

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Les malformations artério-veineuses superficielles

Novembre 2021

Centre de référence maladies vasculaires rares – Filière FAVA-Multi

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Définition	3
2. Prise en charge diagnostique.....	3
3. Les diagnostics différentiels	4
4. Prise en charge thérapeutique	4
4.1 Prise en charge psychologique	4
4.2 Aspects sociaux	4
4.3 Scolarité et loisirs	5
5. Suivi des patients.....	5
Grossesse.....	5
6. Contacts.....	5

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Définition

Les malformations vasculaires superficielles (extra-cérébrales) sont classées en fonction de la vitesse du flux : rapide ou lent.

Les malformations artério-veineuses superficielles (MAVs) sont des lésions à flux rapide. Elles sont constituées de shunts artério-veineux, sans hyperplasie ou prolifération cellulaire, développés dans les tissus avoisinants (cutané, sous-cutané, musculaire, osseux).

Les MAVs sont rares, bénignes mais parmi les malformations vasculaires superficielles, les MAVs sont les plus sévères car leur évolution peut exceptionnellement engager le pronostic vital.

Ces lésions sont congénitales, pour la plupart sporadiques, parfois familiales et localisées de manière préférentielle dans la région cervico faciale, puis sur les membres et le tronc.

Parfois, elles peuvent être associées à d'autres anomalies tissulaires constituant des formes syndromiques.

Il est rare d'en faire le diagnostic dans l'enfance pour les formes sous cutanées mais un angiome plan chaud et battant doit faire adresser le patient en consultation spécialisée. Ces lésions existent cependant depuis la naissance mais deviennent symptomatiques le plus souvent après un microtraumatisme (choc direct par exemple) ou lors d'une modification hormonale (puberté, contraception orale oestro-progestative, grossesse).

2. Prise en charge diagnostique

Une MAVs doit être suspectée devant une tuméfaction / tâche cutanée rosée « trop chaude » à la palpation, de localisation ou d'aspect clinique atypique contrairement à un simple angiome plan. La lésion peut aussi être chaude et kératosique.

Figure 1: "Faux" angiomes plan : trop chaud, en relief, localisation atypique, battement...



Elle se situe volontiers sur l'extrémité céphalique (cuir chevelu, front, oreilles, nez, lèvres), ou un membre (doigts, orteils notamment).

On peut trouver :

- Une pulsatilité, un « thrill » (frémissement),
- Un saignement artériel en jet,

- Une asymétrie de longueur et/ou de périmètre d'un membre.

Le premier examen complémentaire est l'échographie couplée au Doppler par opérateur expérimenté qui confirme le diagnostic de MAVs.

En effet, poser le diagnostic est indispensable, car tout traitement inadapté (traitement par laser colorant pulsé, chirurgie partielle, embolisation proximale, contraception orale inadaptée etc.) peut stimuler la MAVs et la rendre cliniquement plus agressive : augmentation de volume, hémorragie, douleur, ulcération, nécrose, insuffisance cardiaque.

Tout patient ayant une MAVs doit être adressé à une équipe pluridisciplinaire spécialisée, où les examens de seconde intention (IRM, autres explorations) seront demandés, afin d'évaluer le retentissement régional et général de la MAVs et à visée pré-thérapeutique.

L'indication de la biopsie est très restreinte (doute sur une tumeur maligne), compte-tenu du risque de saignement et d'expansion de la MAVs après ce geste.

3. Les diagnostics différentiels

Les principaux diagnostics différentiels sont les autres malformations vasculaires, qui sont à flux plus lent (malformations capillaire, veineuse, lymphatique), et les tumeurs hypervascularisées (hémangiomes infantiles, tumeurs malignes comme certains

sarcomes des tissus mous, PTEN hamartoma of soft tissue (PHOST), fibroadipose vascular anomaly (FAVA)).

4. Prise en charge thérapeutique

La prise en charge des MAVs est toujours complexe et nécessite une concertation multidisciplinaire. L'histoire naturelle est une aggravation ou bien progressive, ou bien par à-coups à la faveur de modifications hormonales ou de traumatismes. Les stratégies thérapeutiques peuvent comprendre une surveillance clinique, une compression, une embolisation et/ou une chirurgie, des thérapeutiques médicamenteuses.

