

Gehirn

Wie oben erläutert können bei Lungengefäßverengungen (PAVM) Gerinnsel und Bakterien die Lunge passieren und zu Schlaganfällen oder Hirnabszessen führen. Zusätzlich können auch cerebrale vaskuläre Malformationen (= CVM, cerebral bedeutet „zum Hirn gehörend“, vaskulär steht für Gefäß) auftreten. Auch bei den CVM können Blutungen auftreten, man muss jedoch nicht jede CVM behandeln. Vielmehr sollte stets abgewogen werden, wie groß das Blutungsrisiko und im Vergleich dazu das Behandlungsrisiko ist. Manchmal kann man die Gefäßmissbildungen durch Einbringen von Material über einen Katheter verschließen (Embolisation), manchmal ist es jedoch günstiger, sie nach Öffnung der Schädeldecke operativ zu entfernen. Man schätzt die Häufigkeit der CVM auf 5 – 20 %, deshalb empfiehlt die amerikanische Selbsthilfeorganisation der Morbus-Osler-Patienten, dass bei allen Patienten nach dem 12. Lebensjahr eine spezielle Kernspintomographie des Kopfes durchgeführt werden sollte. Bei Verdachtsmomenten (z.B. Kopfschmerzen oder Lähmungen) kann dies jedoch bereits früher sinnvoll sein. In einigen Ländern wird dies jedoch auch anders gesehen.

Magen-Darm-Trakt

Besonders ab dem 40. Lebensjahr kann es zu Magen- und Darmblutungen kommen. Diese Blutungen können geringgradig, jedoch auch sehr heftig sein. Der Stuhl kann bei starken Blutungen teerähnlich dunkel aussehen und „faul“ riechen oder mit rotem Stuhl durchmengt sein, bei leichten Blutungen können diese Zeichen jedoch unbemerkt bleiben. Manchmal bringt erst die Abklärung einer Blutarmut, die vom Patienten meist als allgemeine Schwäche und Müdigkeit verspürt wird, den Arzt auf die richtige Spur. Zur Abklärung wird dann häufig eine Magen-Darm-Spiegelung durchgeführt. Manchmal können Verödungen bei der Spiegelung zu einer Besserung führen, oft lassen sich die Blutungen jedoch nur durch Medikamente beherrschen. Die möglichen Nebenwirkungen der Medikamente sind dabei natürlich zu berücksichtigen.

Leber

Auch in der Leber können Gefäßkurzschlüsse auftreten. Diese können zu einer Überlastung des Herzens führen, was von den Betroffenen häufig als Abgeschlagenheit und mangelnde körperliche Belastbarkeit ähnlich wie bei der Blutarmut empfunden wird. Die medikamentöse Verbesserung der Herzfunktion wird häufig als erster Schritt der Behandlung versucht. Es gibt eine Reihe eingreifenderer Behandlungen, hier sind insbesondere die Embolisation (s.o.) und die Lebertransplantation zu nennen. Da die Nebenwirkungen gravierend sein können, ist hier ähnlich wie bei den CVM ein sorgfältiges Abwägen der Vor- und Nachteile erforderlich.

Die Selbsthilfe

Gemeinsamkeit macht stark. Sie sind nicht allein.

Wir, die Selbsthilfe, haben uns zusammengefunden um:

- zu **informieren**. Wir sind Ansprechpartner für Betroffene und Ärzte. Sie erreichen uns über die **Kontaktadresse auf der ersten Seite**. Einmal im Jahr treffen wir uns auf einer **Tagung**. Hier bietet sich die Möglichkeit zum persönlichen Gespräch untereinander und mit medizinischen Spezialisten, die dort Vorträge halten. Auch über unsere **Homepage „www.morbus-osler.de“** können Sie Informationen abrufen.
- **Unterstützung und Rückhalt** zu geben. Wir vermitteln Ihnen Adressen von anderen Betroffenen und Ärzten, an die Sie sich wenden können. Wir versuchen, Ihnen mit unseren eigenen Erfahrungen und Möglichkeiten zur Seite zu stehen. Auch ein **Forum** mit diesem Thema dient dem Erfahrungsaustausch. <http://morbusosler.mainchat.de>.
- diese Ziele wollen wir mit unserer **Stiftung** auch langfristig erreichen

**Morbus
Osler** Stiftung

Wir sind für Sie da: Zögern Sie bitte nicht, wenn Sie Hilfe brauchen oder mithelfen möchten.

