

Comprendre la MRO/HHT

Plus qu'un saignement de nez





Qu'est-ce que la MRO/HHT ?

www.hhtswiss.org

Maladie de Rendu - Osler (MRO) ou Télangiectasies Hémorragiques Héréditaires (HHT en anglais)

Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia
est une maladie génétique rare qui donne
lieu à des malformations vasculaires (MAV)
dans de nombreux organes vitaux.



Qu'est-ce qu'une MAV ?

www.hhtswiss.org

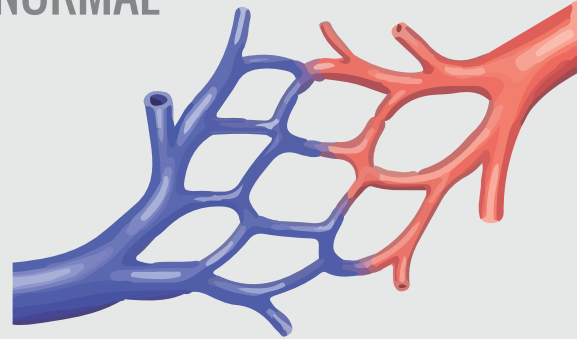
Les artères et les veines sont connectées par des capillaires afin de ralentir la circulation sanguine, “filtrer” le sang et permettre l’échange de gazes dans les tissus.

La connexion capillaire

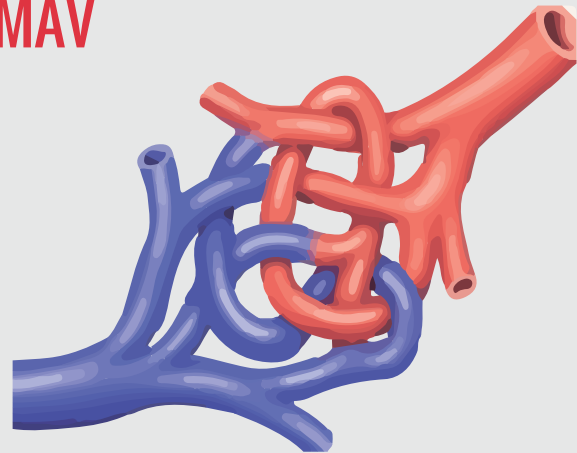
est souvent absente chez les patients HHT.

Les conséquences ? La circulation sanguine n’étant pas ralentie, elle peut provoquer des saignements et l’absence de filtrage, engendrer d’autres complications sévères de la maladie.

NORMAL



MAV





Manifestations

Les symptômes évidents

www.hhtswiss.org

Saignements de nez

90% des patients HHT souffrent de saignements de nez récurrents.
Conséquences ?

Une anémie sévère qui nécessite un traitement de fer par voie orale ou par voie veineuse et des transfusions de sang.

Télangiectasies

Ce sont des petites MAV qui se présentent comme des petits points rouges sur le visage, les lèvres, la bouche et le bout des doigts.

Les manifestations de HHT ne sont pas réciproquement exclusives.
C'est-à-dire que le patient peut présenter n'importe quelle combinaison de malformations, ainsi que leurs conséquences.



