

Fiche d'information

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

Comme les symptômes de la MRO sont souvent confondus avec d'autres pathologies, la connaissance des erreurs de diagnostic courantes peut conduire à une identification plus rapide de la MRO et à des améliorations significatives de la qualité de vie.

Les symptômes

1 Nez

Des saignements de nez (épistaxis) spontanés, irréguliers et répétés concernent 90% des personnes atteintes de la MRO. Il s'agit du symptôme le plus fréquent. Les épistaxis arrivent lors de la rupture des télangiectasies présentes dans le nez. Les saignements apparaissent souvent vers l'âge de 12 ans mais peuvent arriver plus tôt ou beaucoup plus tard.

Erreurs de diagnostic courantes : Allergies, toxicomanie, hémophilie, maladie de Von Willebrand

Traitement : Produits pour l'humidification du nez, injections de colles / produits sclérosants, photo-coagulation par laser, chirurgie

3 Foie

Les malformations artério-veineuses (MAV) hépatiques sont présentes dans 30-80% des cas, mais seulement 8% des patients présente des symptômes. Des MAVH non-traitées peuvent entraîner un hyper-débit cardiaque, aboutissant à une insuffisance cardiaque, une nécrose biliaire et plus rarement une hypertension portale.

Erreurs de diagnostic courantes : Cirrhose, essoufflement, problèmes cardiaques

Dépistage : Échographie hépatique avec Doppler, scanner ou IRM hépatique, examens sanguin

Traitement : Injection par intra-veineuse d'Avastin®, greffe

Les organes touchés

La MRO ne touche pas toutes les personnes de la même manière. Certaines personnes peuvent avoir des symptômes au niveau de plusieurs parties du corps, alors que d'autres ne montrent quasiment aucun signe.

- 1 Nez
- 2 Peau
- 3 Foie
- 4 Tube digestif
- 5 Poumons
- 6 Cerveau
- 7 Moelle épinière

2 Peau

95% des personnes atteintes de MRO ont des télangiectasies sur la peau des mains, du visage, des lèvres et au niveau des muqueuses buccales. Celles-ci apparaissent souvent vers l'âge de 30-40 ans. Les télangiectasies sont des petits points rouges qui disparaissent quand on appuie dessus. Le saignement des télangiectasies est peu courant, à part celles du nez.

