

Ziekte van Rendu-Osler-Weber (ROW)

De ziekte van Rendu-Osler-Weber (ROW) is een erfelijke aandoening van de bloedvaten. Een ouder met ROW kan de ziekte doorgeven aan zijn of haar kinderen. Voor elk kind is de kans op ROW 50%. ROW komt dus in families voor.

De aandoening is zeldzaam. Naar schatting komt ROW in Nederland bij 1 op de 3000 tot 5000 inwoners voor. Doordat de ziekte zo weinig voorkomt, hebben de meeste artsen er weinig ervaring mee.

Bij ROW is er iets mis met de aanleg van de haarvaatjes. De kleinste slagaders gaan op bepaalde plaatsen direct over in de kleinste aders. Op die plaatsen ontstaan verwijdingen in de bloedvaten, ook wel shunts genoemd. Een shunt is een directe verbinding tussen slagaders en aders. Een shunt wordt vaak aangeduid met de afkorting AVM: arterioveneuze malformatie. Letterlijk betekent dat een misvorming (malformatie) aan de slagaders (arteriën) en aders (venen). Shunts in de longen worden aangeduid met de afkorting PAVM. De P staat voor pulmonary (pulmonair, alles wat met de longen te maken heeft).

Deze vaatafwijkingen kunnen makkelijk bloeden. De meeste vaatafwijkingen doen zich voor in de huid, de longen en het neusslijmvlies, maar kunnen ook in andere organen optreden. Kijk hier [<https://www.antoniusziekenhuis.nl/symptomen-row>] voor meer informatie over de verschillende vaatafwijkingen, symptomen en gevolgen.

Oorzaak ROW

ROW ontstaat door een tekort aan bepaalde eiwitten in de vaatwand. Dit tekort is al bij de geboorte aanwezig. Toch ontstaan de vaatafwijkingen en de klachten pas later. Dat komt waarschijnlijk doordat de hoeveelheid van de benodigde eiwitten afneemt bij het ouder worden en omdat de bloedvaten zich na een beschadiging niet goed kunnen herstellen.

Mogelijk is zonlicht een schadelijke factor. De vaatafwijkingen in de huid zitten immers vooral op de door de zon beschenen plekken, zoals het gezicht en de handen. Welke factoren nog meer een rol spelen, is nog niet bekend. Door intensief wetenschappelijk onderzoek

[<https://www.antoniusziekenhuis.nl/wetenschappelijk-onderzoek-en-ziekte-van-rendu-osler-weber-row>] naar deze ziekte zullen we daar in de toekomst meer over weten.

Tegenwoordig kunnen veel problemen behandeld of zelfs voorkomen worden, maar daar is veel kennis en ervaring voor nodig.

Erfelijkheid

ROW is een erfelijke ziekte

[<https://www.antoniusziekenhuis.nl/specialismen/longcentrum/ziekte-van-rendu-osler-weber-row-en-erfelijkheid>], die ontstaat door een foutje in het genetische materiaal: DNA. De kans dat een kind van een ouder met ROW zelf ook ROW heeft, is voor elk kind 50%. Als in een gezin één ROW-patiënt wordt gevonden, is het belangrijk om ook de andere gezinsleden te onderzoeken

[<https://www.antoniusziekenhuis.nl/screening-bij-ziekte-van-rendu-osler-weber-row>].

ROW komt in Nederland (naar schatting) voor bij 1 op de 3000/5000 inwoners. Momenteel kennen we er in Nederland ongeveer 1400. Dat betekent dat meer dan de helft nog zonder diagnose rondloopt, met alle daaraan verbonden risico's.

Soorten

Er bestaan verschillende soorten ROW. Elke soort wordt veroorzaakt door een mutatie van een bepaald gen. Veel families hebben hun eigen, unieke mutatie. Maar dat is lang niet altijd het geval. Dat komt doordat bepaalde plekken in ons DNA kwetsbaar zijn. Op deze 'hotspots' ontstaan vaker mutaties dan op andere plekken. Daardoor kunnen bij verschillende families toch dezelfde (en dus niet-unieke) mutaties optreden.

