

Aangeboren Vaatafwijkingen

.....meer dan geboortevlekken



een uitgave van het
samenwerkingsverband aangeboren vaatafwijkingen:
hevas/sktn/nsvw/cmhc

handreikingen
voor een juiste diagnose

Inhoud

2	Voorwoord
4	Capillaire malformaties Ooievaarsbeet Wijnvlekken Sturge-Weber Syndroom
6	Hemangiomen (veneuze tumoren) Phaces syndroom
8	Veneuze malformaties
9	Arterioveneuze malformaties
10	Lymfatische malformaties
11	Gemarmerde huid Van Lohuizen syndroom (CMTC)
12	Gecombineerde malformaties Syndroom van Klippel-Tr naunay
13	Leven met een aangeboren vaatafwijking
14	Pati ntenorganisaties
15	Colofon

Voorwoord

Naar schatting 1 op de 10 baby's wordt geboren met een zichtbare vaatafwijking (bloedvaten en/of lymfevaten). Deze zijn veelal bekend als geboortevlekken. De ooi-evaarsbeet, aardbeievlek (hemangioom) en de wijnvlek zijn het meest bekend. Net als andere zichtbare vaatafwijkingen worden ze vaak afgedaan als een geboortevlek.

In de medische literatuur worden aangeboren vaatafwijkingen aangeduid als vasculaire malformaties en vasculaire tumoren. Een deel van deze afwijkingen is onschuldig van aard en kan zonder behandeling verdwijnen. Helaas geldt dat niet voor alle aangeboren vaatafwijkingen. Ze kunnen namelijk verdikken en zelfs uitgroeien tot een zeer forse omvang, wat kan leiden tot complicaties. Bovendien kunnen ze samengaan met andere aandoeningen.

In onze op uiterlijk gerichte samenleving hebben patiënten met een zichtbare aangeboren vaatafwijking het niet altijd gemakkelijk. Bovendien kunnen ze te maken hebben met medische problemen. Niet zelden is het voor patiënten en/of hun ouders een lange zoektocht naar de juiste diagnose en naar gespecialiseerde artsen.

Vroege diagnose en eventueel behandeling van aangeboren vaatafwijkingen kan veel schade voorkomen. Uit Amerikaans onderzoek blijkt dat bijna 50 procent van deze vaatafwijkingen onjuist wordt gediagnosticeerd. Kansen voor vroege behandeling worden zo gemist. Naar onze ervaringen is dit in Nederland evenzeer een probleem, wat heeft geleid tot de bundeling van krachten in het Samenwerkingsverband Aangeboren Vaatafwijkingen.

In deze brochure bespreken we kort de kenmerken, ontwikkeling en behandel mogelijkheden van de meest voorkomende aangeboren vaatafwijkingen.

In enkele academische centra bestaan multidisciplinaire behandelteams. Artsen die zich hebben gespecialiseerd in complexe aangeboren vaatafwijkingen, werken hierin samen. Verwijzing naar één van deze teams verdient in bepaalde gevallen de voorkeur. Deze brochure biedt daarvoor enige handreikingen.

Met vriendelijke groet,

de besturen van de:

Nederlandse Sturge-Weber Vereniging (NSWW)

Ouder- en patiëntenvereniging voor hemangiomen en vasculaire malformaties (HEVAS)

Stichting Klippel-Trénaunay Nederland (SKTN)

Vereniging voor mensen met het van Lohuizen syndroom (CMTC)

Tezamen vormen onze organisaties
het Samenwerkingsverband Aangeboren Vaatafwijkingen.

www.geboortevlek.nl



Ooievaarsbeet aan linker oog.



Wijnvlek aan onderzijde van het gezicht.

Capillaire Malformaties

Afwijkingen van de kleinste bloedvaatjes de capillairen

De allerkleinste bloedvaatjes in de huid zijn de capillairen. Bij vaatafwijkingen zijn er te veel capillairen en/of zijn ze wijder dan normaal. Soms zijn ze zichtbaar als grillig gevormde vlekjes of vlekken. In kleur variëren ze van lichtroze tot donkerrood. De vlekken kunnen overal op het lichaam voorkomen. Capillaire malformaties in het gelaat behoeven speciale aandacht.

Ooievaarsbeet

Ooievaarsbeet is de benaming voor lichtroze vlekjes/vlekken in de nek en in het gezicht: midden op het voorhoofd, de oogleden, tussen de ogen (glabella) of de bovenlip. Ooievaarsbeten in het gezicht heten ook wel engelteskussen of in het Engels salmon patch.

Ongeveer 40 procent van de pasgeborenen heeft een of meerdere van deze onschuldige vlekjes. De vlekjes in het gezicht verdwijnen bij 95 procent van de betrokkenen binnen enkele maanden tot jaren. Tijdens huilen kunnen ze wel weer wat zichtbaar zijn. De vlekjes in de nek kunnen altijd zichtbaar blijven.

Mogelijke complicaties:

Een ooievaarsbeet geeft vrijwel nooit complicaties.

Diagnose

Ondanks de typische situering kan een ooievaarsbeet bij pasgeborenen moeilijk te onderscheiden zijn van een hemangioom of wijnvlek. Volg de ontwikkeling van de vlek voor een juiste diagnose. Bedenk hierbij dat een ooievaarsbeet zich van een hemangioom onderscheidt doordat de huid glad blijft en doordat de vlek niet groter wordt. In tegenstelling tot een wijnvlek zal de ooievaarsbeet niet donkerrood kleuren, noch verdikken.