**Morbus[®]
Osler** Selbsthilfe e.V.

Morbus Rendu-Osler-Weber

=

Hereditäre Hämorrhagische Teleangiektasie

Morbus Osler-Selbsthilfe e.V.
Lessingstr. 13
D-41372 Niederkrüchten
Tel.: 0 21 63 / 8 12 49
Fax: 0 21 63 / 57 93 43

Klaus Hanselmann
(1. Vorsitzender)
eMail: info@morbus-osler.de
www.morbus-osler.de

Zusammengestellt von:
PD Dr. med. Urban Geisthoff,
3. Vorsitzender
(email via www.geisthoff.de)

5. Auflage

Gefördert durch

DAK
Gesundheit

Unternehmen Leben

www.morbus-osler.de

Der Morbus Rendu-Osler-Weber oder hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie – kurz HHT genannt – ist eine seltene, erbliche Erkrankung der Blutgefäße und des umliegenden Gewebes. Hierbei kommt es zu einer krankhaften Erweiterung von Blutgefäßen. Unter anderem weiten sich kleinste Gefäße von Haut und Schleimhaut und sind anschließend als stecknadelkopf- bis reiskorngroße rote Flecken zu sehen. Diese sogenannten Teleangiectasien können überall auftreten, finden sich jedoch besonders in Nase, Mund, Gesicht und den Schleimhäuten des Magen-Darm-Traktes. Da die Gefäßerweiterungen sehr verletzlich sind, kann es leicht zu Einrissen und somit zur Blutung kommen.

Es können jedoch auch bedeutend größere Gefäßerweiterungen auftreten. Diese entstehen besonders in der Lunge, dem Gehirn und der Leber. Die Veränderungen machen sich oft lange Zeit nicht bemerkbar, können jedoch z.B. durch Blutungen plötzlich sehr bedrohlich werden (s.u.). Die Erkrankung wird autosomal-dominant vererbt. Dies bedeutet, dass bei einem Elternpaar, bei dem ein Partner Morbus Osler-Patient ist, im Durchschnitt die Hälfte der Kinder unabhängig vom Geschlecht betroffen sind. Die ersten Anzeichen der Erkrankung zeigen sich meist in der Pubertät mit Nasenbluten, bei wenigen Patienten jedoch auch ohne Nasenbluten und zum Teil viel später oder früher. Möglicherweise gibt es auch Patienten, die genetisch Morbus-Osler-Patienten sind, die jedoch nie Anzeichen der Erkrankung zeigen. Die Diagnose wird überwiegend klinisch gestellt (s. Textkasten unten), genetische Untersuchungen können jedoch entscheidend dazu beitragen. Eine 100%ige Sicherheit lässt sich jedoch auch hiermit leider nicht immer erreichen. Es gibt mindestens fünf Gene, die im veränderten Zustand (Mutation) zum Krankheitsbild des Morbus Osler führen können. Zwei dieser Gene sind heute bekannt und können bei Patienten und ihren Familienangehörigen untersucht werden (Endoglin auf Chromosom 9q und ALK-1 = activin receptor like kinase 1 auf 12 q). Bei einem dritten, ebenfalls bekannten Gen kommt es bei den Betroffenen nicht nur zum Morbus Osler, sondern auch zu Darpolypen, welche bösartig entarten können (juvenile Polyposis).

