



Harteraad
voor mensen
met hart- en
vaataandoeningen

In samenwerking met

ST ANTONIUS
een santeon ziekenhuis

Nieuwsbrief Rendu-Osler-Weber

NIEUWSBRIEF NR. 17, december 2022

Een gezamenlijke uitgave van het Expertisecentrum ROW van het St. Antoniusziekenhuis en de Patiëntenvereniging Harteraad

Inhoud:

1. Verslag ROW-patiëntendag 2022
2. Wist u dat?
3. Snikken en glimlachjes

1. Verslag ROW-patiëntendag

Kort verslag met de belangrijkste feiten van de ROW-patiëntendag op 15 oktober 2022 in Kontakt der Continenten.

Welkom & Waarom een ROW-patiëntendag?

ROW-patiënten en hun naasten, artsen en onderzoekers werden allen verwelkomd door Dorieke Bolder-Brouwer. Dorieke vertelt over de noodzaak van een betere kwaliteit van leven en betere eerste-lijnszorg voor ROW-patiënten. En over de noodzaak om als patiënten, artsen en onderzoekers informatie met elkaar te delen en bij te dragen aan de te onderzoeken therapieën. Kortom het belang van een landelijke bijeenkomst voor ROW-patiënten.

ROWdiagnose
groep

In samenwerking met
ZIEKENHUIS
ST ANTONIUS

Waarom ROW-patiëntendag?

- informeren
- delen van kennis en ervaring
- patiënten-artsen-wetenschappers
- therapieën voor ROW
- een betere kwaliteit van leven
- meer bekendheid voor deze nare ziekte



Er werd ook stilgestaan bij al het werk dat Riet Alaverdy vele jaren heeft verricht voor de patiëntenvereniging tot haar plotselinge overlijden in april van dit jaar.

De presentaties in het kort:

a. Nieuw medicijn voor ROW: de Vaderis studie, internationaal onderzoek

Drs. Katerina Apelt, PhD, LUMC Leiden

Drs. Josefien Hessels, arts-onderzoeker, St. Antonius ziekenhuis



Het nieuwe medicijn VAD044 is speciaal ontwikkeld voor ROW/HHT, en wordt op dit moment onderzocht bij patiënten met ROW en bloedneuzen; onder andere in het St. Antonius Ziekenhuis. De achterliggende werking van VAD044 (AKT-remmer) werd uitgelegd. In een studie bij muizen is gebleken dat het haarvatstelsel in de retina (oog) na behandeling met VAD044 zich herstelt. In een vooronderzoek bij gezonde vrijwilligers blijkt dat het middel goed wordt verdragen, er kan in een enkel geval huiduitslag optreden die goed is te behandelen. Op dit moment

loopt er een patiëntenstudie naar de uitwerking van het medicijn: op bloedneuzen, noodzaak voor ijzerinfusen en kwaliteit van leven in een groep ROW-patiënten en er kunnen nog mensen worden geïnccludeerd. Voor meer info: j.hessels@antoniusziekenhuis.nl.

b. Behandeling van longvatafwijkingen; nieuwe pluggen voor embolisatie

Drs. Daniël van den Heuvel, interventieradioloog, St. Antonius Ziekenhuis

Het ontstaan en de grote gezondheidsrisico's van AVM in de longen werden uitgelegd. ROW-Patiënten en hun kinderen worden dringend geadviseerd om zich te laten screenen en zonodig te laten behandelen. AVM in de longen kunnen worden geëmboliseerd. De belangrijkste voorwaarden voor de meeste kans op succes zijn: het juiste materiaal met het juiste formaat én voldoende dichtheid zo dicht mogelijk bij de AVM plaatsen.