Verwijzing

Verwijzing is niet nodig.

Mogelijke behandelingen

Een ooievaarsbeet heeft geen behandeling nodig.

Het syndroom van Sturge-Weber

In Nederland is van ongeveer honderd mensen bekend dat zij het syndroom van Sturge-Weber hebben. Het komt voor bij ongeveer 1 op de 230.000 baby's. In hun ontwikkeling als foetus is een stoornis opgetreden, waardoor deze mensen een of meerdere van onderstaande kenmerken hebben.

Kenmerken

Een wijnvlek in het gezicht en/of op het hoofd; aan een zijde of dubbelzijdig.

Oogafwijkingen: glaucoom, verhoogde oogbaldruk.

Zo'n 30 procent van de mensen met Sturge-Weber heeft glaucoom. De verhoogde druk in het oog kan de oogzenuw beschadigen. Netvliesloslating komt ook voor.

Epilepsie.

Zo'n 75-90 procent van de kinderen met het Sturge-Weber syndroom heeft ook epilepsie. De oorzaak ligt in afwijkende bloedvaten in het hersenvlies. Na het eerste levensjaar zijn deze op een hersenscan (MRI) zichtbaar als vaatverkalkingen. De epilepsie kan zich al op heel jonge leeftijd voordoen; als insult/toeval maar ook als zeer korte momenten van afwezigheid (dit zijn absences). Vaak is de epilepsie moeilijk onder controle te krijgen. Er kan sprake zijn van een mentale handicap, halfzijdige verlamming of andere uitvalsverschijnselen.

Kinderen kunnen ook hun eerste epilepsieaanval krijgen

Wijnvlekken

Ongeveer 0,3-0,6 procent van de pasgeborenen (jongens en meisjes) heeft een wijnvlek. Het kan een enkele vlek zijn, of meerdere kleine vlekjes (dicht bij elkaar of verspreid over het hele lichaam). Het is een niet-erfelijke aandoening. Er vormen zich niet meer capillairen dan normaal, maar deze bloedvaatjes ontberen de normale aansturing van zenuwen, waardoor ze altijd verwijd zijn. Door deze verwijding kleurt de vlek rood tot paarsrood. In de loop van de jaren kan de wijnvlek donkerder worden en in uitzonderlijke gevallen verdikt de huid.



Wijnvlek aan rechteroog in combinatie met glaucoom.



Wijnvlek na behandeling met laser.



Wijnvlek linkerkzijde van het gelaat. Lichte vergroeiing.

op een leeftijd van 4 of 5 jaar. Zij reageren beter op anti-epileptica en hebben eigenlijk een normale ontwikkeling, zonder neurologische uitval. Deze kinderen kunnen in hun hersenvlies ook afwijkende bloedvaten hebben, maar deze zijn meestal veel minder uitgebreid.

Verwijzing

Een uitgebreide wijnvlek in het gezicht en een wijnvlek op en rondom het oog vragen extra aandacht; een verwijzing naar een van de multidisciplinaire teams is op zijn plaats. Het syndroom van Sturge-Weber komt niet vaak voor, maar de gevolgen kunnen groot zijn. Vooral wanneer er sprake is van epilepsie en een mentale handicap.

Mogelijke behandelingen

- Wijnvlek: laser, camouflage en in uitzonderlijke gevallen dermatografie.
- Glaucoom: oogdruppels, tabletten, indien nodig een operatie.
- Epilepsie: medicijnen, ketogeen dieet, indien nodig een operatie.

Meer informatie

De Nederlandse Sturge-Weber Vereniging heeft uitgebreide informatie voor u. Zie www.nswv.nl, of contacteer nswvsecretariaat@hotmail.com.

Uiteindelijk kan de wijnvlek een bobbelig oppervlak krijgen.

Mogelijke complicaties

Een wijnvlek in het gezicht, vooral bij/rondom het oog, kan duiden op het **syndroom van Sturge-Weber** (zie kader) Gaat bij een of meerdere lichaamsdelen de wijnvlek samen met uitgezette spataderen (varices) en/of lymfevatafwijkingen en een groeiafwijking in bot en/of weke delen, dan is er misschien sprake van het syndroom van **Klippel-Tr naunay** (zie pagina 12). Een wijnvlek rond het oog kan de oogboldruk beïnvloeden.

Glaucoom (verhoogde oogboldruk) en/of netvliesloslating kunnen het gevolg zijn.

Diagnose

Geen twee wijnvlekken zien er hetzelfde uit. Bovendien kan een wijnvlek lijken op een hemangioom of een ooievaarsbeet. In tegenstelling tot een ooievaarsbeet zal de wijnvlek echter niet verdwijnen. Een wijnvlek kent niet de snelle groeifase die hemangiomen kenmerkt.

Verwijzing

Vanwege de mogelijke complicaties is een verwijzing naar een multidisciplinair team altijd sterk aan te bevelen bij wijnvlekken: in het gezicht, vooral bij/rondom het oog, die samengaan met en/of spataderen (varices), of een groeiafwijking in bot en/of weke delen.

