

## Rendu-Osler-Weber-Krankheit

Die Rendu-Osler-Weber-Krankheit ist eine vererbte Erkrankung, die etwa einen von 8000 Menschen betrifft. Ist ein Elternteil betroffen, haben die Kinder ein Erkrankungsrisiko von 50 Prozent. Das Krankheitsbild und die Schwere der Krankheit fallen innerhalb derselben Familie sehr unterschiedlich aus.

### Wo zeigt sich die Krankheit?

Ursache der Rendu-Osler-Weber-Krankheit (hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie) sind unnatürliche Erweiterungen der Blutgefäße, die zu Blutungen oder Kurzschlussverbindungen zwischen Venen und Arterien führen (Abb. 2b). Auf der Haut und den Schleimhäuten zeigen sich diese Gefäßmissbildungen als rote Flecken (Teleangiectasien, Abb. 3). Die Gefäßmissbildungen können in verschiedenen Organen auftreten. In der Nase verursachen sie zum Beispiel Nasenbluten, was zu einem Mangel an roten Blutkörperchen (Anämie) führen kann. Treten die Teleangiectasien im Magen oder Darm auf, kann es auch hier zu Blutungen kommen. Im Gehirn oder im Rückenmark sind die Gefäßmissbildungen die Ursache neurologischer Probleme.

### Was geschieht in den Lungen?

In den Lungen findet man häufig Kurzschlussverbindungen zwischen Arterien und Venen (arteriovenöse Lungenfisteln).

Sie kommen einzeln oder gehäuft vor und treten bei 15 bis 30 Prozent der Patientinnen und Patienten auf. Die Fisteln bleiben entweder unbemerkt oder sie verursachen Kurzatmigkeit. In diesem Fall kann das Blut, das durch die Lungen fließt, den Sauerstoff der eingeatmeten Luft nicht aufnehmen (Abb. 2b). In einigen Fällen reißen die Fisteln und verursachen eine Blutung. Das Hauptproblem der Fisteln ist, dass sie Bakterien in den Körper lassen, die sich bei kleinen Infektionen im Blut befinden. Statt in den Lungen herausgefiltert zu werden, gelangen diese Bakterien über die Fisteln in den Körper und können Abszesse verursachen. Bei 10 Prozent der Betroffenen kann es auch zu Bluthochdruck in den Lungen kommen.

### Wie stellt man die Diagnose der Rendu-Osler-Weber-Krankheit?

Wenn drei der folgenden Kriterien vorhanden sind, ist die Diagnose wahrscheinlich:

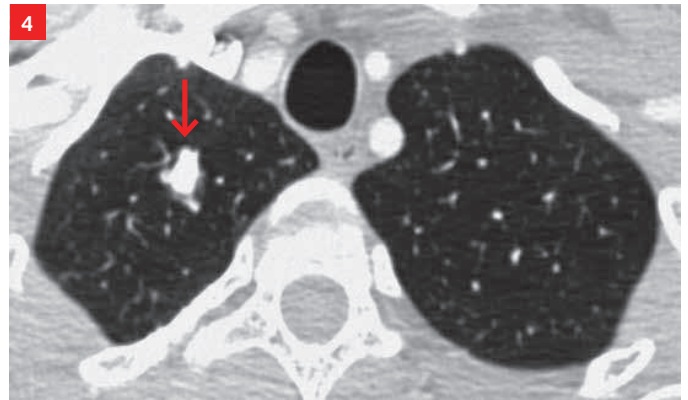
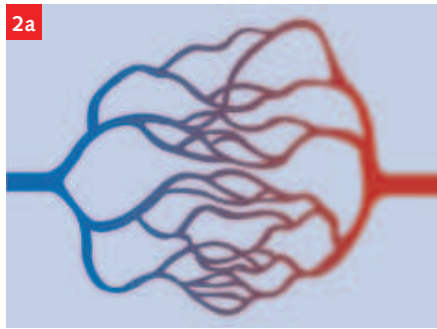


Abb. 1a: Behandlung einer arteriovenösen Lungenfistel (derselbe Patient wie in Bild 4). Ein eingespritztes Kontrastmittel ermöglicht das Sichtbarmachen der Lungenfistel (siehe Pfeil).

