

Centre de référence des maladies rares de la peau du CHU de Toulouse :
les malformations vasculaires à flux lent

Elles comprennent les malformations des veines et/ou des vaisseaux lymphatiques. Ces maladies sont rares, avec une fréquence estimée à moins de 0.5% (Il n'existe pas de chiffre précis en l'absence d'étude épidémiologique réalisée dans la littérature médicale). Quelle est la cause de la maladie ? Il s'agit de malformation des vaisseaux (veineux et/ou lymphatiques) qui sont donc anormaux et dilatés. L'origine génétique, avec des mutations responsables de la formation des vaisseaux anormaux, atteignant le plus souvent une partie limitée du corps. Les vaisseaux anormaux peuvent être situés superficiellement au niveau de la peau ou des tissus sous cutanés, mais le plus souvent l'atteinte est plus profonde que ce qui est visible en surface, avec une atteinte possible des muscles, os ou organes (poumons, tube digestif etc..). Les lésions sont soit limitées à une partie du corps, soit beaucoup plus étendues. Elles sont le plus souvent isolées mais peuvent parfois s'intégrer dans certains syndromes malformatifs. Le sang circule au ralenti dans les vaisseaux dilatés, entraînant des phénomènes de thromboses (formation de caillot) qui peuvent s'accompagner d'hémorragies (saignements) du fait d'un retentissement sur la coagulation générale.

Sur le plan de l'**histoire de la maladie**, les lésions débutent dès la naissance, mais peuvent parfois ne devenir visibles que dans les premiers mois, voire années de vie. Les lésions sont présentes toute la vie et s'aggravent dans le temps, notamment au moment de la puberté sous l'effet des hormones. L'évolution est émaillée de poussées.

Sur le **plan clinique**, les lésions se présentent sous la forme de tuméfactions (grosseurs) sous cutanées, de volume variable, pouvant siéger sur n'importe quelle partie du corps ou du visage. Lésions peuvent parfois être très déformantes (gonflements bleutés sous la peau) et gêner dans les gestes de tous les jours ou dans la pratique du sport, notamment si lésions atteignent les mains, les jambes ou les pieds.

En surface, les lésions sont de couleur bleutée et parfois en surface on peut noter des vésicules (petite cloque de liquide). Ces tuméfactions (grosseurs) peuvent être douloureuses de façon permanente, à la pression ou spontanément, avec une aggravation à l'effort. En cas de thrombose (caillot formé dans les vaisseaux) il existe une douleur majorée, parfois intense, une majoration du gonflement, parfois la palpation d'une zone dure et une impotence fonctionnelle (le patient ne peut plus se servir d'une partie de son corps : ex: ne peut plus plier la jambe). Un risque de décès est possible en cas de migration du caillot, par exemple dans les poumons (embolie pulmonaire). Ces lésions peuvent se compliquer d'une augmentation ou plus rarement d'une diminution de la longueur et du diamètre du membre atteint (par exemple de la jambe). Des écoulements ou des saignements peuvent aussi survenir à la surface de la peau et en profondeur dans les tissus ou articulations, entraînant douleurs et grosseurs.

Sur le **plan biologique**, il peut exister, surtout dans les formes étendues, des anomalies de la coagulation que l'on voit sur la prise de sang.

Sur le **plan de l'imagerie**, l'échodoppler est un examen simple permettant de montrer que la tuméfaction (grosueur) est bien faite de vaisseaux et de montrer que le sang circule lentement dans le vaisseau. L'IRM est l'examen de référence pour montrer si la lésion est superficielle ou si elle est profonde, et ce qu'elle atteint en profondeur.

Sur le **plan des traitements**, aucun ne permet de guérir la maladie. La compression (par des bas de contention par exemple ou des bandes) est nécessaire pour limiter l'aggravation des grosseurs et limiter les troubles de coagulation. La chirurgie permet d'enlever si nécessaire une partie des tuméfactions, mais rarement la totalité. La sclérothérapie qui consiste à injecter avec une aiguille un produit dans les vaisseaux pour les rétracter, peut permettre de diminuer la tuméfaction. Son efficacité est inconstante et transitoire. En cas de troubles de la coagulation, un traitement médicamenteux doit être instauré (par exemple avec de l'héparine). Il existe aussi des traitements médicamenteux permettant de réduire la taille des vaisseaux atteints (ex sirolimus). Ces affections ont généralement un retentissement important sur la qualité de vie. En effet, les lésions sont inesthétiques (déformations parfois importantes) entraînant des difficultés sociales. Elles entraînent aussi des douleurs chroniques, une limitation des activités physiques qui aggravent les douleurs, des thromboses (caillots dans les vaisseaux) ou saignements. A noter qu'à ce jour il n'existe pas traitement qui permette de guérir la malformation, mais des traitements ciblés sur l'anomalie génétique en cause sont en cours d'expérimentation.