

Maladie de Rendu-Osler

AU PRISME DE LA CONSULTATION



HOPITAL TENON PARIS

Maladie de Rendu-Osler

CONSULTATIONS

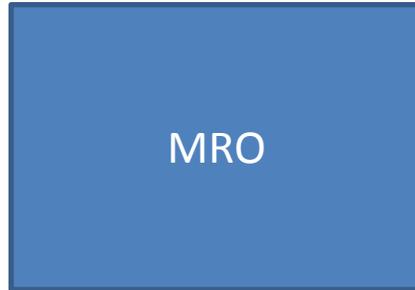


Maladie de Rendu-Osler



C1

Complications



Dépistage



Maladie de Rendu Osler

QUAND DÉMARRER LE DÉPISTAGE ?



+++++

+++++

++++



Maladie de Rendu-Osler



C1

Complications



MRO

- **Faire et/ou confirmer un diagnostic**
- Explication de la maladie
- Probabilité Clinique
- Réaliser le dépistage génétique
- Bilan de votre maladie

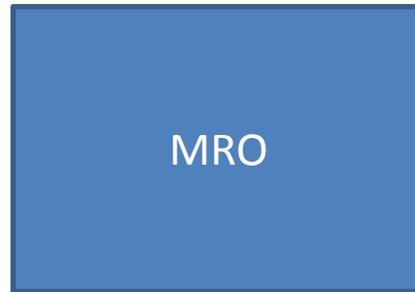
Dépistage



Maladie de Rendu-Osler



C1
Complications



- Faire et/ou confirmer un diagnostic
- **Explication de la maladie**
- Probabilité Clinique
- Réaliser le dépistage génétique
- Bilan de votre maladie

Dépistage

Maladie de Rendu-Osler

MALADIE RARE

MALADIE HEREDITAIRE

MALADIE TOUCHANT LES VAISSEAUX

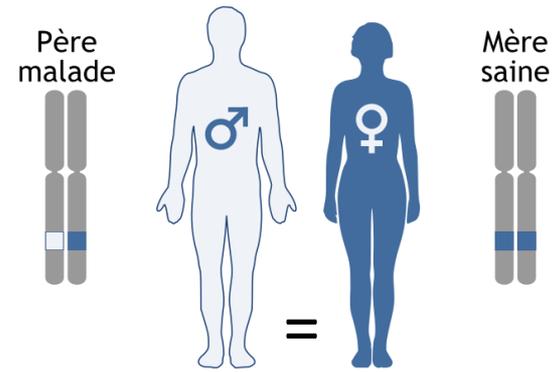
Maladie de Rendu-Osler

MALADIE RARE

1cas/6000 personnes

MALADIE HEREDITAIRE

- TRANSMISSIBLE **PAR LES GENES**
- NON LIE AU SEXE = AUTOSOMIQUE
- SEUL 1 GENE MUTE SUFFIT POUR ÊTRE MALADE= DOMINANTE



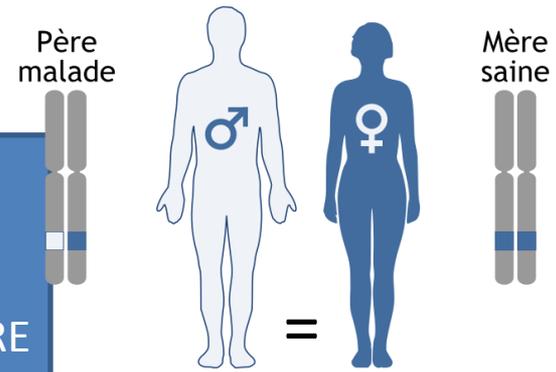
Maladie de Rendu-Osler

MALADIE RARE

1cas/6000 personnes

MALADIE HEREDITAIRE

- TRANSMISSIBLE
- LIE AU SEXE = AUTOSOMIQUE
- SEUL 1 GENE MUTE SUFFIT POUR ÊTRE MALADE= DOMINANTE
- Dans le cas où le gène familial est connu
 - Si on est sain
 - Pas de transmission



