

Hôpital du Valais
Spital Wallis

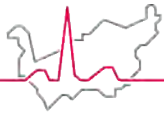
Présentation cas: malformations vasculaires

Symposium vasculaire – 07.09.2023

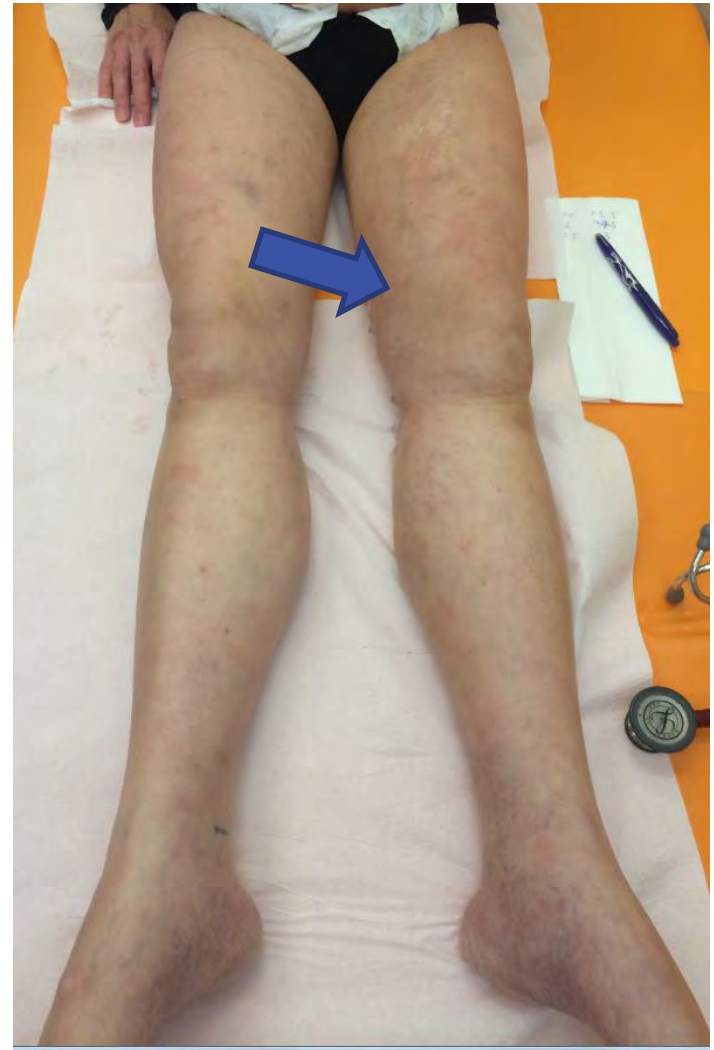
Dre Sara Manzocchi Besson, Angiologue CHVR

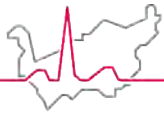


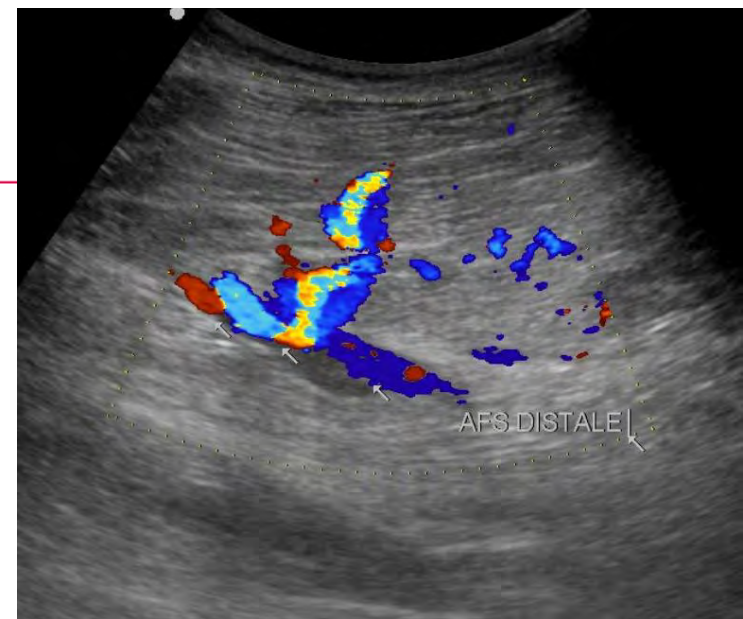
- 40 ans, BSH
- 2G1P, 25 SA, grossesse gémellaire monoamniotique monochoriale (FIV), 25SA
- Consulte pour œdème MIG d'apparition rapide + dyspnée inhabituelle → adressée pour suspicion TVP/EP