Erreurs de diagnostic courantes : Taches de naissance, angiomes cerise

Traitement : Laser

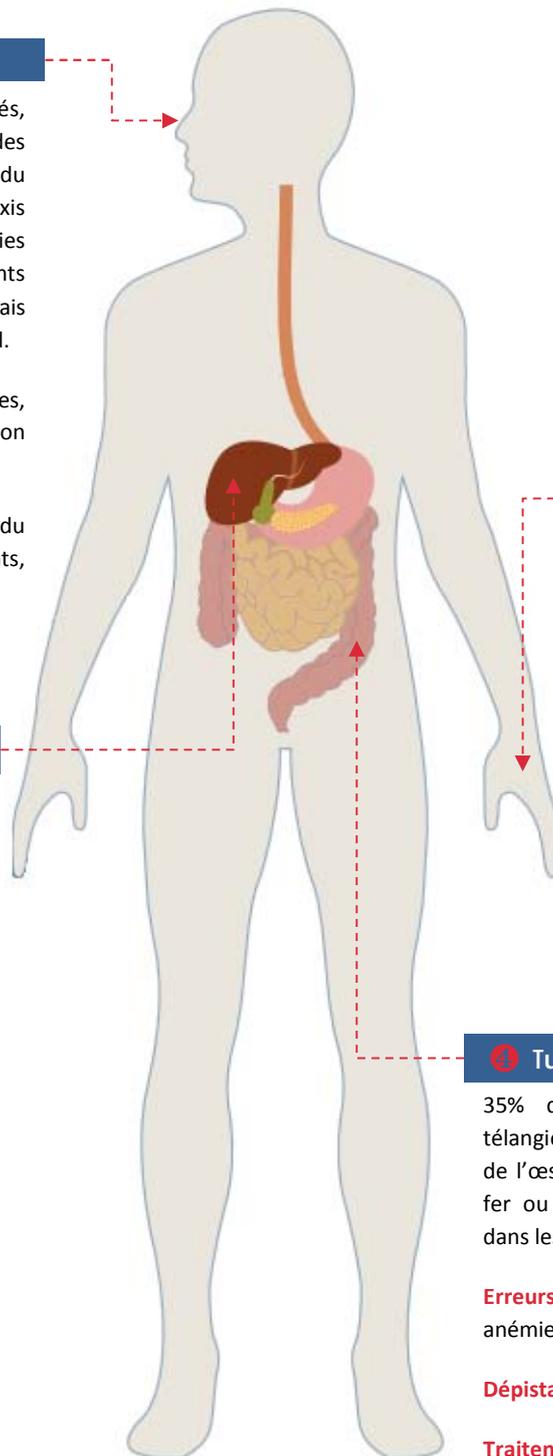
4 Tube digestif

35% des personnes atteintes de MRO ont des télangiectasies au niveau de l'estomac, des intestins et de l'œsophage. Elles peuvent entraîner une carence en fer ou des hémorragies digestives extériorisées (sang dans les selles, vomissement de sang).

Erreurs de diagnostic courantes : angiodysplasie, anémie inexpiquée, cancer

Dépistage : Gastroskopie, coloscopie, vidéocapsule

Traitement : coagulation par laser, injection de produits sclérosants



Fiche d'information

Poumons

30-50% des personnes atteintes de MRO ont des malformations artério-veineuses (MAV) pulmonaires. Les patients sont souvent dans l'ignorance jusqu'à ce qu'ils développent de sérieuses complications telles qu'un AVC ou un abcès cérébral, d'où l'intérêt d'un dépistage systématique. Les MAVP peuvent aussi entraîner des essoufflements, dus à un shunt gauche/droite. La rupture des MAVP est plus probable lorsque le volume de sang dans le corps augmente – comme lors de la grossesse.

Avec des MAVP, les poumons ne jouent plus leur rôle de filtre. Des antibiotiques devront donc être pris avant tout travail dentaire ou intervention médicale susceptible d'introduire des bactéries dans la circulation sanguine.

Erreurs de diagnostic courantes : Asthme, maladie pulmonaire, tumeur, accident vasculaire cérébral, polycythémie, essoufflement, crachats de sang, migraines, abcès cérébral

Dépistage : Scanner thoracique, échographie cardiaque de contraste

Traitement : Embolisation par vaso-occlusion

Cerveau

Jusqu'à 25% des personnes atteintes de MRO ont des malformations artério-veineuses (MAV) cérébrales. Dans la plupart des cas, celles-ci peuvent être traitées. Si elles ne sont pas traitées, ces MAV peuvent être invalidantes et même mortelles, notamment parce qu'elles ne présentent souvent aucun symptôme avant de se manifester (accident vasculaire cérébral, hémorragie, convulsions). Il est donc important de se faire dépister.

Erreurs de diagnostic courantes : Anévrisme, hémorragie cérébrale, épilepsie, abcès, migraine, accident vasculaire cérébral

Dépistage : IRM cérébrale

Traitement : Embolisation, chirurgie et radiothérapie

Moelle épinière

Les malformations artério-veineuses (MAV) médullaires sont plutôt rares. Elles peuvent entraîner des douleurs au niveau du dos et parfois conduire à une perte de sensation ou de mobilité dans un bras ou une jambe. Si elles ne sont pas traitées, les MAV médullaires peuvent entraîner un déficit moteur ou sensoriel plus important, un anévrisme ou une pression artérielle élevée.

Erreurs de diagnostic courantes : Scoliose, accident vasculaire cérébral

Dépistage : IRM médullaire

Traitement : Embolisation, chirurgie et radiothérapie