Chromosoomafwijkingen

- ROW-1 | afwijking chromosoom 9 | gen voor endoglin
- ROW-2 | afwijking chromosoom 12 | gen voor ALK-1
- ROW-3 | in onderzoek
- ROW-4 | afwijking chromosoom 18 | gen voor SMAD 4 (combinatie met juveniele polyposis)

Ernst van de klachten

De meest voorkomende vormen zijn ROW-1 en ROW -2. Patiënten met ROW-1 hebben vaak meer en ernstiger klachten dan patiënten met ROW-2.

Een tekort aan endoglin leidt dus tot een ernstigere vorm van de ziekte dan een tekort aan ALK-1. Maar er zijn zeker nog andere factoren die de ernst bepalen, want de klachten wisselen van familie tot familie en variëren ook binnen families. Het kan bijvoorbeeld gebeuren dat een vader alleen maar bloedneuzen heeft, terwijl zijn kind vaatafwijkingen in de longen ontwikkelt.

Andere vormen van ROW

Niet alle patiënten hebben ROW-1 of ROW-2. Een kleine groep heeft ROW-3 of ROW-4. Het gen voor ROW-3 is nog niet geïdentificeerd. ROW-4 is een zeer zeldzame vorm van ROW, waarbij de patiënt al op jeugdige leeftijd darmpoliepen ontwikkelt.

Kijk hier [<https://www.antoniusziekenhuis.nl/soorten-row>] voor meer informatie over de verschillende soorten ROW.

Alle bloedvaten van een ROW-patiënt hebben een tekort aan een bepaald eiwit. Daarom kunnen vaatafwijkingen ook óveral voorkomen. Toch komen ze op sommige plekken veel meer voor dan op andere.

Symptomen

Welke organen afwijkingen vertonen en of het om kleine of grote afwijkingen gaat, verschilt van familie tot familie en van persoon tot persoon. De organen en weefsels die het meest door ROW worden aangetast zijn:

- Hersenen
- Huid, slijmvlies en nagels
- Lever
- Longen

- Maag-darm-kanaal
- Neus
- Ogen
- Ruggenmerg

Minder vaak aangedaan zijn de botten, de blaas, de nieren, de vagina en de kransslagaders.

Kijk hier (<https://www.antoniusziekenhuis.nl/symptomen-row>) voor meer informatie over de symptomen bij de verschillende organen en weefsels.

Onderzoeken

Er zijn vaak verschillende onderzoeken nodig om de diagnose ROW te stellen. Welke dit zijn hangt o.a. af van welke klachten u heeft en welke organen en weefsels zijn aangedaan. Dit zijn de meest voorkomende onderzoeken.

CT-scan

Onderzoek naar afwijkingen aan bloedvaten, organen, botten

Zie: <https://www.antoniusziekenhuis.nl/ct-scan-computer-tomografie>

Angiografie

Röntgenonderzoek bloedvaten

Zie: <https://www.antoniusziekenhuis.nl/angiografie>

Dubbelballon enteroscopie

Oraal darmonderzoek met een sloop

Zie: <https://www.antoniusziekenhuis.nl/dubbelballon-enteroscopie-oraal>

Hersenonderzoek bij ROW

Onderzoek naar vaatafwijkingen bij patiënten met de ziekte van Rendu-Osler-Weber

Zie: <https://www.antoniusziekenhuis.nl/hersenonderzoek-bij-ziekte-van-rendu-osler-weber>

Shunts bij ROW

Onderzoek naar afwijkingen van de bloedvaten in de longen bij de ziekte van Rendu-Osler-Weber

Zie: <https://www.antoniusziekenhuis.nl/onderzoek-shunts-bij-rendu-osler-weber>

Behandelingen

Er zijn verschillende behandelingen bij ROW. De keus voor een behandeling is afhankelijk van de klachten en welke organen en weefsels zijn aangedaan.

Bloedneuzen bij Rendu- Osler-Weber

Praktische tips om bloedneuzen te voorkomen. Wanneer naar het ziekenhuis
Zie: <https://www.antoniusziekenhuis.nl/bloedneuzen-bij-rendu-osler-weber>

Bloedneus

Dagboek om de ernst en duur van de aandoening bij te houden
Zie: <https://www.antoniusziekenhuis.nl/bloedneuzen-dagboek>

Expertise en ervaring

Het St. Antonius Rendu-Osler-Weber expertisecentrum is een groot centrum waar meer dan 1400 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 buitenlandse patiëntendagen en proefschriften. U bent hier als patiënt dus in goede handen.

Het ROW-centrum hoort bij 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.

