



Article scientifique

Article

2018

Published version

Open Access

This is the published version of the publication, made available in accordance with the publisher's policy.

Malformations artérioveineuses: prise en charge complexe

Manzocchi Besson, Sara; Robert-Ebadi, Helia; La Scala, Giorgio; Calza, Anne-Marie; Yilmaz, Hasan;
Modarressi Ghavami, Seyed Ali; Bounameaux, Henri; Righini, Marc Philip

How to cite

MANZOCCHI BESSON, Sara et al. Malformations artérioveineuses: prise en charge complexe. In:
Revue médicale suisse, 2018, vol. 14, n° 630, p. 2214–2219.

This publication URL: <https://archive-ouverte.unige.ch/unige:127236>

Malformations artérioveineuses: prise en charge complexe

Drs SARA MANZOCCHI BESSON^a, HELIA ROBERT-EBADI^b, GIORGIO LA SCALA^b, ANNE-MARIE CALZA^c, HASAN YILMAZ^d, SEYED ALI MODARRESSI GHAVAMI^e, Prs HENRI BOUNAMEAUX^a et MARC RIGHINI^a

Rev Med Suisse 2018; 14: 2214-9

Les malformations artérioveineuses (MAV) constituent des affections rares présentes dès la naissance. Il est important que le médecin généraliste puisse évoquer ce diagnostic vu la gravité potentielle de ces lésions et leur prise en charge complexe. Les caractéristiques anatomiques et hémodynamiques des MAV sont analysables en écho-Doppler, ce qui en fait l'examen de première ligne dans cette situation. L'IRM complète souvent le bilan en précisant la localisation exacte et l'extension de la MAV aux organes ou tissus adjacents. L'embolisation de la lésion par l'artère afférente ou par ponction directe au niveau de la MAV demeure exceptionnelle et doit être réservée aux MAV associées à une gêne fonctionnelle majeure, ou des complications locales ou systémiques cardiaques avec menace vitale.

Arteriovenous malformations and its complex management

Congenital arteriovenous malformations (AVM) represent a rare clinical entity. They are present at birth but can remain silent for many years. Due to their potential severity and their complex and specific management, the general practitioner should know when to suspect the presence of an AVM. Anatomic and hemodynamic characteristics of these malformations are well analysed by Doppler ultrasound, which is the first-line diagnostic test. MRI is often used in conjunction with ultrasound to better define the location and extension to neighbouring tissues and organs. Embolisation should be restricted to AVM associated with major functional disability, local complications or systemic cardiac complications in case of high flow volume life-threatening lesions.

INTRODUCTION

Les anomalies vasculaires rares sont classées en deux catégories: les tumeurs vasculaires et les malformations vasculaires. Ces dernières sont des anomalies de la structure d'un ou plusieurs types de vaisseaux, acquises pendant l'embryogenèse. Elles sont présentes dès la naissance et peuvent être asymptomatiques, mais ne régressent jamais de manière spontanée. Cet article se focalise sur une catégorie particulière de malformation vasculaire, les malformations artérioveineuses

(MAV), qui sont des malformations vasculaires rares, mais associées au taux de complications le plus élevé.

CLASSIFICATION DES ANOMALIES VASCULAIRES

Pendant de nombreuses années, les anomalies vasculaires n'avaient pas de véritable classification, souvent dénommées «angiomes» ou «hémangiomes», et englobant tout un ensemble de lésions vasculaires sans distinction entre tumeurs bénignes et malformations. C'est dans les années 80 que Mulliken et Glowacki ont développé une classification basée sur des critères histologiques, en différenciant les tumeurs des malformations vasculaires.¹ Cette classification sera ensuite reprise et redéfinie par la Société internationale d'étude des anomalies vasculaires (ISSVA), dont la dernière version a été révisée en mai 2018 (tableau 1). Une biopsie n'étant en général pas requise, la classification des malformations vasculaires est actuellement basée sur l'aspect clinique de la lésion et l'hémodynamique, avec une distinction entre malformations à «flux lent» (malformations capillaires, veineuses et lymphatiques) et à «flux rapide» (MAV et fistules artérioveineuses). Cependant, il n'est pas rare d'entendre encore à l'heure actuelle les termes «angiome» et «hémangiome», utilisés de façon erronée et pouvant ainsi amener à une confusion dans la prise en charge des patients.

