

# 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](http://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](http://www.amro-hht-france.org)**

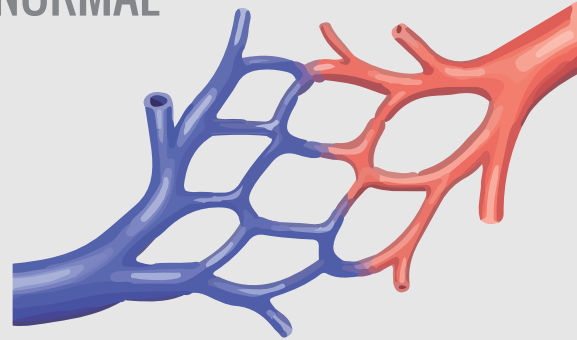
## Les artères et les veines

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

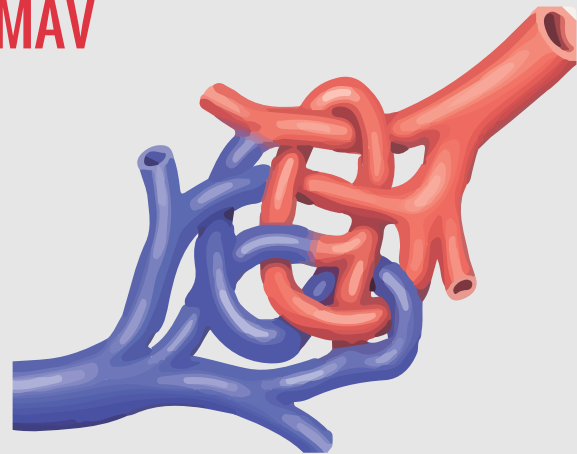
## Chez les patients Rendu-Osler

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](http://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](http://www.amro-hht-france.org)

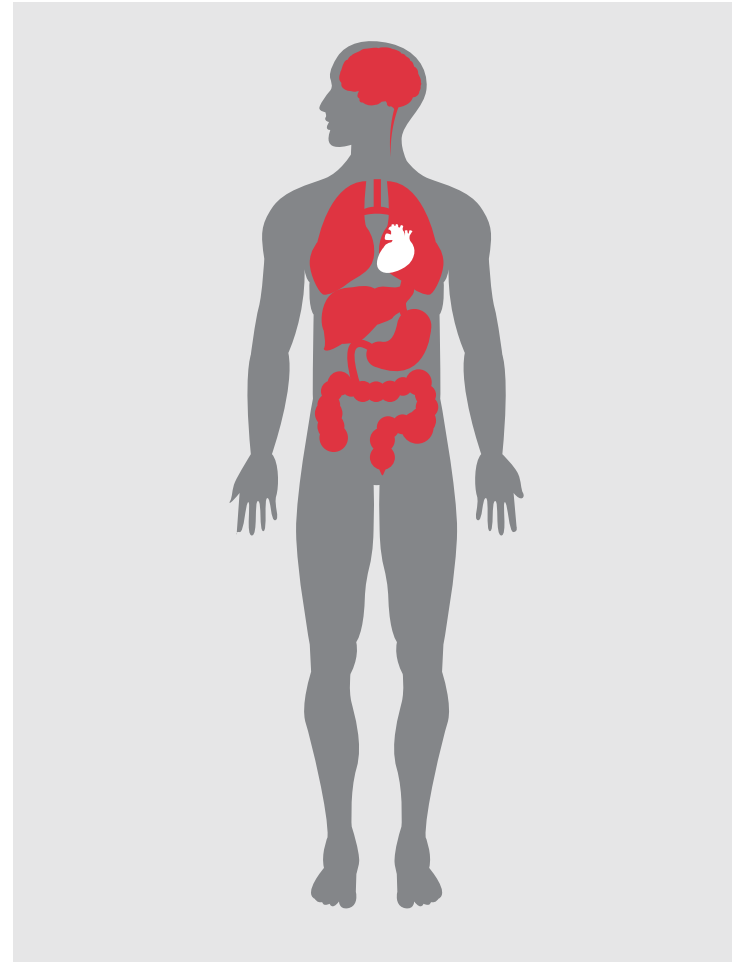


**40 % des patients Rendu-Osler ont des MAVs dans les poumons, le foie et/ou le cerveau.**

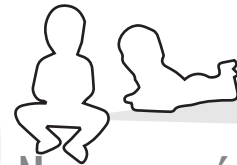
Ce sont les manifestations les plus critiques de la maladie de Rendu-Osler car **elles peuvent entraîner des accidents vasculaires cérébraux, des embolies ou des anévrismes du cerveau, et des troubles cardiaques.**

**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



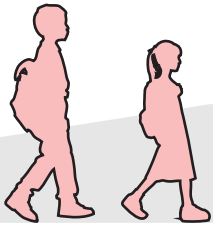
## **Nouveau-nés:**

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.

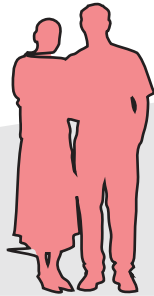
[www.amro-hht-france.org](http://www.amro-hht-france.org)

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.



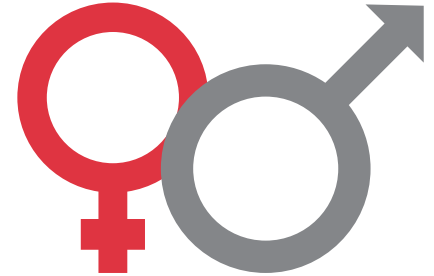
### Âge de 60 ans et plus

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



**Comment cela se transmet?**

[www.amro-hht-france.org](http://www.amro-hht-france.org)



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

La mutation n'est pas sur le chromosome 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](http://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](http://www.amro-hht-france.org)

[amrohhtfrance.contacts@gmail.com](mailto:amrohhtfrance.contacts@gmail.com)