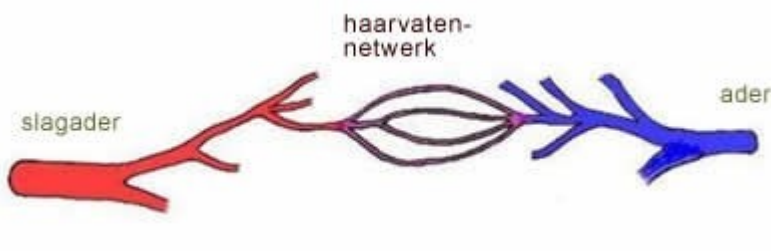
Over de bloedsomloop bij ROW

Om te begrijpen wat deze aandoening inhoudt, is het belangrijk om eerst even stil te staan bij de normale bloedsomloop. Bij een normale bloedsomloop legt het bloed de volgende weg af:

- Zuurstofrijk bloed wordt door de linkerharthelft via de grote lichaamsslagader (aorta) het lichaam ingepompt.
- De aorta vertakt zich in kleinere slagaders, die zich op hun beurt weer vertakken in nóg kleinere slagaders, enzovoort. Zo kan het bloed overal komen.
- Tenslotte komt het bloed in de allerkleinste vaatjes: de haarvaatjes. Haarvaatjes hebben een heel dunne wand.
- In de haarvaatjes geeft het bloed zuurstof af aan spieren, organen en andere weefsels.
- De haarvaatjes monden uit in kleine adertjes, die het bloed (dat nu zuurstofarm is) terugvoeren naar het hart.
- De kleinste adertjes komen samen in grotere aders, die op hun beurt weer uitmonden in de grote lichaamsaders.
- De grote lichaamsaders (de holle aders) brengen het bloed naar de rechterharthelft.
- De rechterharthelft pompt het zuurstofarme bloed door de longslagader.
- Het zuurstofarme bloed stroomt naar de longen door een netwerk van steeds fijner vertakte slagadertjes.
- En tenslotte komt het terecht in een dicht netwerk van haarvaatjes, die om de longblaasjes liggen.
- In die haarvaatjes neemt het bloed zuurstof op uit de longen.
- Het bloed (dat nu weer zuurstofrijk is) stroomt via kleine, middelgrote en ten slotte grote aders (de longaders) naar de linkerharthelft.
- En daar begint alles weer van voren af aan.

Onze bloedsomloop bestaat dus eigenlijk uit twee bloedsomlopen: de grote, die zorgt dat ons hele lichaam van zuurstof wordt voorzien, en de kleine, die zorgt dat het zuurstofarme bloed weer wordt 'opgeladen' in de longen.

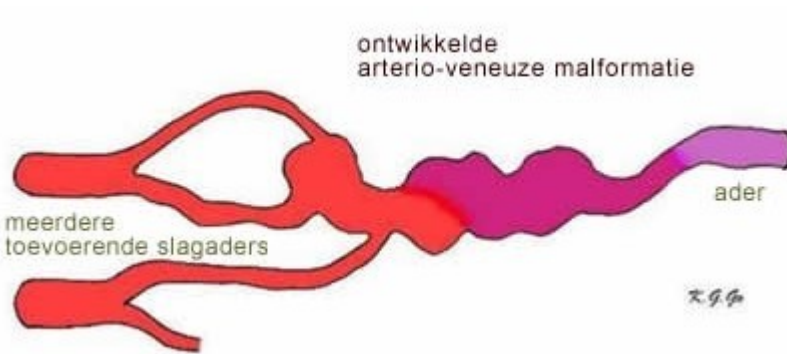
In beide bloedsomlopen spelen de haarvaatjes een belangrijke rol: zij zorgen ervoor dat zuurstof van het bloed naar de weefsels kan en van de longblaasjes naar het bloed.



Normale verbinding tussen slagaders en aders: haarvaten

De bloedsomloop bij ROW

Bij Rendu-Osler-Weber is er iets mis met de aanleg van de haarvaatjes. De kleinste slagaders gaan op bepaalde plaatsen direct over in de kleinste aders. Op die plaatsen ontstaan verwijdingen in de bloedvaten.



Bij ROW: geen haarvaten maar shunts

Afwijkend vaatstelsel met een AVM

Deze verwijdingen kunnen op verschillende plaatsen in het lichaam ontstaan. Ze variëren van kleine verwijdingen (teleangiëctasieën) tot grote afwijkingen (arterioveneuze malformaties, AVM). De klachten variëren met de plaats en de ernst van de afwijkingen.

