

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DES TELANGIECTASIES HEMORRAGIQUES HEREDITAIRES ?

C'est une maladie due à des anomalies des vaisseaux sanguins, entraînant des hémorragies ou des court-circuits entre les veines et les artères.

POURQUOI CE NOM ?

Les **télangiectasies** sont de petites anomalies des vaisseaux (qui apparaissent sous forme de points rouges) de la peau ou des muqueuses. Leur rupture peut aboutir à des **hémorragies**.

Elle est plus connue en France sous le nom de **maladie de Rendu Osler**, nom de deux médecins qui ont décrit la maladie.

QUI EST TOUCHE ?

Cette maladie est rare et touche environ 10/100 000 personnes en France, avec une égale fréquence dans les deux sexes.

EST-CE UNE MALADIE HEREDITAIRE ?

Oui. Elle peut être transmise par un des gènes du parent atteint, aussi bien aux filles qu'aux garçons. Quand un des parents est porteur de la maladie, leur enfant a un risque sur deux d'être atteint lui aussi. La gravité et les manifestations de la maladie sont variables d'une génération à l'autre.

QUELLE EST LA CAUSE DES TELANGIECTASIES HEMORRAGIQUES HEREDITAIRES ?

Plusieurs gènes sont responsables :

- Un gène situé sur le chromosome 9 est à l'origine de la production d'endogline (substance qui intervient dans le développement des vaisseaux sanguins).
- Un gène situé sur le chromosome 12 est à l'origine de la production de récepteurs (ALK 1) pour l'activine, substance qui joue un rôle de récepteur du TGFB lors du développement des vaisseaux sanguins).
- Un autre gène non encore connu est probablement en cause ; en effet, dans certaines familles atteintes par la maladie, aucune liaison aux chromosomes 9 et 12 n'a été retrouvée.

QUELS SONT LES SIGNES DE LA MALADIE ?

Les anomalies des vaisseaux sanguins atteignent divers organes. Ainsi, au niveau du nez, elles entraînent des saignements spontanés, parfois abondants, souvent dès l'enfance, qui peuvent aboutir à une anémie chronique (manque de globules rouges du sang). Si des télangiectasies sont présentes dans l'estomac ou l'intestin, des hémorragies digestives peuvent survenir. Des manifestations par atteinte du foie sont possibles. Des vaisseaux sanguins anormaux peuvent également siéger dans le cerveau, dans la moëlle épinière et ainsi être responsables de manifestations neurologiques.

QUELS SONT LES SIGNES PULMONAIRES DE LA MALADIE ?

Des malformations réalisant un court-circuit entre les artères et les veines pulmonaires, appelées fistules artérioveineuses pulmonaires peuvent survenir. Elles peuvent être uniques ou multiples, unilatérales ou bilatérales. Elles sont en général responsables d'un essoufflement lié au fait que le sang traverse ces fistules sans capter l'oxygène de l'air inspiré. Elles n'ont parfois aucune manifestation, mais peuvent provoquer des complications brutales. Elles peuvent se rompre, et entraîner ainsi une hémorragie parfois grave. Elles peuvent aussi laisser passer des microbes, présents dans le sang à la suite d'une infection mineure telle qu'un furoncle ou une angine. Ces microbes peuvent alors entraîner un abcès du cerveau, par court-circuit du filtre pulmonaire qui normalement les arrête.

COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC DE TELANGIECTASIES HEMORRAGIQUES HEREDITAIRES ?

Le diagnostic peut être affirmé devant trois critères :

- les saignements de nez lorsqu'ils surviennent sans cause déclenchante, notamment la nuit ;
- les télangiectasies cutanéomuqueuses, taches rouge vif, de la taille d'une lentille retrouvées surtout au niveau des lèvres, des extrémités des doigts, de la langue, du palais, du lobe des oreilles ;
- l'existence de ces deux signes ou d'autres signes de la maladie chez d'autres membres de la famille.

Un de ces critères peut être remplacé par l'atteinte d'un autre organe (dont l'atteinte pulmonaire) pour porter le diagnostic.

COMMENT FAIT-ON LE DIAGNOSTIC DES FISTULES ARTERIOVEINEUSES PULMONAIRES ?

Un examen clinique soigneux peut orienter par des signes indirects (essoufflement, cyanose ...). L'auscultation pulmonaire permet parfois d'entendre un souffle continu.

- Une radiographie pulmonaire est un moyen simple, rapide et peu coûteux de détecter des images anormales de fistules artérioveineuses pulmonaires. Ce seul examen est souvent insuffisant, car il ne permet pas de voir les petites fistules.

- Un scanner thoracique, beaucoup plus précis que la radiographie, permet la reconstitution d'images précises des poumons. On peut ainsi déceler des images même petites de fistules artérioveineuses pulmonaires.

- Une gazométrie artérielle est un prélèvement sanguin au niveau artériel réalisé au poignet ou au pli du coude, au repos puis au cours d'un exercice de pédalage, en respirant l'air ambiant ou de l'oxygène pur. Cela permet de détecter le manque d'oxygénation du sang lorsqu'il traverse ces fistules, même en respirant de l'oxygène pur.