Bekende voordelen van SMP zijn: Versnelde genezing, stabiele plaatjesvorming, controle van de plaatsing is beter te beoordelen op CT-scan, het materiaal zet verder uit na plaatsing waardoor de dichtheid hoger is. Een vergelijkend onderzoek met de nieuwste soort pluggen SMP (shape memory polymer)-plug ten opzichte van de traditionele platinum coils en pluggen is gestart in 2021. Op dit moment 36 deelnemers, 50 personen worden geïnccludeerd. Voorwaarden voor inclusie minimaal 1 onbehandelde AVM, niet zwanger. Belangstellenden kunnen zich aanmelden om deel te nemen bij interventieradioloog Sjors Klompmaker i.o. s.klompmaker@antoniusziekenhuis.nl

c. Inzichten over de behandeling van bloedneuzen

Dr. Rik Nelissen, KNO-arts, St. Antonius Ziekenhuis



Het neusslijmvlies is rijk doorbloed en doordat de vaatwand in de ROW-neus niet goed samenknijpen kunnen er makkelijk bloedingen ontstaan. ROWpatiënten worden geadviseerd *goed voor hun neus te zorgen* door: niet peuteren, niet roken, een beschermend laagje (neus)zalf of vaseline aan te brengen, eventuele allergie of ontsteking te (laten) behandelen.

Lokaal behandelen: Nisita(vaseline) , nasumel/stb en terracortril
Systemisch behandelen (in overleg met longarts): propranolol en/of tranexaminezuur. Ook kunnen andere medicijnen worden aangeraden

maar dan in onderzoeksverband. (Wees u ervan bewust dat alleen door mee te werken in onderzoek verband de resultaten van nieuwe medicijnen uitsluitend dan goed kunnen worden gemeten).

d. SAIPAN Patiëntenstudie met octreotide

Dr. Lia Goltstein, ANIOS MDL, Radboudumc, Nijmegen

Meer dan 50% van de ROW-patiënten heeft bloedverlies door bloedende teleangiëctasieën in het maagdarmkanaal. De endoscopische behandeling van maag/darmafwijkingen is moeizaam en in meer dan 60% van de gevallen niet werkzaam. De betreffende patiënten zijn daardoor aangewezen op maandelijks bloedtransfusies en ijzerinfusen. Er is een studie (OCEAN) met octreotide gedaan die veel belovend is voor de SAIPAN-studie in ROW-patiënten: Het aantal ijzerinfusen en bloedtransfusies zou kunnen halveren. De SAIPAN studie is al van start. Indien u belangstelling heeft om deel te nemen kunt u contact opnemen met lia.goltstein@radboudumc.nl tel. 06-463 66 190 of via centrale Radboudumc vragen naar SIAPAN-studie of via j.mager@antoniuziekenhuis.nl



e. ROW-nieuws van de 14^e internationale HHT-conferentie 29 sept-2 okt 2022

Dr. Hans Jurgen Mager, longarts, St. Antonius Ziekenhuis

Internationaal was het zeker: artsen, onderzoekers, verpleegkundigen en patiënten uit de hele wereld bijeen om elkaar te informeren en bij te praten over de voortgang in het onderzoek naar ROW. Er was ook een Nederlandse delegatie. Een kort overzicht van de belangrijkste topics

Ultrafast Ultrasound Doppler imagination

Het meest opzienbarende nieuws was over een nieuwe onderzoeksmethode die tot op enkele micrometers bloedvaten in beeld kan brengen en daarmee in veel gevallen mogelijk een CT-scan of een MRI-scan kan vervangen: Ultrafast Ultrasound Doppler beeldvorming is een hypergevoelig echo-apparaat; het is compact, mobiel en kan gebruikt worden aan het bed van de patiënt.

Medicijn VAD044, presentatie door Jeremy Thallbott, onderzoeker in LUMC Leiden

Een studie met dit medicijn dat speciaal voor ROW ontwikkeld is, toonde bijmuizen opzienbarende resultaten. (is eerder op de middag vermeld in de presentatie van Josefiën Hessels)

Het ROW-team van het St. Antonius had naast 3 posters met onderzoeksresultaten ook twee mondelinge presentaties:

- Resultaten van de studie met Tacrolimus in 20 patiënten zijn veelbelovend; uitgebreider onderzoek is gewenst
- Onderzoek naar frequentie van screening op longlokalisatie van ROW: wanneer bij eerste screening volstrekt geen aanwijzingen worden gevonden voor afwijkende vaatverbindingen in de longen, is het veilig om de screening pas na 10 jaar te herhalen, i.p.v. 5 jaar.

