

# LA MALADIE DE RENDU-OSLER

COCHIN

11 décembre 2010

Dr José STEPHAN Habsheim 68

# DEFINITION

- Maladie génétique
- Transmission autosomique dominante
- D'expression vasculaire
- À pénétrance variable

# Physiopathologie-Génétique

- 3 gènes connus à ce jour

- chromosome 9 assure le codage endogline
- chromosome 12 assure le codage activine
- chromosome 5 assure le codage SMAD4
- et d'autres gènes à l'étude

90% des R-O correspondent aux chromosomes 9 et 12

Les mutations entraînent la suppression du rôle inhibiteur du TGF-béta sur l'angiogénèse.

Chez 10% des malades authentiques aucune mutation n'est retrouvée.

Prévalence: maladie rare, mais sous-évaluée de 1/10000 à 1/2500 dans le Jura et dans l'Ain.

# Diagnostic

- L'expression clinique est variable et progressive
- Il s'agit d'une maladie évolutive
- Le diagnostic est avant tout clinique, fondé sur une association de critères:

## Les critères de Curaçao

- 1-Épistaxis spontanés et répétés
- 2-Télangiectasies cutanéomuqueuses
- 3- Caractère familial (diagnostic retenu selon les mêmes critères)
- 4- existence de malformations AV

# Diagnostic

Le diagnostic est

- certain si au moins 3 critères coexistent
- suspecté ou possible si 2 critères
- peu probable si 1 critère isolé





# Les complications

## 1-Complications fistulisantes:

communication directe entre artère et veine avec portion intermédiaire anévrysmale, possibilité de shunt D-G

localisations des fistules les plus fréquentes

-fistules **artério-veineuses** pulmonaires (MAVP)

50 % des R-O ont une MAVP

fonctionnellement les plus graves ,responsables d'embolies systémiques paradoxales,abcès cérébral,rupture (surtout en fin de grossesse)

