

## Observation clinique

# Maladie de Rendu Osler révélée par des télangiectasies oro-faciales

Julien Aldosa<sup>1</sup>, Rémi Curien<sup>2</sup>, Julie Guillet<sup>2</sup>, Pierre Gangloff<sup>1</sup>, Éric Gerard<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Service d'odontologie, unité de chirurgie orale, Hôpital de Mercy, 1 allée du château, 57530 Ars-Laquenexy, France

<sup>2</sup> Service d'odontologie, département de chirurgie orale, CHU de Nancy, rue du Dr Heydenreich, 54000 Nancy, France

(Reçu le 2 novembre 2013, accepté le 23 mars 2014)

**Mots clés :**  
télangiectasie /  
muqueuse buccale /  
maladie  
de Rendu-Ossler

**Résumé – Introduction :** La maladie de Rendu Osler (MRO) est une maladie génétique autosomique dominante liée à un trouble de l'angiogenèse. Son incidence est en moyenne de 1 pour 5000 habitants. Son diagnostic est basé sur la présence de télangiectasies cutanéomuqueuses, des épistaxis récidivantes, des malformations artérioveineuses viscérales et un contexte héréditaire. **Observation :** Le cas d'une patiente atteinte de MRO a été diagnostiqué au cours d'une consultation odontologique de routine. Le bilan a mis en évidence des malformations vasculaires viscérales. Un diagnostic familial a également été réalisé. **Discussion :** La MRO possède de nombreuses formes cliniques. Un dépistage précoce est indispensable pour détecter les malformations artérioveineuses (MAV). Les MAV peuvent avoir de multiples complications en fonction de leur taille et de leur siège. Le traitement de la MRO se focalise sur les MAV. Les molécules modulatrices de l'angiogenèse constituent une thérapeutique d'avenir.

**Key words:**  
Rendu-Osler-Weber  
disease

**Abstract – Rendu Osler disease revealed by orofacial telangiectasia. Introduction:** Rendu-Osler syndrome (ROS) is a development disorder of the vasculature transmitted in an autosomic dominant mode. The average incidence is 1 in 5000 people. The diagnosis is based on skin and mucosal telangiectasia, nose bleeds, visceral arteriovenous malformations (AVM) and a familial history. **Observation:** We describe the case of a patient who came for a routine oral examination. She was diagnosed with Rendu-Osler syndrome. Visceral vascular malformations were observed. They required supervision. A family diagnosis was also undertaken. **Discussion:** ROS has many clinical forms. Early detection is essential to detect arteriovenous malformations (AVM). AVM may have many complications, depending on their size and location. The treatment of ROS is directly dependent on the treatment of AVM. Angiogenetic modulating molecules are a future therapeutic option.

## Introduction

La maladie de Rendu-Osler (MRO) est une maladie génétique de transmission autosomique dominante. Elle est aussi nommée télangiectasie héréditaire hémorragique, ou hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT).

Liée à un trouble de l'angiogenèse, elle provoque des malformations artérioveineuses (MAV). Les MAV varient de la simple télangiectasie cutanée jusqu'à de larges lésions vasculaires viscérales. Les télangiectasies correspondent à un élargissement des capillaires sous-cutanés ou sous-muqueux visibles à travers l'épiderme. L'incidence de la MRO est en moyenne de 1 pour 5 000 habitants, la pénétrance est quasi complète à l'âge de 50 ans [1]. Génétiquement, elle se présente sous deux types : le HHT1 et le HHT2 [2].

Le diagnostic se fait sur les critères de Curaçao [3]. Le diagnostic de MRO est certain si le patient est porteur de 3 critères sur 4 (Tab. I).

**Tableau I.** Critères diagnostiques de Curaçao [3].

Table I. Curaçao diagnostic criteria [3].

Présence d' <b>épistaxis</b> spontanées et récidivantes
Présence de <b>télangiectasies</b> de la muqueuse buccale, du visage et de la pulpe des doigts
Transmission <b>autosomique dominante</b> (existence d'au moins un parent au premier degré ayant les critères de la maladie)
<b>Manifestations viscérales</b> (malformation artérioveineuses pulmonaires, neurologiques, hépatiques)

\* Correspondance : julien.aldotsa@gmail.com



**Fig. 1.** Téliangiectasies labiales.

*Fig. 1. Lip telangiectasia.*



**Fig. 2.** Téliangiectasies linguales.

*Fig. 2. Tongue telangiectasia.*



**Fig. 3.** Téliangiectasies palatines.

*Fig. 3. Palate telangiectasia.*



**Fig. 4.** Téliangiectasies jugales.

*Fig. 4. Cheek telangiectasia.*

Le cas d'une MRO diagnostiquée suite à une consultation odontologique de routine est décrit.

### Observation

Une patiente de 56 ans sans antécédent médico-chirurgical a consulté pour un contrôle systématique de sa cavité buccale.

Au cours de l'examen, de multiples lésions vasculaires sous-muqueuses, constellant la muqueuse orale et le pourtour labial étaient observées. Ces lésions chroniques n'étaient pas hémorragiques et disparaissaient à la vitropression (Figs. 1-4).

