



Vena van Galeni malformatie

Wat is een vena van Galeni malformatie?

Een vena van Galeni malformatie is een ernstige aangeboren vaatafwijking in het hoofd.

Hoe wordt een vena van Galeni malformatie ook wel genoemd?

De term vena betekent ader. Galenus was een arts die dit syndroom beschreven heeft. De term malformatie betekent niet goed aangelegd zijn. De vena van Galeni wordt ook wel de vena cerebri magna genoemd. De term cerebri betekent van de hersenen, de term magna betekent groot.

Hoe vaak komt een vena van Galeni malformatie voor bij kinderen?

Een vena van Galeni malformatie is een zeldzame aandoening. Geschat wordt dat het bij een op de 25.000 pasgeboren kinderen voorkomt.

Bij wie komt een vena van Galeni malformatie voor?

Een vena van Galeni malformatie is al voor de geboorte aanwezig. De meeste kinderen krijgen kort na de geboorte al klachten. Bij kinderen met een mildere vaatafwijkingen kunnen de eerste klachten ook op latere leeftijd ontstaan.

Een vena van Galeni malformatie komt vaker voor bij kinderen met het syndroom van Turner of bij kinderen met blue rubber bleb naevus syndroom (een syndroom met vaatafwijkingen op de huid in combinatie met andere aangeboren afwijkingen)

Zowel jongens als meisjes kunnen een vena van Galeni malformatie krijgen.

Wat is de oorzaak van het ontstaan van een vena van Galeni malformatie?

Niet precies bekend

De oorzaak van het ontstaan van een vena van Galeni malformatie is niet precies bekend. Waarschijnlijk gaat het om een combinatie van verschillende factoren.

Vroeg in de zwangerschap

In de eerste weken tijdens de zwangerschap worden de bloedvaten van het hoofd aangelegd. Een deel van deze bloedvaten is maar tijdelijk aanwezig en verdwijnt uiteindelijk weer. Bij kinderen met een vena van Galeni malformatie verdwijnt een van deze bloedvaten, een ader, de ader van Markowski, niet. Deze ader staat in verbinding met kleine slagaders in het hoofd. Daardoor stroomt er veel bloed door deze ader, waardoor deze ader steeds groter wordt. Zo ontstaat een vena van Galeni malformatie.

Bloeddoorstroming

Door de vena van Galeni stroomt heel veel bloed heen, soms gaat wel 80% van het al het bloed in het lichaam naar deze vaatafwijking toe. Dit bloed moet allemaal door het hart heen en daarna weer door het lichaam gepompt worden. Vaak heeft het hart moeite om deze grote hoeveelheid bloed te verwerken. Hierdoor wordt het hart geleidelijk aan ook groter. Het hart kan hierdoor steeds minder goed het bloed rond pompen.

Ook komt er veel bloed in de longvaten terecht. Hierdoor gaat de druk in de longvaten omhoog, wat schadelijk is voor de longen.

Hersenen

Hoewel er veel bloed door de hersenen heen stroomt, gaat dit bloed allemaal naar de vaatafwijking. Andere delen van de hersenen kunnen tekort aan bloed krijgen, waardoor er



een beschadiging van de hersenen kan ontstaan of er voor kan zorgen dat de hersenen zich onvoldoende ontwikkelen.

Ook gaat de druk in de hersenen omhoog als gevolg van de extra hoeveelheid bloed. Dit kan er voor zorgen dat er kleine bloedinkjes in de hersenen ontstaan.

Ook kan de hoge druk er voor zorgen dat het hersenvocht wat normaal wordt aangemaakt in de hersenen, niet meer goed afgevoerd. Zo doende kan een waterhoofd ontstaan.

Begin leeftijd

Bij de helft van de kinderen ontstaan de eerste symptomen al tijdens de eerste weken na de geboorte. Deze kinderen hebben vaak veel en ernstige symptomen. Bij een ander deel van de kinderen ontstaan de eerste klachten in de eerste levensmaanden of zelfs op peuter-
kleuterleeftijd. Vaak is de vaatafwijking dan veel milder en hebben kinderen veel minder klachten.

Foutje in erfelijk materiaal

Een deel van de kinderen met een vena van Galeni malformatie blijkt een foutje te hebben in het erfelijk materiaal op de plaats van het RASA1-gen.

Wat zijn de symptomen van een vena van Galeni malformatie?

Variatie

Er bestaat een variatie tussen de ernst en de hoeveelheid symptomen die kinderen met een vena van Galeni malformatie hebben. Bij de helft van de kinderen ontstaan de klachten in de eerste weken na de geboorte. Deze kinderen hebben meer klachten dan kinderen waarbij pas op peuterleeftijd de diagnose wordt gesteld.