- OMI (G>>D)
- Thrill partie interne cuisse distale G avec souffle
- Lésion de type angiome plan au niveau du nez et philtrum (non présente avant la grossesse)
- Lésion violacé au niveau du menton (jamais remarquée avant)
- Nodule au dos de la main D et de la paroi abdominale







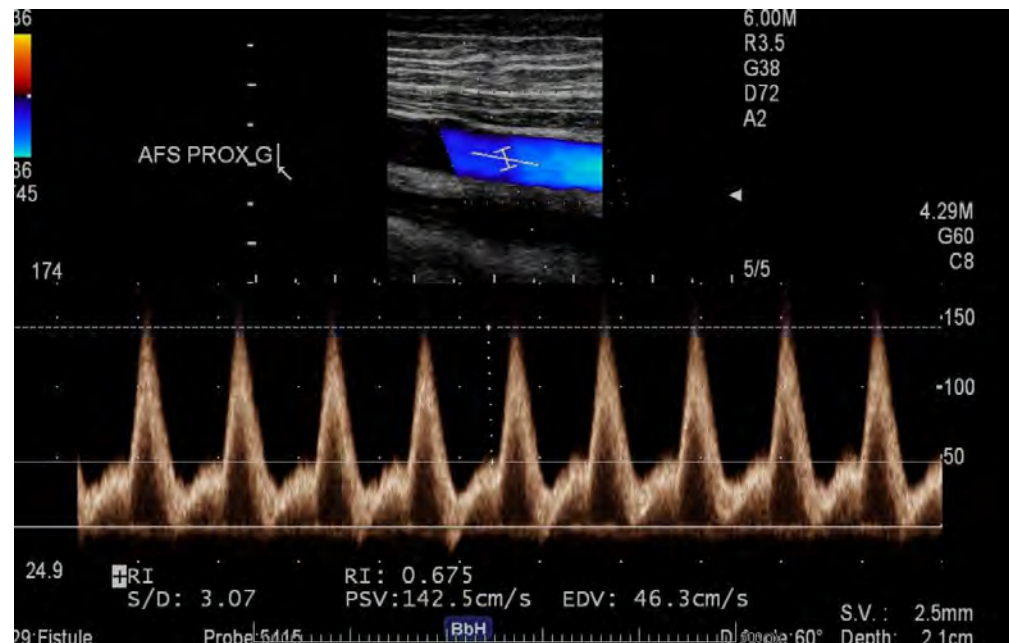
Echo-doppler MI:

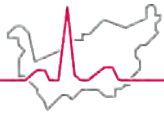
- Absence de TVP
- Structure vascularisée ++ au sein du muscle vaste médial avec chute IR au sein AFC/AFS

- Débit AFC G: 590 ml/min
- Débit AFC D: 120ml/min

Echo-doppler lésion main D, menton, paroi

abdominale → structure vascularisée ++ (flux artériel de basse résistance)

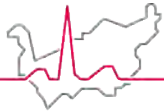




Angio-IRM (cérébral/massif facial, abdomino-pelvien et membre inférieurs): 4 MAV avec images de nidus en provenance des AFS G et AFD ddc

CT thoracique (effectué pour suspicion EP):
absence de MAV





- **Biopsie** lésion main D (afin d'écarter formellement un processus néoplasique) : Malformation vasculaire avec fragments essentiellement veineux.

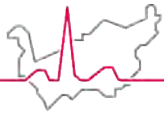


- **Echocardiographie:**

- **25 SA:** FEVG N, débit cardiaque estimé à 8.8 l/min (5.5 l/min/m² en valeur indexée) = légèrement plus élevé qu'attendu mais encore compatible avec une grossesse gemellaire
- **30 SA:** Débit 9.1 l/min (5.6 l/min/m² en valeur indexée)
- **31 SA:** Débit 10.6 ml/min (clinique: **décompensation cardiaque globale**)

- **Bilan biologique**

- Anémie avec composante hémolytique d'aggravation progressive (reçu 1CE pré-op.)
- Coagulopathie (temps de coagulation à la limite sup. de la norme, discordants par rapports aux valeurs attendus en fin de grossesse)
- élévation progressive du proBNP