Erfelijkheid bij ROW

ROW is een erfelijke ziekte. Enkele feiten op een rij:

- ouders met ROW kunnen de ziekte doorgeven aan hun kinderen;
- een kind wordt met ROW geboren of niet;
- als één ouder ROW heeft, is de kans op ROW bij elk van hun kinderen 50%;
- als beide ouders ROW hebben, is er een kans van 25% dat de vrucht beide foute genen krijgt. Dit leidt dan tot de dood van de vrucht (miskraam);
- de ziekte komt zowel bij mannen als bij vrouwen voor;
- de ziekte kan niet een 'generatie overslaan'.

De genetische basis van ROW

ROW ontstaat door een tekort aan bepaalde stoffen in de wanden van de bloedvaten. Het gaat meestal om endoglin of om activin-receptorlike-kinase-1 (ALK-1). Deze stoffen zijn eiwitten, waarvoor het 'recept' vastligt in ons DNA. Als, door een foutje in het DNA niet de juiste stof wordt aangemaakt maar een onwerkzame variant ervan, ontstaat ROW.

De foute DNA-code kan spontaan ontstaan door mutatie in een zaad- of eikel, maar de kans daarop is klein (3,3%). De meeste mensen die nu ROW hebben, hebben de foute code van een van hun ouders geërfd. De mutatie heeft vaak lang geleden plaatsgevonden bij een van hun verre, verre voorouders.

Soort erfelijkheid; autosomaal dominant

Er bestaan verschillende soorten erfelijkheid; ROW is een autosomaal dominant erfelijke aandoening.

Dat betekent:

Autosomaal	Het afwijkende gen (http://www.antoniuslongcentrum.nl/row/erfelijk/algemeen/) zit niet op een geslachtschromosoom (het X- of Y-chromosoom). Daardoor kan ROW zowel bij mannen als bij vrouwen voorkomen.
Dominant	Iemand heeft ROW als één van de genen in een genenpaar niet deugt. De term dominant betekent hier dat het afwijkende gen het gezonde gen overheerst.
Erfelijk	De aandoening wordt doorgegeven aan (een percentage van) de kinderen.

Goede levensstijl en behandeling helpt

Niemand kan ROW krijgen door een ongezonde levensstijl of door besmetting. Maar dat betekent niet dat er niets aan te doen is als iemand de aandoening heeft. Levensstijl en behandeling hebben wel degelijk invloed op de ziekteverschijnselen en op het verloop van de ziekte.

Kijk hier

(<https://www.antoniusziekenhuis.nl/specialismen/longcentrum/ziekte-van-rendu-oser-weber-row-en-erfelijkheid>) voor meer informatie over ROW en erfelijkheid.

Screenen op ROW

Het is belangrijk dat ROW snel wordt gediagnosticeerd. Omdat het een erfelijke aandoening is, gebeurt dat onder meer door de familieleden van ROW-patiënten te screenen.

Waarom screenen?

Het is belangrijk om de familieleden van een ROW-patiënt te onderzoeken (screenen). Dat geldt zowel voor volwassenen als voor kinderen. ROW is een vrij onbekende ziekte. Artsen die er niet dagelijks mee te maken krijgen, houden minder rekening met de mogelijkheid dat hun patiënt ROW heeft. Om de diagnose met zekerheid te kunnen stellen, zijn gespecialiseerde artsen nodig, die zich dagelijks met de ziekte bezighouden.

Tijdige behandeling

ROW-patiënten kunnen gevaarlijke vaatafwijkingen in de longen en/of hersenen hebben, zonder dat zij dat

zelf weten. Deze afwijkingen kunnen tot plotselinge, ernstige complicaties leiden. Dat hoeft echter niet te gebeuren, want de vaatafwijkingen zijn goed te behandelen. Daarom is het belangrijk om de ziekte ROW vroeg op te sporen.

Kinderen krijgen

Als u en uw partner geen ROW hebben, kunnen uw kinderen de ziekte niet erven. Als één ouder ROW heeft, is voor elk kind de kans 50% dat hij of zij de ziekte erft. Als beide ouders ROW hebben, is er een kans van 25% dat de vrucht beide foute genen heeft. Dit leidt tot een miskraam.