Bolle fontanel

Baby's met een vena van Galeni malformatie hebben vaak een bolle fontanel.

Kleurverandering

Baby's met een vena van Galeni malformatie hebben vaak een bleke grauwe kleur. Ook kunnen ze blauw van kleur zien.

Snelle ademhaling

Door de verhoogde druk in de longen, hebben baby's moeite met ademen. Hierdoor gaan kinderen sneller ademen. Ook maken baby's vaak kreunende geluiden. Voor het ademen worden alle spieren van het lichaam gebruikt. Dit is te zien in de hals, tussen de ribben en onder de ribbenboog. De huid gaat hier naar binnen en naar buiten toe. Dit worden intrekkingen genoemd.

Snelle hartslag

Omdat het hart moeite heeft om bloed rond te pompen, gaat de hartslag omhoog.

Vergrote lever

Wanneer het hart moeite heeft om al het bloed te werken, gaat zich extra bloed verzamelen in de bloedvaten die vlak voor het hart liggen. Een groot deel van deze bloedvaten ligt in de lever. Hierdoor kan de lever vergroot worden. Soms wordt dit alleen bij onderzoek gezien, bij een erg grote lever zal de buik ook dikker worden.



Waterhoofd

De verhoogde druk in het hoofd kan zorgen voor het ontstaan van een waterhoofd. Baby's krijgen hierdoor steeds een groter hoofd.

Hoofdpijn

Oudere kinderen kunnen aangeven dat ze last hebben van hoofdpijn als gevolg van de hoge druk in het hoofd. Als gevolg van de hoofdpijn kunnen kinderen last hebben van misselijkheid en/of braken.

Ontwikkelingsachterstand

Bij oudere kinderen met een vena van Galeni malformatie valt vaak op dat de ontwikkeling trager verloopt dan bij hun leeftijdsgenoten. Soms verliezen kinderen vaardigheden die ze voorheen al wel beheersten.

Uitval hersenfuncties

Wanneer de hersenen beschadig raken als gevolg van zuurstoftekort of een bloeding in de hersenen, kunnen bepaalde lichaamsfuncties uitvallen waardoor problemen kunnen ontstaan met bewegen, voelen, praten, zien of horen.

Epilepsie aanvallen

Kinderen met een vena van Galeni malformatie hebben een grotere kans om epilepsie aanvalletjes te krijgen. Verschillende soorten epilepsie aanvalletjes kunnen voorkomen.

Andere afwijkingen aan de bloedvaten

Bij kinderen met een vena van Galeni malformatie komen ook vaker andere afwijkingen van de bloedvaten of van het hart voor.

Hoe wordt de diagnose vena van Galeni malformatie gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind wat een bleek blauwe kleur heeft, een snelle ademhaling en hartactie en slecht drinkt wordt er vaak gedacht aan een hartprobleem. Vaak zal niet direct aan een vena van Galeni malformatie gedacht worden als oorzaak van het hartprobleem omdat het een zeldzame oorzaak is.

Fontanel

De fontanel is de ruimte op het hoofdje van de baby tussen de verschillende delen van het schedelbot. Bij kinderen met een vena van Galeni malformatie is de fontanel vaak bol. Wanneer er met een stethoscoop geluisterd wordt op de fontanel kan een geruis gehoord worden. Dit is echter niet een standaard onderdeel van het onderzoek.

Foto van de longen

Bij kinderen met een snelle ademhaling en een snelle hartslag zal vaak een foto van de longen gemaakt worden. Op een foto van de longen kan gezien worden dat het hart vergroot is.

ECHO van het hart

Wanneer op een foto van de longen een groot hart wordt gezien, zal er vaak een ECHO van het hart volgen. Op deze ECHO is te zien dat de rechterkant van het hart moeite heeft om het bloed te verwerken, de rechterkant van het hart is dan ook vergroot, terwijl de linkerkant van



het hart niet veel afwijkingen laat zien, zoals vaak wel het geval is bij een aangeboren hartafwijking. Ook is de druk in de longvaten vaak verhoogd.

ECHO van het hoofd

Op de ECHO van het hoofd kan het afwijkende bloedvat aan de achterkant van de hersenen gezien worden wanneer deze erg groot is. Kleinere afwijkingen kunnen met de ECHO gemist worden, omdat de achterkant van de hersenen met een ECHO minder goed in beeld te brengen is.

MRI van het hoofd

Op een MRI scan van de hersenen is een vena van Galeni malformatie goed te zien als een verwijd bloedvat aan de achterzijde van het hoofd. Met behulp van een MRA, een speciale MRI gericht op het zichtbaar maken van de bloedvaten, kan de vaatafwijking helemaal goed bekeken worden. Op deze manier kan gekeken worden welke bloedvaten allemaal betrokken zijn.