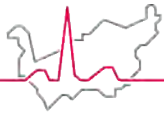
Suivi du débit des artères fémorales communes (D+G):

- **25SA**: 730 ml/min
- **30SA**: 1550 ml/min



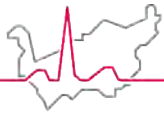
Evolution clinique

- OMI +++ et dyspnée d'aggravation progressive (PM env 20-30m), apparition de douleurs au MIG à la marche, asthénie
- **30 3/7 SA:** dyspnée st IV avec signes de décompensation cardiaque globale sur insuff cardiaque de haut débit (MAV, grossesse gémellaire), coagulopathie, aggravation anémie → maturation pulmonaire et césarienne en semi-urgence sous AG
- Absence de complications per-opératoire
- OAP post-opératoire d'évolution rapidement favorable (6h) avec traitement diurétique/cPAP



Evolution post-partum

- Disparition rapide des œdèmes des MI
- En post-partum immédiat disparition du thrill et du souffle au niveau de la cuisse gauche
- Chute du débit au sein de l'artère fémorale G (1150 → 420ml/min 48h post-partum et 325 ml/min à 6 semaines)

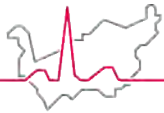


Hôpital du Valais
Spital Wallis

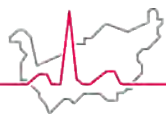
Nette diminution des MAV



6 semaines post-
partum

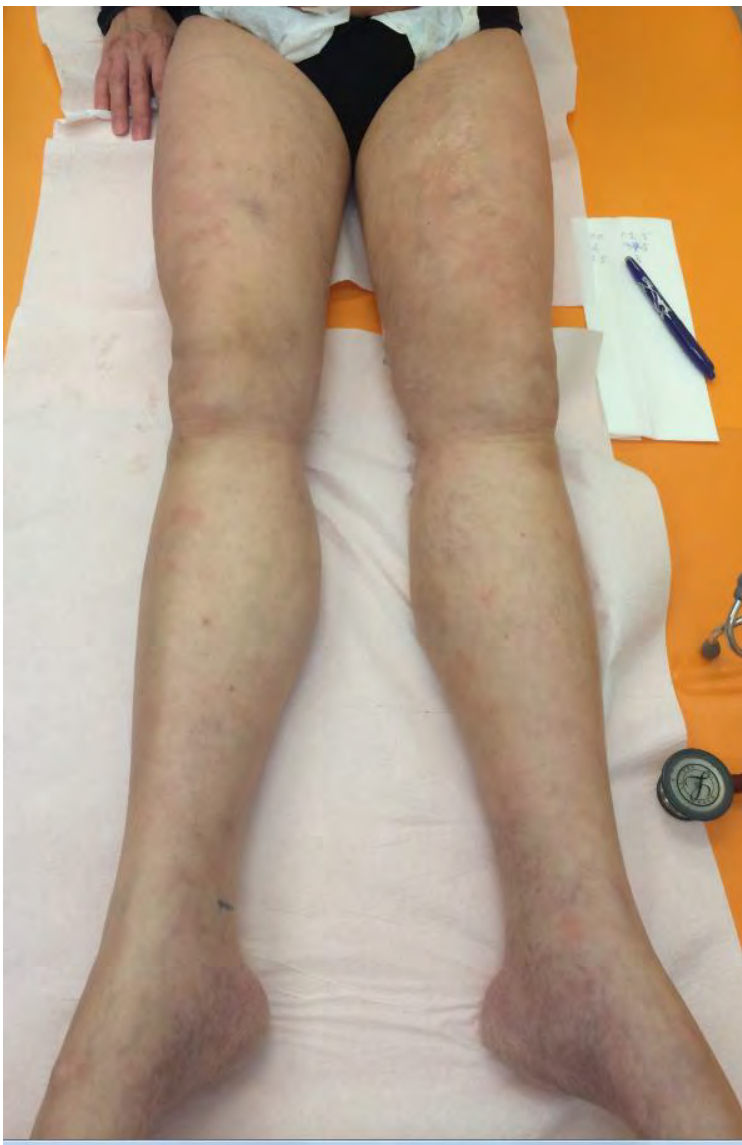


6 sem. post-partum
(cave:exerèse)

