

L'IMAGE DU MOIS

MALFORMATION ARTÉRIOVEINEUSE PULMONAIRE : PRÉSENTATION NÉONATALE D'UNE MALADIE DE RENDU-OSLER

VAN KERKHOVEN C (1), EL ABD K (2), MATON P (3), BRISBOIS D (4), THIMMESCH M (2)

Figure 1. Scanner thoracique réalisé à deux jours de vie, coupe axiale, fenêtre parenchymateuse montrant une volumineuse MAVP (flèche) située dans le lobe moyen.

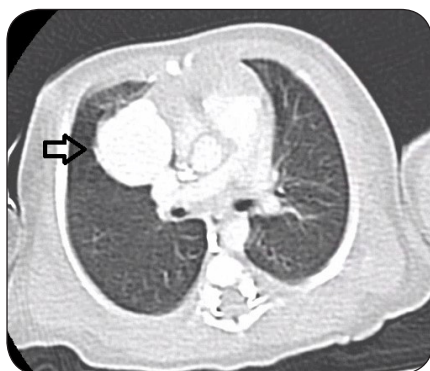


Figure 2. Image de l'angiographie réalisée lors de l'embolisation de la MAVP à l'aide de coils.

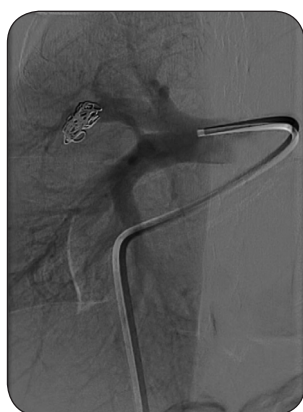
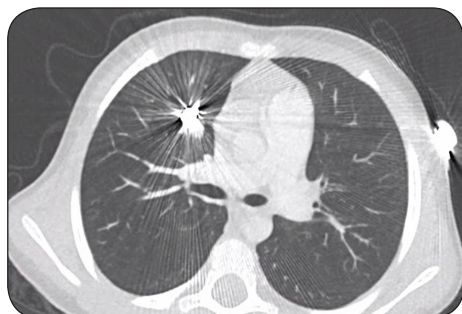


Figure 3. Scanner thoracique de contrôle réalisé après l'intervention.



CAS CLINIQUE

Un nouveau-né, prématuré de 36 semaines, malgré une bonne adaptation immédiate, présente rapidement une détresse respiratoire à 10 minutes de vie, nécessitant un transfert en néonatalogie et l'administration d'une oxygénothérapie via lunettes nasales. Une radiographie du thorax montre une masse para-cardiaque droite. Un scanner thoracique injecté confirme la présence d'une malformation artérioveineuse lobaire moyenne simple, mesurant environ 21 mm de diamètre (Figure 1). L'évolution du nouveau-né est ensuite spontanément favorable, après trois jours d'oxygénothérapie. L'analyse génétique met en évidence une mutation hétérozygote du gène de l'endogline au niveau du chromosome 9 et confirme le diagnostic de maladie de Rendu-Osler de type 1. L'IRM cérébrale et l'échographie hépatique sont normales. A l'âge de 13 mois, le jeune patient bénéficie d'une intervention d'embolisation complète de l'afférence artérielle de sa malformation artérioveineuse (Figures 2 et 3). Actuellement âgé d'un an et 9 mois, l'enfant est asymptomatique.

DISCUSSION

La maladie de Rendu-Osler ou télangiectasies hémorragiques héréditaires (THH) est une maladie autosomique dominante, caractérisée par des épistaxis spontanées et récidivantes, des télangiectasies cutané-muqueuses et des malformations artérioveineuses viscérales (pulmonaire, cérébrale, hépatique). La fréquence varie de 1/5.000 à 1/10.000 (1). Le plus souvent, les premiers symptômes sont des épistaxis récidivantes apparaissant après l'âge de 10 ans. On distingue la THH 1 lors d'une mutation du gène ENG (endogline), la THH 2 lors d'une mutation du gène ACVRL1 (ALK1) et une forme plus rare associée à une polyposse juvénile lors d'une mutation du gène MAHD4 (Smad4). Lors d'une THH 1, les épistaxis apparaîtront plus tôt dans la vie du patient et les malformations artérioveineuses pulmonaires (MAVP) seront plus fréquentes et plus précoces (2).