MALFORMATIONS ARTÉRIO-VEINEUSES (MAV): GÉNÉRALITÉS

Les MAV sont des malformations rares à flux rapide et à haut débit, composées d'artères et de veines en communication directe entre elles, qui court-circuitent le lit capillaire normal. Ce réseau anormal de vaisseaux est appelé «nidus». L'étiologie reste peu claire. Une erreur de l'embryogenèse vasculaire au cours du premier trimestre de la croissance intra-utérine, entre la quatrième et la sixième semaine de grossesse, est l'hypothèse dominante. En raison de l'origine embryonnaire précoce, l'endothélium de la MAV est dysplasique, avec un défaut de régulation de sa croissance possiblement en lien avec une réduction du processus apoptotique.²

La prévalence des malformations vasculaires toutes formes confondues est estimée à 1,5% dans la population générale.³ Les MAV représentent une forme rare de malformation vasculaire, et parmi les MAV, les localisations extracrânielles et extraspinales sont rares (5-10% de toutes les MAV).⁴ Elles sont présentes dès la naissance, mais peuvent être cliniquement silencieuses et passer inaperçues pendant de nombreuses années, en fonction de leur taille, de leur localisation

^aService d'angiologie et d'hémostase, HUG, 1211 Genève 14, ^bService de chirurgie pédiatrique, HUG, 1211 Genève 14, ^cService de dermatologie et de vénéréologie, HUG, 1211 Genève 14, ^dService de neuroradiologie diagnostique et interventionnelle, HUG, 1211 Genève 14, ^eService de chirurgie plastique, reconstructive et esthétique, HUG, 1211 Genève 14
sara.manzocchi@hcuge.ch | helia.robert-ebadi@hcuge.ch
giorgio.lascala@hcuge.ch | anne-marie.calza@hcuge.ch
hasan.yilmaz@hcuge.ch | ali.modarressi@hcuge.ch
henri.bounameaux@hcuge.ch | marc.righini@hcuge.ch

TABLEAU 1

Classification des anomalies vasculaires selon la dernière révision de l'ISSVA

M-CV: malformation capillaro-veineuse; MC-MAV: malformation capillaire et malformation artério-veineuse; ISSVA : Société internationale d'étude des anomalies vasculaires.

Anomalies vasculaires				
Tumeurs vasculaires	Malformations vasculaires			
Bénignes Localement agressives ou borderline Maligne	Simples	Combinées	Tronculaires	Associées à d'autres anomalies vasculaires
	Malformations capillaires Malformations lymphatiques Malformations veineuses Malformations artério-veineuses Fistules artério-veineuses	M-CV MC-MAV	Composantes: artères, veines, lymphatiques Anomalies: longueur, diamètre, nombre, persistance vaisseaux embryonnaires En association avec anomalies de croissance des os et des tissus mous	Syndrome de Klippel-Trenaunay Syndrome de Parkes- Weber

et de facteurs externes pouvant engendrer une augmentation de volume (voir plus bas). Dans cet article, nous n'aborderons pas les MAV intracrânielles ou intraspinales, dont la prise en charge globale est différente et spécifique. Dans cet article, le terme MAV se référera donc aux MAV en dehors du système nerveux.