Manifestations

Les dangers silencieux

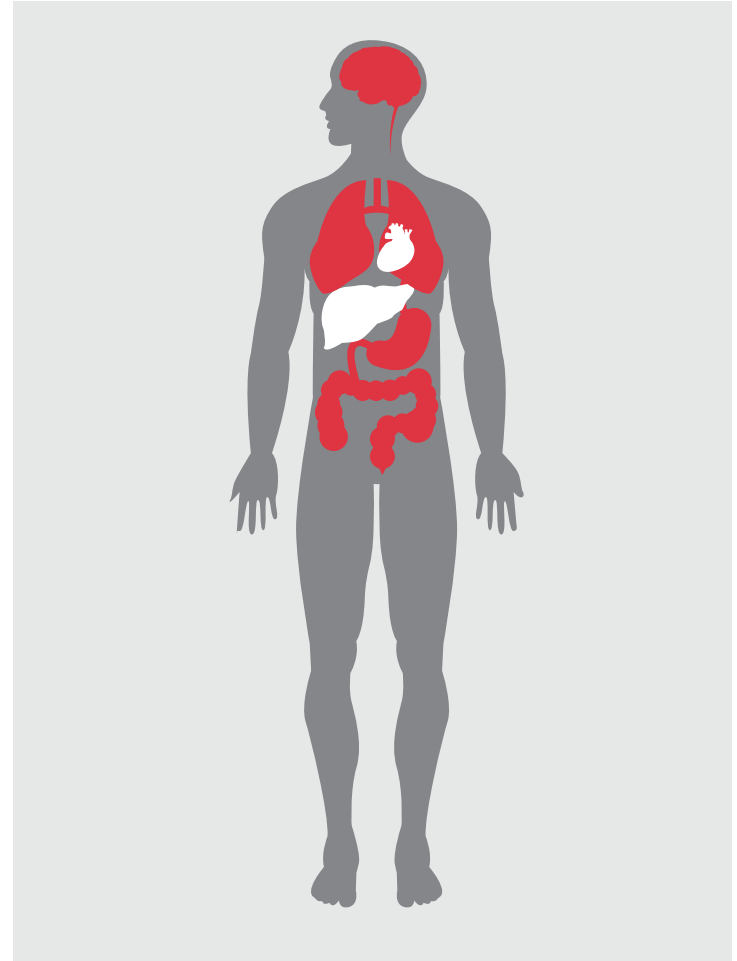
www.hhtswis.org

**40% des patients HHT
ont des MAV dans les
poumons et/ou le cerveau.**

Ce sont les manifestations
les plus dangereuses
de HHT car elles peuvent
provoquer des **accidents
vasculaires cérébraux (AVC)**,
des embolies ou des
anévrismes cérébraux

**Les MAV sont aussi
souvent présentes
dans le tractus gastro-intestinal
et/ou dans le foie,**

elles saignent abondamment
et sont difficiles à localiser
et à traiter.



Quand la maladie se manifeste-t-elle ?



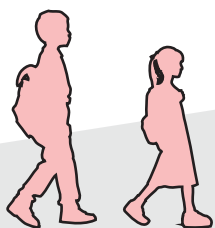
Nouveau-nés:

MAV pulmonaires
ou cérébrales possibles
dès la naissance.

Dépistage prénatal
ou néonatal conseillé.

www.hhtswiss.org

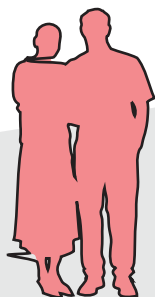
Si les MAV pulmonaires ou cérébrales ne sont pas diagnostiquées et traitées, elles représentent un danger grave pour les patients, pendant toute leur vie.



12 ans:

Les saignements de nez commencent.

Ceci est une valeur statistique. Ils peuvent apparaître beaucoup plus tôt, plus tard ou même jamais



30 ans à 60 ans:

Les télangiectasies deviennent plus évidentes.

Les saignements de nez deviennent plus fréquents.

Augmentation possible des saignements gastro-intestinaux.



A partir de 60 ans:

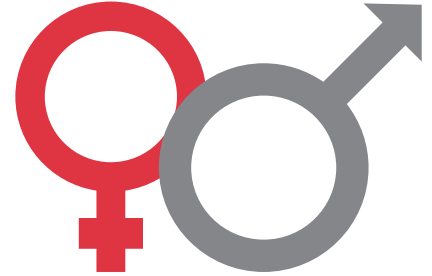
La condition s'empire et devient chronique.

La dépendance de perfusions de fer et de transfusions sanguines augmente et des complications se manifestent ainsi que des conséquences indirectes de la maladie.



Comment la maladie est-elle transmise?

www.hhtswiss.org



HHT est une maladie héréditaire autosomique dominante

La mutation ne concerne pas le gène du sexe
ou le genre du parent (**autosomique**)

Un parent transmet le gène et chaque enfant a un risque
sur deux d'hériter du trouble génétique (**dominant**)

Il est peu probable que les porteurs sains de HHT existent
mais il se peut que la personne atteinte soit asymptomatique
ou même sans manifestation de la maladie



Diagnostic

Pronostic

Chiffres

www.hhtswiss.org

Un diagnostic est positif si trois des éléments suivants sont présents

1. saignements de nez fréquents
2. télangiectasies sur la peau
3. un ou plusieurs membres de la famille présentent ces symptômes
4. MAV des organes vitaux

Aucun remède n'existe mais un dépistage complet dans un centre de référence peut éviter des complications

1 personne sur 5000 est atteinte de HHT

La prévalence en Suisse Romande est probablement encore plus élevée. Mais le 90% ne le sait pas



About us

HHT-Swiss représente les patients HHT en Suisse et les spécialistes qui les prennent en charge. Notre but principal est de promouvoir la sensibilisation et la connaissance de la maladie, le diagnostic précoce et la recherche d'un remède pour HHT

www.hhtswiss.org

info@hhtswiss.org