

# **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

## **Les malformations artério-veineuses superficielles**

### **Texte du PNDS**

**Sous la coordination du Centre de référence maladies  
vasculaires rares – Filière FAVA-Multi**



Centre de référence des  
maladies vasculaires rares

# Sommaire

## LISTE DES ABREVIATIONS

## SYNTHESE A DESTINATION DU MEDECIN TRAITANT

<b>1. DEFINITION</b> .....	<b>5</b>
<b>2. PRISE EN CHARGE DIAGNOSTIQUE</b> .....	<b>5</b>
<b>3. LES DIAGNOSTICS DIFFERENTIELS</b> .....	<b>6</b>
<b>4. PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE</b> .....	<b>7</b>
4.1. PRISE EN CHARGE PSYCHOLOGIQUE .....	7
4.2. ASPECTS SOCIAUX .....	7
4.3. SCOLARITE ET LOISIRS .....	7
<b>5. SUIVI DES PATIENTS</b> .....	<b>8</b>
<b>6. CONTACTS</b> .....	<b>8</b>

## TEXTE DU PNDS

<b>1. INTRODUCTION</b> .....	<b>10</b>
<b>2. OBJECTIF DU PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS</b> .....	<b>11</b>
<b>3. DIAGNOSTIC CLINIQUE ET DIAGNOSTICS DIFFERENTIELS</b> .....	<b>12</b>
3.1 OBJECTIFS .....	12
3.2 PRESENTATIONS CLINIQUES .....	12
3.3. STADES DE SEVERITE ET EVOLUTION .....	14
3.4 PROFESSIONNELS IMPLIQUES .....	14
3.5 DIAGNOSTICS DIFFERENTIELS .....	15
<b>4. CONFIRMATION DIAGNOSTIQUE ET BILAN D'EXTENSION : EXAMENS COMPLEMENTAIRES</b> .....	<b>16</b>
4.1 CONFIRMATION DU DIAGNOSTIC .....	16
4.2 ÉCHOGRAPHIE-DOPPLER .....	16
4.3 IRM ET SCANNER .....	16
4.4 RADIOGRAPHIES .....	17
4.5 ANGIOGRAPHIE .....	17
4.6 BIOPSIE : EXAMEN HISTOPATHOLOGIQUE ET ANALYSE MOLECULAIRE .....	17
4.7 CONSULTATION CARDIOLOGIQUE .....	18
4.8 AUTRES CONSULTATIONS .....	19
4.9 CONSEIL GENETIQUE .....	19
4.10 ANNONCE DU DIAGNOSTIC ET INFORMATION DU PATIENT .....	20
<b>5. PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE</b> .....	<b>21</b>
5.1 OBJECTIFS .....	21
5.2 PROFESSIONNELS IMPLIQUES .....	21
5.3 PRISE EN CHARGE MEDICALE .....	22
5.3.1 <i>Compression</i> .....	22
5.3.2 <i>Prise en charge médicamenteuse</i> .....	23
.....	28
SCHEMA DE LA VOIE DE SIGNALISATION RAS/MAPKINASES .....	28
5.4 PRISE EN CHARGE CHIRURGICALE .....	28

5.4.1 Indications chirurgicales .....	29
5.4.2 Contre-indications chirurgicales .....	31
5.5 RADIOLOGIE INTERVENTIONNELLE .....	32
5.6 SUIVI CLINIQUE.....	35
5.7 CONSEILS POUR LE MODE DE VIE ET EDUCATION THERAPEUTIQUE DU PATIENT .....	36
5.8 PRISE EN CHARGE PSYCHOLOGIQUE.....	37
5.9 PRISE EN CHARGE SOCIALE .....	38
5.10 RECOURS AUX ASSOCIATIONS DE PATIENTS .....	38
<b>ANNEXE 1. REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES .....</b>	<b>39</b>
<b>ANNEXE 2. RESEAU DE SOINS .....</b>	<b>42</b>
<b>ANNEXE 3. LISTE DES PARTICIPANTS .....</b>	<b>45</b>

