

MALADIE
DE RENDU-OSLER
& ADOLESCENCE

LA MALADIE DE RENDU-OSLER TU CONNAIS ?





SW

MALADIE DE RENDU-OSLER
& ADOLESCENCE



LA MALADIE DE RENDU-OSLER
TU CONNAIS ?



PRÉFACE	5
CHAPITRE 1 - QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE RO ?	6
LA VIE AVEC LA MALADIE DE RO : UNE VIE NORMALE !	8
Comment je sais si je suis concerné(e)	9
Quels sont les signes de la maladie ? Et leurs traitements ?	10
1) Les saignements de nez	10
Que faire si je saigne du nez ?	
2) Les télangiectasies	13
3) Les signes pulmonaires	13
4) Les signes hépatiques et digestifs	15
5) Les signes neurologiques	16
A quoi sert le suivi médical ? Est-ce que la maladie va s'aggraver chez moi ?	17
Mon médecin traitant ou mon pédiatre connaît-il cette maladie ?	18
Pourquoi m'a-t-on fait une prise de sang ?	19
A quoi sert l'étude génétique ?	20
Pourquoi est-ce une maladie familiale ?	21
Si on retrouve le variant génétique c'est que je suis malade ?	22
La recherche médicale	23
CHAPITRE 2 - MA VIE ACTUELLE : SCOLARITÉ, ÉTUDES ET AMIS	24
Puis-je aller au collège, au lycée normalement ou faut-il demander des aménagements ?	25
Est-ce qu'il y a des métiers que je ne pourrai pas faire ?	26
Faut-il que je parle de la maladie au collège ou au lycée ?	26
Est-ce que je peux faire du sport ?	26
Dois-je en parler à mes ami(e)s ?	27
CHAPITRE 3 - MA SANTÉ	28
Quelles précautions particulières dois-je prendre ? (médicaments, contraception, alcool, tabac, drogue)	29
Dois-je en parler aux médecins qui s'occupent de moi ?	30
Est-ce que je suis ou serai malade comme les autres personnes de ma famille ?	31
Est-ce que je peux rencontrer d'autres personnes concernées par la maladie de RO ?	32
Et si cette maladie me pèse ?	33
CHAPITRE 4 - MON AVENIR	34
Est-ce que je pourrai vivre en couple ?	35
Pourrai-je avoir des enfants ?	36
Sera-t-il possible pour moi de travailler ?	37
GLOSSAIRE	39
LES LIEUX OÙ CONSULTER	44
OÙ TROUVER DES INFORMATIONS	48
REMERCIEMENTS	50



PRÉFACE

*Tu grandis,
et tu le sais cette période
vers l'âge adulte s'accompagne de nombreux
changements dans le corps, dans la vie
et les envies, dans les relations,
dans l'autonomie...*

*L'adolescence est toujours une étape particulière,
et qu'en est-il alors pour toi, qui a besoin
d'une surveillance médicale suite à un dépistage
génétique ou chez qui un diagnostic de maladie
de Rendu-Osler (RO) a été fait ?*

*Ce livret est proposé pour t'accompagner,
t'apporter des informations et répondre,
nous l'espérons, à tes interrogations sur
cette maladie et son impact sur ta vie
actuelle et future.*

CHAPITRE 1

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE RO ?



QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE RO ?

La maladie de Rendu Osler (RO) est une maladie orpheline d'origine génétique qui touche certains petits vaisseaux sanguins.

La maladie de Rendu Osler (RO), aussi appelée HHT en raison de son nom anglais « Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia », est une maladie génétique qui atteint les petits vaisseaux sanguins, *les capillaires**, qui se développent en formant comme de petites pelotes de laine. Ce n'est pas une maladie du sang ni un trouble de la *coagulation**.

Elle est considérée comme une maladie rare car elle concerne environ une personne sur six mille.

C'est aussi souvent une maladie familiale puisqu'elle peut être transmise par un parent à ses enfants ce qui est peut-être le cas dans ta famille.



*Si tu vas à un concert de 20 000 spectateurs
il y a potentiellement 2 autres personnes
avec un RO dans le public.*

* Les mots *en violet* sont définis dans le glossaire en fin de livret.

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE RO ?

La vie avec la maladie de RO : une vie normale !

La maladie de RO n'est pas une maladie contagieuse, elle ne peut pas « s'attraper ».

Chez les personnes concernées elle est présente tout au long de la vie, avant même la naissance, et des *symptômes** peuvent apparaître avec le temps.



Le plus souvent les enfants et adolescents concernés ne présentent aucun signe, en dehors de quelques saignements de nez.

Comment je sais si je suis concerné(e) ?

Le diagnostic de la maladie de RO est d'abord clinique : il repose sur la présence de signes de la maladie. Les *symptômes** ne sont pas nécessairement tous présents au moment du diagnostic, ils peuvent apparaître et évoluer au cours de la vie.

Les signes débutent souvent dans l'enfance ou chez le jeune adulte mais parfois plus tard. Dans une même famille, ils peuvent être différents, présents ou absents, et plus ou moins sévères.

Dans la maladie de RO la durée de vie est normale, comparable à celle de la population générale.



* Les mots *en violet* sont définis dans le glossaire en fin de livret.

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE RO ?

Quels sont les signes de la maladie et leurs traitements ?

1) LES SAIGNEMENTS DE NEZ

Les saignements de nez, aussi appelés *épistaxis**, sont le signe le plus visible et souvent le plus gênant de la maladie de Rendu-Osler.



Les saignements de nez sont fréquents dans l'enfance et l'adolescence même en dehors de la maladie de RO.

Les *épistaxis** concernent plus de 95 % des patients après 50 ans, mais leur sévérité est très variable. Elles peuvent être répétées, de jour comme de nuit, et parfois responsables d'une *anémie** (diminution des globules rouges par manque de fer) ce qui peut fatiguer ou essouffler.

Certains patients ont des saignements de nez rares et ne sont pas gênés dans leur quotidien.

Les *épistaxis** sont dues à la présence de petits *angiomes** dans le nez qui peuvent saigner à cause du dessèchement de la *muqueuse** nasale lié au passage de l'air dans les narines.

Que faire si je saigne du nez ?

La première chose à faire est de se moucher puis de comprimer les narines juste sous l'os pendant plusieurs minutes pour arrêter le saignement. Il vaut mieux éviter de pencher la tête en arrière pour ne pas avaler le sang mais plutôt se pencher au-dessus d'un lavabo si le saignement est abondant.

Au quotidien une humidification plusieurs fois par jour de la muqueuse nasale par des pommades, des sprays et du sérum physiologique permet de diminuer les *épistaxis**, leur nombre et leur durée.