Mogelijke behandelingen

Laser. Het bloed in een wijnvlekvaatje absorbeert het laserlicht. Het bloed wordt dusdanig heet dat het bloedvat stuk gaat. Het resultaat hiervan is dat de wijnvlek minder zichtbaar wordt. Na verloop van tijd kan de wijnvlek overigens weer donkerder kleuren. Een laserbehandeling is pijnlijk. Kinderen kunnen onder narcose behandeld worden. Er zijn altijd meerdere behandelingen nodig. Camouflage. Er zijn producten die de wijnvlek minder opvallend maken (kleur en structuur). Dermatografie (medische tatoeage). Door een huidkleurige kleurstof in te brengen, wordt de wijnvlek minder zichtbaar. Deze methode is niet geschikt voor grote huidoppervlakken.

Meer informatie

De Nederlandse Sturge-Weber Vereniging heeft uitgebreide informatie voor u. Zie www.nswv.nl, of contacteer nswvsecretariaat@hotmail.com.



Hemangioom op slaap.



Diep Hemangioom.



Beginnend Hemangioom
1 dag na de geboorte.

Hemangiomen

Een groeiende kluit bloedvaatjes

Hemangiomen zijn goedaardige tumoren waarbij sprake is van een wildgroei van bloedvaatjes. De bloedvaatjes zelf zijn niet afwijkend zoals bij malformaties waarbij de bloedvaten verkeerd aangelegd zijn. Naar schatting hebben 4 tot 10 procent van de baby's een hemangioom. Het (beginnende) hemangioom is soms meteen na de geboorte al zichtbaar als een vlek, maar vaak wordt het hemangioom pas wat later - in de eerste weken na de geboorte - zichtbaar. Hemangiomen groeien gemiddeld tussen de 3 en 9 maanden (soms wel tot 18 maanden). Sommige hemangiomen verdwijnen spontaan na verloop van jaren (uiterlijk 10 à 12 jaar) maar een significant aantal laat permanente huidveranderingen achter.

Meestal blijft een hemangioom klein als een rood plekje of bobbelige vlek, maar hij kan ook zeer snel groeien, mogelijk tot een gezwel van flink formaat. Deze groei is zelfs door ervaren artsen niet te voorspellen. Wanneer hij is uitgegroeid, krimpt het hemangioom meestal weer, om na een aantal jaren in veel gevallen te verdwijnen. Na 5 jaar is het gezwel bij 50 procent van de kinderen verdwenen, na 7 jaar bij 70 procent. Vaak ook verdwijnt het hemangioom niet helemaal. Het kan dan als een zakje vetweefsel op de huid liggen. Na het verdwijnen, blijven soms ook pigmentvlekken, littekens, zichtbare bloedvaatjes of een dunne huid over. Bij grote hemangiomen is de kans hierop groter.

Hemangiomen kunnen een duidelijke grens hebben (nodulair hemangioom) of ze zien er grilliger uit (segmenteel/diffuus hemangioom). Een kindje kan ook meerdere hemangiomen hebben.

De meeste hemangiomen zijn oppervlakkig (50 - 60 procent; ook wel aardbeivlek genoemd). Minder vaak (25 - 35 procent) liggen ze zowel aan de oppervlakte van de huid als dieper in de huid (gecombineerd hemangioom). Soms (ongeveer 15 procent) liggen ze alleen dieper in de huid. Wanneer een hemangioom dieper in de huid ligt, is de kleur meer blauw dan rood. In heel zeldzame gevallen is het hemangioom bij de geboorte al volgroeid: dit heet een congenitaal hemangioom.

Mogelijke complicaties

Een groot, vrij vlak hemangioom in het gezicht kan duiden

PHACES syndroom

Grote, vrij vlakke hemangiomen in het gezicht kunnen samengaan met andere afwijkingen. Dit heet het PHACES syndroom.

Kenmerken

PHACES staat voor de kenmerken:

- P posterior fossa abnormalities and other structural brain abnormalities: hersenafwijkingen.
- H hemangioma(s) of the cervical facial region: hemangiomen in bepaalde gebieden in het gezicht.
- A arterial cerebrovascular anomalies: afwijkingen aan de grote bloedvaten.
- C cardiovascular anomalies: hartafwijkingen.
- E eye anomalies: oogafwijkingen.
- S sternal defects: afwijkingen aan het borstbeen.

op het **PHACES syndroom** (zie kader)

Zijn er meer dan 4 hemangiomen over het lichaam verspreid, dan is er een vergrote kans op inwendige hemangiomen, bijvoorbeeld in de lever. Nader onderzoek (echo) is noodzakelijk.

Een zeer groot hemangioom is belastend voor het hart en kan leiden tot hartfalen.

Een hemangioom beïnvloedt het zicht (door de externe zwelling en/of door interne druk).

Het gezwel blokkeert de luchtwegen (deels).

Het neus- of oorkanaal raakt geblokkeerd.

Hemangiomen op neus, lippen, oor en erg grote hemangiomen kunnen leiden tot blijvende misvormingen, wat psychologische gevolgen kan hebben.

Ontstekingen: door een wondje of doordat de huid de snelle groei van het hemangioom niet bijhoudt.

Diagnose

In de eerste dagen of weken na de geboorte zijn oppervlakkige hemangiomen vaak zichtbaar als een roze en/of bleke vlek, soms met kleine zichtbare adertjes (draadachtige telangiectasiën).

Een hemangioom kan dan erg op een wijnvlek of ooievaarsbeet lijken. Pas na enige dagen of weken is de diagnose te stellen, veelal doordat het hemangioom van kleur verandert.



Hemangiomen.



Oppervlakkig hemangioom op kin.



Oppervlakkig hemangioom op neusbrug.