Maladie de Rendu-Osler

GENES MALADES

GENES NOM	FRÉQUENCE FRANCE
ACVRL1	~ 60%
ENDOGLINE	~ 30%
MADH 4	~ 1%
INCONNUE	

DETECTION POSSIBLE DANS PLUS DE 90%

Maladie de Rendu-Osler

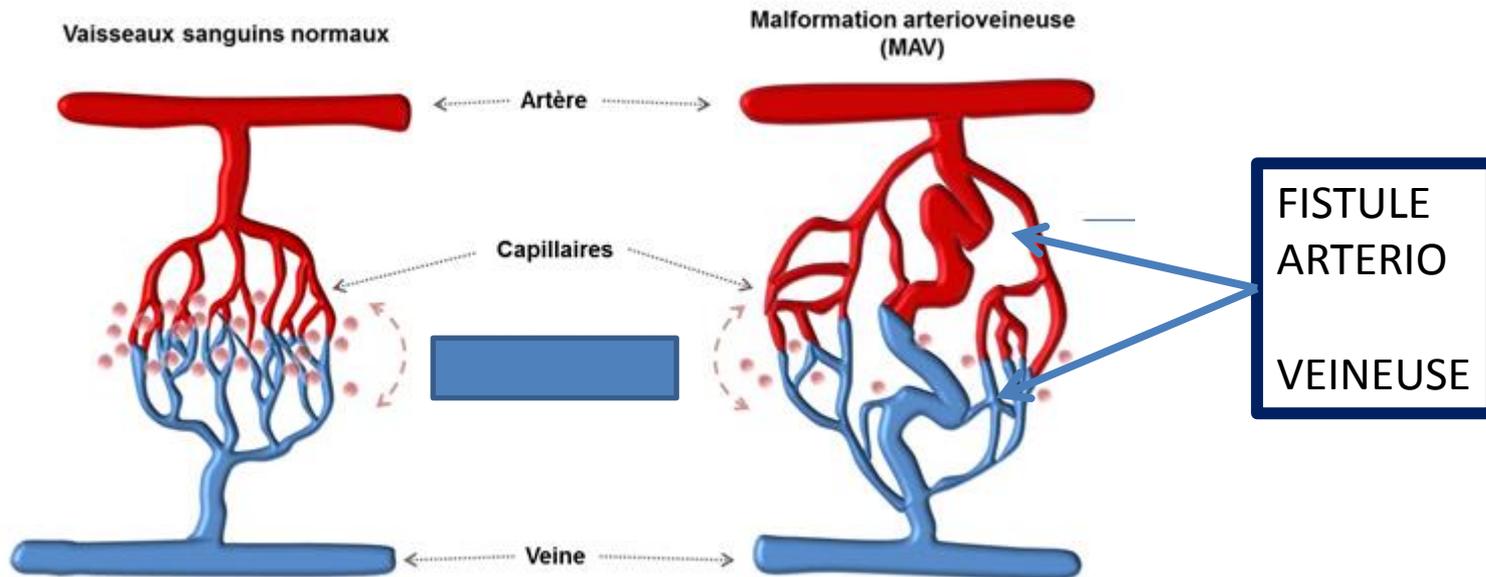
MALADIE RARE

MALADIE HEREDITAIRE

MALADIE TOUCHANT LES VAISSEAUX

Qu'est qu'une FISTULE

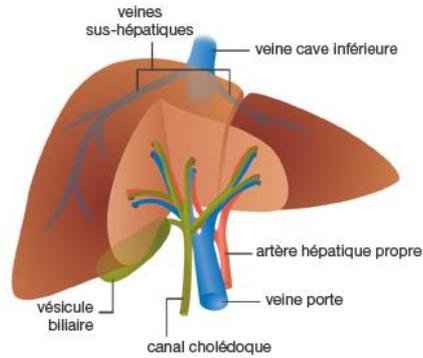
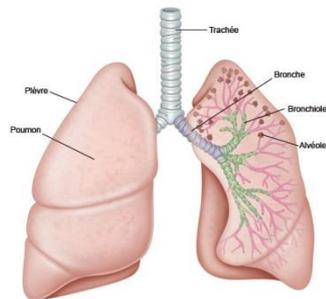
C'EST UNE COMMUNICATION ANORMALE ENTRE ARTÈRE ET VEINE