L'humidification a montré son efficacité et son rôle préventif dans la limitation des saignements. Un humidificateur dans la chambre est également un moyen simple pour éviter le dessèchement de la *muqueuse** nasale.

Lorsque les saignements sont longs et/ou fréquents, il peut être nécessaire d'apporter du fer à l'organisme pour éviter une *anémie**. Le médecin prescrit alors des comprimés ou un sirop à prendre tous les jours. Il faut veiller à manger équilibrer notamment des aliments riches en fer et à ne pas négliger les autres pertes de fer (comme les règles chez les filles).



* Les mots *en violet* sont définis dans le glossaire en fin de livret.

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE RO ?

En cas de saignements particulièrement longs, il peut être nécessaire de se rendre aux urgences pour être méché(e) avec des mèches résorbables (bandes de pansement absorbantes que l'on peut mettre dans le nez) comme cela est indiqué sur la *Carte d'Urgence**.

Bon à savoir !



Le chaud, favorise la dilatation des vaisseaux et peut déclencher des saignements de nez ; si tu es sensible il est préférable d'éviter les expositions au soleil.

À l'inverse, le froid favorise la vasoconstriction ; en cas d'épistaxis importante tu peux poser des glaçons sur ton nez.

2) LES TÉLANGIECTASIES

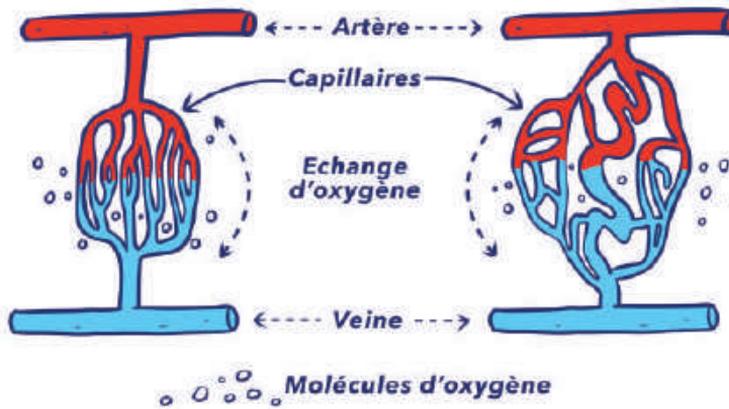
Les *télangiectasies** sont de petites lésions cutanées rouges ou violacées : les *capillaires** forment comme de petites pelotes visibles sous la peau. Elles débutent leur apparition vers 20 ans et peuvent augmenter en nombre tout au long de la vie. Les plus caractéristiques sont localisées sur les doigts, les lèvres, dans la bouche et le nez.

Les *télangiectasies** peuvent saigner ou être gênantes sur le plan esthétique. Leur traitement par un dermatologue connaissant bien la maladie est alors possible.

3) LES SIGNES PULMONAIRES

Des *malformations artério-veineuses pulmonaires (MAVp)** peuvent être présentes dès l'enfance. Ce sont des communications directes entre les artères pulmonaires et les veines pulmonaires sans l'intermédiaire d'un réseau capillaire normal.

Les *capillaires** s'élargissent et forment de petites pelotes au lieu d'être très fines.



* Les mots *en violet* sont définis dans le glossaire en fin de livret.

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE RO ?

Quand les *MAVp** sont présentes, tu ne t'en rends en général pas compte car elles sont le plus souvent *asymptomatiques** mais elles peuvent entraîner des complications neurologiques ou une baisse de l'oxygène dans le sang (essoufflement). C'est pour cette raison que leur *dépistage** est indispensable.

Chez l'adulte, le *dépistage** des *MAVp** se fait par un *scanner** thoracique sans injection.

Chez l'enfant et le jeune adolescent, le *dépistage** des *MAVp** est fait par *une échographie cardiaque de contraste**. En l'absence de *MAVp** le suivi est fait tous les 5 ans.

Lorsqu'une ou plusieurs *MAVp** sont présentes et que leur traitement est techniquement possible, celui-ci sera proposé systématiquement pour éviter les complications. Le traitement est appelé vaso-occlusion ou *embolisation** et il est réalisé par un radiologue interventionnel qui bouche les malformations au moyen de *coils ou plugs**, de petits ressorts ou bouchons.

Il n'y a pas d'opération chirurgicale, le radiologue passe par les vaisseaux.

Si des *MAVp** sont présentes :

- un traitement antibiotique est nécessaire avant certains soins dentaires.
- la pratique de la plongée sous-marine avec bouteilles est contre-indiquée.



4) LES SIGNES HÉPATIQUES ET DIGESTIFS

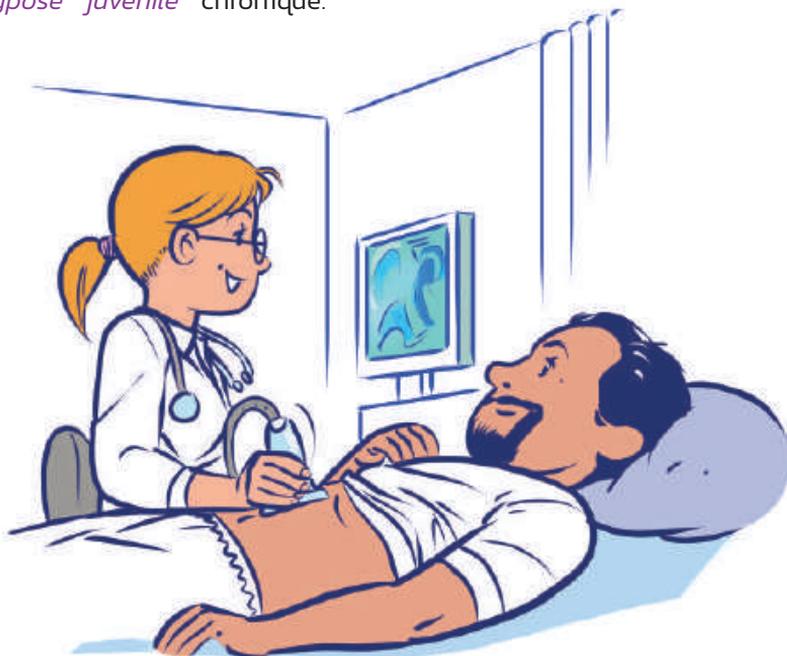
Le foie peut présenter des *malformations artério-veineuses hépatiques (MAVh)** et un élargissement des vaisseaux mais ces signes sont rares dans l'enfance et l'adolescence.

Les *MAVh** sont le plus souvent *asymptomatiques**. Généralement elles ne sont pas traitées mais surveillées.

On ne te proposera pas le *dépistage** des *MAVh** car il ne présente pas d'intérêt pour toi.