La présence de MAV a été décrite dans tous les organes, majoritairement au niveau du visage et de la sphère ORL. Toutefois, la forte prévalence de cette localisation est probablement en lien avec le caractère rapidement visible et symptomatique menant à un biais de rapport de ces cas. Les MAV sont le plus fréquemment congénitales sporadiques, mais des formes familiales sont également connues, comme le syndrome de Rendu-Osler-Weber (télangiectasies hémorragiques héréditaires) en lien avec une mutation de l'endogline et d'un récepteur de l'activine kinase⁵ et des malformations vasculaires complexes de type syndrome de «malformation capillaire-malformation artérioveineuse» (MC-MAV), en lien avec une mutation du gène RASA1.⁶ Ces deux entités familiales ont une transmission autosomique dominante.

DIAGNOSTIC

La majorité (90%) des MAV peuvent se diagnostiquer sur la base de l'anamnèse et de la clinique,⁷ ceci d'autant plus lorsque la lésion est superficielle. L'examen montre alors une masse palpable chaude, pulsatile et qui ne disparaît pas à la surélévation au-dessus du niveau du cœur. On note souvent une augmentation du réseau veineux superficiel avoisinant, secondaire à la dilatation des veines de drainage. Un frémissement (*thrill*) peut également être palpé et l'auscultation révèle un souffle systolo-diastolique. Dans les stades avancés, des modifications cutanées peuvent apparaître et évoluer jusqu'à l'ischémie (plages de nécrose, ulcérations, zones de saignement) en raison du vol sanguin lié au shunt artérioveineux ou de l'hyperpression veineuse. Dans les MAV volumineuses, il est également important de rechercher activement des signes d'insuffisance cardiaque, en particulier lorsque le débit dans la MAV est supérieur à un litre/minute. Dans le cadre des MAV situées au niveau d'un membre, une différence de taille entre les deux membres peut témoigner d'une hypertrophie osseuse et faire évoquer une forme syndromique. L'anamnèse et l'examen clinique seront suivis par une imagerie non invasive (écho-Doppler, IRM), qui sont les investigations de première et deuxième lignes.⁸