Overig nieuws tijdens de 14^e internationale HHT-conferentie:

- IJzerinfusen kunnen veel laagdrempeliger worden gegeven i.p.v. ijzertabletten dan tot nu toe gebruikelijk is. NB: daarenboven luidt sinds kort het advies om ijzertabletten niet meer 3 x daags te gebruiken, maar 3 x per week, of eventueel 1 x daags (richtlijn in Nederland, niet ROW-congres).
- Er is aangetoond dat bij ROW-patiënten vaker hevige menstruatie optreedt.
- Alleen de ROW-mutatie is niet voldoende om een vaatafwijking te krijgen: 'second hit' theorie is nu officieel aangetoond. Waarschijnlijk door uitval van het tweede allel.

- Er is internationale samenwerking m.b.t. tot vaststellen van onderzoeksprioriteiten o.l.v. Cure HHT, waarbij ook het Nederlandse ROW-team betrokken is. Prioriteiten zijn: mechanismes van vaatgroei, behandeling van bloedingen, progressie van vaatafwijkingen, optimaliseren behandelen en screenen van long- en hersenlocalisatie
- Het eiwit Tyrosine phosphatase speelt waarschijnlijk een rol in de verschillende uitingsvormen van ROW- PTPN14 een zogenoemd “modifier gen”.
- Bij persisterende vaatafwijking na verschillende behandelingen met spiraaltjes of pluggen, is embolisatie met Onyx vaak nog succesvol.
- 95% van de patienten met ROW heeft bloedneuzen. De gemiddelde leeftijd waarop spontane bloedneuzen starten is 14,5 jaar
- Verhoogde kans op complicaties van PAVM (longlocalisatie) bij zwangerschap zijn te voorkomen door screening en behandeling van deze PAVM vóór zwangerschap!
- PAVMs nemen in omvang toe tijdens de zwangerschap.
- Embolisatie van PAVMs met pluggen lijkt iets succesvoller dan met spiraaltjes
- De ernst van ROW lijkt te verschillen per ras (onderzoek gedaan in Californie) Zo lijken aziaten een 2x grotere kans op PAVM te hebben en latino's en mensen met een Spaanse achtergrond een 4x grotere kans op CAVM ten opzichte van witte mensen.



f. De voor- en nadelen van screening bij kinderen

To screen or not to screen: Kinderen in een familie met ROW

Dr. Walter Balemans, kinderarts, St. Antonius ziekenhuis

ROW is dominant erfelijk. De kans dat een kind met één ouder met ROW ook daadwerkelijk ROW erft is daardoor 50%.

Alle kinderen van een ouder met ROW komen daardoor direct in aanmerking voor screening.

De screening van kinderen wordt gedaan vanaf 4-5 jaar en iedere 5 jaar herhaald tenzij er aanleiding is om eerder te screenen. We roepen ouders uit ROW families dan ook op om hun kinderen aan te melden en familieleden erop te attenderen om zich te melden als er kinderen in het gezin zijn die de aandoening kunnen hebben.

Screening bestaat standaard uit:

- meting van het zuurstofgehalte met een zuurstofsaturatiemeter op de vinger,
- röntgenfoto van hart en longen
- beoordeling van de neus
- controle op teleangiëctasieën in de nagelriem onder een loupe

Met bovenstaande screening worden grote behandelbare PAVM's ontdekt en deze kunnen vervolgens zonodig worden behandeld.

In overleg met ouders en een specialist kan er in sommige gevallen gekozen worden voor:

- genetisch testen
- MRI van de hersenen om evt. CAVM vast te stellen, daarbij wordt meteen een kanttekening gemaakt:

Niet alle CAVM zijn behandelbaar. De behandeling van CAVM is gecompliceerd en risicovol.

g. ROW-patiëntenvereniging /Stichting in oprichting

Hein van Beek, patiëntvertegenwoordiger

Gezien het grote belang van een ROW-patiëntendag wordt de zaal meegenomen in het idee om een eigen ROW-vereniging of -Stichting op te starten zodat het realiseren van de ROW-patiëntendag mogelijk blijft in de toekomst.

Dr. Hans Jurgen Mager voegt hieraan toe dat deze stap wordt genomen aangezien Harteraad niet langer de ROW-patiëntendag zal financieren.