Après 18 ans, une échographie hépatique sera réalisée par un radiologue connaissant bien la maladie de RO. En l'absence de *MAVh** une surveillance échographique est faite tous les 5 ans.

Des *télangiectasies** peuvent être présentes dans le tube digestif mais leur *dépistage** n'est pas proposé dans l'enfance et l'adolescence sauf si la maladie de RO est associée à une *polypose* juvénile** chronique.



* Les mots en violet sont définis dans le glossaire en fin de livret.

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE RO ?

5) LES SIGNES NEUROLOGIQUES

Environ 10% des patients peuvent présenter des *malformations vasculaires cérébrales (MAVc)**. Le risque de saignement étant faible, les *MAVc** ne sont pas systématiquement recherchées.

En cas de maux de tête très violents et inhabituels il est recommandé de se rendre aux urgences.



A quoi sert le suivi médical ? Est-ce que la maladie va s'aggraver chez moi ?

Dans la maladie de Rendu-Osler, la durée de vie est la même que dans la population générale. Les signes de la maladie peuvent apparaître à un âge et avec une sévérité très variable d'une personne à l'autre, même dans une même famille. L'intérêt de la surveillance médicale est de permettre une prise en charge précoce des *symptômes**

Cette prise en charge médicale est détaillée et expliquée dans un Protocole National de Diagnostic et de Soins (*PNDS*)*.

Les personnes concernées par la maladie de RO reçoivent une « *Carte d'Urgence* »*, document officiel qui indique les recommandations à prendre en cas de prise en charge dans un service d'urgences.

Il n'est pas possible de te dire comment la maladie va évoluer chez toi, les signes que tu présenteras ou ceux que tu n'auras jamais, mais le suivi médical régulier, tous les 1 à 2 ans, est important.

Cette consultation te permet aussi de poser toutes les questions que tu pourrais avoir sur la maladie.

* Les mots *en violet* sont définis dans le glossaire en fin de livret.

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE RO ?

Mon médecin traitant ou mon pédiatre connaît-il cette maladie ?

La maladie de Rendu-Osler est une pathologie rare que ton médecin peut ne pas connaître. Il est donc important que le suivi des patients soit fait dans un centre spécialisé et par des médecins la connaissant bien. Il existe en France un *Centre de Référence** à Lyon et plusieurs *Centres de Compétences** répartis sur le territoire français.

L'objectif du suivi annuel, ou tous les 2 ans, est de réaliser les examens de *dépistage** nécessaires, de proposer une prise en charge régulière et précoce des éventuels signes de la maladie, d'accompagner au mieux le patient quel que soit son âge et de répondre à ses questions.



Pense à noter à l'avance les questions que tu veux poser au médecin pour ne pas les oublier.

Pourquoi m'a-t-on fait une prise de sang ?

Lorsqu'une personne présente des signes de la maladie de RO, le diagnostic est posé à partir de ces *symptômes**. Il est ensuite possible de rechercher par une prise de sang un *variant** génétique responsable.

Pour la première personne de la famille chez qui cette étude est faite, le délai de résultats de l'analyse est long, parfois jusqu'à un an ; pour les autres membres de la famille, lorsqu'un *variant** est déjà identifié, il faut compter 3-4 mois.

Trois gènes responsables de la maladie de Rendu-Osler sont actuellement connus :

- Endogline (*ENG*)
- ALK-1 (*ACVRL1*)
- Et plus rarement *SMAD4*, associant maladie de Rendu-Osler et *polypose juvénile** chronique (moins de 4 % des patients).

Une variation dans les gènes *ENG* ou *ACVRL1* est retrouvée chez 90% des personnes présentant une maladie de RO.



* Les mots *en violet* sont définis dans le glossaire en fin de livret.

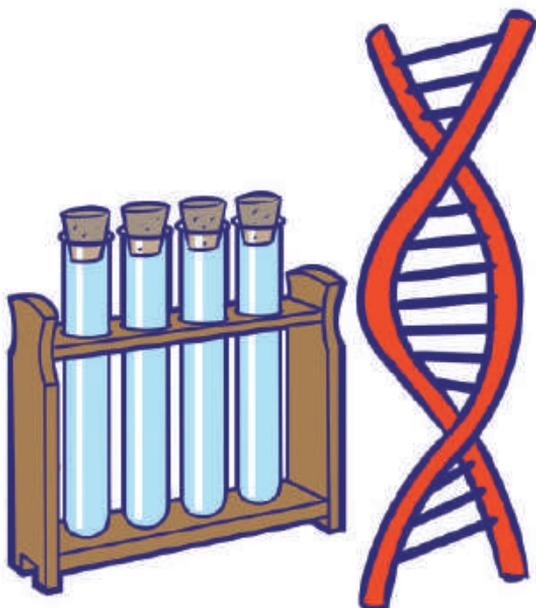
QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE RO ?

A quoi sert l'étude génétique ?

Le *dépistage génétique** est proposé de manière systématique aux apparentés des personnes présentant une maladie de Rendu-Osler, qu'ils aient des signes de la maladie ou pas. L'objectif est de réaliser ensuite des examens complémentaires chez les personnes porteuses du *variant** génétique afin de prévenir les complications de la maladie qui sont parfois aiguës et graves, même chez des personnes jeunes ou qui ont très peu de signes.

Le *dépistage génétique** peut être proposé à partir de 5-6 ans même si l'enfant n'a pas de signe car c'est l'âge à partir duquel les examens complémentaires peuvent être faits.

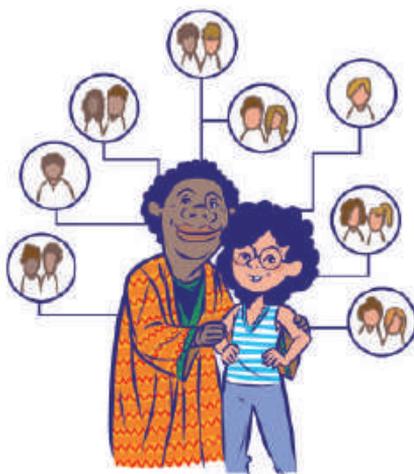
Parfois le *dépistage génétique** peut être réalisé au moment de la naissance, sur le sang du cordon ombilical.



Pourquoi est-ce une maladie familiale ?

Lorsqu'un parent est porteur d'une particularité génétique, ou *variant*, responsable de la maladie de Rendu-Osler, il a 50 % de risque de la transmettre à chacun de ses enfants.

En effet la maladie de Rendu-Osler est une pathologie qui se transmet sur un mode *autosomique dominant**.



Lorsqu'un *variant** est identifié chez un parent, il est possible de savoir si les enfants ont hérité de ce *variant**. Pour cela, un *dépistage génétique** peut être réalisé à partir d'une prise de sang. Si le *variant** familial est retrouvé, une surveillance sera mise en place et quelques examens de surveillance pourront être proposés.