Abb. 1b: Mit kleinen Metallspiralen wird die Fistel verschlossen.

Abb. 2a: Im Normalfall zirkuliert das Blut in immer dünner werdenden Arterien bis hin zu den Kapillaren, die den Übergang bilden zu den Venen.

Abb. 2b: Bei der hereditären hämorrhagischen Teleangiektasie führen unnatürliche Erweiterungen der Arterien und Venen zu Kurzschlussverbindungen zwischen ihnen, durch die das Blut direkt fliesst, ohne den Umweg über die Kapillaren zu nehmen.

Abb. 3: Gefässmissbildungen auf der Haut (sog. Teleangiektasien) bei einem Patienten mit hereditärer hämorrhagischer Teleangiektasie.

Abb. 4: Thoraxscan bei einem Patienten mit hereditärer hämorrhagischer Teleangiektasie: eine arteriovenöse Lungenfistel ist sichtbar (siehe Pfeil).

- Wiederholtes Nasenbluten
  - Teleangiektasien, die einige Millimeter gross sind, an den Lippen, den Fingern, der Zunge, den Ohren und am Mund
  - Andere Familienmitglieder, die an der Rendu-Osler-Weber-Krankheit leiden
  - Gefässmissbildungen innerer Organe
- Ein Gentest ermöglicht die Bestätigung der Diagnose.

### Behandlung der Krankheit und Untersuchung der Lungen

Die verfügbaren Behandlungen zielen auf die Begrenzung der Komplikationen, die bei der Krankheit auftreten. Dazu braucht es die Zusammenarbeit verschiedener Spezialisten.

Zur Diagnose der arteriovenösen Lungenfisteln werden eine Echokardiografie und ein Thoraxscan (Abb. 4) empfohlen. Die Echokardiografie ermöglicht gleichzeitig die Diagnose eines Bluthochdrucks in den Lungenarterien. Wird eine Fistel von über 3 mm Grösse entdeckt, kann sie von einem spezialisierten Radiologen behandelt

werden: Ein Katheter wird in eine Vene der Leiste eingeführt und bis zur Fistel geschoben, welche mit einem Kontrastmittel sichtbar gemacht wird (Angiografie, Abb. 1a). Die Fistel wird anschliessend durch die Freisetzung kleiner Metallspiralen verschlossen (Vasookklusion, Abb. 1b). Ist eine Vasookklusion nicht möglich, kann die chirurgische Entfernung des Lungenbereichs notwendig sein, in dem sich die Fistel befindet.

Bei arteriovenösen Lungenfisteln muss in gewissen Situationen (Infektionen, Zahnbehandlungen) vorbeugend ein Antibiotikum eingenommen werden, um die Zirkulation von Bakterien zu verhindern. Der Lungenhochdruck braucht eine spezifische Behandlung. Die anderen Krankheitssymptome (Nasen- und Darmbluten, Blutarmut) werden von den entsprechenden Spezialisten behandelt. Eine regelmässige Beobachtung des Patienten ist wichtig. Auch Familienmitglieder, die ähnliche Symptome zeigen, sollten untersucht werden. ✕

Autoren: Dr. Romain Lazor, Sprechstunde für interstitielle und seltene Lungenerkrankungen, Abteilung für Pneumologie, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois CHUV, Lausanne, [romain.lazor@chuv.ch](mailto:romain.lazor@chuv.ch) und Dr. Florence Fellmann, Abteilung medizinischen Genetik, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois CHUV, Lausanne, [florence.fellmann@chuv.ch](mailto:florence.fellmann@chuv.ch)  
Redaktionelle Bearbeitung: Dr. med. André Lauber, TextWatch, Oftringen  
Fotos: ZVG, cemcav, chuv 11 2650