

Synthèse à destination du médecin traitant

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

Maladie de Rendu Osler

Août 2024

Sous la coordination du Centre de Référence de la Maladie de Rendu-Osler

Filière FAVA-Multi

Synthèse à destination du médecin traitant

La maladie de Rendu-Osler ou Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (HHT) est une maladie vasculaire héréditaire rare mais ubiquitaire dont la fréquence est d'environ 1/6000 naissances.

Les principaux signes de la maladie sont résumés sur la figure ci-dessous. Le diagnostic est clinique et repose sur l'association d'au moins 3 des 4 critères suivants (critères de Curaçao) :

- Epistaxis spontanées et répétées ;
- Télangiectasies cutanées ou muqueuses, dont les sièges de prédilection sont les lèvres, la langue et les doigts ;
- Histoire familiale : l'existence d'au moins un apparenté du premier degré avec un diagnostic de maladie de Rendu-Osler en utilisant les mêmes critères ;
- Existence de malformations artério-veineuses (MAV) viscérales :
 - pulmonaires,
 - hépatiques,
 - cérébrales et/ou spinales,
 - digestives (angiodysplasies).

Le diagnostic moléculaire est idéalement proposé par un centre expert (centre de référence ou centre de compétence), en fonction du tableau clinique ou lorsque le variant pathogène familial est connu chez un sujet à risque, dans le but de réaliser le dépistage des complications.

L'âge d'apparition et la sévérité des signes de la maladie peuvent s'avérer très variable d'un individu à l'autre, y compris au sein d'une même famille.

L'intérêt du bilan d'extension de la maladie est donc essentiellement de pouvoir **prévenir ses complications** parfois aiguës et graves, même chez des sujets jeunes qui ont très peu de signes :

- les MAV pulmonaires, même asymptomatiques au plan respiratoire, peuvent se compliquer d'accidents vasculaires cérébraux, d'abcès cérébraux et rarement d'hypoxie, d'hémoptysies ou d'hémothorax ;
- les MAV hépatiques peuvent se compliquer d'insuffisance cardiaque à haut débit (éventuellement compliquée d'hypertension pulmonaire), et rarement de nécrose biliaire ou d'hypertension portale ;
- les MAV neurologiques peuvent se compliquer rarement d'hémorragie aiguë cérébrales ou médullaires ;
- les MAV digestives peuvent se compliquer d'hémorragies chroniques ou aiguës.

Pour ces raisons, il est important que le suivi de la maladie de Rendu-Osler dans un centre expert (liste disponible en annexe 2) soit précoce et régulier (au moins tous les 2 ans, en consultation ou téléconsultation).

Il est proposé que le médecin traitant assure les actions suivantes :

- Orienter le patient vers un centre expert pour confirmer le diagnostic ;
- Assurer en collaboration avec le centre expert la prise en charge et le suivi du patient ;
- Veiller à l'application des mesures préventives (antibioprophylaxie, complications pendant la grossesse...) ;
- Participer à la constitution des dossiers de prise en charge avec le patient pour les démarches administratives (ALD 31, transports...) ;
- Proposer un accompagnement psychologique.

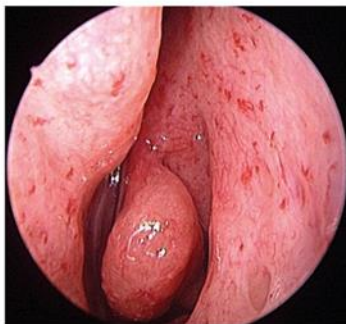
Informations utiles

Pour se procurer des informations complémentaires, il est possible de consulter via internet :

- le site du centre Référence (www.rendu-osler.fr) ;
- le site des associations: AMRO HHT - France (www.amrofrance-hht.org) ;
- le site Orphanet (<https://www.orpha.net/fr/disease/detail/774>) ;
- le site de la filière de santé maladies rares FAVA-Multi (<https://www.favamulti.fr>) ;
- le site du réseau Européen pour les maladies vasculaires rares VASCERN (<https://vascern.eu>).

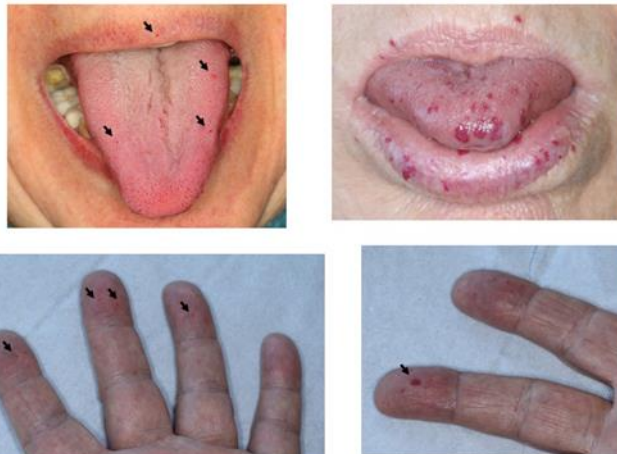
Principaux aspects cliniques de la maladie de Rendu-Osler

Epistaxis



Spontanées et récurrentes
Liées aux télangiectasies nasales
Complications : carence martiale, anémie

Télangiectasies cutanéomuqueuses



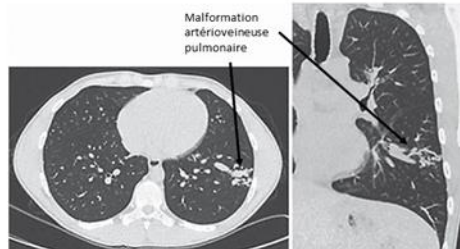
Le plus souvent planes, arrondies, millimétriques, disparaissant à la vitropression
Prédominant aux doigts (pulpes digitales), sur les lèvres et la pointe de la langue

Télangiectasies du tube digestif



Aspect similaire aux angiodysplasies sporadiques
Parfois très nombreuses, souvent asymptomatiques
Complications : carence martiale, anémie, hémorragies digestives

Malformations artérioveineuses pulmonaires



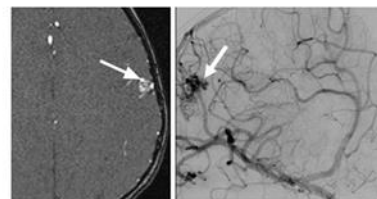
Unique ou multiples
Souvent asymptomatique mais peut donner : hypoxémie, polyglobulie, cyanose, hippocratisme digital, ...
Complications : AIT/AVC, abcès cérébral, hémoptysie (rare), hémithorax (rare)

Atteinte vasculaire hépatique



Artère hépatique dilatée et tortueuse,
Shunts artério-portes, artério-caves, porto-caves
Nodules de pseudo HNF (Hyperplasie Nodulaire Focale)
Complications : insuffisance cardiaque à haut débit, ischémie biliaire (rare), hypertension portale (rare)

Malformations artérioveineuses cérébrales



Asymptomatiques la plupart du temps
Risque hémorragique plus faible que pour les formes sporadiques