Conséquences

- Fragile
- F (organe)
- Nbres de fistules

ORGANES ATTEINTS



ORGANES ATTEINTS

FREQUENCE

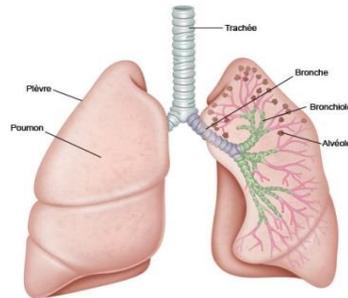
90%



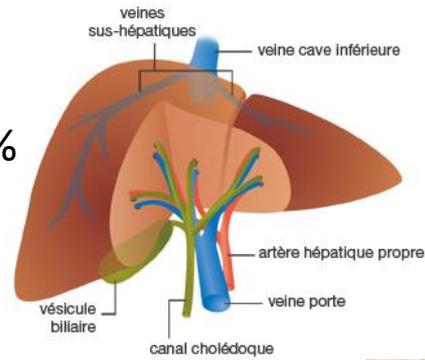
80%



50%



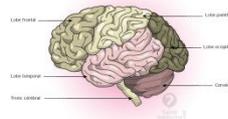
75%



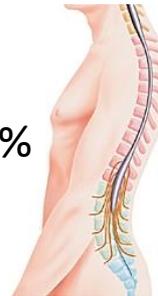
30%



10%



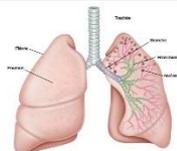
1%



Maladie de Rendu Osler

EXPRESSION DE LA MALADIE

1) Age



EXPRESSION DE LA MALADIE

2) GENES MALADES

GENES NOM	FRÉQUENCE FRANCE	FOIE	POUMON	CERVEAU
ACVRL1	~ 60%	++++	+	
ENDOGLINE	~ 30%		++++	++
MADH 4	~ 1%		++	
INCONNUE				

3) NBRE ET TAILLE DES FISTULES AU NIVEAU DE L'ORGANE ATTEINT

ORGANES ATTEINTS: NEZ



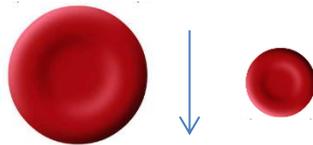
90% des patients

Saignement de Nez (Epistaxis)

Argument fort si survenue jeune,
E spontanée et capricieuse

Conséquences Saignements Répétés

1. Globules rouges



2. Qualité de vie

- Fatigue
- Essoufflement



Grilles d'épistaxis

ORGANES ATTEINTS: PEAU

80% des patients

Petites taches rouges

- Sur les mains
- le visage:

les lèvres

les oreilles

la langue

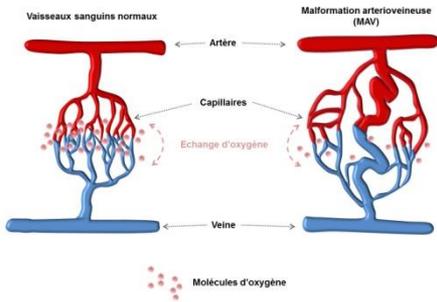
Conséquences

1. Saignements répétés buccaux
2. Esthétiques

≠ Taches rubis



ORGANES ATTEINTS: Poumon



❑ ATTEINTE EST POSSIBLE: 1/2, ENDOGLINE, SDMA4

❑ SI ATTEINTE PULMONAIRE

❖ Fissuration (rare)

- Crachats de sang
- Passage d'air dans le sang

❖ Lieu de l'oxygénation=

- ESSOUFFLEMENT, SATURATION ↓
- Migraines

<25%

❖ Filtre défaillant=

- POUR LES MICROBES
- POUR LES CAILLOTS

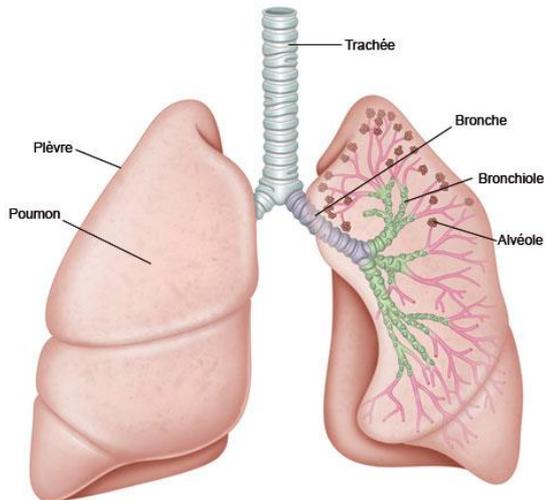
Abcès cérébraux
6-20%
Attaque cérébrale
6-20%