Verwijzen

Bij een of meerdere grote, vrij vlakke hemangiomen in het gezicht is het raadzaam alert te zijn op de andere kenmerken.

Verwijzing: bij het vermoeden van PHACES verdient het de voorkeur direct te verwijzen naar in de aandoening gespecialiseerde artsende teams.

Meer informatie

De ouder- en patiëntenvereniging voor hemangiomen en vasculaire malformaties (HEVAS): heeft uitgebreide informatie voor u. Zie www.hevas.eu, of contacteer info@hevas.eu.

Een oppervlakkig hemangioom wordt in de loop der weken fel rood en gaat (mogelijk) verder verdikken. Een diep hemangioom schijnt vaak blauwig door de huid heen en wordt vaak wat later zichtbaar als een bult.

U kunt de ontwikkeling van de vlek(ken) volgen door regelmatig foto's te maken. Gebruik bijvoorbeeld een meegefotografeerd muntstuk als referentiekader.

In 95 procent van de gevallen kan de diagnose aan de hand van deze voorgeschiedenis worden gesteld. Soms is nader onderzoek nodig, bijvoorbeeld met een echo of een MRI-scan.

Verwijzing

Een hemangioom kan zeer snel groeien. Vanwege de mogelijke complicaties is een verwijzing naar een multidisciplinair team gespecialiseerd in de aandoening altijd sterk aan te bevelen bij hemangiomen:

- in het gezicht (het gaat dan om grote hemangiomen),
- in het gezicht die een handkaartachtige vorm hebben kans op **PHACES syndroom** (zie kader)
- in het baardgebied en het centrum van de hals, om/op de neus of oren,
- om het oog,

op en om de lippen,

op het onderste deel van de rug,

die zich voor het oor langs beneden naar de wang uitstrek-

ken (in de parotis: speekselklier),

in het æuiergebied (in het bijzonder rondom de anus),

in/bij plooien (zoals oksel of lies, nekplooi, armplooien),

die erg snel groeien (waarbij bijvoorbeeld dagelijks of al na enkele dagen verschil is te zien),

die ontstoken zijn (dit is erg pijnlijk).

Wanneer sprake is van meerdere hemangiomen (> 4), bestaat een vergrote kans op hemangiomen in organen, met name in de lever.

Mogelijke behandelingen

Medicijnen (corticosteroiden (injecties of oraal), propranolol, vincristine).

Laser. Er zijn vaak meerdere behandelingen nodig. Narcose is niet altijd nodig, zeker niet bij kleinere hemangiomen. Laserbehandeling kan effectief zijn in de vroege fase om de groei van het hemangioom te stoppen. De laser kan ook op latere kinderleeftijd - resterende roodheid weghalen.

Chirurgische verwijdering. Dit kan of in een vroeg stadium (bij de snelle groei) als het hemangioom op een plaats zit waar het functie(s) kan beïnvloeden en waar chirurgie een optie is. Tevens is chirurgie te bespreken wanneer het hemangioom een stadium bereikt waarbij het niet kleiner wordt of wanneer er op latere leeftijd extra vetweefsel ('fibrofatty tissue') overblijft.

Meer informatie

De ouder- en patiëntenvereniging voor hemangiomen en vasculaire malformaties (HEVAS): heeft uitgebreide informatie voor u. Zie www.hevas.eu, of contacteer info@hevas.eu

Op deze website staan ook de gegevens van de gespecialiseerde teams in academische centra vermeld. In december 2008 zijn verschenen: 'Richtlijnen voor de behandeling van hemangiomen', opgesteld door de 'Verkgroep Hemangiomen' die bestaat uit specialisten van de academische centra. Deze richtlijnen zijn te downloaden via www.hevas.eu.



Veneuze malformatie op linkerwang.



Veneuze malformatie op lip.



Veneuze malformatie op voet en been.

Veneuze malformaties

Afwijkingen van de diepere bloedvaten de venen

Veneuze malformaties zijn afwijkingen in de grotere aderen, de venen. Ze komen het meest voor in de huid maar bevinden zich ook wel in andere organen, spieren of botten. Door een storing in de zenuwaansturing zijn de aderen altijd verwijd. De aderen kunnen ook nog onderling verbonden zijn. Hierdoor nemen ze veel ruimte in (de zwelling kan pijnlijk zijn) en ziet de huid er blauw/rood tot donkerrood uit. De afwijkingen kunnen op een of meerdere plekken voorkomen, oppervlakkig zijn of juist wat dieper in de huid liggen, geconcentreerd bij elkaar liggen of juist een groter oppervlak bestrijken. De afwijkingen komen het vaakst voor op de kaak, wang, tong en lippen.

Een veneuze malformatie voelt over het algemeen zacht aan, tenzij hij stolsels bevat. In de loop van de tijd groeit de plek langzaam. Hormonen (puberteit, de pil, zwangerschap, menopauze) en/of trauma (stoten, bijvoorbeeld) kunnen de groei versnellen. Dat gebeurt ook als in een van de aangedane vaten een groot stolsel ontstaat.

Veneuze malformaties zijn aangeboren, maar soms worden ze pas jaren later zichtbaar.

Mogelijke complicaties

De veneuze malformatie kan druk geven in de omliggende weefsels. In de buurt van een oog, neus, oor of in de nek kan dit problemen geven.

Op een hand of voet kan de malformatie functiebeperkingen geven.

Ook inwendig kunnen organen aangetast zijn. Er is een kans op inwendige bloedingen.

