

Comprendre la maladie de Rendu-Osler/HHT

Plus qu'un saignement de nez



AMRO

HHT
France



Association Maladie de Rendu-Osler



Qu'est-ce que la maladie de Rendu-Osler/HHT?

www.amro-hht-france.org

Maladie de Rendu - Osler/HHT

La maladie de Rendu-Osler/HHT

(Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia en Anglais), est une maladie génétique rare. Elle peut provoquer des Malformations Artério-Veineuses (**MAVs**) dans plusieurs organes vitaux.



Qu'est-ce qu'une MAV ?

www.amro-hht-france.org

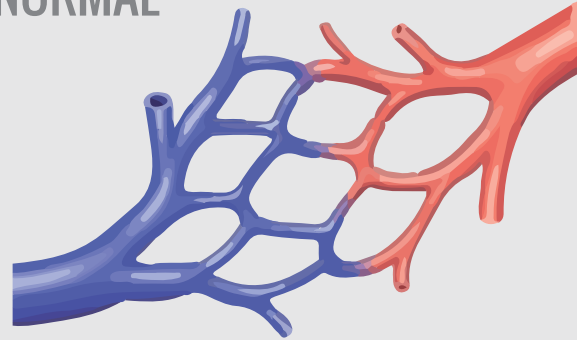
Les artères et les veines

sont reliées par des capillaires pour ralentir la circulation sanguine, « filtrer » le sang et permettre les échanges gazeux dans les tissus.

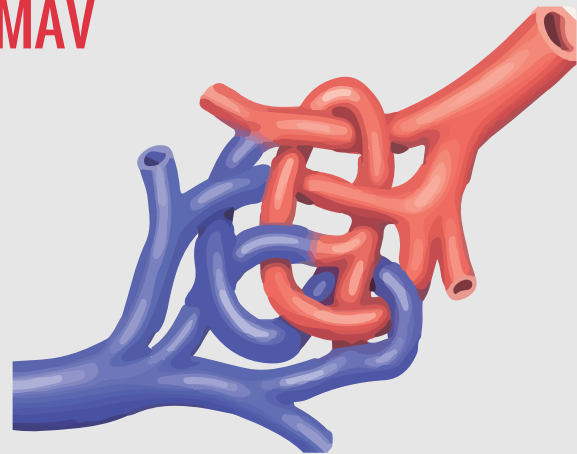
Chez les patients Rendu-Osler

la connexion capillaire est parfois déficiente. Conséquences ? La circulation sanguine n'est pas ralentie, et cela peut provoquer des saignements. L'absence de filtrage peut provoquer d'autres complications sévères.

NORMAL



MAV





Manifestations

Les symptômes apparents

www.amro-hht-france.org

Les hémorragies nasales

90 % des patients Rendu-Osler souffrent de saignements de nez récurrents et spontanés : les épistaxis. Conséquences ?

Une carence en fer (ou carence martiale) pouvant aller jusqu'à l'anémie, compensable par une supplémentation en fer et voire des transfusions sanguines.

Télangiectasies

Ce sont de petites MAVs qui apparaissent comme de minuscules points rouges sur le visage, les lèvres, la bouche et les doigts.

Les manifestations de la maladie de Rendu-Osler ne sont pas mutuellement exclusives. Cela signifie que le patient peut présenter n'importe quelle combinaison de malformations et de leurs conséquences.