-fistules **hépatiques** 80%des R-O fréquentes mais 5% sévères

-fistules **cérébrales**

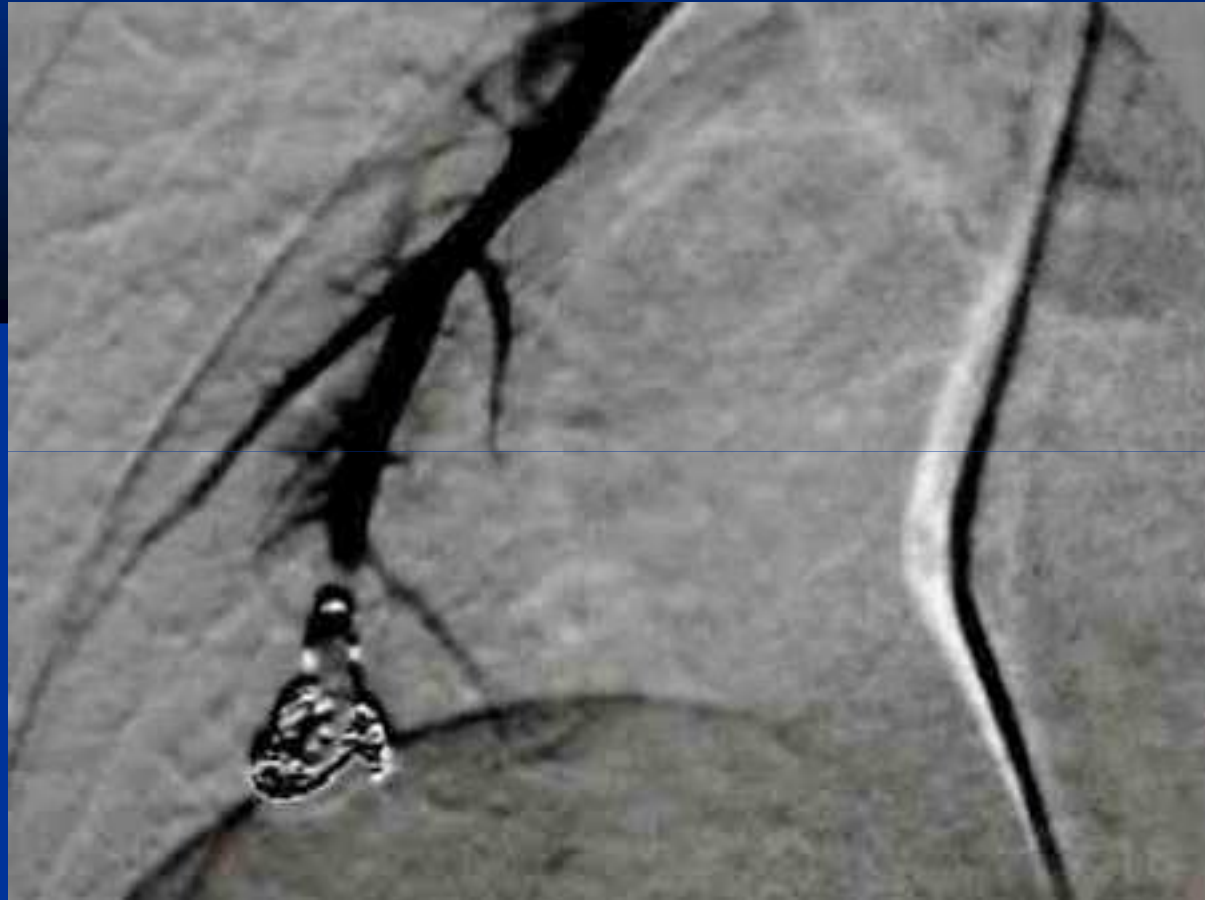
-fistules **gastriques**





EURO-RADIO  
2b

A PULMONAIRE



## 2) complications infectieuses

- Abscès cérébraux essentiellement, suite à des soins dentaires (antibio-prophylaxie oslérienne nécessaire si MAVP)
- Infections extra-cérébrales

Au total:

La Maladie de Rendu-Osler est une maladie  
fistulisante et évolutive ...

Et pas aussi rare qu'on le dit.....

# Maladie de RENDU-OSLER et plongée

La maladie étant évolutive, un bilan pratiqué à un instant donné ne sera valable que sur une certaine période.

De nouvelles lésions peuvent apparaître (adolescence, grossesse..... Plongée ?)

## Maladie fistulisante

Ces fistules sont relativement distales, en régime de basse pression permanente, avec disparition du filtre capillaire pulmonaire. Il s'agit de shunts qui peuvent devenir opérationnels : Valsalva, toux, effort (remontée d'échelle en fin de plongée...)

### **En situation de plongée:**

- shunt D-G avec risque d'accident de décompression
- lors de l'immersion: blood shift et accentuation de la mécanique ventilatoire, donc augmentation du travail ventilatoire et mobilisation d'un parenchyme pulmonaire congestif.
- quel est le devenir d'un sac anévrysmal au sein de ce tissu pulmonaire?
- blood shift+ travail ventilatoire augmenté pourrait avoir un effet délétère sur l'évolution même de la maladie

## Pourquoi peu d'accidents de plongée sont ils répertoriés?

- probable sous-évaluation de la maladie
- les patients R-O sont peu attirés par la plongée
- en Angleterre, UK Diving Medical Comitee déconseille la plongée aux patients atteints d'un R-O depuis 2006
- une référence revue anglaise Br j sport med 2004 , ADD lors quasi baptême



# Évolutions récentes

- La maladie de RO avec MAVP est une contre indication à la plongée sous marine ( HAS avis publié en décembre 2009)
- La maladie de RO même sans localisation fistulisante doit inciter à la prudence et déconseiller la plongée ( maladie évolutive éventuel effet délétère de la plongée sur des lésions minimales asymptomatiques )

# Le dépistage

■ **Le dépistage des shunts** se fait par écho-doppler trans-cranien systématique après accident cérébral ou cochléo-vestibulaire. En cas de positivité, imagerie adaptée pour localiser le shunt.

Un dépistage de ce type est lourd ,impensable s'il n'y a pas eu d'accident de plongée.

Que proposer? TDM ? A quelle fréquence ?  
(maladie évolutive)

# Plus simplement:

- Rajouter des questions dans le cadre de l'examen de plongée?
- Epistaxis, rechercher des télangiectasies, un terrain familial?
- Intégration d'une rubrique antécédents dans la grille d'évaluation des accidents de plongée?(mêmes questions)
- Lors de la découverte d'un shunt avec MAVP, rechercher un lien avec un R-O

## CONCLUSION

La maladie de RENDU OSLER avec MAVP est une contre indication à la plongée sous marine

Mais diverses questions restent posées

- préciser l'effet éventuellement délétère e la plongée chez des R O paucisymptomatiques
- préciser les incidences de l'hyperbarie sur les tissus vasculaires

# Note optimiste

- Des recherches thérapeutiques sont en cours ( anti-angiogenes )
  - -Thalidomide
  - -lenalidomide
  - -bevacizumab
- Mais pour instant problème de tolérance et échappement à arrêt traitement

Le suivi de patients Rendu Osler doit être multidisciplinaire  
articulé autour d'un médecin référent de la maladie  
Afin d'optimiser le suivi , recours à des équipes spécialisées  
Pour cela des centres référents ont été créés

## Centre national de Rendu OSLER

Service de Génétique

Hôpital de l'Hôtel Dieu

69288 LYON

tel: 04 72 41 32 95

Pr Henri PLAUCHU

Dr Sophie DUPUIS-GIROD