Diagnose

Veneuze malformaties kunnen erg lijken op arterioveneuze malformaties, wijnvlekken en/of hemangiomen. De geschiedenis en bevindingen van de arts geven vaak voldoende aanwijzingen voor de diagnose. Typerend is de blauwe kleur. Veneuze malformaties kunnen erg zwellen en heel pijnlijk zijn. De diagnose kan worden bevestigd door een echo, MRI of CT-scan.

Verwijzing

Het verdient aanbeveling veneuze malformaties te laten beoordelen door in de aandoening gespecialiseerde artsen.

Mogelijke behandelingen

Voor veneuze malformaties die niet zo omvangrijk zijn en die redelijk oppervlakkig liggen, kan laserbehandeling effectief zijn.

Een inspuiting in de ader waardoor hij verkleeft (sclerotherapie).

Chirurgische verwijdering (geheel of gedeeltelijk).

Meer informatie

De ouder- en patiëntenvereniging voor hemangiomen en vasculaire malformaties (HEVAS): heeft uitgebreide informatie voor u. Zie www.hevas.eu, of contacteer info@hevas.eu.



Arterioveneuze malformatie op voetje.

Arterioveneuze malformaties

Afwijkingen van slagaders (arteriën) en aders (venen)

Bij arterioveneuze malformaties ontstaan abnormale verbindingen tussen slagaders en aders. Deze hebben hun oorzaak in een afwijking in de kleinste bloedvaatjes, de capillairen. Normaal gesproken stroomt er alleen bloed door deze kleine vaatjes als het orgaan waarin zij zich bevinden, extra zuurstof nodig heeft. Wanneer de capillairen chronisch verwijd zijn, stroomt er altijd bloed door hen heen. Dit betekent dat de slagaders altijd meer bloed moeten aanvoeren en dat de aders altijd meer bloed afvoeren dan normaal. Hierdoor verwijden ook de betrokken slagaders en aders.

Een arterioveneuze malformatie bestaat dus uit verwijde capillairen, slagaders en aders; tezamen vormen ze een stevige massa. Een arterioveneuze malformatie in de huid voelt warm aan. Bij omvangrijke malformaties is soms de hartslag voelbaar, of u voelt zelfs het bloed door het gebied stromen.

Arterioveneuze malformaties zijn aangeboren, maar soms worden ze pas jaren later zichtbaar.

Mogelijke complicaties

Een arterioveneuze malformatie kan zich in elk orgaan bevinden (voorkeurslocaties: hersenstam en ruggenmerg). Daar kan het druk uitoefenen op de orgaanweefsels. De malformatie kan gaan bloeden (ook inwendig). Een omvangrijke arterioveneuze malformatie kan het hart belasten.

Diagnose

Een arterioveneuze malformatie wordt in het beginstadium vaak aangezien voor een andere vaatafwijking, zoals een hemangioom. Met een MRI-scan kan de juiste diagnose worden gesteld. Een arterioveneuze malformatie onderscheidt zich van een hemangioom doordat er sprake is van een sterk verhoogde bloedstroom. Een arterioveneuze malformatie onderscheidt zich van een veneuze malformatie doordat hij stevig aanvoelt en u drukt het bloed er niet gemakkelijk uit. Een arterioveneuze malformatie onderscheidt zich van een wijnvlek doordat er sprake is van een sterk verhoogde bloedstroom. Bovendien neemt de arterioveneuze malformatie sneller in omvang toe (driedimensionaal).

Verwijzing

Bij verdenking van een arterioveneuze malformatie is een verwijzing naar in de aandoening gespecialiseerde artsen op zijn plaats.

Mogelijke behandelingen

Inspuiten van medicijnen waarmee de vaten verkleven en de aandoening kleiner kan worden. Genezing is meestal niet mogelijk met alleen deze sclerotherapie en indien mogelijk moet chirurgie volgen. Chirurgische verwijdering of ablatie, waarbij de aandoening wel kleiner gemaakt wordt.

Meer informatie

De ouder- en patiëntenvereniging voor hemangiomen en vasculaire malformaties (HEVAS): heeft uitgebreide informatie voor u. Zie www.hevas.eu, of contacteer info@hevas.eu.



Lymfatische malformatie aan linkeroog.



Lymfatische malformatie aan linkeroog.



Cystieuze lymfatische malformatie op de buik.

Lymfatische malformaties

Afwijkingen van de lymfevaten

Naast het bloedvatstelsel heeft ons lichaam een tweede vaatstelsel: het lymfestelsel. In en om onze lichaamscellen bevindt zich vocht. Is er teveel vocht, dan kan dit niet zomaar terug de bloedvaten in. Lymfevaten verzamelen het vochtoverschot en vervoeren het door het lichaam.

Bij lymfatische malformaties is dit vochttransport verstoord door een structurele afwijking (aanlegfout tijdens de embryonale periode) in het lymfestelsel. Hierdoor ontstaat een sponsachtige massa van abnormale lymfevaten en zakjes met opgehoopt lymfevocht. Lymfatische malformaties kunnen worden onderverdeeld in microcystisch (bestaande uit kleine zakjes lymfevocht), macrocystisch (bestaande uit grote zakjes lymfevocht) of een combinatie hiervan.

Lymfatische malformaties kunnen voorkomen in elk willekeurig lymfevat in het gehele lichaam, maar meestal treden ze op in het hals- en hoofdgebied en onder de oksel. Ze kunnen oppervlakkig of dieper gelegen zijn, en beperkt zijn of heel diffuus over een groter gebied verspreid liggen. Heel oppervlakkige blaasjes kunnen verbonden zijn met dieper liggende delen van de afwijking.