La présence du *variant** ne signifie pas que la personne est malade ou que des signes cliniques sont présents mais qu'ils pourraient apparaître d'où l'importance de la surveillance.

Et si le *variant** familial est absent chez une personne, il n'apparaîtra pas plus tard, ce résultat est certain et définitif. Et il n'y aura pas de risque de transmission à ses enfants, ni de saut de génération.

* Les mots *en violet* sont définis dans le glossaire en fin de livret.

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE RO ?

Si on retrouve le variant génétique c'est que je suis malade ?

Etre malade c'est avoir des signes ou des *symptômes** d'une maladie. Bien souvent lorsque le *dépistage génétique** est proposé, l'enfant ou le jeune n'a pas de signe clinique, il est *asymptomatique**, on ne peut pas dire qu'il est malade.



*Savoir que tu es porteur(se) du variant
familial ne fait pas de toi un(e)
malade, mais une personne chez qui
une surveillance va être mise en place.*

La recherche médicale

Le *Centre de Référence** et le réseau national travaillent ensemble sur des projets de recherche et des essais thérapeutiques. L'objectif est d'améliorer la prise en charge des patients, de développer de nouveaux traitements et médicaments...

Lors des consultations, le médecin informe les patients de plus de 18 ans des projets et protocoles en cours et de leur possibilité d'y participer.

Des recherches en laboratoires sont également réalisées en France et à l'étranger. Les chercheurs étudient les mécanismes de la maladie pour mieux la comprendre afin de trouver des traitements adaptés.

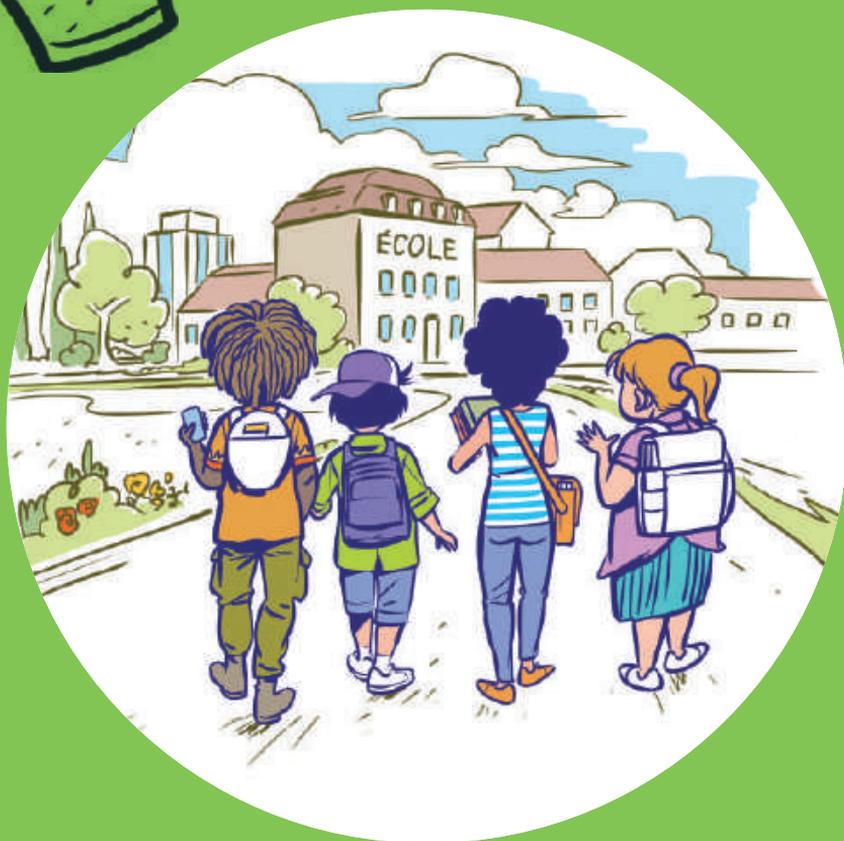
Bien sûr, idéalement on aimerait corriger le gène atteint. La thérapie génique fait d'énormes progrès et pour certaines maladies il y a des résultats encourageants. Pour la maladie de Rendu-Osler il est encore trop tôt.



* Les mots *en violet* sont définis dans le glossaire en fin de livret.

CHAPITRE 2

MA VIE ACTUELLE : SCOLARITÉ, ÉTUDES ET AMIS



MA VIE ACTUELLE : SCOLARITÉ, ÉTUDES ET AMIS

Puis-je aller au collège, au lycée normalement ou faut-il demander des aménagements ?

La maladie de RO n'a pas d'impact sur la scolarité et les études. Les jeunes suivent une scolarité normale et n'ont, ni difficulté, ni limitation intellectuelle liée à la maladie. Il n'y a donc généralement pas de nécessité à mettre en place des aménagements ou des aides type AVS ou AESH (Auxiliaire de Vie Scolaire ou Accompagnement des Elèves en Situation de Handicap), tiers-temps, PAI (Projet d'Accueil Individualisé)...

*La maladie de RO n'est
pas une excuse pour ne pas
travailler en classe !*



MA VIE ACTUELLE : SCOLARITÉ, ÉTUDES ET AMIS

Y-a-t-il des métiers que je ne pourrai pas faire ?

Les personnes qui ont une maladie de RO peuvent travailler dans tous les domaines, il n'y a pas d'interdiction ni de limitation stricte. Il faut tout de même noter que l'accès aux carrières militaires, de pompiers et plongeurs sous-marins avec bouteilles peut être compliqué en cas de signes cliniques comme des saignements de nez importants.

Faut-il que je parle de la maladie au collège ou au lycée ?

La question est importante. Souvent les *épistaxis** sont le seul signe présent chez les jeunes et elles sont courantes chez les enfants et adolescents même sans maladie de RO. Le diagnostic génétique de maladie de RO est fait pour mettre en place une surveillance et cette information médicale ne doit pas te desservir sur le plan personnel.

Bien sûr, si la maladie de RO a un impact sur le temps scolaire avec la nécessité d'aller régulièrement à des rendez-vous médicaux, une fatigue sévère due à une *anémie** ou des saignements abondants t'obligeant à interrompre les cours, il peut devenir nécessaire d'informer l'équipe pédagogique afin que des aménagements soient éventuellement mis en place.

Est-ce que je peux faire du sport ?

La pratique d'activités sportives est recommandée pour tous et les jeunes avec ou sans *symptômes** de la maladie de RO ne font pas exception à la règle. Les sports pouvant entraîner des chocs sur le nez comme les sports de combat ou le rugby risquent de favoriser les *épistaxis** et ne sont donc pas les plus appropriés.

