

◆ Conseils de prise en charge de la maladie de Rendu-Osler

Rédacteur : Sophie Dupuis-Girod (Lyon)

Epistaxis :

Environ 90 % des patients présentent des épistaxis d'intensité variable. Les traitements ORL sont difficiles, très spécialisés. Les grandes lignes de la prise en charge sont : humidification des muqueuses (sérum physiologique, pommades, coton), ne pas faire de « cautérisations » simple.

Surveillance hépatique :

Environ 40 à 70 % des patients développeront au cours de leur vie des malformations artérioveineuses hépatiques qui deviendront symptomatiques dans 8 % des cas. Elles peuvent être responsables à long terme d'un hyper débit cardiaque pouvant entraîner une insuffisance cardiaque, des sténoses biliaires ischémiques (par vol vasculaire), une hypertension portale.

Modalités : L'examen de dépistage le moins invasif est l'échographie-Doppler hépatique. Un bilan à 20 ans et tous les 3 à 5 ans si normal paraît suffisant. En cas de symptômes cliniques évocateurs (dyspnée à l'effort, œdèmes, signes cardiaques) et/ou d'anomalies patentes, la surveillance de l'échographie cardiaque avec mesure de l'index cardiaque est recommandée.

Surveillance pulmonaire :

Environ 50 % des patients développeront au cours de leur vie des malformations artérioveineuses pulmonaires. Les risques sont essentiellement neurologiques (abcès cérébraux et accident vasculaire cérébral), exceptionnellement hémorragique pour les MAV volumineuses non diagnostiquées (en particulier pendant une grossesse), et l'hypoxémie.

Modalités : L'examen de dépistage est le scanner thoracique (sans injection), ou l'échographie cardiaque de contraste.

Surveillance Neurologique :

Les MAC cérébrales ou spinales sont plus rares (15 à 25 %) et peuvent être dépistées par angio IRM cérébrale, surtout en cas de symptomatologie.

Surveillance digestive :

Environ 5 à 10 % des patients présenteront une atteinte digestive responsable d'une anémie chronique ou de saignements digestifs extériorisés. Il est compliqué de faire la part des choses entre les épistaxis, qui expliquent la grande majorité des anémies, et l'atteinte digestive. Un bilan est justifié si la personne présente une anémie sévère associée à des épistaxis, ou une anémie modérée dans un contexte d'épistaxis mineures. La capsule endoscopique permet un bilan des localisations principales (estomac et intestin grêle) et est donc précieuse comme examen de « bilan ». Une endoscopie haute et basse peut être justifiée, en se méfiant du risque d'épistaxis induite par l'endoscopie et donc d'inhalation.

Les formes rares et particulières liées aux mutations du gène SMAD4 associent un tableau de maladie de Rendu-Osler et de polypose juvénile et/ou prédisposition aux cancers digestifs. Dans ces cas, la surveillance de l'endoscopie digestive est recommandée tous les 2 ans.

Informations complémentaires

http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2009-11/ald_31_pnds_rendu_osler__web.pdf