Lymfatische malformaties zijn bij de geboorte aanwezig (maar nog niet altijd duidelijk zichtbaar) en groeien mee met de persoon. Meestal groeien ze langzaam, maar bijvoorbeeld een infectie kan een snelle groei geven. Vaak is er een combinatie van een lymfatische en veneuze malformatie aanwezig.

Mogelijke complicaties

- Infecties en bloedingen.
- Lekkage van lymfe in de borstholte, longen en buik.
- Lekkage van een lymfevat ergens in het lichaam.
- De zwelling kan bijvoorbeeld de luchtwegen blokkeren.
- Lymfatische malformaties kunnen samengaan met overmatige groei en misvorming van de betrokken weefsels en

botten.

Als de afvoer van vocht geheel stagneert, ontstaat oedeem. Ook het weefsel rondom de lymfevaten is opgezet door vocht.

Diagnose

Een lymfatische malformatie presenteert zich vaak als een zwelling. Vaak zijn blaasjes zichtbaar, die soms roze, rood of zelfs zwart kunnen kleuren door bloed. Meestal zijn lichamelijk onderzoek en het bestuderen van de medische voorgeschiedenis voldoende om de diagnose te stellen. Maar een lymfatische malformatie kan gemakkelijk verward worden met een bloedvatafwijking. Echoscopie en MRI kunnen uitsluitsel geven en de omvang van de afwijking bepalen. Een lymfatische malformatie kan met een echoscopie overigens al voor de geboorte worden gedetecteerd.

Een lymfatische malformatie is niet te voorkomen, maar de complicaties kunnen geminimaliseerd worden. Behalve het periodiek monitoren van de afwijking zijn er diverse behandelingsmogelijkheden.

Verwijzing

Bij verdenking van een lymfatische malformatie is een verwijzing naar in de aandoening gespecialiseerde artsen op zijn plaats.

Mogelijke behandelingen

- Chirurgische verwijdering.
- Sclerotherapie (injecteren met een speciale middel) waarmee de vaten aan elkaar vastkleven
- Lymfedrainage.
- Laser.

Meer informatie

De ouder- en patiëntenvereniging voor hemangiomen en vasculaire malformaties (HEVAS): heeft uitgebreide informatie voor u. Zie www.hevas.eu, of contacteer info@hevas.eu.



Gemarmerde huid.



Huidzweer bij gemarmerde huid.



Gemarmerde huid.

Gemarmerde huid

Verwijde bloedvaatjes schemeren door de huid

Bij sommige mensen met een erg lichte huid zijn de bloedvaatjes in de huid zichtbaar. Ook kunnen de bloedvaatjes zichtbaar worden als ze zich verwijden, bijvoorbeeld in de sauna. Wanneer de bloedvaatjes chronisch verwijd zijn, heet dit *cutis marmorata*: gemarmerde huid. Dit kan duiden op het Van Lohuizen syndroom.

Van Lohuizen syndroom: *cutis marmorata telangiectatica congenita*

Cutis marmorata telangiectatica congenita (CMTC) betekent: aangeboren verwijde bloedvaatjes schemeren door de huid.

Meestal is een deel van de huid aangedaan en is de verdeling over het lichaam asymmetrisch. De aandoening lijkt vaker voor te komen bij meisjes dan bij jongens. Waardoor dit komt, is niet duidelijk.

Op zich is CMTC een meestal vrij milde aandoening. Bij een aantal mensen is echter beschreven dat er geassocieerde afwijkingen kunnen optreden. Over de exacte relatie van deze afwijkingen met CMTC bestaat niet altijd duidelijkheid.

Over de erfelijkheid van CMTC is nog weinig bekend.

Kenmerken

De marmering is asymmetrisch: een kant van het lichaam is meer aangedaan.

De huid kan dun worden (atrofie) en daardoor kwetsbaar.

Bovendien kunnen huidzweertjes ontstaan.

CMTC kan samengaan met asymmetrische ledematen: te dunne, te dikke of te korte botten.

In een aantal gevallen is ook een verhoogde oogboldruk (glaucoom) geconstateerd.

In de loop van de jaren kan de marmering verminderen.

Verwijzing

Bij het vermoeden van CMTC is een verwijzing naar een van de gespecialiseerde teams op zijn plaats.

Mogelijke behandelingen

De huidmarmering heeft geen behandeling nodig.

Oppervlakkige vaatjes verdwijnen met lasertherapie.

Meer informatie

CMTC is de vereniging voor mensen met het Van Lohuizen syndroom. De organisatie heeft uitgebreide informatie voor u. Zie www.cmtc.nl, of contacteer president@cmtc.nl.



Gecombineerde malformatie
Wijnvlek in combinatie met
vergroeiingen.



Wijnvlek aan arm bij Klippel-Tr naunay-pati nt.

Gecombineerde malformaties

Verschillende vaatafwijkingen tegelijk

De beschreven aangeboren vaatafwijkingen kunnen ook in combinatie met elkaar voorkomen. Dit kan wijzen op het **syndroom van Klippel-Tr naunay**.

Het syndroom van Klippel-Tr naunay

Bij dit syndroom zijn de allerkleinste bloedvaten (capillairen) betrokken, en/of de aderen en lymfevaten. De complexiteit van het syndroom maakt het lastig te herkennen. Geen twee mensen met het syndroom van Klippel-Tr naunay hebben exact dezelfde kenmerken.

