeveer 150 van hun familieleden op ROW worden gescreend. Het centrum is een van de grootste ter wereld en geniet wereldwijde bekendheid door de vele publicaties en lezingen, de patiëntendagen en proefschriften. U bent hier als patiënt dus in goede handen.

Het ROW Expertisecentrum valt onder het Longcentrum, maar de longartsen werken nauw samen met verschillende andere specialisten zoals de KNO-arts, de neuroloog, de maag-, lever-, darmarts, de cardioloog, de interventie-radioloog, de kinderarts, de dermatoloog en de klinisch geneticus.

Veilige zorg in het ziekenhuis

In het St. Antonius Ziekenhuis staat veiligheid voorop. Onze medewerkers doen er alles aan om uw bezoek aan het ziekenhuis zo goed mogelijk te laten verlopen. Help ons a.u.b. om goed voor u te zorgen door ons te vertellen:

- Welke medicijnen u gebruikt.
- Of u allergieën heeft.
- Of u (mogelijk) zwanger bent.
- Als u iets niet begrijpt.
- Wat u belangrijk vindt.
- Als u iets ziet wat niet schoon is.

Bereid uw gesprek met uw zorgverlener goed voor. Voor tips: Begin een goed gesprek (https://begineengoedgesprek.nl/)

Op de website van de Nederlandse Patiëntenfederatie (https://www.patientenfederatie.nl) leest u meer over hoe u zelf kunt bijdragen aan veilige zorg.

Meer informatie

Heeft u vragen of wilt u een afspraak maken?

Als u meer informatie wilt of een afspraak wilt maken met het ROW Expertisecentrum, dan kunt u telefonisch contact met ons opnemen van maandag tot en met vrijdag tussen 09.30 en 10.30 uur via 088 320 15 47. U kunt ook een mail sturen naar row@antoniusziekenhuis.nl (mailto:row@antoniusziekenhuis.nl).

Filmpje

- Klik hier om naar Youtube te gaan om ons filmpje over Rendu-Osler-Weber te bekijken. (https://www.youtube.com/watch?v=iq1A2w9TtFM)

Op deze website

- Expertisecentrum Rendu Osler Weber (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/4122)
- Geschiedenis van ROW (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/4146)
- Medische aspecten van ROW (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/4148)
- Maatschappelijke aspecten van ROW (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/4152)
- Antwoorden op veelgestelde vragen (https://www.antoniusziekenhuis.nl/node/4156)

Gerelateerde informatie

Aandoeningen

- Ziekte van Rendu-Osler-Weber (ROW) (https://www.antoniusziekenhuis.nl/expertisecentrum-row/aandoeningen/ziekte-van-rendu-osler-weber-row)
- Rendu-Osler-Weber: vaatafwijkingen in de hersenen (https://www.antoniusziekenhuis.nl/longcentrum/aandoeningen/rendu-osler-weber-vaatafwijkingen-de-hersenen)

Behandelingen & onderzoeken

- Rendu-Osler-Weber (behandelingen) (https://www.antoniusziekenhuis.nl/expertisecentrum-row/behandelingen-onderzoeken/rendu-osler-weber-behandelingen)
- Informatie over bloedneuzen bij de ziekte van Rendu-Osler-Weber (https://www.antoniusziekenhuis.nl/longcentrum/bloedneuzen-bij-row-wat-te-doen)
- Dagboek bloedneuzen (bij ROW) (https://www.antoniusziekenhuis.nl/longcentrum/behandelingen-onderzoeken/dagboek-bloedneuzen-bij-row)
- Hersenabces preventie bij ROW (https://www.antoniusziekenhuis.nl/longcentrum/hersenabces-preventie-bij-row)

Specialismen

- Longcentrum (https://www.antoniusziekenhuis.nl/longcentrum)

Contact Expertisecentrum ROW	T 088 320 15 48