## Liste des abréviations

ALD : Affection de Longue Durée

AMM : Autorisation de Mise sur le Marché

CM-AVM : Capillary Malformation-Arteriovenous Malformation

CMPP : Centre Médico Psychologique Pédiatrique

ETP : Éducation Thérapeutique du Patient

FGF : Fibroblast Growth Factor

HAS: Haute Autorité de Santé

IRM : Imagerie par Résonance Magnétique

ISSVA : International Society for the Study of Vascular Anomalies

MAPK : Mitogen Activated Protein Kinase

MAVs : Malformation Artério-Veineuses superficielles

MDPH : Maison Départementale des Personnes en Situation de Handicap

ORL : Oto-Rhino-Laryngologie

PAI : Projet d'Accueil Individualisé

PDGF : Platelet Derived Growth Factor

PNDS : Protocole National de Diagnostic et de Soins

SESSAD : Service d'Éducation Spéciale et de Soins À Domicile

TDM : Tomo-Densitométrie

TNF : Tumor Necrosis Factor

WSS : Wall Shear Stress

# Synthèse à destination du médecin traitant

## 1. Définition

Les malformations vasculaires superficielles (extra-cérébrales) sont classées en fonction de la vitesse du flux : rapide ou lent.

Les malformations artério-veineuses superficielles (MAVs) sont des lésions à flux rapide. Elles sont constituées de shunts artério-veineux, sans hyperplasie ou prolifération cellulaire, développés dans les tissus avoisinants (cutané, sous-cutané, musculaire, osseux).

Les MAVs sont rares, bénignes mais parmi les malformations vasculaires superficielles, les MAVs sont les plus sévères car leur évolution peut exceptionnellement engager le pronostic vital.

Ces lésions sont congénitales, pour la plupart sporadiques, parfois familiales et localisées de manière préférentielle dans la région cervico faciale, puis sur les membres et le tronc.

Parfois, elles peuvent être associées à d'autres anomalies tissulaires constituant des formes syndromiques.

Il est rare d'en faire le diagnostic dans l'enfance pour les formes sous cutanées mais un angiome plan chaud et battant doit faire adresser le patient en consultation spécialisée. Ces lésions existent cependant depuis la naissance mais deviennent symptomatiques le plus souvent après un microtraumatisme (choc direct par exemple) ou lors d'une modification hormonale (puberté, contraception orale œstro-progestative, grossesse).

## 2. Prise en charge diagnostique

Une MAVs doit être suspectée devant une tuméfaction / tâche cutanée rosée « trop chaude » à la palpation, de localisation ou d'aspect clinique atypique contrairement à un simple angiome plan. La lésion peut aussi être chaude et kératosique.

Figure 1: "Faux" angiomes plan : trop chaud, en relief, localisation atypique, battement...



Elle se situe volontiers sur l'extrémité céphalique (cuir chevelu, front, oreilles, nez, lèvres), ou un membre (doigts, orteils notamment).

On peut trouver :

- Une pulsatilité, un « thrill » (frémissement),
- Un saignement artériel en jet,
- Une asymétrie de longueur et/ou de périmètre d'un membre.

Le premier examen complémentaire est l'échographie couplée au Doppler par opérateur expérimenté qui confirme le diagnostic de MAVs.

En effet, poser le diagnostic est indispensable, car tout traitement inadapté (traitement par laser colorant pulsé, chirurgie partielle, embolisation proximale, contraception orale inadaptée etc.) peut stimuler la MAVs et la rendre cliniquement plus agressive : augmentation de volume, hémorragie, douleur, ulcération, nécrose, insuffisance cardiaque.