Op de MRI kan ook de rest van de hersenen bekeken worden. Zo kan gezien worden of deze schade hebben opgelopen als gevolg van zuurstoftekort of als gevolg van bloedinkjes. Ook kan beoordeeld worden of er sprake is van een waterhoofd.

Hoe wordt een vena van Galeni malformatie behandeld?

Ondersteunen lichaamsfuncties

Het is belangrijk om kinderen met een vena van Galeni malformatie te ondersteunen bij diverse lichaamsfuncties. Zo kan er zuurstof nodig zijn, medicijnen voor behandeling van de bloeddruk, een infuus of beademing.

Moeilijk te behandelen

Een vena van Galeni malformatie is niet gemakkelijk te behandelen. Het beste is om kinderen te behandelen wanneer ze een paar maanden (liefst minstens 5 maanden) oud zijn. Wanneer kinderen ernstige problemen hebben als gevolg van een vena van Galeni malformatie is de mogelijkheid om pas op de leeftijd van een paar maanden te behandelen er vaak niet. De behandeling heeft alleen kans van slagen wanneer kinderen in een goede conditie zijn. Helaas zijn de meeste kinderen op moment van stellen van de diagnose in slechte conditie waardoor ze niet in aanmerking komen voor een behandeling. Ook kan het mogelijk zijn dat er belangrijke bloedvaten meedoen aan de vaatafwijking die niet afgesloten kunnen worden, omdat anders belangrijke delen van de hersenen niet meer voldoende bloed krijgen.

Embolisatie

Een vena van Galeni malformatie kan behandeld worden door middel van een techniek die embolisatie wordt genoemd. Hierbij worden katheters ingebracht in belangrijke bloedvaten in de lies. Deze katheters worden opgeschoven in de richting van de hersenen. Via deze katheter kunnen metalen draadjes, lijm of ballonnetjes worden opgeschoven in de richting van de vaatafwijking. Met behulp van deze materialen wordt geprobeerd om de vaatafwijking helemaal op te vullen zodat er geen bloed meer door de vaatafwijking heen kan gaan. Dit is een ingewikkelde techniek die maar door enkele artsen in de wereld uitgevoerd kan worden.

Begeleiding

Begeleiding van ouders van kinderen met een vena van Galeni malformatie is erg belangrijk. Het is een ingrijpende vaatafwijking met belangrijke consequenties voor het leven. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kunnen begeleiding geven.



Ook is het mogelijk een oproepje te plaatsen op het forum van deze site om in contact te komen met andere ouders die een kind hebben met een vena van Galeni malformatie.

Wat betekent een vena van Galeni malformatie voor de toekomst?

Overlijden

Veel kinderen met een vena van Galeni malformatie komen te overlijden als gevolg van deze aandoening. Dit geldt zeker voor kinderen die kort na de geboorte al klachten hebben en in een slechte conditie zijn op het moment van stellen van de diagnose.

Kinderen die op latere leeftijd pas klachten krijgen en vaak ook een kleinere vaatafwijking hebben, hebben veel een veel lagere kans om te komen overlijden.

Beperkingen

Als gevolg van de vaatafwijking zelf of als gevolg van de behandeling bestaat er een risico op beschadiging van de hersenen. Deze kunnen zorgen voor problemen met bewegen, lopen, praten, zien en horen.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om een vena van Galeni te krijgen?

Het is nog niet goed bekend wat de oorzaak is van het ontstaan van een vena van Galeni. Bij een deel van de kinderen lijkt een erfelijk factor wel een rol te spelen.

Toch is de kans dat een broertje en zusjes ook een zelfde vaatafwijking gaat krijgen erg klein. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Referenties

1. Images in paediatrics. Vein of Galen aneurysmal malformation presenting as prominent scalp veins. Shinkar RM, Clarke P. Arch Dis Child. 2008;93:1006.
2. Endovascular remodeling technique for vein of Galen aneurysmal malformations--angiographic confirmation of a connection between the median prosencephalic vein and the deep venous system. Iizuka Y, Kakihara T, Suzuki M, Komura S, Azusawa H. J Neurosurg Pediatrics. 2008;175-8.
3. Vein of Galen aneurysmal malformations. Alvarez H, Garcia Monaco R, Rodesch G, Sachet M, Krings T, Lasjaunias P. Neuroimaging Clin N Am. 2007;17:189-206.

Auteur: J.H. Schieving

Laatst bijgewerkt: 8 januari 2009