



Disponible en ligne sur
 ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France
 EM|consulte
www.em-consulte.com



Malformations artério-veineuses pulmonaires

Pulmonary arteriovenous malformations

S. Blivet^a, P. Lacombe^b, T. Chinet^{a,*}

^aConsultation pluridisciplinaire « Maladie de Rendu-Osler », Service de Pneumologie, Hôpital Ambroise Paré, AP-HP, 9 avenue du Général de Gaulle 92104 Boulogne cedex, France.

^bConsultation pluridisciplinaire « Maladie de Rendu-Osler », Service de Radiologie, Hôpital Ambroise Paré, AP-HP, 9 avenue du Général de Gaulle 92104 Boulogne cedex, France.

MOTS CLÉS

Malformation artério-veineuse pulmonaire ;
Maladie de Rendu-Osler ;
Embolisation ;
Échographie cardiaque de contraste ;
Shunt droit-gauche

KEYWORDS

Pulmonary arteriovenous malformation;
Hereditary haemorrhagic telangiectasia;
Embolisation;
Contrast echocardiography;
Right-to-left shunting

Résumé

Les malformations artério-veineuses pulmonaires (MAVP) sont rares mais peuvent entraîner des complications sévères, parfois létales, du fait d'embolies paradoxales qui peuvent se manifester par des accidents vasculaires cérébraux ou des abcès cérébraux. Le shunt droit-gauche peut se traduire par une dyspnée mais les malades sont souvent asymptomatiques jusqu'à survenue d'une complication. Chez plus de 80 % des patients, les MAVP sont associées à la maladie de Rendu-Osler. Le dépistage des MAVP chez ces malades et les membres de leur famille est par conséquent crucial. La majorité des malades, même asymptomatiques, doit être traitée. Le traitement de choix est l'embolisation des MAVP qui est une procédure efficace avec un taux de complication faible dans des mains entraînées. La résection chirurgicale n'est pratiquement jamais indiquée.

© 2011 SPLF. Publié par Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Summary

Pulmonary arteriovenous malformations (PAVMs) are rare but may be responsible for severe and potentially lethal complications due mainly to paradoxical emboli that may manifest as stroke or brain abscess. Right-to-left shunting may cause dyspnea but patients are often asymptomatic until a complication occurs. In over 80 % of the patients, PAVMs are associated with hereditary haemorrhagic telangiectasia. Screening of families with this condition is therefore crucial. Most patients, even asymptomatic, should be treated. The treatment of choice is embolisation of PAVMs which is effective and carries a low complication rate in skilled hands. Surgical resection is almost never required.

© 2011 SPLF. Published by Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

* Auteur correspondant.
Adresse e-mail : thierry.chinet@apr.aphp.fr (Th. Chinet).

Introduction

Les malformations (ou fistules) artério-veineuses pulmonaires (MAVP) se définissent par une communication directe entre artère (s) et veine (s) pulmonaires, sans réseau capillaire, réalisant un shunt droit-gauche [1]. Elles peuvent être congénitales ou acquises. Les formes congénitales, qui représentent plus de 80 % des MAVP (possiblement 100 % des MAVP multiples), sont associées à la maladie de Rendu-Osler (MRO) dont elles déterminent en grande partie la sévérité [1-4]. Inversement, dans la MRO, 30 % à 40 % des patients présentent des MAVP [4-6]. Les formes acquises ont été décrites chez des malades atteints de cirrhose hépatique évoluée, après traumatisme ou chirurgie thoraciques, dans des contextes infectieux (actinomycose, tuberculose,...) ou tumoraux (carcinome thyroïdien métastatique,...) [1]. Les MAVP sont rares : leur incidence estimée est d'environ 3-5 cas par 100 000 habitants. Elles sont plus fréquentes chez les femmes avec un rapport homme-femme variant entre 1 : 1,5 et 1 : 2 selon les séries.