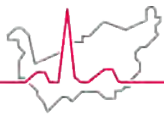


Hôpital du Valais
Spital Wallis

Evolution clinique

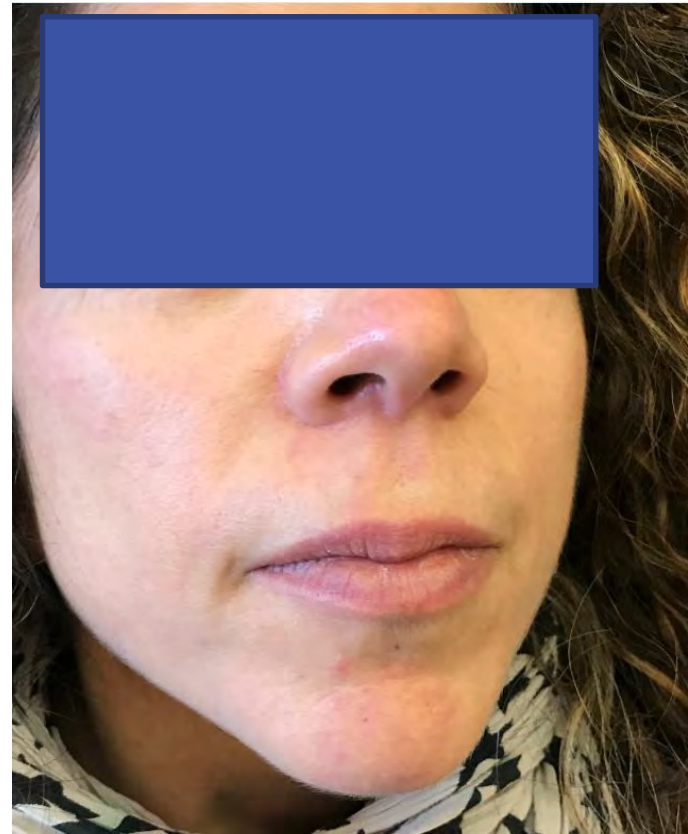


6 semaines post-partum

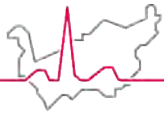


Hôpital du Valais
Spital Wallis

Evolution clinique



6 sem. post-partum



Hôpital du Valais
Spital Wallis

Evolution des bébés

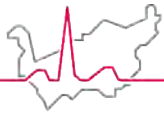
- Jumelles (2 filles): surveillance en néonatalogie pendant 6 semaines, ne présentent pas d'évidence de malformation vasculaire à la naissance
- Vers l'âge de 2 mois, apparition progressive de multiples malformations capillaires (tronc et bras)



Diagnostic retenus

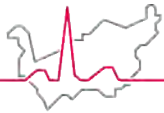
- Le diagnostic de syndrome “malformation capillaire-malformation arterio-veineuse” (“**CM-AVM**”) est fortement suspecté sur la base de la clinique
- Qq mois plus tard la confirmation génétique: **mutation du gene *RASA1*** (auprès de la patiente et ses 2 jumelles)

- Les MAV sont des malformations congénitales sporadiques, on retrouve des **formes familiales** :
 - **Rendu-Osler-Weber** (télangiectasies hémorragiques héréditaire) en lien avec la mutation endoglin et activin receptor like kinase
 - Malformations vasculaires de type syndrome de « **Malformation capillaire-Malformation artério-veineuse** » (MC-MAV) qui est en lien avec la mutation du gène *RASA1*
 - transmission autosomique dominante



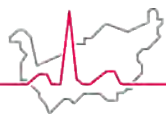
RASA 1

- Le gène RASA1 code pour une protéine activante qui régule négativement l'activité Ras qui est largement exprimée dans les tissus humains.
- Parmi ses fonctions, l'activation du Ras **stimule la synthèse de VEGF** qui est un facteur de croissance endothélial → stimule **l'angiogenèse**



Qq message clés

- **Les MAV ont une évolution très imprévisible**, elles peuvent rester cliniquement silencieuses pendant des nombreuses années. Certains facteurs déclenchant leur progression sont connus (traumatismes, les résections/embolisation incomplètes de la malformation, traitement hormonal, les infections et la grossesse).
- **L'approche multidisciplinaire** est essentielle.
- Chaque cas nécessitera par la suite un suivi personnalisé.
- Un traitement définitif est rare, **le but de la prise en charge est principalement celui de contrôler la MAV** et ses symptômes plutôt que la traiter.



Hôpital du Valais
Spital Wallis

Merci pour votre attention