Et la plongée sous-marine avec bouteilles est contre-indiquée en cas de *MAV pulmonaires** même traitées.

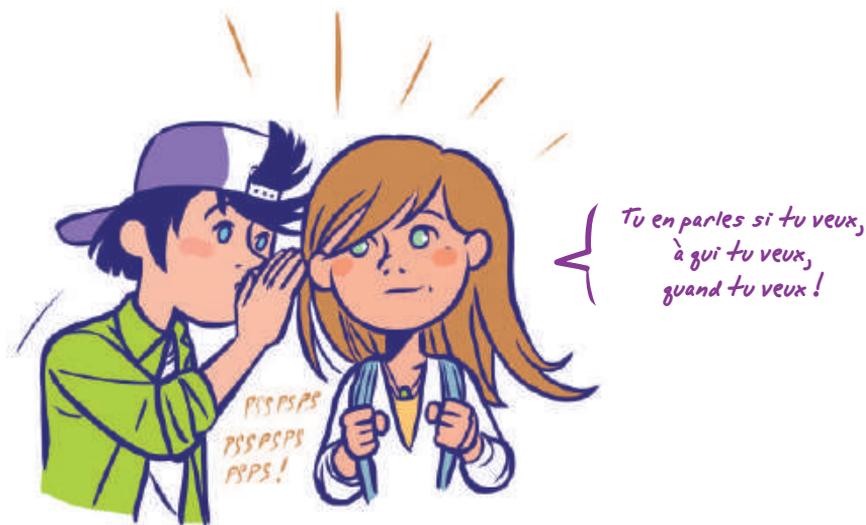
Dois-je en parler à mes ami(e)s ?

La maladie de RO n'empêche pas de se faire des ami(e)s et de partager des moments et des activités avec eux. Tu peux avoir le sentiment d'être différent(e) parce que ce diagnostic a été fait chez toi, que parfois tu saignes du nez, que tu as un suivi médical...

Tes ami(e)s peuvent aussi te poser des questions ou s'inquiéter pour toi. Un résultat d'étude génétique, plus encore lorsqu'il concerne une personne sans *symptôme**, est personnel.

Cela ne signifie pas que le diagnostic doit être caché, il n'a rien de honteux, mais c'est à chacun de décider avec qui il souhaite partager cette information. Certains parleront de la maladie de RO très librement, d'autres n'aborderont la question qu'avec leurs ami(e)s les plus proches...

Il n'y a pas une bonne façon de faire ou de réagir, l'important est que cette démarche soit personnelle et que tu te sentes libre d'en parler si tu le souhaites, au moment où tu le décides et aux personnes que tu choisis.



* Les mots *en violet* sont définis dans le glossaire en fin de livret.

CHAPITRE 3

MA SANTÉ



MA SANTÉ

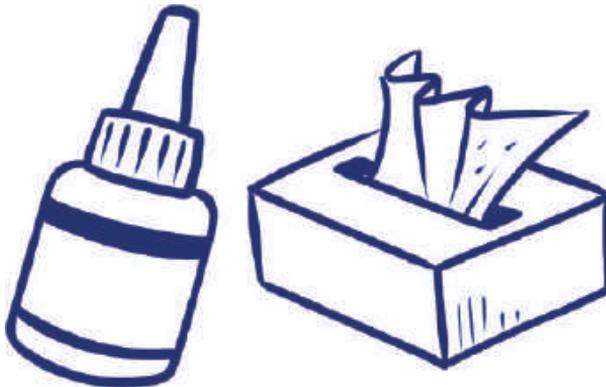
Quelles précautions particulières dois-je prendre ? (médicaments, contraception, alcool, tabac, drogue)

La maladie de RO permet de mener une vie normale. Le plus gênant ce sont souvent les épistaxis qui peuvent se déclencher quel que soit le moment et parfois durer assez longtemps.

Sur le plan médical, aucun médicament n'est interdit en dehors de l'aspirine qui peut favoriser les saignements de nez.

Toutes les méthodes de contraception peuvent être utilisées (préservatifs, pilules, implant...), il n'y a pas de contre-indication liée à la maladie de RO et cela est à discuter avec ton médecin traitant ou ton gynécologue.

L'alcool peut entraîner des saignements de nez. Et bien entendu, le tabac et les drogues même celles qui sont dites douces sont à éviter !



*N'oublie pas l'importance de l'humidification du nez
pour limiter les saignements !
Et d'avoir toujours des mouchoirs sur toi.*

* Les mots *en violet* sont définis dans le glossaire en fin de livret.

MA SANTÉ

Dois-je en parler aux médecins qui s'occupent de moi ?

Ce diagnostic est une information importante à transmettre aux médecins quand ils te questionnent sur tes *antécédents médicaux**.

Si par exemple tu vas aux urgences pour un saignement de nez sévère, le médecin saura qu'il ne faut pas utiliser de mèches classiques chez toi mais des mèches résorbables.

Si une chirurgie est prévue, l'anesthésiste saura qu'il faut éviter de te passer un tuyau par le nez.



*N'hésite pas à montrer la « Carte d'Urgence »
aux médecins qui s'occupent de toi.*

Est-ce que je suis ou serai malade comme les autres personnes de ma famille ?

Dans une même famille, les signes de la maladie et leur sévérité peuvent être différents. Si ton parent ou ton grand-parent a des *symptômes** importants ou très gênants, ce ne sera pas nécessairement le cas pour toi.

La présence d'autres personnes concernées dans ton entourage peut être inquiétante quand les signes de la maladie sont plus sévères car tu peux craindre de voir la maladie évoluer de la même manière chez toi. Ou au contraire cela peut être rassurant car vous pouvez partager des « trucs et astuces », vos expériences et tu n'es pas seul(e) à vivre cette situation.



Chaque personne est différente et la prise en charge médicale précoce et la prévention ont un rôle important.

* Les mots *en violet* sont définis dans le glossaire en fin de livret.

MA SANTÉ

Est-ce que je peux rencontrer d'autres personnes concernées par la maladie de RO ?

En raison du secret médical les médecins ne peuvent mettre en relation des malades qu'avec leur accord express.

Par contre, il existe une association de patients à laquelle chacun est libre d'adhérer et qui peut être contactée très facilement, il s'agit de l'association AMRO-HHT-France.

Cette association rassemble des personnes ayant une maladie de RO, leur permet de se rencontrer, d'échanger, d'avoir des informations. Il existe également une association européenne.



Et si cette maladie me pèse ?

S'il est difficile pour toi de parler de la maladie de RO, si tu te sens trop triste, inquiet(e) ou en colère, si tu as l'impression que la maladie t'empêche de vivre normalement ta vie d'adolescent(e), n'hésite pas à en parler à ton médecin ou faire appel à un(e) psychologue.



