HEVAS

Ouder- en patiëntenvereniging voor

hemangiomen en vasculaire malformaties

# ‘Gevaarlijke geboortevlekken’

Kaposiform hemangioendothelioma (KHE)
en het Kasabach-Merritt fenomeen

## 1. Inleiding

Naar schatting wordt ongeveer één op de tien baby's geboren met een vaatafwijking (van bloedvaten en/of lymfevaten). Deze zijn veelal bekend als geboortevlekken. De ooievaarsbeet, aardbeienvlek (hemangioom) en de wijnvlek zijn de meest bekende vasculaire geboortevlekken.

Deze folder gaat echter over een zeer zeldzame vasculaire geboortevlek, te weten Kaposiform hemangioendothelioma, vaak afgekort als KHE. Dit is een goedaardige vasculaire tumor. Hoewel deze tumor goedaardig is, kan deze tumor een levensgevaarlijke situatie veroorzaken, wat het Kasabach-Merritt fenomeen wordt genoemd. Door de tumor dalen de bloedplaatjes in het bloed van het kind wat tot een verhoogde kans op bloedingen leidt.

In Nederland worden jaarlijks naar schatting gemiddeld slechts twee kinderen met deze aandoening geboren. De aandoening wordt vaak niet direct herkend en veelal in eerste instantie verward met een andere geboortevlek die vaker voorkomt, te weten een hemangioom/aardbeivlek.

Het stellen van de diagnose van KHE moet plaatsvinden door in de aandoening gespecialiseerde artsen. Omdat het zo zeldzaam is, zijn er maar heel weinig artsen met ervaring op het gebied van de diagnosestelling en het behandelen van deze aandoening. Uitwisseling van kennis en informatie met expertisecentra in het buitenland is vanwege de zeldzaamheid van de aandoening zeer belangrijk.

## 2. Geboortevlekken

Geboortevlekken zijn gebieden van de huid met verkleuringen, gepigmenteerde of verheven huid die bij de geboorte of vanaf enige tijd daarna zichtbaar zijn. Er zijn verschillende soorten geboortevlekken.

In de medische literatuur wordt wat betreft aangeboren vaatafwijkingen een onderscheid gemaakt tussen 'vasculaire tumoren' - waarvan de hemangiomen/aardbeienvlekken de bekendste zijn - en 'vasculaire malformaties' (zie onze folders op dit gebied). Bij tumoren gaat het om een woekering/groei van bloedvaten, bij vasculaire malformaties zijn de vaten zelf afwijkend.

Kaposiform hemangioendothelioma (KHE) is een van de zeer zeldzame en complexe vasculaire tumoren.

## 3. Kaposiform hemangioendothelioma (KHE) en Kasabach-Merritt: wat weten we nu?

- KHE is - zoals gezegd - een zeer zeldzame vaattumor. De tumor is goedaardig en verspreidt zich dus niet naar andere locaties in het lichaam. De tumor kan wel groeien.
- KHE komt vaak voor in nek, romp, oksel, lies en ledematen, maar kan ook op andere plaatsen voorkomen (ook inwendig).
- KHE zijn warme, stevige, verharde en paarse vlekken die gespannen en glimmend kunnen zijn.
- KHE is gewoonlijk zichtbaar bij de geboorte, maar kan ook in de maanden na de geboorte verschijnen.
- KHE komt in gelijke mate voor bij jongens als bij meisjes.
- Het is niet bekend dat KHE in bepaalde families meer voorkomt of dat het om specifieke genmutaties gaat.
- KHE is geen hemangioom/aardbeivlek die groeit en weer verdwijnt maar werd lange tijd - tot 1997- wel als zodanig

aangemerkt. Pas toen werd ontdekt dat KHE een heel ander soort tumor is. Nog steeds wordt de aandoening echter in eerste instantie vaak ten onrechte voor een hemangioom aangezien.

