



Clinical case

La Maladie de Rendue Osler Weber Révélée par une Hépatomégalie Douleuruse

Osler-Weber-Rendu disease revealed by painful hepatomegaly

Itoudi Bignoumba PE¹, Maganga Moussavou I¹, Eyi Nguema AG¹, Mbonja Zue M¹, Nzouto PD¹, Saibou M¹, Moussavou Kombila JB¹

(1) Service d'hépatogastroentérologie – CHU de Libreville

Auteur correspondant :

Itoudi Bignoumba Patrice Emery
Tel : (+241)066906639
E-mail : ibpemery@yahoo.fr

Mots clés : Maladie de Rendu Osler Weber – Malformation artériovoineuse hépatique – Angiodysplasies muqueuses.

Keywords : Osler-Weber-Rendu Disease - Hepatic Arteriovenous Malformation - Mucous Angiodysplasia.

RÉSUMÉ

La maladie de Rendu-Osler-Weber est une affection rare, de transmission autosomique dominante, d'expression variable, jamais décrite au Gabon. Le diagnostic exige la présence d'au moins trois sur quatre critères cliniques de Curaçao. Nous rapportons un cas à atteinte hépatique révélé sous la forme d'une hépatomégalie pseudo-tumorale

ABSTRACT

Osler-Weber-Rendu syndrome is an uncommon genetic disorder never described in Gabon. It is inherited as an autosomal dominant disorder with varying penetrance and expression. The diagnosis requires the presence of at least three out of four clinical Curaçao criteria. We report a case of liver damage revealed in the form of pseudo-tumor hepatomegaly.

INTRODUCTION

La maladie de Rendu-Osler-Weber (ROW) est une maladie rare, de transmission autosomique dominante [1,2]. Elle se caractérise par des télangiectasies cutanées ou des angiodysplasies muqueuses et par des malformations artériovoineuses (MAV) pulmonaires, hépatiques et cérébrales responsables de complications hémorragiques parfois graves [2,3]. Nous rapportons un cas révélé par une hépatomégalie douloureuse.

OBSERVATION

Un homme de 42 ans nous avait été adressé pour suspicion de cancer primitif du foie.

Son histoire révélait l'apparition de douleurs fixes de l'hypochondre droit depuis 3 semaines, à type de point de côté, non modifiées par l'alimentation ni par la position, avec une échelle visuelle analogique 7 sur 10. Il n'y avait ni fièvre, ni amaigrissement. Une échographie réalisée avait conclu à une hépatomégalie hétérogène avec présence d'une masse vascularisée suspecte de malignité.

Ses antécédents sont dominés par 3 épisodes d'épistaxis non traumatiques, qui auraient conduit au diagnostic d'hypertension artérielle. Il présente également des épisodes d'anémies microcytaires pour lesquelles il prenait en automédication du fer oral. Il n'y a pas de

notion d'hépatopathie chronique connue. Il ne fume pas et ne consomme pas d'alcool.

L'examen clinique retrouvait une hépatomégalie douloureuse, ferme à bord inférieur mousse avec douleur à l'ébranlement du foie et un syndrome anémique. L'examen cardio-vasculaire, pleuropulmonaire, neurologique étaient sans particularité. Il avait un poids stable à 88 kg pour une taille de 1,78m.

Le scanner abdominale retrouvait une hépatomégalie de 195 mm de grand axe associée une augmentation du calibre de l'artère hépatique au temps artériel avec hyper vascularisation du foie gauche et du segment IV et aspect tortueux des branches artérielles. Il y avait une prise de contraste hétérogène du parenchyme avec télangiectasies et masses vasculaires confluentes du segment III. Il s'y associait une dilatation de la veine porte à 15 mm avec troubles de perfusion du foie gauche et du segment IV avec télangiectasie, masses vasculaires, shunt artériovoineux.

L'endoscopie œsogastroduodénale retrouvait des lésions d'angiodysplasies gastriques et duodénales. La nasofibroskopie retrouvait également des lésions d'angiodysplasies nasales.

L'hémogramme retrouvait une anémie microcytaire isolée à 5,8g/dL, les transaminases, la bilirubine, les phosphatases alcaline, Gamma glutamyl transpeptidase, l'urée, la créatinine, l'alpha foeto-protéine étaient

normales. Les sérologies VIH, Hépatite C et l'antigène HBs étaient négatifs.

Le diagnostic de maladie de ROW a été retenu devant la présence de 3 des 4 critères diagnostiques cliniques de Curaçao. L'enquête familiale auprès de sa sœur s'est révélée être sans particularité. Un traitement symptomatique lui a été proposé en attendant une orientation vers un centre expert à l'étranger.

DISCUSSION

Au meilleur de notre connaissance, nous rapportons le premier cas de maladie ROW au Gabon. Il s'agit d'une affection vasculaire rare, de transmission autosomique dominante, liée à une anomalie de la signalisation cellulaire du *transforming growth factor beta* (TGFβ) [1-3]. Elle est caractérisée par la présence de télangiectasies cutanéomuqueuses diffuses et par des malformations artérioveineuses viscérales responsables de complications hémorragiques parfois graves [1-3]. L'atteinte hépatique est la conséquence de malformations vasculaires sous forme de fistules entre les systèmes artériels et veineux hépatiques, associées à une hépatomégalie [1-4]. Ces shunts artérioveineux peuvent induire une hypertension portale, des troubles perfusionnels, une cholangiopathie ischémique [1-4].