CHAPITRE 4

MON AVENIR



MON AVENIR

Est-ce que je pourrai vivre en couple ?

La maladie de RO permet d'avoir une vie normale, d'être en couple ou de vivre seul(e) si on le souhaite.

Quand on débute une relation, la question peut se poser du moment où aborder ce sujet avec la crainte d'être rejeté(e). Fais-toi confiance et fais confiance à ton ami(e), un diagnostic de maladie de RO n'est pas un secret honteux.



*Cette particularité génétique ne te résume pas,
ne te décrit pas, tu as bien d'autres caractéristiques,
beaucoup de qualités et quelques défauts aussi !*

* Les mots *en violet* sont définis dans le glossaire en fin de livret.

MON AVENIR

Pourrai-je avoir des enfants ?

La maladie de RO n'empêche pas d'avoir des enfants si tu le souhaites. Le risque de transmission du *variant** génétique est de 50 % pour chaque enfant, fille ou garçon, que ce soit le père ou la mère qui présente une maladie de RO. Parler de cette question avec ton conjoint est important et il pourra être reçu en consultation pour poser toutes les questions qu'il souhaite.

Si c'est la future maman qui est concernée par la maladie de RO, il est important de respecter certaines mesures préventives avant la grossesse comme le *dépistage** des *MAV pulmonaires** et leur traitement si nécessaire.

La grossesse pourra ensuite se dérouler sans surveillance spécifique. Il est à noter que les épistaxis sont parfois un peu plus importantes. L'accouchement ne nécessite pas d'aménagement particulier.

Et ensuite, si l'enfant ne présente pas de signe clinique, le *dépistage génétique** pourra lui être proposé à partir de 5-6 ans.



Sera-t-il possible pour moi de travailler ?

La maladie de RO permet généralement de travailler « comme tout le monde » même si l'accès à certains domaines professionnels comme l'armée peut être compliqué.

Dans de rares cas un aménagement du poste de travail est nécessaire, par exemple pour une personne qui présente des *épistaxis** abondantes et qui est en contact avec le public.

Il est à noter que les résultats de tests génétiques t'appartiennent, ils sont confidentiels et n'ont pas à être donnés à un employeur, un banquier ou un assureur.

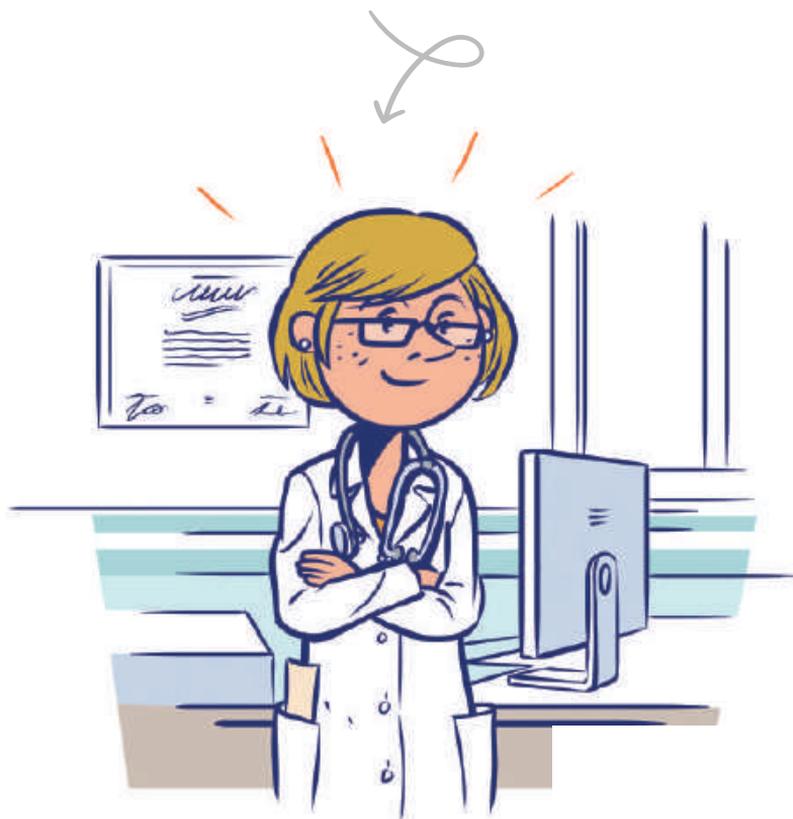


* Les mots *en violet* sont définis dans le glossaire en fin de livret.

Nous espérons que ce livret a pu t'informer et répondre à la plupart de tes questions sur la maladie de Rendu-Osler.

Bien sûr avec le temps, avec ton vécu personnel et familial de la maladie, tes interrogations vont évoluer.

Alors si tu n'as pas trouvé la réponse que tu cherchais dans ces pages, n'hésite pas à poser tes questions au médecin qui te suit dans le **Centre de Référence ou le **Centre de Compétences** lors de ta prochaine consultation !**



GLOSSAIRE



ANÉMIE
TÉLANGIECTASIE
CAPILLAIRES
DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE
COAGULATION
COILS OU PLUGS
EMBOLISATION
EPISTAXIS
MAVC - MAVH - MAVP
SCANNER
SYMPTÔME
VASOCONSTRICTION

GLOSSAIRE

Angiome

Tache de couleur rouge ou violacée, sur la peau ou les muqueuses, de taille et de forme variables. Il s'agit d'une anomalie vasculaire.

Anémie

Diminution du nombre des globules rouges dans le sang qui se manifeste notamment par une pâleur extrême de la peau, de la fatigue.

Antécédents médicaux

Maladies, chirurgies, informations médicales importantes, depuis la naissance, en lien ou non avec la maladie de RO.

Antécédents familiaux

Informations médicales sur les membres de la famille (maladies, chirurgies...) en lien ou non avec la maladie de RO.

Asymptomatique

Désigne l'absence de symptômes d'une maladie chez une personne.

Capillaires

Vaisseaux sanguins de très fin calibre faisant communiquer le plus souvent une artériole (petite artère) et une veinule (petite veine).

Centre de Référence

Service hospitalier expert, hautement spécialisé dans le diagnostic et la prise en charge d'une maladie rare. Le Centre de Référence pour la Maladie de Rendu-Osler se situe à Lyon.

Centres de Compétences

Ce sont des services hospitaliers qui assurent au niveau régional la prise en charge et le suivi des patients atteints d'une maladie rare, à proximité de leur domicile. Les Centres de Compétences travaillent en collaboration avec le Centre de Référence national.

Coagulation

Terme médical utilisé pour décrire la formation d'un caillot. La coagulation du sang permet d'éviter de perdre trop de sang lors d'une blessure.

