

MON ENFANT & 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 un risque sur deux d'hériter de son parent de la mutation familiale responsable.

La question de la transmission de la mutation aux enfants est un sujet sensible, il peut y avoir de la peur, de la colère, de la tristesse et même de la culpabilité. Mais lorsque le diagnostic est posé il est possible ensuite de mettre en place pour votre enfant une surveillance et une prévention.

POURQUOI FAIRE DÉPISTER MON ENFANT ?

Chez les enfants, le dépistage génétique est le seul moyen de savoir s'ils ont hérité de la mutation responsable de la MRO dans la famille.

Pour les enfants qui ont un résultat négatif, vous serez sûrs qu'ils ne sont pas atteints de la MRO et qu'ils ne pourront pas la transmettre à leurs enfants.

Si un enfant a hérité de la mutation MRO familiale, des examens complémentaires pourront être demandés. Les résultats de ces examens vont permettre de proposer un traitement si cela est nécessaire, et ainsi de 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.

CONTACTEZ-NOUS

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



Si un diagnostic de MRO a été fait chez vous-même ou votre conjoint, un dépistage génétique est recommandé chez vos enfants.

Même si votre enfant ne saigne pas du nez et n'a pas de points rouges sur la peau (télangiectasies) ni d'autres symptômes visibles, il peut être concerné par la MRO avec notamment une atteinte pulmonaire.

Dépistage génétique : à quoi s'attendre ?

Le diagnostic génétique peut être proposé à partir de 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 rechercher la mutation familiale.

Examens complémentaires systématiques

- Vérification de la saturation en oxygène dans le sang.
- Auscultation pulmonaire et cardiovasculaire.
- Dépistage des MAV (malformations artérioveineuses) pulmonaires par une échographie cardiaque de contraste à partir de l'âge de 5 ans puis si besoin d'un scanner thoracique.

Examens discutés au cas par cas

- Examen ORL avec observation de l'état des muqueuses du nez et des sinus.
- Dépistage des MAV cérébrales ou médullaires par une IRM sans anesthésie générale (avant 6 mois ou après 6 ans).
- Si votre enfant présente des signes d'angiomes digestifs (hémorragie digestive extériorisée, anémie inexpliquée ou subitement aggravée), une exploration digestive sera réalisée. Ce cas est rare sauf chez les enfants atteints de polypose juvénile en plus de la MRO.

L'annonce des résultats

L'annonce des résultats est faite à l'enfant et aux parents au cours d'une consultation au centre labellisé de la MRO. Si votre enfant est concerné par la MRO, le médecin discutera avec vous et lui du suivi à prévoir et des précautions éventuelles à mettre en place.

Que faire après le dépistage ?

Votre pédiatre sera informé par courrier des résultats du dépistage. Il pourra consulter le centre labellisé de la MRO si besoin.

Le plus souvent les enfants ne présentent pas de signes de la MRO avant l'adolescence. Mais n'hésitez pas à contacter votre pédiatre ou le centre labellisé de la MRO si vous remarquez :

- Une diminution de la tolérance à l'effort.
- Un essoufflement.
- Une augmentation de la fréquence et de la gravité des saignements de nez.
- Des crachats de sang.
- Des changements d'ordre neurologique ou des maux de tête très violents.

Il est important de prêter attention aux aptitudes de votre enfant pendant les activités physiques quotidiennes ou au sport. Un essoufflement peut être dû à un faible taux d'oxygène dans le sang en raison de MAV pulmonaires.



RESTEZ CONNECTÉ