Étiologie

La principale étiologie des MAVP est donc de loin la MRO, maladie génétique à transmission autosomique dominante, à pénétrance presque complète à l'âge de 40 ans. Cette maladie est caractérisée par des épistaxis récidivantes, des télangiectasies cutanéomuqueuses et des malformations artério-veineuses viscérales que l'on peut retrouver dans de nombreux organes notamment le poumon. Plusieurs revues générales récentes décrivent cette maladie [3,7]. Son incidence est de l'ordre de 1/5 000 à 1/8 000, allant selon la zone géographique de 1/2 000 à 1/40 000. Trois gènes et plusieurs loci sont associés à cette maladie. Les deux gènes les plus fréquemment impliqués sont ceux de l'endogline (*ENG*), situé sur le chromosome 9 et de l'*activin A receptor type II-like 1* (*ACVRL1* ou *ALK1*) situé sur le chromosome 12 [5,7]. Des mutations ont été également décrites sur le gène *MADH4* qui code pour la protéine SMAD4, localisé sur le chromosome 18 chez des personnes qui présentent un tableau clinique associant une polypose juvénile et une MRO [3,7]. Dans un nombre restreint de familles, 2 loci supplémentaires, situés sur les chromosomes 5 et 7, sont associés à la MRO sans que les gènes responsables aient été clairement identifiés [7]. Chez les personnes atteintes de MRO, on retrouve dans plus de 75 % des cas une mutation des gènes *ENG* ou *ALK1*, et dans 1 à 3 % des cas une mutation du gène de SMAD4 [8,9]. Le diagnostic de MRO peut donc être fait sur un test génétique (chez environ 80 % des malades) ou sur des critères cliniques, les critères dits « de Curaçao », qui comportent un contexte familial de MRO, des épistaxis spontanées et récidivantes, des télangiectasies cutanéomuqueuses et des malformations artério-veineuses d'organes profonds (poumon, foie, cerveau,...) [10]. Les phénotypes cliniques associés aux mutations des gènes *ALK1* (phénotype « HHT2 ») et *ENG* (phénotype « HHT1 ») présentent des particularités [7,8].

ENG et *ALK1* sont des récepteurs membranaires pour le TGF- β . La protéine SMAD4 intervient dans la signalisation intracellulaire de la voie du TGF- β . L'endogline et l'*ALK1*

sont exprimées par les cellules endothéliales et la production d'endogline augmente en cas de prolifération de ces cellules [7]. Des données récentes indiquent que les mutations pathogènes entraînent une réponse anormale des cellules endothéliales au TGF- β durant l'angiogenèse et notamment les processus de remodelage vasculaire à la suite d'une lésion, pouvant résulter en la formation de MAVP [11].

Pathologie

Les MAVP peuvent être isolées (dans 42 à 74 % des cas) ou multiples [2]. Elles ont une prédilection pour les lobes inférieurs. Les MAVP ont un sac anévrysmal compris le plus souvent entre 1 et 5 cm et rarement supérieur à 10 cm. Parfois, elles sont microscopiques. Les MAVP peuvent être classées en « simples » et « complexes » : les MAVP simples sont définies par une ou plusieurs artère(s) afférente(s) provenant d'une artère segmentaire unique. Les autres, dites « complexes », possèdent plusieurs artères afférentes provenant d'au moins deux artères segmentaires et représentent 10 % environ des MAVP [12] (Fig. 1). Les deux formes peuvent coexister chez un même malade. Dans les formes diffuses (environ 5 %), toutes les artères segmentaires ou sous-segmentaires d'un lobe sont reliées à une ou plusieurs MAVP. Le drainage veineux rejoint généralement l'atrium gauche [1,2]. Le sac anévrysmal des MAVP est le plus souvent très fin et il peut parfois exister des calcifications ou un thrombus mural. Dans la MRO, les MAVP sont plus fréquentes en cas de mutation du gène *ENG* [4]. Il importe de souligner qu'environ 25 % des MAVP tendent à augmenter en taille et voire en nombre sur plusieurs années ou décennies au cours de l'évolution de la MRO [1,2].

Manifestations cliniques

Les manifestations cliniques des MAVP sont grossièrement proportionnelles au nombre et à la taille des MAVP et sont particulièrement prononcées dans les formes diffuses [1,4,13]. Cependant, nombre de patients ne présente pas de plainte fonctionnelle, ce qui justifie le dépistage des MAVP dans la MRO [1,2,4,6,13,14]. La dyspnée d'effort est le symptôme le plus fréquent. La majorité des patients

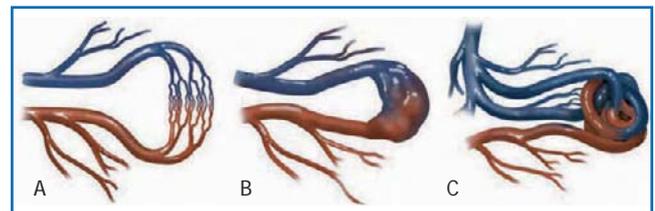


Figure 1. Types de malformation artério-veineuse pulmonaire (reproduit avec permission de [12]).

- A. Lit capillaire normal
- B. Malformation artérioveineuse simple
- C. Malformation artérioveineuse complexe

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4216046>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4216046>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)