

Fiche d'information

La maladie de Rendu-Osler (MRO), aussi appelée Télangiectasie Hémorragique Héréditaire (HHT), est une maladie génétique affectant les vaisseaux sanguins. Elle touche environ 1 personne sur 6 000, soit 10 000 personnes en France.

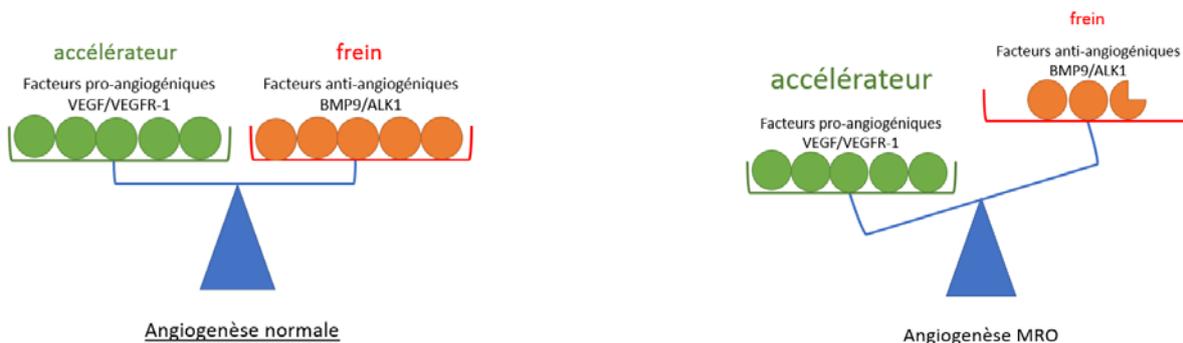
Les mécanismes : la MRO, comment ça marche ?

La MRO est une **dérégulation de l'angiogenèse** : la fabrication de nouveaux vaisseaux sanguins.

En temps normal, l'angiogenèse est activée lors de la croissance : en grandissant les organes ont besoin de plus de sang et donc de nouveaux vaisseaux. A l'âge adulte, quand le réseau de vaisseaux suffit à l'organisme, l'angiogenèse est arrêtée. Elle peut être réactivée si de nouveaux vaisseaux sont nécessaires, suite à une blessure par exemple. Mais elle sera ensuite remise en veille.

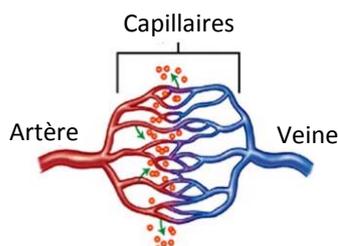
Chez les malade de la MRO, l'angiogenèse est aussi activée lors de la croissance mais à l'âge adulte, elle n'est pas arrêtée. Cela pose des problèmes avec les plaies : après une cautérisation de vaisseaux dans le nez par exemple. La 'blessure' active l'angiogenèse et donc la prolifération des vaisseaux sanguins au niveau du nez, ce qui active de nouveau les épistaxis. C'est pour cela qu'il n'est pas recommandé de cautériser les vaisseaux.

Dans la MRO, les facteurs anti-angiogéniques (comme les protéines BMP9/ALK1) ne sont pas fabriqués en quantité suffisante ou ne sont pas fonctionnels pour activer le 'frein' de manière efficace. Le frein ne fait plus le poids par rapport à l'accélérateur (les récepteurs VEGF : facteur de croissance des vaisseaux sanguins). Il en résulte une prolifération des cellules endothéliales (cellules des vaisseaux sanguins en contact avec le sang), ainsi qu'une mauvaise « finition » des vaisseaux sanguins (vaisseaux fragiles et ne transportant pas l'oxygène aussi efficacement).

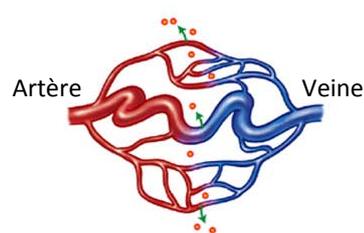


Cette prolifération entraîne :

- des **télangiectasies** : dilatations des petits vaisseaux à la surface de la peau, des muqueuses ORL, buccales, et digestives. Ces veinules vont être fragilisées – d'où les saignements.
- des **malformations artério-veineuses (MAV)** : communication directe entre une artère et une veine par un sac anévrysmal ou 'gros vaisseau' localisées au niveau du foie / poumons / cerveau.



Communication normale entre artère et veine via un réseau de capillaires



Communication directe entre artère et veine via un shunt