❖ Parfois aucun symptôme

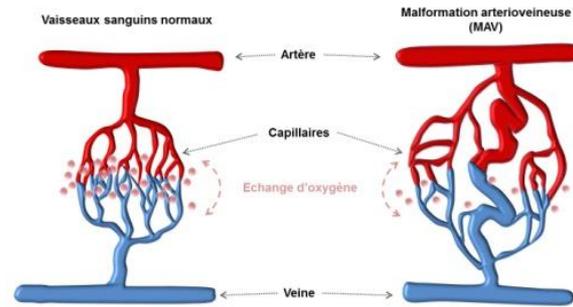
DEPISTAGE

Scanner thoracique

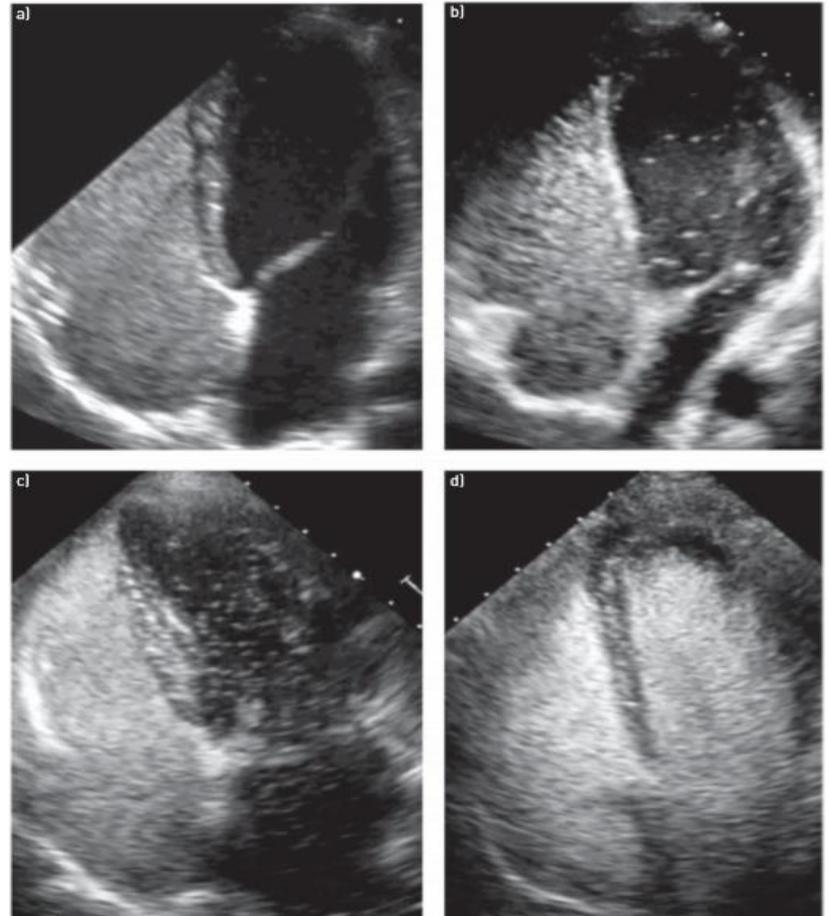
Echographie cœur ± épreuve de bulles