Exploration écho-Doppler

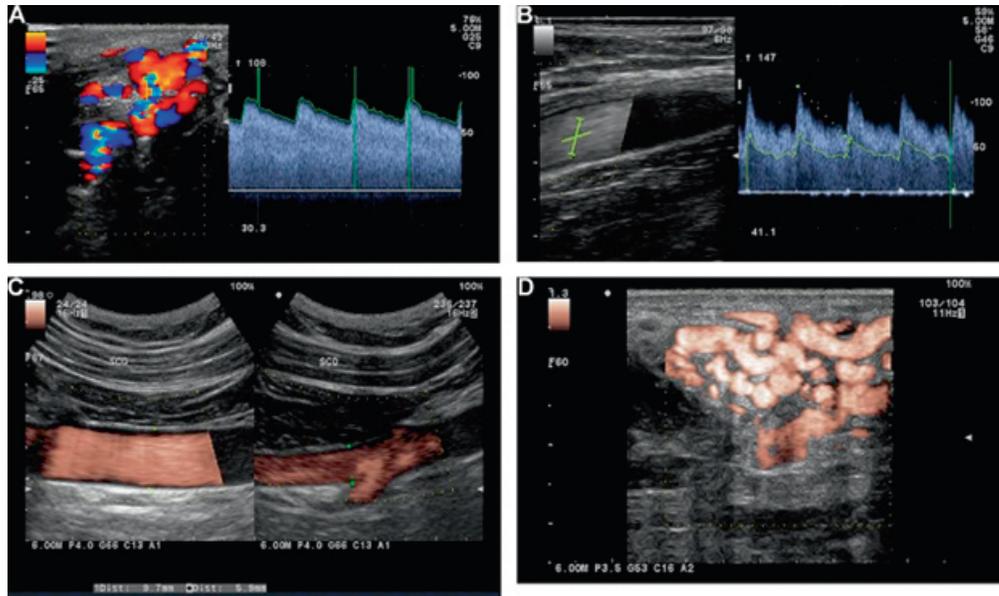
L'écho-Doppler (ED) représente l'examen de base de toute suspicion d'anomalie vasculaire⁸ (figure 1). Dans la population pédiatrique, cet examen trouve un intérêt encore plus important, ne nécessitant pas de sédation (comme c'est parfois le cas pour l'IRM qui demande une immobilité stricte, difficile à obtenir sans sédation selon l'âge de l'enfant). L'ED est donc souvent le seul examen complémentaire chez des enfants ne présentant pas de signes de gravité, ceci en attendant un âge permettant d'effectuer d'autres investigations. L'analyse en mode B permettra de différencier les tumeurs vasculaires des malformations vasculaires et de déterminer dans quel plan la malformation est située (sous-cutané, musculaire). L'analyse en mode Doppler pourra différencier les malformations à «flux lent» de celles à «flux rapide» avec présence d'un shunt artérioveineux (MAV). Elle permet parfois d'identifier l'artère afférente principale et la ou les veines de drainage. Le calibre de l'artère afférente (augmenté en amont de la MAV) est l'un des paramètres importants du suivi des MAV. Le spectre Doppler est caractérisé par un flux systolo-diastolique rapide à basse résistance (pic de vitesse systolique élevé et flux diastolique permanent témoin de l'effet shunt). La mesure objective du débit (ml/min) dans l'artère principale en amont de la MAV est comparée au débit de la même artère controlatérale quand cela est possible, et permet d'estimer le débit attribuable à la MAV. Sur le plan veineux, le flux au niveau des veines de drainage présentera un spectre anormalement pulsatile et «artérialisé».^{8,9} Ces caractéristiques servent à la fois au diagnostic initial et au suivi, représentant des éléments objectifs dans l'évaluation de l'évolution de la malformation ou l'effet d'une éventuelle embolisation. La limite principale de l'exploration ED est le caractère opérateur-dépendant et la nécessité d'une expertise spécifique du médecin vasculaire avec une vision intégrative à la clinique afin que la meilleure prise en charge puisse ensuite être discutée à une consultation multidisciplinaire.¹⁰

Imagerie par résonance magnétique (IRM)

L'IRM est un complément souvent nécessaire à l'exploration échographique. En effet, l'IRM permet d'évaluer la morphologie de la MAV dans son ensemble et d'estimer son extension et son retentissement sur les plans profonds et les structures avoisinantes (envahissement musculaire, osseux, etc.). Les séquences dynamiques permettent de mettre en évidence

FIG 1 Echo-Doppler typique d'une malformation artérioveineuse (MAV)

Flux systolo-diastolique rapide à basse résistance (A) au sein de la MAV et (B) au sein de l'artère afférente. C. Différence de diamètre entre l'artère afférente du membre atteint et la même artère controlatérale. D. Architecture du nidus de la MAV.



(Tirée de réf.¹⁰).

la localisation précise du ou des shunts artérioveineux (figure 2).

Artériographie

L'artériographie était anciennement l'examen diagnostique de référence. A l'heure actuelle, elle est réservée aux cas très complexes et s'il a été décidé d'une prise en charge endovasculaire (embolisation). En effet, la classification artériographique est utilisée comme outil pour évaluer la meilleure stratégie de traitement endovasculaire, en particulier pour le choix entre un abord par ponction directe du nidus versus un accès par l'artère afférente. Elle peut, en outre, fournir des données pronostiques, certaines lésions ayant un taux d'occlusion complète plus important que les autres.¹¹

Echocardiographie

Cet examen est systématique lors du diagnostic de MAV à haut débit. Il permet de rechercher un éventuel retentissement cardiaque qui représente une indication à une prise en charge interventionnelle.