Tout patient ayant une MAVs doit être adressé à une équipe pluridisciplinaire spécialisée, où les examens de seconde intention (IRM, autres explorations) seront demandés, afin d'évaluer le retentissement régional et général de la MAVs et à visée pré-thérapeutique.

L'indication de la biopsie est très restreinte (doute sur une tumeur maligne), compte-tenu du risque de saignement et d'expansion de la MAVs après ce geste.

### **3. Les diagnostics différentiels**

Les principaux diagnostics différentiels sont les autres malformations vasculaires, qui sont à flux plus lent (malformations capillaire, veineuse, lymphatique), et les tumeurs hypervascularisées (hémangiomes infantiles, tumeurs malignes comme certains

sarcomes des tissus mous, PTEN hamartoma of soft tissue (PHOST), fibroadipose vascular anomaly (FAVA)).

## **4. Prise en charge thérapeutique**

La prise en charge des MAVs est toujours complexe et nécessite une concertation multidisciplinaire. L'histoire naturelle est une aggravation ou bien progressive, ou bien par à-coups à la faveur de modifications hormonales ou de traumatismes. Les stratégies thérapeutiques peuvent comprendre une surveillance clinique, une compression, une embolisation et/ou une chirurgie, des thérapeutiques médicamenteuses.

Seule une chirurgie large est curative, et elle n'est possible que pour des MAVs limitées. Le risque de saignement per-opératoire est important et doit être pris en compte.

### **4.1. Prise en charge psychologique**

Un accompagnement psychologique doit être proposé aux patients atteints de MAVs et à leurs aidants.

### **4.2. Aspects sociaux**

Plusieurs aides sociales sont accessibles pour les personnes, adultes ou enfants, souffrant d'une MAVs invalidante. Les patients/parents s'orientent vers leur médecin traitant, un médecin spécialiste de l'équipe pluridisciplinaire hospitalière ou le service social de l'hôpital. Il convient de discuter avec le médecin traitant concernant le choix d'une mutuelle ou d'une ALD 100% pour le remboursement des dispositifs médicaux (matériel de compression, petit matériel orthopédique...).

### **4.3. Scolarité et loisirs**

Il est important que les patients maintiennent une activité physique ou sportive, des loisirs et une profession, mais ceux-ci doivent être adaptés, c'est-à-dire ne pas induire de chocs sur la MAVs. Les sports de contacts ou les sports avec des chocs directs sur la MAVs sont contre-indiqués.

## 5. Suivi des patients

Les patients sont informés par leur médecin du caractère chronique et non totalement curable de la MAVs, dans la majorité des cas. Une stratégie thérapeutique leur est proposée après concertation pluridisciplinaire.

Un suivi régulier est proposé, dont le rythme peut aller d'une consultation trimestrielle à une consultation tous les 2 ans.

Des examens complémentaires (imagerie, bilan cardiologique, autres selon la topographie) peuvent être demandés pour dépister des complications.

### **Grossesse**

La grossesse est une période modification hormonale pouvant induire une poussée de la MAV. Elle n'est pas contre-indiquée dans la majorité des cas.

### *Conseil génétique*

Les MAVs isolées ne sont pas héréditaires. Des mutations somatiques de gènes impliqués dans la voie de signalisation des RAS/MAPkinases ont été identifiées.

En revanche, il existe des formes syndromiques, familiales, de transmission autosomique dominante, très particulières : les syndromes « malformations capillaires-malformation artério-veineuse ». Ils sont caractérisés par des malformations capillaires de petite taille, parfois des télangiectasies punctiformes et une MAV superficielle ou intracrânienne et intramédullaire dans < 30% des cas. Les gènes impliqués sont *RASA1* et *EPHB4*.