Epreuve de bulles

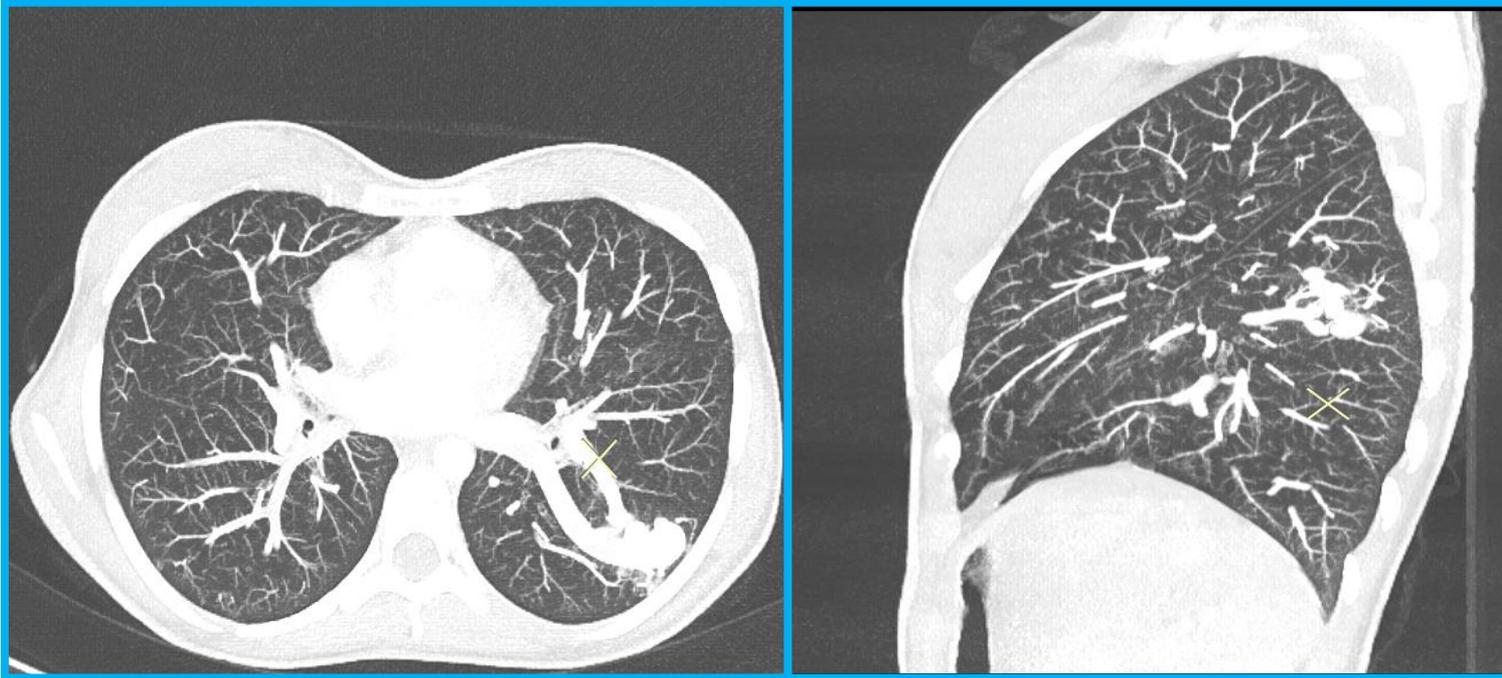


EXAMEN INDIRECT

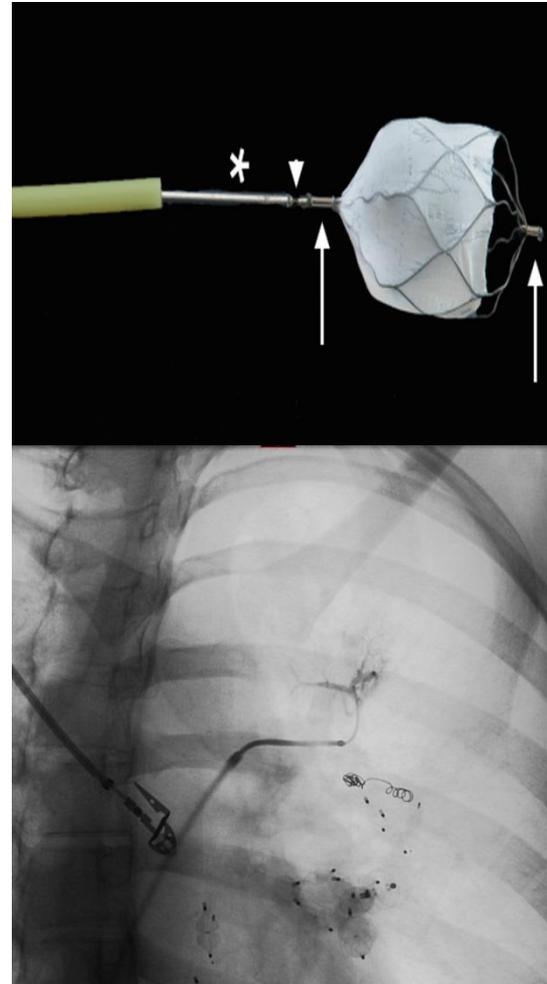
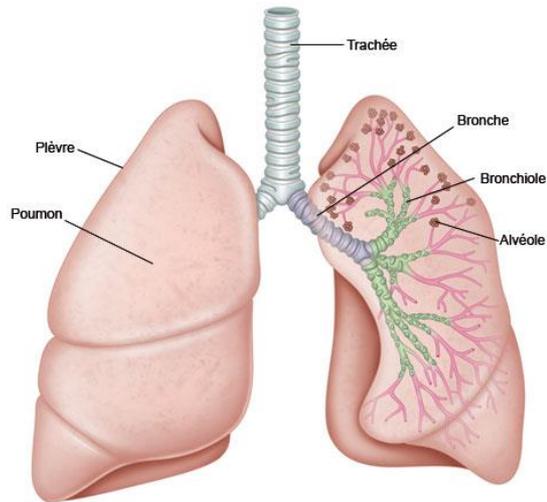
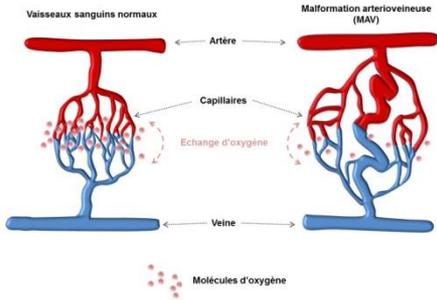


Equipe entraînée ++

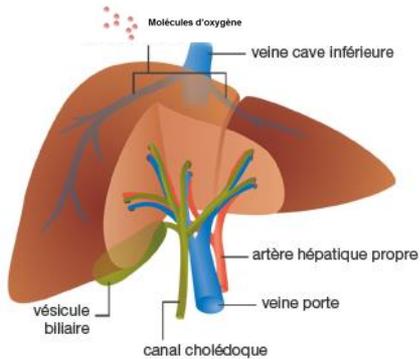
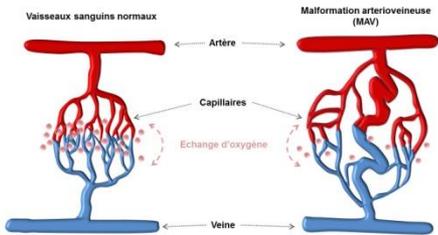
EXAMEN DIRECT
SCANNER THORACIQUE
FISTULE ARTERIO-VEINEUSE



