

## Maladie de Rendu-Osler-Weber

La maladie de Rendu-Osler-Weber est une maladie héréditaire qui touche environ une personne sur 8000. Si l'un des parents est touché, les enfants ont un risque de 50 % d'être malade. La présentation et le degré de gravité de la maladie peuvent être très différents au sein d'une même famille.

### Où se manifeste la maladie?

La cause de la maladie de Rendu-Osler-Weber (télangiectasie hémorragique héréditaire) est une dilatation anormale des vaisseaux sanguins qui entraîne des hémorragies ou des communications anormales (fistules) entre les veines et les artères (ill. 2b). Ces malformations des vaisseaux se manifestent sur la peau et les muqueuses sous forme de taches rouges (télangiectasies, ill. 3). Les malformations des vaisseaux peuvent apparaître dans différents organes. Dans le nez, elles provoquent par exemple des saignements, ce qui peut entraîner un manque de globules rouges (anémie). Si les télangiectasies apparaissent dans l'estomac ou l'intestin, cela peut aussi entraîner des hémorragies. Dans le cerveau ou la moelle épinière, les malformations des vaisseaux sont la cause de problèmes neurologiques.

### Que se passe-t-il dans les poumons?

On trouve souvent des anastomoses entre les veines et les artères dans les poumons

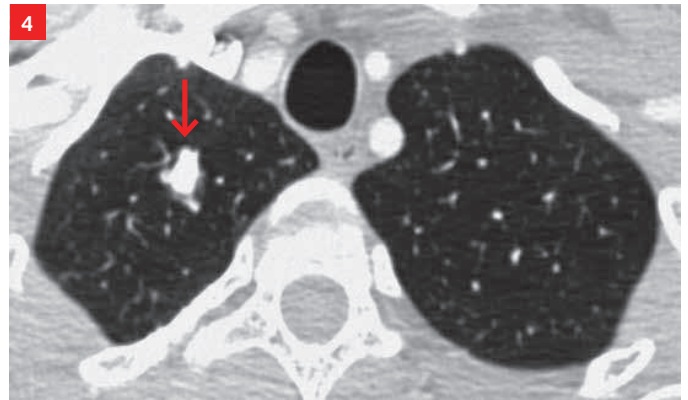
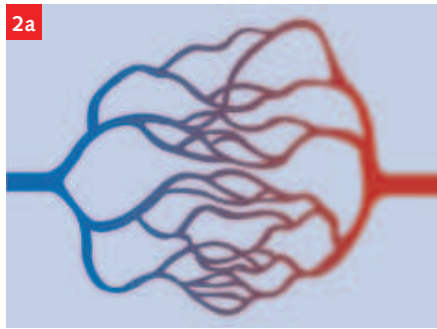
des personnes atteintes (fistules artério-veineuses pulmonaires). Elles peuvent être uniques ou multiples et apparaissent chez 15 à 30 % des patients. Les fistules peuvent passer inaperçues ou provoquer une dyspnée car le sang qui les traverse ne peut pas absorber l'oxygène de l'air inspiré (ill. 2b).

Dans certains cas, les fistules se rompent et provoquent une hémorragie. Le problème majeur des fistules est qu'elles laissent passer dans le corps des bactéries qui se trouvent dans le sang lors de petites infections. Au lieu d'être éliminées par les poumons, ces bactéries arrivent dans la circulation et peuvent provoquer des abcès. Chez 10 % des malades, il peut aussi exister une hypertension artérielle pulmonaire.

### Comment pose-t-on le diagnostic de maladie de Rendu-Osler-Weber?

Si trois des critères suivants sont présents, le diagnostic est vraisemblable:

- saignements de nez à répétition



Ill. 1a: traitement d'une malformation artérioveineuse pulmonaire (même patient que l'image 4). L'injection de produit de contraste permet de visualiser précisément la malformation (flèche).

Ill. 1b: des petits ressorts métalliques sont mis en place pour obstruer la malformation artérioveineuse.

Ill. 2a: chez le sujet normal, le sang circule dans des artères de plus en plus fines, puis dans les capillaires et parvient enfin dans les veines.

Ill. 2b: dans la télangiectasie hémorragique héréditaire, des vaisseaux anormaux relient les artères et les veines (télangiectasies), formant des court-circuits que le sang traverse directement sans passer par les capillaires.

Ill. 3: vaisseaux anormaux de la peau (télangiectasies) chez un patient atteint de télangiectasie hémorragique héréditaire.

Ill. 4: scanner des poumons chez un patient atteint de télangiectasie hémorragique héréditaire: une malformation artérioveineuse est visible (flèche).

- télangiectasies, dont la taille est de quelques millimètres, sur les lèvres, les doigts, la langue, les oreilles et dans la bouche
  - d'autres membres de la famille souffrent de la maladie de Rendu-Osler-Weber
  - malformations des vaisseaux des organes internes
- Un test génétique permet de confirmer le diagnostic.

### Traitement de la maladie et examen des poumons

Les traitements disponibles visent à limiter les complications de la maladie. Une collaboration entre différents spécialistes est nécessaire.

Une échocardiographie et un scanner du thorax (ill. 4) sont recommandés pour diagnostiquer les fistules artérioveineuses. L'échocardiographie permet de diagnostiquer en même temps une hypertension artérielle pulmonaire. Si une fistule de plus de 3 mm est découverte, elle peut être

traitée par un radiologue spécialisé. Un cathéter est inséré dans une veine du pli de l'aîne et avancé jusqu'à la fistule, qui est rendue visible grâce à un produit de contraste (angiographie, ill. 1a). La fistule est ensuite occluse par la mise en place de petits ressorts métalliques (vaso-occlusion, ill. 1b). Si une vaso-occlusion n'est pas possible, il est nécessaire de retirer chirurgicalement la région pulmonaire dans laquelle se trouve la fistule.

En cas de fistules artérioveineuses pulmonaires, il faut prendre un antibiotique dans certaines situations (infections, soins dentaires) par mesure prophylactique pour empêcher que les bactéries ne circulent. L'hypertension pulmonaire nécessite un traitement spécifique. Les autres symptômes de la maladie (saignements de nez et de l'intestin, anémie) seront traités par les spécialistes correspondants. Il est nécessaire d'effectuer un suivi régulier du patient. Il faut aussi examiner les membres de la famille qui présentent des symptômes similaires. ✕

Auteurs: Dr Romain Lazor, Consultation des pneumopathies interstitielles et maladies pulmonaires rares, Service de pneumologie, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois CHUV, Lausanne, [romain.lazor@chuv.ch](mailto:romain.lazor@chuv.ch) et Dr Florence Fellmann, Service de génétique médicale, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois CHUV, Lausanne, [florence.fellmann@chuv.ch](mailto:florence.fellmann@chuv.ch)

Travail rédactionnel: Dr méd. André Lauber, TextWatch, Oftringen

Photos: mises à disposition, cemcav, chuv 11 2650