Kriterien zur klinischen Diagnostik des Morbus Osler (HHT) (sog. Curaçao-Kriterien) (erstellt vom medizinischen und wissenschaftlichen Beratungsgremium der amerikanischen Selbsthilfegruppe):

- „Epistaxis“

Nasenbluten (spontan und wiederholt)

- „Teleangiectasien“

Typische kleine **Gefäßmissbildungen**, mehrfach und an charakteristischen Stellen (Lippen, Mundhöhle, Finger, Nase)

- „Viszerale Manifestationen“

Beteiligung innerer Organe, besonders von Lunge, Leber, Hirn und Magen-Darm-Trakt (s. Text)

- „Positive Familienanamnese“

Wenigstens ein **Verwandter** ersten Grades, der nach diesen Kriterien betroffen ist.

Der Morbus Osler gilt als gesichert, wenn wenigstens drei dieser vier Kriterien erfüllt sind. Bei zwei erfüllten Kriterien geht man von einem Verdachtsfall aus. Auch wenn bei nur einem erfüllten Kriterium ein Morbus Osler unwahrscheinlich ist, ist dieser trotzdem möglich. Man denke z.B. an betroffene Kinder, bei denen häufig nur der vierte Punkt erfüllt ist, während sich die anderen erst im Laufe des Lebens einstellen können. Hier ist häufig die genetische Diagnostik hilfreich.

Nasenbluten

90 % aller Menschen mit Morbus Osler haben Nasenbluten. Es beginnt meist in der Pubertät und kann sehr massive und langwierige Ausmaße annehmen. Bei den meisten Patienten kommt es zu einer Einschränkung der Lebensqualität, sogar Arbeitsunfähigkeit kann eintreten. Bei vielen Patienten kommt es zur Blutarmut (= Anämie). Es kann erforderlich sein, Eisen oder Blut zuzuführen. Es gibt eine Vielzahl von

Behandlungsmöglichkeiten; in erster Linie sind hier der Gebrauch von Nasensalbe, die Nasentamponade, die Laserlichtbehandlung der Gefäßerweiterung und die sogenannte Dermoplastik zu nennen. Bei dieser Operation wird die erkrankte Nasenschleimhaut durch anderes Gewebe, z. B. Haut vom Oberschenkel, ersetzt. Diese und andere Behandlungsmöglichkeiten führen häufig zu einer Besserung des Nasenblutens. Eine sichere Heilung auf Dauer ist bis jetzt leider nur dadurch zu erkaufen, dass die Nase operativ verschlossen wird.

Lungen

Ungefähr 5 – 30 % aller Morbus-Osler-Patienten haben große Gefäßerweiterungen in den Lungen, sogenannte pulmonale arteriovenöse Malformationen (PAVM). Durch diese großen Gefäßkurzschlüsse können auch Gerinnsel und Bakterien passieren und so zu Schlaganfällen und Hirnarterien (= Abszessen) führen. Bei ärztlichen Eingriffen, insbesondere bei Zahnbehandlungen, kann es zur Einschwemmung von Bakterien in das Blut kommen. Deshalb sollten alle Patienten, bei denen eine PAVM vorliegen könnte, vorher Antibiotika erhalten. Selbstverständlich müssen Sie Ihren Zahn-/Arzt auf Ihre Erkrankung aufmerksam machen. Sie werden dann die gleichen Antibiotika erhalten, die bei Patienten mit Herzklappenfehlern gegeben werden. Besonders während der Schwangerschaft können die abnormen Gefäße der Lunge deutlich an Größe zunehmen. Wenn der Kurzschluss zu groß wird, kann es zu Überlastungen des Kreislaufs kommen. Lungenblutungen treten eher selten auf, können jedoch lebensbedrohlich sein.

Bei Verdacht auf eine PAVM führen Ärzte geeignete Ultraschalluntersuchungen, spezielle Röntgenaufnahmen (Computertomographien gleich CT) oder Kernspintomographien des Brustkorbs durch. Wenn erforderlich, lassen sich die erweiterten Gefäße durch das Einbringen von Metallspiralen oder kleinen Ballons verschließen. Man nennt dies Embolisation. Sehr selten sind große Operationen mit Öffnung des Brustkorbs angezeigt.