RADIOLOGIE INTERVENTIONNELLE



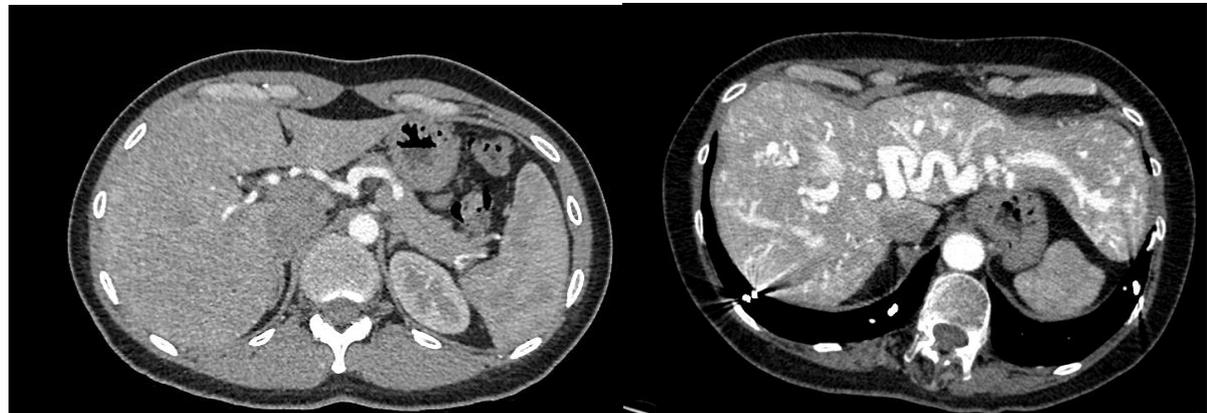
ORGANES ATTEINTS: FOIE



- Fréquence: 30-70%, AVCRL1
- + Rarement:
 - SIGNE INDIRECT: ESSOUFFLEMENT: (LE DÉBIT DU CŒUR ↑)
 - SIGNES DIRECTS:
 - ✓ Jaunisse, Grattage (prurit), douleurs du foie
 - ✓ Liquide dans le ventre (Hypertension dans les vaisseaux (veines portes))
- Le plus souvent aucun signe (asymptomatique= 92%)

DEPISTAGE

Bilan biologique du foie
Scanner hépatique
Echographie hépatique
Echographie cœur



ORGANES ATTEINTS: NEZ-TD



90% des patients

Saignement de Nez (Epistaxis)

Conséquences

1. Saignements répétés: NFS, Ferritinémie
2. Qualité de vie



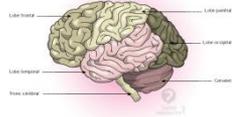
30%

Saignements digestifs

DEPISTAGE
non systématique
Cas particulier SMAD4

ORGANES ATTEINTS: CERVEAU

10%



DEPISTAGE non systématique
IRM cérébral

MOELLE

<1%



DEPISTAGE



En âge de procréer
IRM

Maladie de Rendu-Osler



C1

Complications



MRO

- Faire et/ou confirmer un diagnostic
- Explication de la maladie
- **Probabilité Clinique**
- Réaliser le dépistage génétique
- Bilan de votre maladie

Dépistage



Maladie de Rendu-Osler

Critères de Curacao

- Saignements de nez(épistaxis)
- Taches cutanés(télangiectasies)
- Hérité : **arbre généalogique**
- Fistules dans les organes suivants:
 - Poumon, Foie, Cerveau

- ≥ 3 critères Maladie certaine
- 2 critères Maladie probable
- 1 critère Maladie improbable (sauf si hérédité)

Maladie de Rendu-Osler



C1

Complications



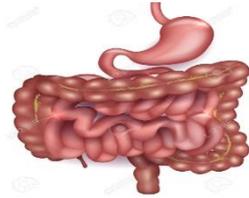
MRO

- Faire et/ou confirmer un diagnostic
- Explication de la maladie
- Probabilité Clinique
- **Réaliser le dépistage génétique avec votre accord**
- **Vous proposer un bilan de votre maladie**

Dépistage

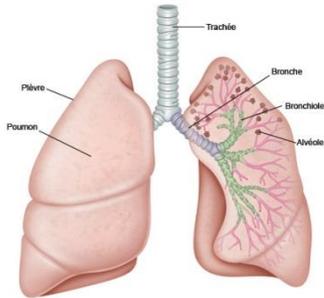


Maladie de Rendu-Osler: Bilan



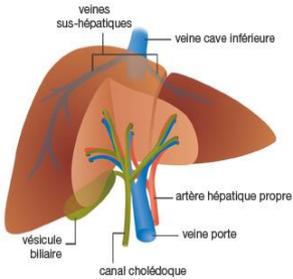
NFS, Ferritinémie

(Endoscopies digestives non systématiques)



Scanner thoracique

Echographie cœur ± épreuve de bulles



Bilan biologique du foie

Scanner hépatique

Echographie hépatique

Echographie cœur



IRM cérébrale non systématique

IRM médullaire

Maladie de Rendu-Osler

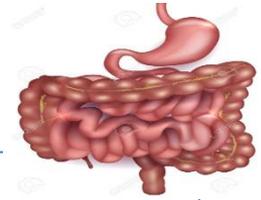


C2

1. Confirmer ou non le diagnostic avec rendu génétique
2. Si MALADIE CONFIRMEE
 - A. **Dépistage acte ++, POSER DES QUESTIONS**
 - B. **Réaliser un bilan si non fait**
 - C. **Proposer un dépistage familiale**
3. Synthèse des complications éventuelles
4. Proposer un suivi et des traitements:

Maladie de Rendu-Osler

PROPOSITIONS DE TRAITEMENTS

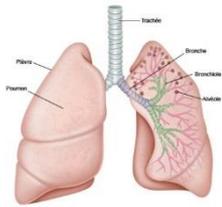


→ SAIGNEMENTS →

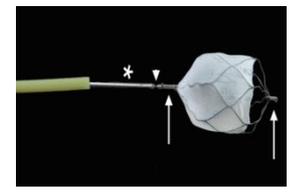


→

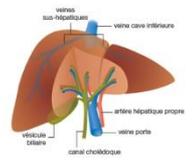
CONSEILS PREVENTIFS
CONSEILS EN CAS DE SAIGNEMENTS



→

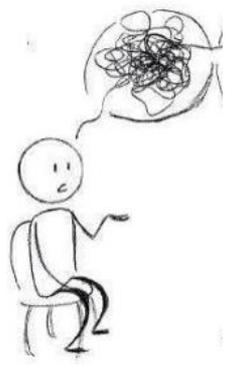


+ ANTIBIOPROPHYLAXIE

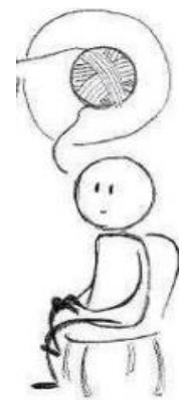


→

AVASTIN FORME SEVERE



→



PSYCHOLOGUE,
ASSISTANTE SOCIALE,
SECRETAIRE

Recommandations

- Activité physique oui en fonction de l'oxygénation
- Contre indication à vie de la plongée sous marine +++++
- Projet de grossesse possible

Maladie de Rendu-Osler



C2

1. Confirmer ou non le diagnostic avec rendu génétique
2. Si MALADIE CONFIRMEE
 - A. Dépistage acte ++, POSER DES QUESTIONS
 - B. Réaliser un bilan si non fait
 - C. Proposer un dépistage familiale
3. Synthèse d'éventuelles complications
4. Proposer un suivi et des traitements:
5. **Coordonnées des associations et du site de Lyon**

Maladie de Rendu-Osler

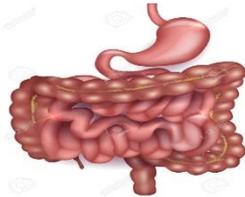
- le site du centre Référence: www.rendu-osler.fr
- le site de l'association:
AMRO France HHT: www.hht-amro-france.org

Maladie de Rendu-Osler

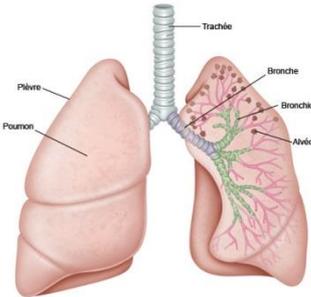


SURVEILLANCE ANNUELLE

Binôme MT - MS



NFS, Ferritinémie
(Endoscopies digestives non systématiques)



Echographie cœur + épreuve de bulles négative



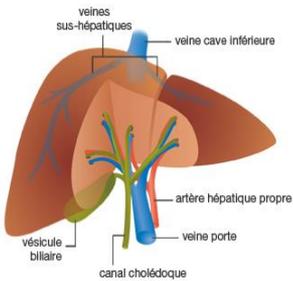
5ans
ECHO

MAVP

6 mois- un an



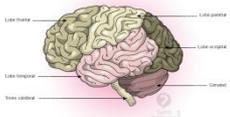
3-4 ans
TDM



Bilan biologique du foie si NX 5 ans
Scanner hépatique tous les 3 ans si ANX
Echographie hépatique tous les 3 ans si ANX
Echographie cœur une par an si dyspnée



IRM cérébrale -IRM médullaire si NX examens =0



Maladie de Rendu-Osler



C3 (1an)

C4

1. Apparition de complications
 - Stock en fer
 - Aggravation hépatique et/ou pulmonaire
2. Nouveaux protocoles, Nouveaux traitements
3. Qualité de vie

Maladie de Rendu-Osler

- DEPISTAGE +++
- PRISE EN CHARGE MULTI-DISCIPLINAIRE