Wanneer twee kenmerken bij hetzelfde lichaamsdeel voorkomen, is de diagnose te stellen.

Een andere benaming is het 'angioosteohypertrofie-syndroom'. Het syndroom heeft vrijwel nooit een erfelijke oorzaak.

Kenmerken

Bij een of meerdere lichaamsdelen is sprake van:

- een wijnvlek (capillaire malformatie),
- uitgezette spataderen of varices (een veneuze malformatie)
- en/of een lymfatische malformatie,
- groeiafwijking in bot en/of weke delen (osteohypertrofie).

Ook andere organen kunnen bij de aandoening betrokken zijn. Bijvoorbeeld: darmen, urineblaas, baarmoeder, geslachtsdelen, milt en lever. Er kunnen inwendige bloedingen optreden en de kans op trombose en/of een longembolie is aanmerkelijk hoog.

Verwijzen

Het syndroom van Klippel-Tr naunay is bij geen twee men-

sen gelijk en vraagt een aanpak op maat door een gespecialiseerd, multidisciplinair team.

Mogelijke behandelingen

Wijnvlek: dermatografie, camouflage en laser. Het effect van laser is meestal niet optimaal. Bij dit syndroom bevindt de wijnvlek zich namelijk vaak te diep in de huid.

Aderproblemen: spataderbehandeling, ondersteuning van de adersfunctie via therapeutische elastische kousen of een lymfepomp. Aandachtspunt: voorafgaand aan het behandelen van aders moet het totale vaatsysteem bekeken worden. Het kan zijn dat het dieper liggende systeem ook afwijkt, of zelfs afwezig is.

Groeiafwijkingen: orthopedische correcties. De vaatafwijkingen kunnen een operatie vermoedelijk of onmogelijk maken.

Afwijkingen in inwendige organen: de behandelmogelijkheden hangen af van het orgaan en de mate van aantasting.

Meer informatie

De Stichting Klippel-Tr naunay Nederland heeft uitgebreide informatie voor u. Zie www.sktn.eu, of contacteer info@sktn.eu.

Leven met een aangeboren vaatafwijking

Een aangeboren vaatafwijking kan belastend zijn

voor de patiënt als baby

Misschien voelt het kindje zich niet lekker, bijvoorbeeld door pijn of andere ongemakken die de aandoening en/of behandeling veroorzaakt. De aandoening kan bovendien de relatie tussen de ouders en het kindje beïnvloeden. Als een ouder zich bijvoorbeeld ernstig zorgen maakt, kan dit het opbouwen van een band tussen ouder en kind bemoeilijken.

voor de ouders

Ouders van een kindje met een aangeboren vaatafwijking hebben vaak ontelbare vragen. Bovendien kunnen schuld- en schaamtegevoelens aanwezig zijn. De ouders moeten, vaak al in de kraamperiode, leren omgaan met reacties van anderen. Het kan zwaar voor hen zijn als hun kindje bijvoorbeeld een operatie moet ondergaan, of zware medicatie nodig heeft. De ziekenhuisbezoeken en opnames kunnen zowel fysiek als mentaal erg belastend zijn. Dit kan spanningen geven tussen een ouder en het kindje, maar ook tussen ouders onderling en/of met andere gezins- en familieleden.

voor de patiënt als kind

Misschien kan een kind niet altijd meedoen met leeftijdgenoten. Bovendien kan een ander uiterlijk zorgen voor minder prettige reacties. Het kind zal in sommige gevallen moeten leren omgaan met gestaar en vragen. Dat kan soms moeilijk zijn. Dit kan vooral gaan spelen als het kind naar de basisschool gaat en zich ervan bewust wordt dat hij of zij er anders uitziet.

voor de patiënt als volwassene

Ook bij een volwassene kan sprake zijn van beperkingen. Dit kan de aandoening veroorzaken, maar het kan ook het gevolg zijn van het afwijkende uiterlijk, zelfs wanneer de huidafwijking zich onder de kleren bevindt. Zowel fysieke als mentale gevolgen kunnen in elke levensfase een rol blijven spelen.

Leven met een aangeboren vaatafwijking is niet altijd een eenvoudige opgave. Gelukkig staat niemand er alleen voor. Familie, vrienden, kennissen, maar ook patiëntenorganisaties, internetsupportgroepen en zorgverleners als huisarts, specialistenteam en psycholoog kunnen steun bieden.

Een juiste diagnose en behandeling leggen de basis.
Deze brochure geeft hiervoor een handreiking.

Patiëntenorganisaties

Nederlandse Sturge-Weber Vereniging (NSWV)

De NSWV behartigt de medische, sociale en maatschappelijke belangen van personen met het Sturge-Weber syndroom, en de belangen van hun ouders/verzorgers of voogden. De vereniging is er ook om elkaar te helpen bij het verwerken en aanvaarden van de gevolgen van het syndroom. Bovendien houdt de vereniging haar leden op de hoogte van de ontwikkelingen in binnen- en buitenland.

De NSWV:

- geeft voorlichting (via haar Nieuwsbrief, website, de landelijke contactdag en per telefoon),
- bevordert de kennis over het Sturge-Weber syndroom (via contacten met medici en buitenlandse Sturge-Weber verenigingen),
- bevordert de onderlinge solidariteit (via landelijke contactdagen en het besloten webforum),
- werkt voor de belangenbehartiging samen met andere organisaties,
- onderhoudt contacten met instanties die haar leden hulp kunnen verlenen.