Manifestations

Les symptômes cachés

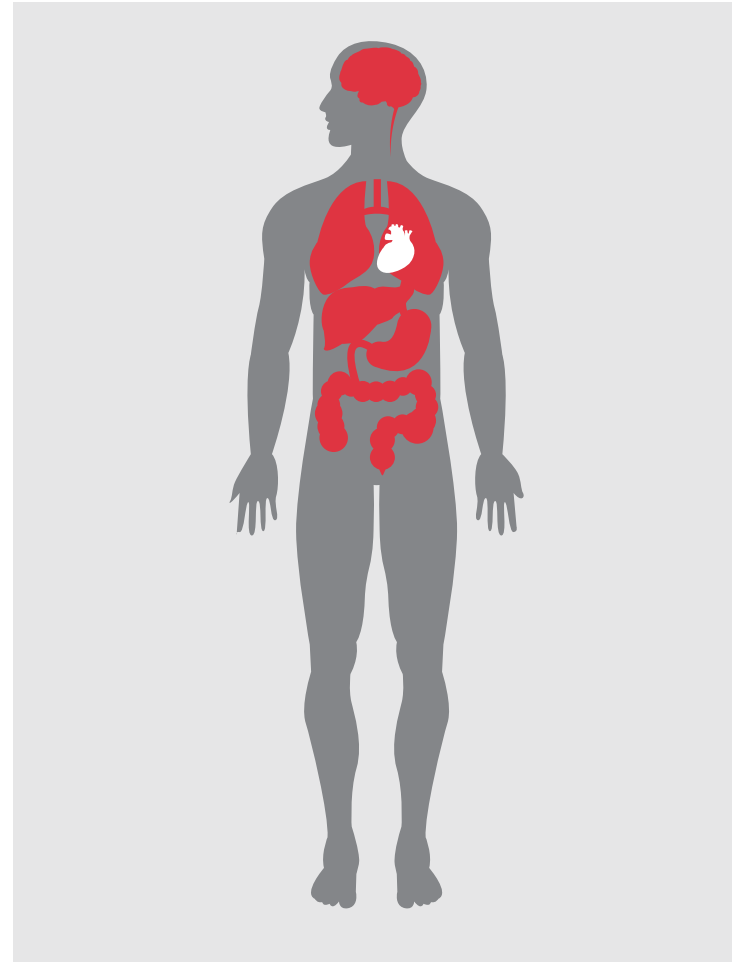
www.amro-hht-france.org

40 % des patients Rendu-Osler ont des MAVs dans les poumons, le foie et/ou le cerveau.

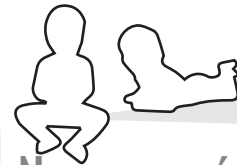
Ce sont les manifestations les plus critiques de la maladie de Rendu-Osler car **elles peuvent entraîner des accidents vasculaires cérébraux, des embolies ou des anévrismes du cerveau, et des troubles cardiaques.**

Les MAVs sont parfois présentes sur l'ensemble du tube digestif ;

elles peuvent saigner abondamment et provoquer de l'anémie.



Chronologie de la maladie de Rendu-Osler



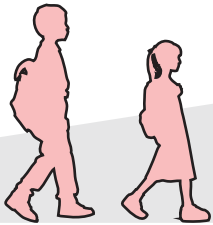
Nouveau-nés:

Les MAVs du poumon et du cerveau sont parfois présentes à la naissance.

Leur dépistage peut être proposé après l'âge de 5-6 ans, tout comme le dépistage génétique.

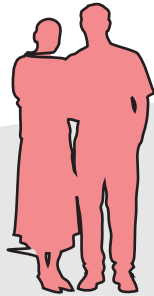
www.amro-hht-france.org

Lorsque les MAVs ne sont pas diagnostiquées ou traitées, elles représentent un danger sérieux pour les patients sur le long terme.



Âge de 12 ans

Statistiquement, les saignements de nez commencent souvent à cet âge. Mais ils peuvent apparaître beaucoup plus tôt, beaucoup plus tard ou jamais.



Âge de 30 à 60 ans

Les télangiectasies deviennent plus apparentes. Augmentation des saignements de nez. Et éventuellement augmentation des saignements gastro-intestinaux.



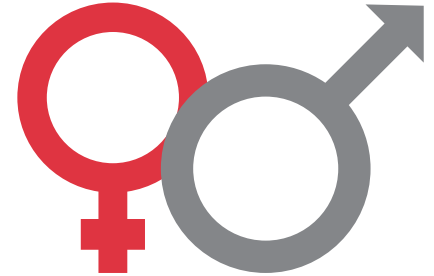
Âge de 60 ans et plus

L'état s'aggrave souvent et devient chronique. La fréquence des perfusions et transfusions sanguines augmentent et des complications apparaissent avec des conséquences indirectes de la maladie.



Comment cela se transmet?

www.amro-hht-france.org



La maladie de Rendu-Osler est une maladie héréditaire autosomique dominante

La mutation n'est pas sur le gène sexuel. Elle ne dépend pas du sexe de l'enfant ou du parent (**autosomique**).

Un des parents transmet le gène ; donc chaque enfant a une probabilité de 50 % d'hériter de la maladie (**dominant**).

Les porteurs sains n'existent pas dans la maladie de Rendu-Osler. Cependant, certaines personnes ne présentent que très peu de symptômes.



Le diagnostic

Le pronostic

Quelques chiffres

www.amro-hht-france.org

Un diagnostic est positif si au moins 3 ou 4 de ces éléments sont présents

1. fréquentes hémorragies nasales (épistaxis)
2. télangiectasies sur la peau
3. un ou plusieurs membres de la famille avec les mêmes symptômes
4. malformations artério-veineuses sur certains organes vitaux

Aucune thérapie efficace n'existe à ce jour, mais un dépistage complet dans un centre de compétences peut prévenir les complications de la maladie.

1 personne sur 6000 a la maladie de Rendu-Osler
Mais la majorité d'entre eux ne le sait pas.



Qui sommes-nous ?

AMRO-HHT-France regroupe 500 adhérents en France.

Nos objectifs sont de soutenir, conseiller et représenter les malades et leur famille, de les informer des progrès de la science et de financer la recherche médicale grâce aux adhésions et aux dons.

www.amro-hht-france.org

amrohhtfrance.contacts@gmail.com