ÉVOLUTION

Les MAV se développent durant la vie foetale, mais seulement 40-60% d'entre elles vont être reconnues dès la naissance, et 30% vont se révéler pendant l'enfance avec un pic à la puberté.¹² En fonction de la taille et de la localisation de la malformation, et de l'imprégnation hormonale, la clinique peut être très variable et n'apparaître ou n'être diagnostiquée que tardivement. Les erreurs ou les retards de diagnostic sont donc fréquents. En effet, au début de leur évolution, les MAV à faible débit, localisées au niveau cutané peuvent mener à un

FIG 2 Images IRM typiques d'une malformation artérioveineuse

A. Coupes transversales des cuisses montrant une structure hypervascularisée intramusculaire de la cuisse G; B. Reconstruction angio-IRM de la cuisse G montrant le nidus alimenté par l'artère fémorale superficielle; un rehaussement veineux précoce témoigne du shunt artérioveineux.



diagnostic erroné de malformation capillaire (appelé anciennement angiome plan) qui est une entité largement plus fréquente et anodine. Dans le cours de la vie, les MAV ont une évolution imprévisible et peuvent rester cliniquement silencieuses pendant de nombreuses années. Certains facteurs déclenchant leur développement sont connus, tels que les traumatismes directs, les résections ou embolisations incomplètes, les traitements hormonaux, les infections et la grossesse. La classification de Schobinger, validée par l'ISSVA en 1990, a permis de décrire 4 stades d'évolution des MAV (tableau 2). Toutes les MAV n'évoluent pas selon ces stades progressifs. Certaines restent aux stades I et II, donc sans conséquence clinique majeure ni nécessité d'intervention. Les symptômes apparaissent le plus souvent dans la phase dite de destruction (stade III) : en effet, à ce stade, des ulcérations et des plages de nécrose cutanée peuvent apparaître, secondaires à l'ischémie tissulaire, engendrée par une hyperpression veineuse ou un vol vasculaire. La fragilisation cutanée peut mener à des épisodes hémorragiques spontanés ou secondaires à un traumatisme mineur. Ces hémorragies peuvent être très sévères (voire fatales lorsque la MAV est située dans une zone inaccessible à la compression directe, par exemple, dans la sphère ORL) au vu de l'importance du débit au sein de la malformation. Le stade de décompensation (stade IV) survient en cas de MAV à très haut débit, engendrant une insuffisance cardiaque secondaire à l'hyperdébit.

PRISE EN CHARGE

Dans ces pathologies rares et souvent complexes, l'approche multidisciplinaire est essentielle. A Genève aux HUG, la consultation multidisciplinaire des malformations vasculaires, mise sur pied depuis 1992, permet d'évaluer et de suivre des patients avec tout type de malformations vasculaires. Cette consultation réunit mensuellement des experts des Services d'angiologie, de chirurgie pédiatrique, de chirurgie plastique et reconstructive, de dermatologie, de neuroradiologie interventionnelle et de psychiatrie. Chaque cas nécessite un suivi personnalisé selon les caractéristiques propres de la malformation et de ses conséquences somatiques, fonctionnelles et psychiques, avec pour les femmes en âge de procréer des conseils par rapport à la contraception, en raison de la sensibilité aux œstrogènes des MAV, ainsi sur les risques potentiels de croissance de la MAV en cas de grossesse, avec dans ce cas un suivi très rapproché.

TABLEAU 2		Classification selon Schobinger des malformations artérioveineuses
Stades	Signes cliniques	
I (Quiescence)	Lésion chaude, rose, shunt au Doppler	
II (Expansion)	Agrandissement de la lésion, lésion pulsatile, thrill, veines tortueuses et dilatées	
III (Destruction)	Dystrophie cutanée, ulcération, saignement, douleurs	
IV (Décompensation)	Insuffisance cardiaque	

(Adapté de clinical staging system for AVMs based on Eighth Meeting of International Workshop on vascular anomalies. Amsterdam, Netherlands, 1990).