Ook wordt er gevraagd om vrijwilligers die mee kunnen werken om dit te realiseren.



Drs. Sanne Boerman

Dank aan dagvoorzitter Drs. Sanne Boerman (longarts St. Antonius) die de middag op een prettige manier heeft begeleid en aan Ria Blom (patiëntvertegenwoordiger) voor de organisatie van de bijeenkomst!

2. Wist u dat....?

... er diverse medicijnstudies naar ROW lopen en dat u zich via het St. Antonius kunt aanmelden voor informatie of deelname aan een klinische studie? (zie ook punt 1 in deze nieuwsbrief)

... u het onderzoek naar ROW kunt ondersteunen door uw bijdrage aan het Kees Westerman fonds/SWORO? U kunt bijdragen in de kosten door donatie, lijfrente of nalatenschap door uw gift over te maken naar ABN-AMRO Mees Pierson te Amsterdam NLO9ABNA024.89.78.543 ten name van Stichting Wetenschappelijk Onderzoek Rendu Osler te Nieuwegein. Uw bijdrage is aftrekbaar van inkomsten- of vennootschapsbelasting.

...er voor ROW/HHT een besloten Belgische/Nederlandse Facebookgroep is? De link daarvoor is https://www.facebook.com/groups/393386680810745/?notif_id=1523372302124409¬if_t=group_r2j_approved&ref=notif

U dient wel zelf een Facebookaccount te hebben om te kunnen inloggen

.... er flyers en huisartsenbrochures over ROW beschikbaar zijn?

Harteraad en het St. Antonius Ziekenhuis hebben samen een patiëntenbrochure en een informatiebrochure over de ziekte van Rendu-Osler-Weber voor artsen opgesteld?

Wij adviseren u deze te downloaden van onze websites, bijvoorbeeld voor overhandiging aan uw huisarts en tandarts. Verder vindt u op de websites van het St. Antoniusziekenhuis en Harteraad veel informatie over de ziekte van Rendu-Osler-Weber.

... u lotgenotencontact kunt aanvragen? Als u vragen heeft of ervaringen of gedachten wilt uitwisselen kunt u lotgenotencontact aanvragen bij Harteraad. Het bureau brengt u dan graag in contact met onze ROW-ervaringsdeskundigen.

3. Snikken en Glimlachjes



Wat kun je doen als je neus bloedt:

**Een tampon uit de doos in de wc pakken, mits die er staat natuurlijk.
Nadeel: die dingen zetten vooral in de breedte uit
en na verloop van tijd krijg je van die enorme neusgaten.**

**Hang een klein emmertje onder je neus.
Nadeel: Je hebt 2 neuspiercings nodig om de emmer
aan op te hangen en tja, dat moet je maar net willen.
Misschien is er nog iets mogelijk met je oren als ophanghaakjes.
Nadeel: Kans op lekkage.**

**Ga in de vriezer van de slager zitten,
een stuk simpeler dan klooiën met coolpack of ijsblokjes in washandjes.
Nadeel: Te lang blijven zitten heeft desastreuze gevolgen en
vind maar eens een geschikte slager op zo'n moment.**

P. Roggesmid



Deze Nieuwsbrief is tot stand gekomen met medewerking van: Dr. L. Goldstein (Radboudumc), Drs. Katerina Apelt, (LUMC Leiden), Drs. S. Boerman (St. Antonius Ziekenhuis), Drs. J. Hessels (St. Antonius Ziekenhuis), Drs. R. Nelissen (St. Antonius Ziekenhuis), Drs. D. van den Heuvel (St. Antonius Ziekenhuis), Dr. W. Balemans (St. Antonius Ziekenhuis), Dr. J.J. Mager (St. Antonius Ziekenhuis), Mr. Hein van Beek (Kees Westermann Stichting/SWORO) en Ria Blom (ROW-Diagnosegroep) Fotografie: Myrthe den Hollander.

Voor contact: St. Antonius Ziekenhuis T: 030 - 609 2428, E: row@antoniuziekenhuis.nl Harteraad T: 088 - 1111 600, E: info@harteraad.nl; www.harteraad.nl