Le diagnostic repose sur des critères cliniques de Curaçao qui associent une épistaxis (spontanée, récidivante), des télangiectasies de localisations multiples (cutanées ou muqueuses), des malformations artérioveineuses viscérales (pulmonaires, hépatiques, cérébrales) et une atteinte familiale. Le diagnostic est certain devant la présence de 3 des 4 critères [4-6]. Notre patient présentait 3 épisodes antérieurs d'épistaxis, des lésions d'angiodysplasies nasales, gastriques et duodénales et des multiples MAV hépatiques. Bien que nous n'ayons pas retrouvé de cas similaire dans sa famille, la présence de 3 des 4 critères diagnostiques de Curaçao permettait de retenir le diagnostic certain de maladie de ROW [5]. La recherche de mutation génétique dans ce contexte était inutile pour le diagnostic car les critères de Curaçao suffisent à l'établir. L'enquête familiale s'est limitée à sa sœur cadette et était sans particularité [5]. Cette enquête familiale doit être effectuée de façon systématique à la recherche de cas similaires dans la famille [6-8]. Toutefois, l'absence d'autres membres de la famille symptomatique n'exclue pas le diagnostic [6-8]. En effet, l'expression de la maladie est très variable, y compris dans une même famille [6-8].

L'atteinte hépatique retrouvée chez notre patient est un élément de gravité [6-10]. Elle expose le patient aussi bien aux complications hémorragiques classiques, aux complications de l'hypertension portale, aux complications thromboemboliques et aux cholangiopathies ischémiques [6-10]. L'atteinte hépatique dans une série de 333 patients suivie pour maladie de ROW, Welle et al retrouvaient 54,1% d'anomalie vasculaires hépatiques sous forme de télangiectasies, de masses vasculaires confluentes, d'anomalies de perfusion et des shunts hépatiques similaires à celles de notre patient [8]. C'est pourquoi ce

dernier recommande l'utilisation du scanner abdominal multi phases comme outil important de l'évaluation des patients suspects de maladie de ROW [8].

Il n'existe pas de traitement curatif de la maladie de ROW [6-10]. La prise en charge vise principalement à prévenir et traiter les complications [6-10]. En ce qui concerne les anomalies vasculaires hépatiques, le traitement n'est recommandé que si le patient est symptomatique. La prise en charge consiste à corriger l'état hyperdynamique et les troubles de perfusion au niveau du foie [6-10]. L'embolisation artérielle est une option thérapeutique mais non disponible au Gabon [7]. Elle est associée à un risque ischémique du foie et des voies biliaires [7]. La transplantation hépatique est actuellement considérée comme le traitement de référence pour les formes graves [7-10]. Ce traitement n'est également pas disponible au Gabon. La complexité de cette affection recommande une prise en charge multidisciplinaire dans des centres expérimentés [7-10].

CONCLUSION

La maladie de ROW est une affection rare qui peut se présenter sous forme d'hépatomégalie pseudo-tumorale. Sa prise en charge est multidisciplinaire et limitée dans notre contexte.

RÉFÉRENCES

1. Tortora A, Riccioni ME, Gaetani E, Ojetti V, Holleran G, Gasbarrini A. Rendu-Osler-Weber disease: a gastroenterologist's perspective. *Orphanet J Rare Dis*. 2019; 7;14(1):130. doi: 10.1186/s13023-019-1107-4.
2. Boehlen F, Landis BN, Spahr L et al. Maladie de Rendu-Osler-Weber : importance d'une prise en charge multidisciplinaire. *Rev Med Suisse* 2016 ; 12 : 1056-62
3. Dupuis-Girod S, Bailly S, Plauchu H. Hereditary hemorrhagic telangiectasia : from molecular biology to patient care. *J Thromb Haemost* 2010;8:1447-56.
4. Garcia-Tsao G. Liver involvement in hereditary hemorrhagic telangiectasia. *J Hepatol* 2007;46:499-507.
5. Shovlin CL, Guttmacher AE, Buscarini E, et al. Diagnostic criteria for hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome). *Am J Med Genet* 2000;91:66-7.
6. Geisthoff UW, Nguyen HL, Röth A, Seyfert U. How to manage patients with hereditary haemorrhagic telangiectasia. *Br J Haematol* 2015;171:443-52.
7. Dupuis-Girod S, Chesnais AL, Ginon I, et al. Long-term outcome of patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia and severe hepatic involvement after orthotopic liver transplantation : A single-center study. *Liver Transpl* 2010;16:340-7.
8. Welle CL, Welch BT, Brinjkji W, et al. Abdominal manifestations of hereditary hemorrhagic telangiectasia: a series of 333 patients over 15 years. *Cureus*. 2018 Sep 14;10(9):e3305. doi: 10.7759/cureus.3305
9. Kiyeng JC, Siika A, Koech C, Bloomfield GS. Definite hereditary hemorrhagic telangiectasia in a 60-year-old black Kenyan woman: a case report. *J Med Case Rep*. 2016 May 25;10(1):126. doi: 10.1186/s13256-016-0909-4.
10. Ljaz HM, Lodhi MU, Chowdhury W, et al. Co-existing Gastrointestinal Hemorrhage and Deep Vein Thrombosis in a Patient with Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia: Management Dilemma.. 2019 Jul;44(7):2384-2391. doi: 10.1007/s00261-019-01976-7.