Nederlandse Sturge-Weber Vereniging (NSWV)

nswvsecretariaat@hotmail.com
www.nswv.nl

Vereniging voor mensen met het ð/an Lohuizen syndroom (CMTC)

De vereniging (in 1997 opgericht) is een internationale organisatie met leden uit vele landen over de hele wereld. De organisatie heeft zich tot doel gesteld het welzijn van mensen met het ð/an Lohuizen syndroom (CMTC) te bevorderen. Hiertoe ontwikkelt en stimuleert de vereniging een aantal activiteiten.

CMTC

- geeft informatie via haar Nieuwsbrief, ledenvergaderingen (in verschillende landen) en website,
- vertaalt wetenschappelijke artikelen naar leesbare documenten,
- maakt gebruik van webcasts zodat leden van over de hele wereld bijeenkomsten kunnen volgen,
- bevordert (wetenschappelijk) onderzoek naar CMTC,
- neemt deel aan internationale congressen,
- bouwt aan een wereldomvattend netwerk met patiënten(organisaties) en specialisten,
- werkt samen met academische centra,
- heeft jaarlijks een ontmoeting met vertegenwoordigers van leden van het Amerikaanse Congres.

Vereniging voor mensen met het ð/an Lohuizen syndroom CMTC

president@cmtc.nl
www.cmtc.nl

Stichting Klippel-Tränaunay Nederland (SKTN)

In 1986 is de SKTN opgericht met als voornaamste doelen: belangenbehartiging en ervaringsuitwisseling. De stichting is er voor (ouders van) patiënten met aangeboren en/of erfelijke vaatafwijkingen, waarbij de huid en/of aangrenzende slijmvliezen zijn betrokken.

De SKTN:

- steunt (ouders van) mensen met het syndroom van Klippel-Tränaunay,
- geeft medische en andere informatie (via haar eigen periodiek, informatiefolders en website),
- informeert ook zorgprofessional, het verzekeringswezen, et cetera,
- organiseert jaarlijks een contactdag voor patiënten en/of ouders, het bestuur en de medische adviseurs,
- onderhoudt contact met andere patiëntenorganisaties,
- stimuleert het onderzoek naar oorzaken, preventieve mogelijkheden en behandeling,
- bevordert de deskundigheid in de professionele ondersteuning van patiënten.

Stichting Klippel-Tränaunay Nederland (SKTN)

info@sktn.eu
www.sktn.eu

Ouder- en patiëntenvereniging voor hemangiomen en vasculaire malformaties (HEVAS)

HEVAS is de vereniging voor patiënten en ouders van patiënten met een hemangioom of aangeboren vaatafwijking (vasculaire malformatie).

Haar activiteiten zijn:

- ondersteuning van de patiënt en het bieden van hulp bij het vinden van gespecialiseerde artsen,
- onderhouden van contacten met gespecialiseerde artsen, patiëntenverenigingen,
- organiseren van ontmoetingsdagen (lotgenotencontact),
- maken van voorlichtingsmateriaal voor ouders/patiënten en artsen,
- stimuleren van onderzoek naar hemangiomen en vasculaire aandoeningen.

Ouder- en patiëntenvereniging voor hemangiomen en vasculaire malformaties (HEVAS)

info@hevas.eu
www.hevas.eu

Tezamen vormen deze organisaties
*het Samenwerkingsverband Aangeboren
Vaatafwijkingen.*
www.geboortevlek.nl

Colofon

Aangeboren vaatafwijkingen
meer dan geboortevlekken

is een uitgave van het Samenwerkingsverband Aangeboren Vaatafwijkingen:
Nederlandse Sturge-Weber Vereniging (NSWV),
Ouder- en patiëntenvereniging voor hemangiomen en vasculaire malformaties
(HEVAS),
Stichting Klippel-Trinaunay Nederland (SKTN),
Vereniging voor mensen met het van Lohuizen syndroom (CMTC).

Deze uitgave is mede tot stand gekomen door een financiële bijdrage van het Fonds
PGO.

Medisch adviseurs: dr. C.C. Breugem, dr. S.G.M.A. Pasmans
Wilhelmina Kinderziekenhuis, Utrecht
Redactie: Gabriëlle Kuijer tekst A.R.T.
Beeld: NSWV, HEVAS, SKTN, CMTC
Druk en bindwerk: Thieme Deventer

© Niets uit deze uitgave mag zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het Samenwerkingsverband Aangeboren Vaatafwijkingen veeleer eenvoudig en/of openbaar worden gemaakt op welke wijze dan ook.

Bij het samenstellen van deze brochure is de grootste zorg besteed aan de juistheid van de hierin opgenomen informatie. Het Samenwerkingsverband Aangeboren Vaatafwijkingen kan echter niet verantwoordelijk worden gehouden voor enige onjuist verstrekte informatie via deze brochure.



Nederlandse Sturge-Weber
Vereniging (NSWV)
nswvsecretariaat@hotmail.com
www.nswv.nl



Stichting Klippel-Tränaunay
Nederland (SKTN)
info@sktn.eu
www.sktn.eu



Ouder- en patiëntenvereniging
voor hemangiomen en
vasculaire malformaties (HEVAS)
info@hevas.eu
www.hevas.eu



Vereniging voor mensen met
het Æ/an Lohuizen syndroom
(CMTC)
president@cmtc.nl
www.cmtc.nl