

MON ENFANT A LA MRO



En collaboration avec la fondation américaine
Cure HHT.

La maladie de Rendu-Osler (MRO) est une maladie génétique, c'est-à-dire qu'elle est héréditaire et que chaque enfant a une chance sur deux d'hériter de la maladie. Nous comprenons que le dépistage d'un enfant est un sujet sensible, qu'il peut y avoir de la peur, de la colère, de la tristesse et même de la culpabilité, mais la meilleure chose que vous puissiez faire pour votre enfant est de le faire dépister et soigner correctement.



CONTACTEZ-NOUS

www.amro-hht-france.org
amrohhtfrance.contacts@gmail.com

POURQUOI FAIRE DÉPISTER MON ENFANT ?

Chez les enfants, le dépistage génétique est le seul moyen de savoir s'ils ont hérité de la MRO. Pour les enfants qui ont un résultat négatif, vous serez sûrs qu'ils ne sont pas atteints et qu'ils ne pourront pas la transmettre à leurs enfants. Si un enfant a hérité d'une mutation MRO, l'étape suivante est de vérifier si ses organes sont touchés ou non.

Les résultats de ces tests vont permettre de définir un traitement si besoin, et de ce fait prévenir des complications possibles.

L'Association Maladie de Rendu-Osler vous propose des ressources utiles et peut vous mettre en contact avec le centre labellisé de la MRO le plus proche.



Si un membre de votre famille a été diagnostiqué positif à la MRO, les enfants devraient être dépistés pour la mutation familiale. Même si votre enfant ne saigne pas du nez et qu'il ou elle n'a pas de points rouges sur la peau, appelés télangiectasies, il peut toujours courir le risque d'être affectés au niveau de certains organes, comme les poumons et le cerveau.



Dépistage génétique: à quoi s'attendre ?

Le diagnostic génétique peut être proposé après l'âge de 5-6 ans, dans un centre labellisé de la MRO. Il est important de préparer l'enfant à ce dépistage en lui expliquant le motif de la consultation, en lui donnant des informations adaptées à son âge et en répondant à ses questions. La présence des deux parents lors de la consultation est fortement souhaitable.

- Une prise de sang sera réalisée pour l'analyse de l'ADN.

Les examens complémentaires

- Orthodéoxie : vérification de la saturation en oxygène dans le sang.
- Auscultation pulmonaire et cardiovasculaire.
- Examen ORL avec observation de l'état des muqueuses du nez et des sinus.
- Dépistage des MAV cérébrales ou médullaires : IRM sans anesthésie générale (avant 6 mois ou après 6 ans).
- Dépistage des MAV pulmonaires : échographie cardiaque de contraste à partir de l'âge de 5 ans. Si un shunt pulmonaire est détecté, un scanner thoracique sera préconisé.
- Si votre enfant présente des signes d'angiomes digestifs (hémorragie digestive extériorisée, anémie inexplicée ou subitement aggravée), une exploration digestive sera réalisée. Ce cas est rare chez les enfants non atteints de polype juvénile en plus de la MRO.

L'ensemble des examens est généralement réalisé sur la journée.

L'annonce des résultats

L'annonce des résultats est faite au cours d'un entretien

au centre de compétences de la MRO. Si votre enfant est atteint de la MRO, le médecin discutera avec vous du parcours des soins, de la gestion et du suivi de la maladie à l'avenir.

Que faire après le dépistage ?

Il faudra informer votre pédiatre des résultats du dépistage. Il pourra consulter le centre de compétences si besoin.

Surveiller l'état de santé de votre enfant et contacter votre pédiatre ou le centre de compétences si vous remarquez :

- Une diminution de la tolérance à l'effort
- Des essoufflements
- Une augmentation de la fréquence et de la gravité des saignements de nez
- Des crachats de sang
- Des changements d'ordre neurologique

Il est important de prêter attention aux capacités de votre enfant pendant l'activité sportive. L'essoufflement associé à des activités physiques de base ou au sport peut être dû à de faibles niveaux d'oxygène en raison des MAV pulmonaires.