- Une échographie cardiaque avec épreuve de contraste est un examen simple, qui permet de voir les cavités cardiaques, alors que l'on injecte dans une veine du bras un liquide contenant des microbulles. Ces microbulles circulent par les veines jusqu'à l'oreillette droite, puis au ventricule droit et dans l'artère pulmonaire. En cas de fistule artérioveineuse pulmonaire, on voit revenir ces microbulles dans l'oreillette gauche par les veines pulmonaires (en l'absence de fistule artérioveineuse pulmonaire, il n'y a pas de court-circuit entre artères et veines pulmonaires et ces microbulles sont stoppées au niveau pulmonaire).

- Une scintigraphie pulmonaire de perfusion comporte une injection intraveineuse de produit marqué, détectable au moyen d'une caméra spéciale. Ce produit marqué est injecté par une veine du bras et circule par les veines jusqu'à l'oreillette droite, au ventricule droit puis à l'artère pulmonaire. En cas de fistule artérioveineuse pulmonaire, ce produit revient directement par les veines pulmonaires dans l'oreillette gauche, le ventricule gauche puis l'aorte. L'aorte est la plus grosse artère qui distribue alors ce produit à l'ensemble de l'organisme et notamment au niveau cérébral et rénal où il est facilement détecté par la caméra. En l'absence de fistule artérioveineuse pulmonaire, il n'y a pas de court-circuit entre artères et veines pulmonaires, le produit marqué est bloqué au niveau pulmonaire et n'est donc détectable par la caméra qu'à ce niveau.

**Groupe d'Etudes et de Recherche sur les Maladies "Orphelines"
Pulmonaires**

(GERM"O"P)

POURQUOI DEPISTER ET TRAITER LES FISTULES ARTERIO-VEINEUSES PULMONAIRES ?

Les fistules artérioveineuses pulmonaires peuvent provoquer des complications brutales (hémorragie parfois grave, et surtout abcès du cerveau), de façon imprévisible. Ces complications peuvent être évitées la plupart du temps par le traitement des fistules.

C'est pourquoi on propose de les rechercher par un dépistage systématique chez les personnes atteintes de la maladie afin de les traiter pour éviter les complications, particulièrement chez les femmes en âge d'avoir des enfants (le risque de rupture avec hémorragie étant augmenté pendant la grossesse à partir de la 20^{ème} semaine).

COMMENT TRAITE-T-ON LES FISTULES ARTERIO-VEINEUSES PULMONAIRES ?

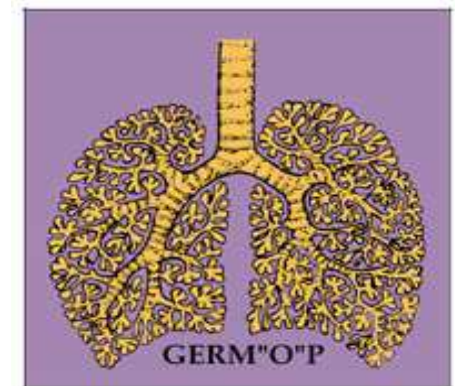
Un traitement antibiotique doit être prescrit à titre préventif lors de la survenue d'infections banales (angine, furoncle, plaie cutanée...) pour éviter la survenue d'abcès cérébraux pouvant compliquer ces fistules artérioveineuses pulmonaires. Cette précaution doit être maintenue à vie même après le traitement de ces fistules, de minimes court-circuits passés inaperçus pouvant persister.

Le traitement des fistules est proposé pour fermer celles qui entraînent des troubles respiratoires, ou pour éviter les complications comme des abcès du cerveau.

Les fistules artérioveineuses sont traitées par *embolisation*, réalisée par un médecin radiologue spécialisé, lorsque le diamètre de la fistule est supérieur à 3 mm. Cette technique permet de boucher ces fistules au cours d'une angiographie. L'angiographie consiste à injecter un liquide iodé au niveau de la fistule après avoir monté une petite sonde à partir de la veine fémorale au pli de l'aîne. L'occlusion des fistules se fait en libérant au moyen de ces mêmes sondes des petits ressorts métalliques à l'entrée des fistules. Cela favorise à ce niveau la formation d'un caillot sanguin qui va achever de boucher la fistule. Quelquefois, le recours à la chirurgie reste nécessaire (dans les rares cas où l'embolisation n'est pas possible) et consiste à enlever la partie de poumon où siège la fistule.

Ces informations non exhaustives sont diffusées par le GERM"O"P à titre indicatif, pour aider les malades à mieux comprendre leur maladie. Elles n'engagent en rien la responsabilité du GERM"O"P. Le traitement et le suivi des patients dépendent de leur médecin traitant qui leur fournira tous les renseignements complémentaires qu'ils pourraient souhaiter au sujet de cette maladie.

TÉLANGIECTASIES HÉMORRAGIQUES HÉRÉDITAIRES (maladie de Rendu-Osler) MANIFESTATIONS PULMONAIRES



Groupe d'Etudes et de Recherche sur les Maladies
"Orphelines" Pulmonaires