Waar zoeken we naar?

Een screening geeft antwoord op de volgende vragen;

- Wat is de genetische diagnose? Heeft degene die gescreend wordt een van de foute genen? Of kunnen we juist uitsluiten dat hij of zij de familiemutatie heeft geërfd?
- Wat is de klinische diagnose? Vertoont hij of zij lichamelijke symptomen van ROW, zoals bloedneuzen en/of puntvormige bloedinkjes in de huid en de slijmvliezen?
- Zijn er afwijkingen in bepaalde organen, zoals in de bloedvaten van de longen en/of de hersenen en/of de lever?

Lees hier [<https://www.antoniusziekenhuis.nl/screening-bij-ziekte-van-rendu-osler-weber-row>] meer over de screening op ROW.

Meer informatie

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

- Overzicht onderzoeken bij ROW [<https://www.antoniusziekenhuis.nl/rendu-osler-weber-onderzoeken>]
- Overzicht behandelingen bij ROW [<https://www.antoniusziekenhuis.nl/rendu-osler-weber-behandelingen>]
- Expertisecentrum Rendu Osler Weber
[<https://www.antoniusziekenhuis.nl/specialismen/longcentrum/row-expertisecentrum>]
- Symptomen bij ROW [<https://www.antoniusziekenhuis.nl/symptomen-row>]
- Soorten ROW [<https://www.antoniusziekenhuis.nl/soorten-row>]
- Erfelijkheid bij ROW
[<https://www.antoniusziekenhuis.nl/specialismen/longcentrum/ziekte-van-rendu-osler-weber-row-en-erfelijkheid>]
- Bloedneuzen bij ROW [<https://www.antoniusziekenhuis.nl/bloedneuzen-bij-ziekte-van-row>]
- Screening op ROW [<https://www.antoniusziekenhuis.nl/screening-bij-ziekte-van-rendu-osler-weber-row>]
- Geschiedenis van ROW [<https://www.antoniusziekenhuis.nl/geschiedenis-van-row-centrum>]
- Wetenschappelijk onderzoek bij ROW
[<https://www.antoniusziekenhuis.nl/wetenschappelijk-onderzoek-en-ziekte-van-rendu-osler-weber-row>]
- Medische aspecten van ROW

[\[https://www.antoniusziekenhuis.nl/medische-aspecten-van-ziekte-van-rendu-osler-weber-row\]](https://www.antoniusziekenhuis.nl/medische-aspecten-van-ziekte-van-rendu-osler-weber-row)

- Maatschappelijke aspecten van ROW

[\[https://www.antoniusziekenhuis.nl/maatschappelijke-aspecten-van-ziekte-van-rendu-osler-weber-row\]](https://www.antoniusziekenhuis.nl/maatschappelijke-aspecten-van-ziekte-van-rendu-osler-weber-row)

- Antwoorden op veelgestelde vragen [\[https://www.antoniusziekenhuis.nl/veelgestelde-vragen-row\]](https://www.antoniusziekenhuis.nl/veelgestelde-vragen-row)
- Publicaties ROW

[\[https://www.antoniusziekenhuis.nl/publicaties-over-ziekte-van-rendu-osler-weber-row\]](https://www.antoniusziekenhuis.nl/publicaties-over-ziekte-van-rendu-osler-weber-row)

Meer informatie en publicaties

Uitgegeven door de Hart&Vaatgroep:

- Brochure ROW voor patiënten [pdf] [\[http://www.hartenvaatgroep.nl/uploads/media/Brochure_ROW.pdf\]](http://www.hartenvaatgroep.nl/uploads/media/Brochure_ROW.pdf)
- Brochure ROW voor huisartsen [pdf] [\[http://www.hartenvaatgroep.nl/uploads/media/Informatiepakket_ROW_voor_huisarts.pdf\]](http://www.hartenvaatgroep.nl/uploads/media/Informatiepakket_ROW_voor_huisarts.pdf)
- De Hart&Vaatgroep heeft bovendien een nieuwsbrief [\[https://www.hartenvaatgroep.nl/wat-doen-we-voor-jou/informatie-advies/digitale-nieuwsbrieven.html\]](https://www.hartenvaatgroep.nl/wat-doen-we-voor-jou/informatie-advies/digitale-nieuwsbrieven.html) over ROW.

Contact Longcentrum

T 088 320 14 00