Seule une chirurgie large est curative, et elle n'est possible que pour des MAVs limitées. Le risque de saignement per-opératoire est important et doit être pris en compte.

4.1 Prise en charge psychologique

Un accompagnement psychologique doit être proposé aux patients atteints de MAVs et à leurs aidants.

4.2 Aspects sociaux

Plusieurs aides sociales sont accessibles pour les personnes, adultes ou enfants, souffrant d'une MAVs invalidante. Les patients/parents s'orientent vers leur médecin traitant, un médecin spécialiste de l'équipe pluridisciplinaire hospitalière ou le service social de l'hôpital. Il convient de discuter avec le médecin traitant concernant le choix d'une mutuelle ou d'une ALD 100% pour le remboursement des dispositifs médicaux (matériel de compression, petit matériel orthopédique...).

4.3 Scolarité et loisirs

Il est important que les patients maintiennent une activité physique ou sportive, des loisirs et une profession, mais ceux-ci doivent être adaptés, c'est-à-dire ne pas induire de chocs sur la MAVs. Les sports de contacts ou les sports avec des chocs directs sur la MAVs sont contre-indiqués.

5. Suivi des patients

Les patients sont informés par leur médecin du caractère chronique et non totalement curable de la MAVs, dans la majorité des cas. Une stratégie thérapeutique leur est proposée après concertation pluridisciplinaire.

Un suivi régulier est proposé, dont le rythme peut aller d'une consultation trimestrielle à une consultation tous les 2 ans.

Des examens complémentaires (imagerie, bilan cardiologique, autres selon la topographie) peuvent être demandés pour dépister des complications.

Grossesse

La grossesse est une période modification hormonale pouvant induire une poussée de la MAV. Elle n'est pas contre-indiquée dans la majorité des cas.

Conseil génétique

Les MAVs isolées ne sont pas héréditaires. Des mutations somatiques de gènes impliqués dans la voie de signalisation des RAS/MAPkinases ont été identifiées.

En revanche, il existe des formes syndromiques, familiales, de transmission autosomique dominante, très particulières : les syndromes « malformations capillaires-malformation artério-veineuse ». Ils sont caractérisés par des malformations capillaires de petite taille, parfois des télangiectasies punctiformes et une MAV superficielle ou intracrânienne et intramédullaire dans < 30% des cas. Les gènes impliqués sont *RASA1* et *EPHB4*.

6. Contacts

Centres de référence* et de compétences de la filière de santé FAVA-multi

**Un Centre de référence rassemble une équipe hospitalière hautement spécialisée ayant une expertise avérée pour une maladie rare – ou un groupe de maladies rares – et qui développe son activité dans les domaines des soins, de l'enseignement-formation et de la recherche.*

Consulter pour trouver les sites de la filière : <https://www.favamulti.fr/annuaire/>

Centre de référence constitutif des malformations artérioveineuses superficielles de l'enfant et de l'adulte de l'hôpital Lariboisière : <http://hopital-lariboisiere.aphp.fr/centre-de-reference-des-malformations-arterio-veineuses-superficielles-de-lenfant-de-ladulte/>

Centre maladies vasculaires rares de l'HEGP et de la Filière FAVA-Multi :

Secrétariat Mme Natacha Waniak :

natacha.waniak@aphp.fr

Tél. : 0033-1 49 95 83 59

2, rue Ambroise Paré - 75010 Paris

Email : consultation.angiomes@lrb.aphp.fr

Centres de référence et de compétences de la filière de santé FIMARAD

Consulter pour trouver les sites de la filière : <https://fimarad.org/les-centres-de-reference/>

Plateforme psychologique Psy FAVA-Multi : psy.favamulti.bch@aphp.fr

Informations générales

<http://www.orpha.net>

Les informations sur les Malformations Artério-Veineuses Superficielles sont à retrouver sous les codes ORPHA suivants :

- ORPHA : 156230 Malformation artérioveineuse faciale
- ORPHA : 211266 Malformation artérioveineuse rare
- ORPHA : 141174 Malformation artérioveineuse mandibulaire
- ORPHA : 141168 Malformation frontonasale