Coils ou plugs

Terme anglais désignant un petit ressort ou bouchon en métal utilisé pour boucher un petit vaisseau au cours d'une embolisation.

Dépistage par des examens

Recherche de signes d'une maladie au moyen d'analyses de sang, d'examens d'imagerie comme une échographie ou un scanner...

Dépistage génétique

Recherche de particularité génétique responsable d'une maladie, réalisée le plus souvent à partir d'une prise de sang.

Échographie cardiaque de contraste

Imagerie médicale employant les ultrasons et l'injection de micro-bulles d'air pour observer la vitesse du passage du sang au niveau des poumons. Permet le dépistage des MAV pulmonaires.

Embolisation

Geste non chirurgical fait par des radiologues interventionnels. Ils introduisent un cathéter dans une artère afin de boucher avec des coils une ou plusieurs MAVp.

Epistaxis

Saignement de nez.

GLOSSAIRE

MAVc

Les malformations artériovoineuses cérébrales (MAVC) sont des élargissements des capillaires sanguins au niveau du cerveau.

MAVh

Les malformations artériovoineuses hépatiques (MAVH) sont des élargissements des capillaires sanguins au niveau du foie.

MAVp

Les malformations artériovoineuses pulmonaires (MAVP) sont des élargissements des capillaires sanguins au niveau des poumons.

Muqueuse

Membrane qui tapisse les cavités de l'organisme. On trouve des muqueuses au niveau des parois du tube digestif, au niveau de l'appareil respiratoire et de l'appareil uro-génital.

PNDS

Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins : c'est un guide de référence des bonnes pratiques de prise en charge médicale pour les maladies rares.

Polypose juvénile

Pathologie parfois familiale très rare et correspondant à la présence de polypes dans le côlon et le rectum.

Scanner

Examen d'imagerie de surveillance. Le scanner est un appareil qui permet de prendre des séries d'images de l'intérieur du corps. Pour cet examen tu es couché(e) sur une table, il y a un large tube autour de toi qui va se déplacer (ou la table se déplace) au niveau de la zone étudiée, c'est-à-dire ton thorax. Il n'y a aucune gêne ni douleur lors de cet examen.

Symptôme

Signe, manifestation d'une maladie. Par exemple, les symptômes de la grippe sont une forte fièvre, une toux.

Télangiectasie

Points rouges dus à une dilatation de petits vaisseaux superficiels à la surface de la peau ou d'une muqueuse.

Transmission autosomique dominante

Une des manières dont une maladie génétique peut se transmettre dans une famille. Le variant génétique est transmis par un des parents, le père ou la mère, qui est lui-même malade. Le risque pour chaque enfant d'être concerné est de 1 sur 2.

Variant génétique

Particularité ou différence génétique pouvant être responsable d'une maladie ou aboutir à une maladie.

Vasoconstriction

Diminution de la taille des vaisseaux par contraction des muscles qui composent la paroi des vaisseaux sanguins (artères et veines).

LES LIEUX OÙ CONSULTER



LES LIEUX OÙ CONSULTER

Cette liste est celle des Centres de Compétences et de Référence spécialisés dans la prise en charge de la maladie de Rendu-Osler.

Sa mise à jour, contenant éventuellement des nouveaux centres, est consultable sur le site internet :

www.rendu-osler.fr

CENTRE DE RÉFÉRENCE POUR LA MALADIE DE RENDU-OSLER

HCL, Hôpital Femme-Mère-Enfant
Service de génétique clinique
59 Boulevard Pinel - 69677 Bron cedex
Tél : 04 27 85 65 25



CENTRES DE COMPÉTENCES

Angers

CHU Angers
Service de Médecine interne
4 rue Larrey - 49 933 Angers cedex 9
Tél : 02 41 35 77 00

Bordeaux

CHU Bordeaux, Hôpital Saint-André
Service de Médecine interne
1, rue Jean Burguet
33000 Bordeaux
Tél : 05 56 79 58 28

Caen

CHU Caen
Service de Médecine vasculaire
Avenue de la Côte de Nacre
CS 30001
14033 Caen cedex 9
Tél : 02 31 06 53 27

Clermont-Ferrand

CHU Clermont-Ferrand
Service de Médecine interne
1 Place Lucie Aubrac
63000 Clermont-Ferrand
Tél : 04 73 75 00 65

Dijon

CHU Dijon, Hôpital François Mitterrand
Service de Médecine interne
2 bd Maréchal de Lattre de Tassigny
21000 Dijon
Tél : 03 80 29 34 32

La Réunion

CHU de La Réunion (Site Sud)
Service Maladies infectieuses
et médecine interne - BP 350
97448 Saint-Pierre Cedex
Tél : 02 62 35 91 65

Lille

CHU Lille, Hôpital Huriez
Service de Médecine interne
Rue Michel Polonowski
59000 Lille
Tél : 03 20 44 43 63

Marseille

APHM, Hôpital la Timone
Service de Médecine interne
264 Rue Saint Pierre
13005 Marseille
Tél : 04 91 38 60 33

Montpellier

CHU Montpellier, Hôpital Saint Eloi
Service de Médecine interne
80 avenue Augustin Fliche
34295 Montpellier cedex 5
Tél : 04 67 33 73 32

Nancy

CHRU de Nancy, Hôpitaux de Brabois
Service de Médecine interne
Rue du Morvan
54511 Vandoeuvre-Lès-Nancy cedex
Tél : 03 83 15 41 43

Nantes

CHU Nantes, Hôtel-Dieu
Service de Médecine interne
1 place Alexis-Ricordeau
44093 Nantes Cedex 1
Tél : 02 40 08 33 55

Nice

CHU Nice - Hôpital Pasteur
Service de Pneumologie
30 Avenue de la Voie romaine CS51069
06001 Nice cedex 1
Tél : 04 92 03 77 67

Paris Tenon

APHP, Hôpital Tenon
Service de Pneumologie
4 Rue de la Chine
75020 Paris
Tél : 01 56 01 66 73

Paris Ambroise Paré

APHP, Hôpital Ambroise Paré
Service de Pneumologie
9 avenue Charles de Gaulle
92100 Boulogne-Billancourt
Tél : 01 49 09 44 32

Poitiers

CHU de Poitiers
Service de Génétique clinique
2 rue de la Milétrie - CS 90577
86000 Poitiers
Tél : 05 49 44 39 22

Rennes

CHU Rennes, Hôpital Pontchaillou
Service de Pneumologie
2 rue Henri Le Guilloux
35033 Rennes cedex 9
Tél : 02 99 28 24 81