(1) Etudiante en médecine, Liège Université, Belgique.
(2) Pneumopédiatre, CHC Clinique de l'Espérance, Montegnée, Belgique.
(3) Néonatalogue, CHC Clinique Saint-Vincent, Rocourt, Belgique.
(4) Radiologue interventionnel, CHC Saint-Joseph, Liège, Belgique.

Les MAVP symptomatiques en période néonatale, ou parfois même détectées en anténatal, sont très rares. Une vingtaine de cas ont été décrits dans la littérature de 1965 à 2018 (3, 4). Un diagnostic de THH a été confirmé chez 35 % de ces patients. Le signe le plus fréquemment retrouvé était la cyanose centrale, due à un important shunt droit-gauche. Le taux de mortalité était de 30 % (3).

C'est le scanner thoracique qui permet de confirmer le diagnostic et de décrire les MAVP (5). Le traitement de choix est l'embolisation percutanée de l'afférence artérielle de la MAVP lorsque le diamètre de l'artère est supérieur à 3 mm. En cas de malformation trop volumineuse, une chirurgie d'exérèse ou une lobectomie peuvent être envisagées. Lors d'une découverte néonatale, le délai avant l'intervention dépendra de l'évolution respiratoire et de la croissance du patient. Par la suite, un suivi en consultation de pneumologie pédiatrique et une surveillance par imagerie thoracique sont recommandés, vu le risque élevé de récurrence (6).

CONCLUSION

Devant la découverte souvent fortuite, anténatale ou néonatale, d'une MAVP, une maladie de Rendu-Osler ou THH doit être systématiquement évoquée. Pour confirmer le diagnostic, un bilan génétique doit être réalisé. Les THH 1 sont des formes plus sévères avec des MAVP plus précoces et plus nombreuses. Une prise en charge adéquate rapide et un suivi en consultation spécialisée améliorent le pronostic. Enfin, une enquête familiale doit être proposée.

BIBLIOGRAPHIE

1. Frigerio C, Aebischer N, Baud D, et al.— Maladie de Rendu-Osler : manifestations cliniques et prise en charge multidisciplinaire. *Rev Med Suisse*, 2016, **12**, 896-901.
2. Saboo SS, Chamrath M, Bhalla S, et al.— Pulmonary arteriovenous malformations: diagnosis. *Cardiovasc Diagn Ther*, 2018, **8**, 325-337.
3. Gludovacz K, Vlasselaer J, Meens T, et al.— Early neonatal complications from pulmonary arteriovenous malformations in hereditary hemorrhagic telangiectasia: case report and review of the literature. *J Matern Fetal Neonatal Med*, 2012, **25**, 1494-1498.
4. Devanagondi R, Tapio JB, Grifka RG.— Transcatheter occlusion of large pulmonary arteriovenous malformations using multiple devices in a neonate. *Cardiovasc Interv*, 2015, **85**, 430-434.
5. Meier NM, Foster ML, Battaile JT.— Hemorrhagic telangiectasia and pulmonary arteriovenous malformations: clinical aspects. *Cardiovasc Diagn Ther*, 2018, **8**, 316-324.
6. Mowers KL, Sekarski L, White AJ, et al.— Pulmonary arteriovenous malformations in children with hereditary hemorrhagic telangiectasia: a longitudinal study. *Pulm Circ*, 2018, **8**, 1-7.

Les demandes de tirés à part doivent être adressées au Dr M. Thimmesch, Service de Pédiatrie, CHC Clinique de l'Espérance, 4420 Montegnée, Belgique.
Email : matthieu.thimmesch@gmail.com