Un traitement définitif avec éradication des MAV n'étant pas habituellement possible, le but de la prise en charge est principalement de confirmer le diagnostic, et d'établir un suivi de la MAV et ses symptômes, de répondre aux interrogations multiples des patients et des parents, et d'émettre certaines recommandations importantes spécifiques à chaque patient. Contrairement aux autres malformations vasculaires plus simples, pour lesquels un suivi régulier n'est pas nécessaire, le caractère imprévisible de l'évolution des MAV nécessite un suivi de tous ces patients dans un centre spécialisé, en général sur une base annuelle au minimum. En raison de la complexité des lésions, du risque très important de récurrence et surtout de péjoration après un traitement d'embolisation, celui-ci est réservé uniquement à des cas où la sévérité de l'état clinique menace les tissus ou le pronostic vital.⁸

Traitement conservateur

Le traitement conservateur se base sur une antalgie adéquate si nécessaire, une compression élastique (pour les MAV situées dans les membres) qui permet de diminuer l'œdème et l'hyperpression locale et donc les douleurs, des soins cutanés (hydratation, protection) lors de MAV superficielles, une éviction des traitements par œstrogènes – l'effet proangiogénique pouvant stimuler la progression des MAV –¹³ et un soutien psychologique.

Traitement interventionnel

Comme déjà mentionné, le traitement interventionnel devrait rester exceptionnel, et proposé uniquement en cas de retentissement fonctionnel, gêne esthétique majeure, douleurs non contrôlables, saignements locaux itératifs ou augmentation progressive du débit avec répercussion cardiaque. Ce traitement se base essentiellement sur l'embolisation de la MAV par l'artère afférente ou par abord direct percutané. Dans la majorité des cas, le traitement chirurgical n'est pas indiqué car il est souvent délabrant, et présente un haut taux de récurrence étant donné que la MAV ne peut pas être excisée en totalité.

ANOMALIES VASCULAIRES EN LIEN AVEC LA MUTATION DU GÈNE RASA1

En dehors de la maladie de Rendu-Osler-Weber, les malformations vasculaires à flux rapide n'étaient pas considérées comme héréditaires. Le gène RASA1, et les phénotypes en lien avec une mutation de ce gène, ont été récemment découverts.¹⁴ Trois entités cliniques sont associées à la variante pathologique du gène RASA1: les malformations capillaires, le syndrome de MC-MAV et le syndrome de Parkes-Weber. Les deux derniers syndromes se caractérisent par la coexistence de malformations capillaires et de malformations à flux rapide (MAV et fistules artérioveineuses). La prévalence des anomalies vasculaires liées à la mutation du gène RASA1 est estimée à 1:100 000 en Europe du Nord,¹⁵ la manifestation clinique la plus fréquente étant les malformations capillaires multiples.¹⁶ En pratique, chez les patients présentant une MAV associée à toute autre malformation vasculaire même minime, la recherche de cette mutation est proposée.

CONCLUSION

Les MAV sont une entité rare mais potentiellement dangereuse pour le pronostic des patients atteints. La prise en charge complexe nécessite une approche multidisciplinaire. Tout traitement invasif doit être mûrement réfléchi en raison du risque d'aggravation de la MAV. Une prise en charge dans un centre spécialisé est nécessaire pour confirmer le diagnostic, suivre l'évolution de façon objective, donner des conseils personnalisés, répondre aux questions multiples des patients, et détecter une éventuelle atteinte cardiaque secondaire. La question de la grossesse chez les patientes avec MAV représente une situation particulièrement complexe et sensible, et nécessite un dialogue rapproché entre patientes et médecins. Enfin, il faut garder à l'esprit qu'un dépistage génétique peut s'avérer utile en présence de malformations vasculaires multiples.

Conflit d'intérêts: les auteurs ne déclarent pas de conflit d'intérêts en relation avec cet article.

