

# **Synthèse à destination du médecin traitant**

**Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

Maladie de Rendu-Osler

## Synthèse à destination du médecin traitant

La maladie de Rendu-Osler ou Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (HHT) est une maladie vasculaire héréditaire, rare mais ubiquitaire dont la fréquence est d'environ 1/6000 naissances.

Le diagnostic est clinique et repose sur l'association de 3 des 4 critères suivants (critères de Curaçao) :

- Epistaxis spontanées et répétées.
- Téliangiectasies cutanées ou muqueuses, dont les sièges de prédilection sont les lèvres, la langue et les doigts.
- Histoire familiale : l'existence d'au moins un apparenté du premier degré avec un diagnostic de maladie de Rendu-Osler en utilisant les mêmes critères.
- Existence de malformations artério-veineuses (MAV) viscérales :
  - pulmonaires,
  - hépatiques,
  - cérébrales et/ou spinales,
  - digestives

Le diagnostic moléculaire est idéalement proposé par un centre de compétence, en fonction du tableau clinique ou lorsque la mutation familiale est connue chez un sujet à risque dans le but de réaliser le dépistage des complications.

Les signes de la maladie peuvent apparaître à un âge et avec une gravité très variables dans une même famille. L'intérêt du bilan d'extension de la maladie est donc essentiellement de pouvoir **prévenir ses complications** parfois aiguës et graves, même chez des sujets jeunes qui ont très peu de signes :

- les MAV pulmonaires, même asymptomatiques, peuvent se compliquer d'accidents vasculaires cérébraux, d'abcès cérébraux et d'hémoptysies ou hémothorax;
- les MAV hépatiques, d'insuffisance cardiaque à haut débit (éventuellement compliquée d'hypertension pulmonaire) de nécrose biliaire ou d'hypertension portale.
- les MAV neurologiques, d'hémorragie aiguë cérébrales ou médullaires, ou tout signe neurologique;
- et les MAV digestives, d'hémorragies chroniques ou aiguës.

Pour ces raisons, il est très important que le suivi pour la maladie de Rendu-Osler soit précoce et régulier, annuel, de préférence en consultation dans le centre national de référence ou dans un des centres de compétences (liste disponible en annexe 2).

Le médecin généraliste devra :

- Orienter le patient vers un centre de compétences pour confirmer le diagnostic.
- Assurer en coordination avec le centre de compétences la prise en charge et le suivi du patient.
- Veiller à l'application des mesures préventives (antibioprophylaxie, complications pendant la grossesse...).
- Constituer le dossier de prise en charge avec le patient pour les démarches administratives (ALD 31, transports ...).
- Proposer un soutien psychologique.
- Expliquer au patient l'obligation d'une information familiale pour les mesures préventives.

Pour se procurer des informations complémentaires, il est possible de consulter via internet :

- le site du centre Référence ([www.rendu-osler.fr](http://www.rendu-osler.fr))
- le site des associations: AMRO HHT-France (<http://amro-rendu-osler-hht-france.org>), le site orphanet (<http://www.orphanet.net>)
- le site de la filière de santé maladies rares FAVA-Multi (<https://www.favamulti.fr>)
- le site du réseau Européen pour les maladies vasculaires rares VASCERN (<https://vascern.eu>)

Pour une revue simplifiée, les médecins peuvent consulter les articles suivants :

- Plauchu (H), Dupuis-Girod (S), La maladie de Rendu-Osler », La revue du praticien – Médecine générale, tome 20, n°59, 20 septembre 2009.
- Dupuis-Girod (S), « Hereditary hemorrhagic telangiectasia: from molecular biology to patient care.» – Journal of thrombosis and Hemostasis, tome 8, n°7, juillet 2010.