## 6. Contacts

### ○ **Centres de référence\* et de compétences de la filière de santé FAVA-multi**

*\*Un Centre de référence rassemble une équipe hospitalière hautement spécialisée ayant une expertise avérée pour une maladie rare – ou un groupe de maladies rares – et qui développe son activité dans les domaines des soins, de l'enseignement-formation et de la recherche.*

Consulter pour trouver les sites de la filière : <https://www.favamulti.fr/annuaire/>

Centre de référence *constitutif des malformations artérioveineuses superficielles de l'enfant et de l'adulte* de l'hôpital Lariboisière : <http://hopital-lariboisiere.aphp.fr/centre-de-reference-des-malformations-arterio-veineuses-superficielles-de-lenfant-de-ladulte/>

Centre maladies vasculaires rares de l'HEGP et de la Filière FAVA-Multi :

Secrétariat Mme Natacha Waniak :

natacha.waniak@aphp.fr

Tél. : 0033-1 49 95 83 59

2, rue Ambroise Paré - 75010 Paris

Email : consultation.angiomes@lrb.aphp.fr

- **Centres de référence et de compétences de la filière de santé FIMARAD**

Consulter pour trouver les sites de la filière : <https://fimarad.org/les-centres-de-reference/>

- **Plateforme psychologique Psy FAVA-Multi : [psy.favamulti.bch@aphp.fr](mailto:psy.favamulti.bch@aphp.fr)**

- **Informations générales**

<http://www.orpha.net>

Les informations sur les Malformations Artério-Veineuses Superficielles sont à retrouver sous les codes ORPHA suivants :

- ORPHA : 156230 Malformation artérioveineuse faciale
- ORPHA : 211266 Malformation artérioveineuse rare
- ORPHA : 141174 Malformation artérioveineuse mandibulaire
- ORPHA : 141168 Malformation frontonasale

# Texte du PNDS

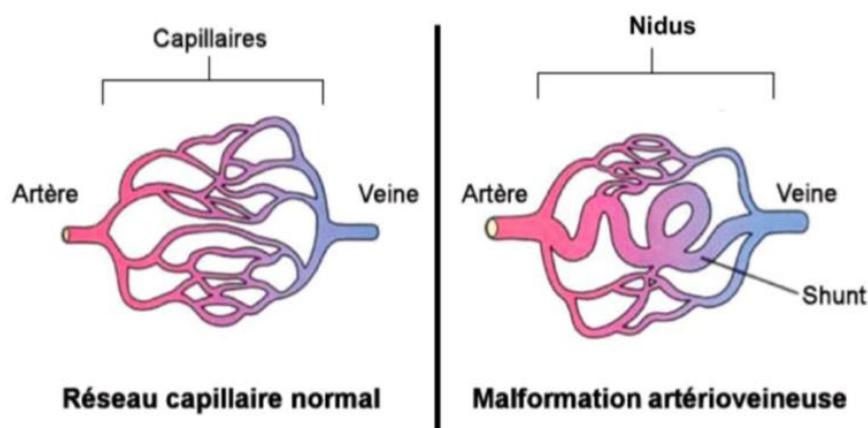
## 1. Introduction

Les malformations artério-veineuses superficielles (MAVs) font partie du spectre des anomalies vasculaires superficielles, qui constituent un groupe hétérogène de tumeurs et de malformations vasculaires superficielles. Dans la classification-proposée en 1982 par Glowacki et Mulliken (*Young AE, Mulliken JB Philadelphia, 1988*) et acceptée par le groupe international d'experts *International Society for the Study of Vascular Anomalies* (ISSVA) en 1996 puis revue en 2018, les MAVs font partie des malformations vasculaires et non des tumeurs. Sur le plan hémodynamique, elles sont classées en malformations à flux rapide, par opposition à celles à flux lent (malformations capillaires, lymphatiques ou veineuses) ([www.issva.org](http://www.issva.org)).

Les MAVs sont à distinguer des MAV intra-cérébrales : elles sont extra-crâniennes.

Les MAVs sont des malformations rares, d'incidence mal connue.