Strasbourg

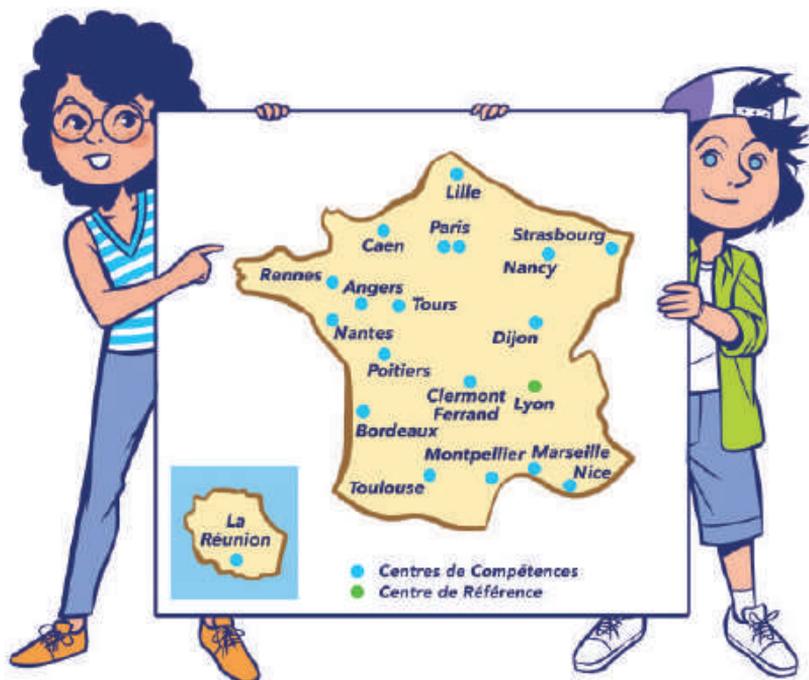
CHRU Strasbourg, Nouvel Hôpital Civil
Service de Médecine interne
1 place de l'hôpital - BP 426
67091 Strasbourg cedex
Tél : 03 69 55 05 18

Toulouse

CHU Toulouse, Hôpital Rangueil
Service de Médecine interne
1, avenue du Professeur Jean Poulhès
TSA 50032
31059 Toulouse cedex 9
Tél : 05 61 32 39 54

Tours

CHU Tours, Hôpital Bretonneau
Service de Pneumologie
2 Boulevard Tonnellé
37000 Tours
Tél : 02 47 47 37 11



OÙ TROUVER DES INFORMATIONS ?



OÙ TROUVER DES INFORMATIONS ?

Centre de Référence pour la maladie de Rendu-Osler

www.rendu-osler.fr

Filière FAVA-Multi

www.favamulti.fr

Psy-FAVA-Multi : Plateforme nationale téléphonique

(écoute et orientation)

psy.favamulti.bch@aphp.fr

Tel : 01 40 25 63 36

Association AMRO-HHT-France

www.amro-hht-france.org

amrohhtfrance.contacts@gmail.com

Tel : 06 70 58 57 35

HHT Europe

(l'association européenne des malades de la MRO regroupe les associations de patients de plusieurs pays européens)

www.hhteurope.org



REMERCIEMENTS

La réalisation de ce livret a été possible grâce à l'implication de :

Laura DELAGRANGE (attachée de recherche clinique)
et Sylvie FOURDRINOY (psychologue) qui ont rédigé les textes et
mené à bien le projet au sein du Centre de Référence
pour la maladie de Rendu-Osler,

Sandrine MARTINEZ (MADMOIZÈLE) en charge
de la création graphique du livret
et de Pierre CHATILLON pour les illustrations.

Et à la participation :

du Dr Sophie DUPUIS-GIROD coordinatrice du Centre de Référence
pour la Maladie de Rendu-Osler qui a apporté sa caution médicale,

de l'équipe du Centre de Référence qui a soutenu activement le
travail de rédaction et de création,

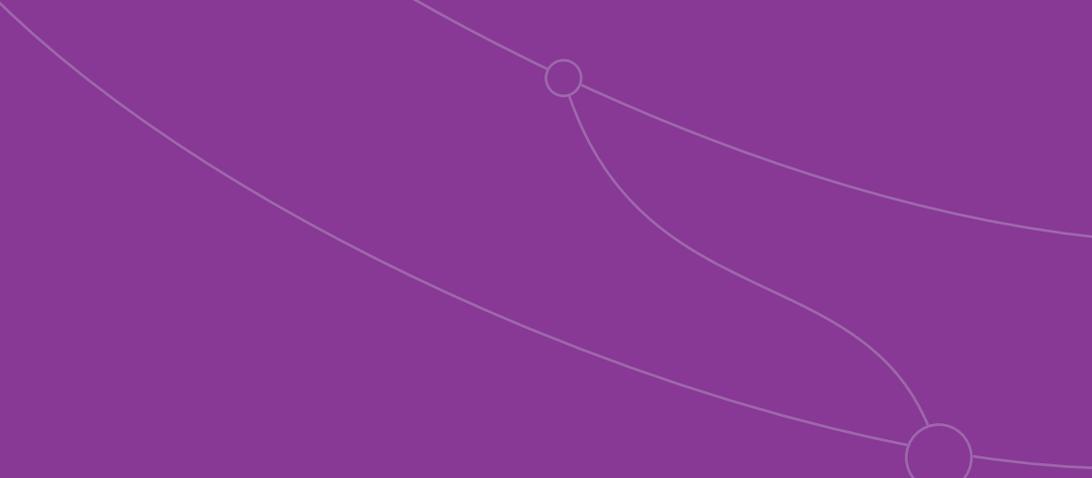
des médecins du réseau Rendu-Osler qui ont relu les différentes
versions,

de la filière de santé Maladies Rares FAVA-MULTI qui a financé la
réalisation et l'impression du livret,

et des jeunes, qu'ils soient concernés par la maladie de RO ou
non, qui ont accepté de relire le manuscrit et de partager leurs
remarques et commentaires, toujours d'une grande pertinence.

Merci à tous !





ISBN : 978-2-9586417-0-2
Dépôt légal : 1er semestre 2023

Conception et réalisation MADMOIZELE
Illustrations Pierre CHATILLON
Impression Imprimerie CUSIN - 38300 MEYRIÉ



LA MALADIE DE RENDU-OSLER TU CONNAIS ?

Tu grandis, et tu le sais cette période vers l'âge adulte s'accompagne de nombreux changements dans le corps, dans la vie et les envies, dans les relations, dans l'autonomie...

L'adolescence est toujours une étape particulière, et qu'en est-il alors pour toi, qui a besoin d'une surveillance médicale suite à un dépistage génétique ou chez qui un diagnostic de maladie de Rendu-Osler (RO) a été fait ?

Ce livret est proposé pour t'accompagner, t'apporter des informations et répondre, nous l'espérons, à tes interrogations sur cette maladie et son impact sur ta vie actuelle et future.