IMPLICATIONS PRATIQUES

- Les anomalies vasculaires sont classées en deux types: les tumeurs vasculaires et les malformations vasculaires
- Les malformations artérioveineuses font partie du groupe des malformations vasculaires et sont une entité rare
- L'écho-Doppler et l'IRM sont les examens non invasifs de première ligne pour la confirmation diagnostique et l'évaluation de l'extension des MAV aux tissus environnants
- Une approche multidisciplinaire est indispensable pour optimiser et personnaliser la prise en charge des patients
- Le traitement invasif par embolisation est associé à un risque d'activer la malformation et ne doit être effectué qu'en cas de menace fonctionnelle ou vitale

- 1 Mulliken JB, Glowacki J. Hemangiomas and vascular malformations in infants and children: a classification based on endothelial characteristics. *Plast Reconstr Surg* 1982;69:412-22.
- 2 Wautier MP, Boval B, Chappay O, et al. Cultured endothelial cells from human arteriovenous malformations have defective growth regulation. *Blood* 1999;94:2020-8.
- 3 Eifert S, Villavicencio JL, Kao TC, Taute BM, Rich NM. Prevalence of deep venous anomalies in congenital vascular malformations of venous predominance. *J Vasc Surg* 2000;31:462-71.
- 4 Tasnadi G. Epidemiology and etiology of congenital vascular malformations. *Semin Vasc Surg* 1993;6:200-3.
- 5 Banzic I, Brankovic M, Maksimovic Z, et al. Parkes Weber syndrome-diagnostic and management paradigms: a systematic review. *Phlebology* 2017;32:371-83.
- 6 Cai R, Liu F, Hua C, et al. A novel RASA1 mutation causing capillary malformation-arteriovenous malformation (CM-AVM): the first genetic clinical report in East Asia. *Hereditas* 2018;155:24.
- 7 Finn MC, Glowacki J, Mulliken JB. Congenital vascular lesions: clinical application of a new classification. *J Pediatr Surg* 1983;18:894-900.
- 8 Lee BB, Baumgartner I, Berlien HP, et al. Consensus document of the International union of angiology (IUA)-2013. Current concept on the management of arterio-venous management. *Int Angiol* 2013;32:9-36.
- 9 Lee BB, Antignani PL, Baraldini V, et al. ISVI-IUA consensus document diagnostic guidelines of vascular anomalies: vascular malformations and hemangiomas. *Int Angiol* 2015;34:333-74.
- 10 *Laroche JP, Blaise S, Becker F, et al. Standard de qualité pour la pratique de l'examen écho-doppler dans l'étude des malformations et tumeurs vasculaires. Rapport de la Société française de médecine vasculaire: actualisation 2018. *J Med Vasc* 2018;43:36-51.
- 11 Park KB, Do YS, Kim DJ, et al. Predictive factors for response of peripheral arteriovenous malformations to embolization therapy: analysis of clinical data and imaging findings. *J Vasc Interv Radiol* 2012;23:1478-86.
- 12 **Garzon MC, Huang JT, Enjolras O, Frieden IJ. Vascular malformations: Part I. *J Am Acad Dermatol* 2007;56:353-70; quiz 71-4.
- 13 Edouard DA, Pannier BM, London GM, Cuche JL, Safar ME. Venous and arterial behavior during normal pregnancy. *Am J Physiol* 1998;274:H1605-12.
- 14 Wooderchak-Donahue WL, Johnson P, McDonald J, et al. Expanding the clinical and molecular findings in RASA1 capillary malformation-arteriovenous malformation. *Eur J Hum Genet* 2018;epub ahead of print.
- 15 Revenu N, Boon LM, Mulliken JB, et al. Parkes Weber syndrome, vein of Galen aneurysmal malformation, and other fast-flow vascular anomalies are caused by RASA1 mutations. *Hum Mutat* 2008;29:959-65.
- 16 Revenu N, Boon LM, Mendola A, et al. RASA1 mutations and associated phenotypes in 68 families with capillary malformation-arteriovenous malformation. *Hum Mutat* 2013;34:1632-41.

* à lire

** à lire absolument