- KHE wordt gediagnosticeerd door een deskundige arts op het gebied van vaatafwijkingen aan de hand van een MRI-scan en/of biopsie.
- KHE kan bij kinderen forse pijnklachten veroorzaken.
- KHE kan in de loop der tijd spontaan in grootte afnemen.
- KHE kan voorkomen in combinatie met het Kasabach-Merritt fenomeen. Dit fenomeen is potentieel (levens) gevaarlijk omdat door de tumor de bloedplaatjes in het bloed van het kind kunnen dalen wat kan leiden tot een verhoogde kans op bloedingen. Kasabach-Merritt komt vooral voor bij de grotere wat dieper gelegen tumoren. Dit fenomeen werd in 1940 voor het eerst ontdekt door twee artsen met deze namen.
- Er wordt heel soms een tweede periode van het Kasabach-Merritt fenomeen gezien.
- Het Kasabach-Merritt fenomeen geeft een sterftekans van 20-30 procent.
- De meerderheid van de KHE tumoren komen voor in combinatie met het Kasabach-Merritt fenomeen, maar er zijn ook patiënten die alleen KHE hebben.
- Agressieve behandeling is nodig bij patiënten die het Kasabach-Merritt fenomeen hebben. Ook is behandeling aanbevolen voor patiënten die het fenomeen niet hebben, omdat behandeling de tumormassa reduceert later in het leven.

## 4. Behandeling

Er worden verschillende behandelingen beschreven van KHE maar er is geen behandeling die 100 procent effectief is gebleken.

Het chirurgisch verwijderen van de tumor is een uitstekende behandelmogelijkheid, maar helaas is dat lang niet altijd mogelijk.

Corticosteroïden gecombineerd met chemotherapie (vincristine) wordt momenteel door in de aandoening gespecialiseerde artsen gezien als een eerste behandelkeus als het gaat om KHE gecombineerd met het Kasabach-Merritt fenomeen.

Als er alleen sprake is van KHE worden corticosteroïden als eerste behandelkeus aanbevolen.

Recentelijk wordt ook Sirolimus (ook bekend als ‘Rapamycin’) als medicatie ingezet, maar het is nog in de experimentele fase bij deze aandoening.

De duur van de behandeling is vrij individueel. De tumor verdwijnt over het algemeen niet helemaal.

Cruciaal is dat artsen ervaring hebben met de behandeling van KHE en - vanwege de zeldzaamheid van de aandoening - ook contact opnemen met de grotere behandel- en onderzoekscentra op dit gebied die momenteel in de Verenigde Staten zitten.

## 5. KHE en Kasabach-Merritt voor het gezin

Een kind met een ernstige ziekte die zware behandelingen moet ondergaan, vormt een grote uitdaging. In de allereerste plaats natuurlijk voor het kind dat de aandoening krijgt.

Zware behandelingen vergen veel van jonge baby's en van jonge kinderen. Het medisch traject is ook een uitdaging voor het hele gezin en ontwricht het gezinsleven gedurende lange tijd. Ouders komen voor moeilijke keuzes te staan en hebben soms te maken met experimentele behandelingen. Ouders/gezinnen van kinderen met deze ernstige aandoeningen kunnen dan ook alle mogelijke morele en praktische steun van hun omgeving gebruiken.

## 6. Patiëntenvereniging Hevas

Een belangrijke taak voor patiëntenvereniging Hevas is het helpen van ouders die een kind hebben met (mogelijk) KHE om de in de aandoening gespecialiseerde artsen te vinden.

Omdat het om een zeer zeldzame aandoening gaat, wordt er helaas weinig onderzoek naar gedaan. Momenteel worden in Nederland initiatieven genomen om de aandoening te registreren en biobanken op te zetten. Dit om beter onderzoek naar de aandoening te kunnen doen.

Steun in de vorm van donateurschap van Hevas of steun voor deze biobanken helpt! Zie voor meer informatie **www.hevas.eu**

*In deze folder treft u foto's aan van **Romy** (KHE beentje) en **Levi** (KHE nek). Beide kinderen hebben ook het Kasabach-Merritt fenomeen en hebben zware behandelingen ondergaan voor de aandoeningen. Levi is na een dapper gevecht van bijna zes maanden in 2012 aan de gevolgen van de behandeling van de aandoening overleden.*

HEVAS

### Informatie

Kijk voor meer informatie op:
**www.hevas.eu**