D'autres lésions similaires étaient retrouvées au niveau du cou, des poignets et de la pulpe des doigts. La patiente, son oncle et ses parents étaient sujets à de fréquentes épistaxis et gingivorragies. La présence de deux critères diagnostiques,

ainsi que la suspicion d'une hérédité familiale, évoquaient une MRO. Le diagnostic différentiel incluait le syndrome CREST, une hypertension artérielle pulmonaire et les télangiectasies héréditaires bénignes.

La patiente était adressée au centre de référence pour la MRO le plus proche. Le bilan comportait un examen ORL, cardiopulmonaire, hépatique, neurologique et digestif. L'imagerie tomodensitométrique mettait en évidence deux malformations artério-veineuses pulmonaires de 5 mm de long sur 2 mm de large. L'analyse génétique montrait une mutation hétérozygote du gène ENG. Le diagnostic de maladie de Rendu-Osler type HHT1 était posé. Un dépistage familial a été entrepris.

**Tableau II.** Principales complications des malformations artério-veineuses [7-10].

*Table II. Complication of arterio-venous malformations [7-10].*

MAV pulmonaires	Abcès cérébraux, accidents infectieux transitoires, hypoxie chronique, rupture hémorragique
MAV cérébro-spinales	Compression, hémorragies
MAV hépatiques	Angiocolite obstructive, Hypertension portale ou pulmonaire
MAV digestives	Anémie chronique

## Discussion

La MRO est une maladie génétique vasculaire, se présentant sous deux types : le HHT1 et le HHT2. La HHT1 est liée à une mutation du gène ENG situé sur le chromosome 9q33-34, l'HHT2 est liée à une mutation du gène ALK-1 situé sur le chromosome 12q13. Ces deux gènes produisent la sérine thréonine kinase de la cellule endothéliale. Ces modifications favorisent l'angiogénèse lors de la croissance ainsi que lors du renouvellement des cellules endothéliales à l'âge adulte [4-6]. Le dépistage doit être entrepris au plus tôt pour rechercher les éventuelles MAV ainsi que leurs principales complications (Tab. II).

Les MAV peuvent être des sites de greffes bactériennes focales, et nécessiter une antibioprofylaxie avant tout geste invasif [11]. Aucun essai randomisé n'a été réalisé à ce sujet.

Des télangiectasies orales et faciales augmentent avec l'âge. Les télangiectasies orales sont parfois hémorragiques et peuvent relever de la ligature chirurgicale, de l'utilisation du Laser Nd-Yag [12] ou de l'application de produits sclérosants (Ethibloc®, Aetoxisclérol®), l'absorption d'aliments agressifs doit être déconseillée.

La physiopathologie de la MRO repose sur un déséquilibre des facteurs pro- et anti-angiogéniques. Des thérapeutiques systémiques à l'aide d'anticorps monoclonaux sont actuellement à l'étude [13].

## Conclusion

La MRO est une maladie rare qui doit être connue des odontologues. La présence de télangiectasies multiples dans la sphère oro-faciale doit faire évoquer la MRO. La suspicion de MRO indique un bilan pulmonaire, neurologique, digestif et hépatique afin de prévenir les complications. Les modulateurs de l'angiogénèse sont une voie thérapeutique d'avenir.

**Conflits d'intérêt :** aucun

## Références

- Duffau P, et al. Maladie de Rendu-Osler. Rev Med Interne 2013; <http://dx.doi.org/10.1016/j.revmed.2013.02.022>
- Plauchu H, Dupuis-Girod S. Maladie de Rendu-Osler. Encyclopédie Orphanet 2009;1-7.
- Shovlin CL, et al. Diagnostic criteria for hereditary haemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome). Am J Med Genet 2000;91:66-87.
- Begbie ME, Wallace GMF, Shovlin CL. Hereditary haemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu syndrome): a view from the 21st century. Postgrad Med J 2003;79:18-24.
- Snyder LH, Doan CA. Clinical and experimental studies in human inheritance. Is the homozygous form of multiple teleangiectasia lethal? J Lab Clin Med 1944;29:2911-36.
- Richards J, George C, Godmilow L, Ganguly A. Novel mutations in ENG and ACVRL1 identified in a series of 200 individuals undergoing clinical genetic testing for hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT): correlation of genotype with phenotype. Hum Mutat 2006;27:667-75.
- Te Veldhuis EC, et al. Rendu-Osler-Weber disease: update of medical and dental considerations. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2008;105:e38-41.
- Plauchu H, Dupuis-Girod S. Maladie de Rendu Osler. Rev Prat 2009;20;59:899-903.
- Mylona E, Vadala C, Papastamopoulos V, Skoutelis A. Brain abscess caused by Enterococcus faecalis following a dental procedure in a patient with hereditary hemorrhagic telangiectasia. J Clin Microbiol 2012;50:1807-9.
- Da Silva Santos PS, Fernandes KS, Magalhaes MH. Osler-Weber-Rendu syndrome. Dental implications. J Can Dent Assoc 2009; 75:527-30.
- AFSSAPS, Recommandations sur l'antibioprofylaxie lors des soins dentaires. 2011.
- Galletta A, Amato G. [Hereditary hemorrhagic telangiectasia (Osler-Rendu-Weber disease) management of epistaxis and oral hemorrhage by Nd-Yag laser]. Minerva Stomatol 1998;47:283-6.
- Fleagle JM, Bobba RK, Kardinal CG, Freter CE. Iron deficiency anemia related to hereditary hemorrhagic telangiectasia: response to treatment with bevacizumab. Am J Med Sci 2012; 343:249-51.