

Madame, Monsieur,

Ce document vous est remis par un de vos apparentés qui a été formellement reconnu porteur d'une maladie de Rendu Osler, affection familiale.

Merci de lire attentivement le texte encadré ci dessous :

La maladie de Rendu Osler est une maladie héréditaire à transmission autosomique dominante. Cela signifie que d'autres personnes dans la famille peuvent hériter de la maladie. Lorsque l'un des parents est atteint de la maladie, chaque enfant a une probabilité de 50% d'hériter de la mutation et de développer la maladie, qu'il soit garçon ou fille. Dans 80% des cas, la mutation génétique à l'origine de la maladie peut être identifiée chez le patient initialement malade et elle concerne le plus souvent l'un des deux gènes codant pour des protéines appelées « activine » (gène *ACVRL1/ALK1*) et « endogline » (gène *ENG*), impliquées dans la fabrication et la réparation des vaisseaux sanguins. L'identification d'une mutation permet ensuite de proposer le test génétique aux apparentés. Les enfants qui n'ont pas hérité de la mutation n'ont pas risque de voir survenir cette maladie chez eux-mêmes ni dans leur descendance. A l'inverse les enfants et apparentés qui ont hérité de la mutation vont pouvoir bénéficier d'une prise en charge et d'un suivi spécifique.

En France, la fréquence de la maladie de Rendu Osler est variable selon les régions, allant de 1/2500 à 1/10 000 dans la population générale. La maladie de Rendu Osler résulte d'une anomalie de fabrication des vaisseaux sanguins. Elle est de sévérité très variable, pouvant être bénigne voire inapparente, ou parfois émaillée de complications graves, qu'il est bien souvent possible de prévenir grâce à une prise en charge par une équipe experte.

La maladie de Rendu Osler se traduit habituellement par la survenue de saignements de nez répétés (épistaxis), par la présence de petites taches rouges-grenats (télangiectasies) sur la peau, la langue, les lèvres parfois ailleurs.. Elle peut aussi se révéler par une anémie ou par des malformations artério-veineuses (anomalies des vaisseaux qui consistent en des communications directes entre artères et veines sans passer par le filtre des capillaires sanguins) situées au niveau du poumon, du cerveau, de la moelle épinière, ou du foie. Ces malformations artério-veineuses sont parfois responsables de complications sévères de la maladie (essoufflement, abcès du cerveau, paralysies, hémorragies, etc...), qui peuvent survenir à tout moment mais dont il est possible de diminuer le risque par des mesures appropriées.

Une personne de votre famille a récemment été reconnue comme atteinte de la maladie de Rendu Osler. Il est donc fortement recommandé de dépister la maladie chez les membres de sa famille, qui peuvent être porteurs de l'anomalie génétique même s'ils sont apparemment sains et ceci, quel que soit leur âge et leur sexe. C'est en effet seulement vers l'âge de 50 ans que les personnes atteintes expriment l'ensemble des manifestations de leur maladie. L'intérêt de ce dépistage est double : d'une part organiser votre prise en charge pour prévenir des complications parfois très graves de la maladie et d'autre part organiser au mieux la surveillance du reste de la famille (vos enfants par exemple) ou discuter d'un projet d'enfant.

Nous vous proposons de déterminer si vous êtes concerné(e) par la maladie de Rendu Osler :

- Soit par un dépistage génétique (par une simple prise de sang), après un entretien avec le médecin généticien, ou le conseiller en génétique, pour réaliser avec votre accord la recherche de l'anomalie génétique si celle ci a été précédemment identifiée dans votre famille.
- Soit, dans le cas contraire, par un dépistage plus complet associant un interrogatoire et un examen clinique effectué par des spécialistes experts dans la maladie, notamment un spécialiste ORL, un dermatologue, un pneumologue, un gastro-entérologue et le cas échéant un pédiatre.

Au terme de cette consultation de dépistage, un compte-rendu détaillé de la consultation vous est adressé par courrier, ainsi qu'au(x) médecin(s) de votre choix, et, si la maladie paraît très probable ou certaine, un bilan plus approfondi vous est proposé dans un second temps, avec la réalisation de plusieurs examens complémentaires (scanner du thorax et du foie, échographie du foie, prises de sang, mesure de la fonction respiratoire, ...). Ce bilan a pour but de faire le point de la maladie, c'est à dire de déterminer les organes possiblement atteints et le degré de cette atteinte.

A la suite de ce bilan, vous-même et le(s) médecin(s) de votre choix recevront un compte rendu détaillé indiquant l'ensemble des résultats et la conclusion de l'équipe médicale. Ces conclusions précisent le cas échéant les mesures préventives et les traitements recommandés, ainsi que le rythme de surveillance approprié à votre état.

Si des explications complémentaires vous paraissent nécessaires ou si vous souhaitez vous inscrire à la consultation de dépistage dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire pour la maladie de Rendu Osler, vous pouvez joindre Madame Bénédicte CHESNEAU, secrétaire du centre de compétence pour la Maladie de Rendu Osler, Centre Hospitalier Universitaire Ambroise Paré, au **01 49 09 44 32** (www.rendu-osler.aphp.fr), ou encore contacter l'**Association AMRO** des patients atteints de la maladie (www.amro-rendu-osler-hht-france.org).