Elles sont constituées de communications artério-veineuses directes, sans capillaires intermédiaires, appelées « shunts » qui forment un nidus. Elles se distinguent des fistules artério-veineuses (communication unique entre artère et veine sans nidus), à l'opposé des MAV où les communications sont multiples.



Les MAVs se développent durant la période embryonnaire par anomalie de la vasculogénèse. Dans la grande majorité des cas, elles sont sporadiques. Des mutations génétiques somatiques post-zygotiques ont été identifiées dans certains cas, intervenant sur la voie de signalisation des Ras/MAPK (*Mitogen Activated Protein Kinase*). Il existe des formes particulières syndromiques et familiales, où d'autres mutations de gènes de la voie ras, germinales, ont été identifiées (*Nicole Revencu et al., Hum Mutat. 2013 ; Amyere M et al. Circulation 2017*).

Les MAVs sont développées dans une structure tissulaire localisée (cutanée, sous-cutanée, parfois musculaire ou osseuse), rarement plus diffuse. La localisation la plus fréquente est cervico-faciale, mais elles peuvent toucher les membres, en particulier les extrémités, le tronc et plus rarement les organes intraabdominaux.

Elles sont présentes à la naissance mais deviennent pour la plupart symptomatiques durant l'enfance notamment autour de la période de la puberté. Elles peuvent toutefois se révéler à l'âge adulte.

Elles peuvent passer du stade de « quiescence » à un stade plus agressif de complications locales ou générales après un traumatisme, ou une stimulation hormonale (puberté, contraception, grossesse).

## **2. Objectif du protocole national de diagnostic et de soins**

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier aux professionnels médicaux et paramédicaux concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint de MAVs. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de cette maladie rare sur l'ensemble du territoire. Il permet également d'identifier les spécialités pharmaceutiques utilisées dans une indication non prévue dans l'Autorisation de mise sur le marché (AMM) ainsi que les spécialités, produits ou prestations nécessaires à la prise en charge des patients mais non habituellement pris en charge ou remboursés.

Ce PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la Caisse d'assurance maladie) en concertation avec le médecin spécialiste, notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin

conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités ou complications, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Le protocole décrit cependant la prise en charge de référence d'un patient atteint de MAVs. Il doit être mis à jour en fonction des données nouvelles validées.

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)).

Un document plus détaillé ayant servi de base à l'élaboration du PNDS et comportant notamment l'analyse des données bibliographiques identifiées (argumentaire scientifique) est disponible sur le site internet de la Filière de Santé Maladies Rares coordinatrice (FAVA-Multi : <http://www.favamulti.fr>).

### **3. Diagnostic clinique et diagnostics différentiels**

#### **3.1 Objectifs**

Le diagnostic de MAVs est évoqué par l'examen clinique et confirmé par des examens d'imagerie. L'objectif de la consultation spécialisée est de confirmer le diagnostic de MAVs et d'en apprécier le retentissement local, régional, général et psycho-social et de proposer une prise en charge adaptée.

#### **3.2 Présentations cliniques**

##### ***MAV sporadiques***

La MAV sporadique est une lésion unique focale, parfois segmentaire pouvant toucher n'importe quel endroit du tégument. Elle se révèle très volontiers à l'occasion d'un

traumatisme, en période pubertaire, lors de la grossesse ou de l'introduction d'une contraception orale œstro-progestative. Elle peut se présenter comme une masse, chaude, battante et/ou pulsatile. Elle peut être surplombée d'une lésion ressemblant à un angiome plan (« faux angiome plan »), constituée de vaisseaux capillaires dilatés, dont les contours ne sont souvent pas très nets. Ce faux angiome plan est parfois le seul élément du diagnostic, notamment chez le petit enfant, avant même l'apparition de la masse battante sous-jacente. D'autres présentations sont possibles : aspect kératosique, rouge ou violacé, chaud, sur une extrémité (oreilles, lèvres, doigts, orteils...).

L'examen clinique permet d'évaluer l'extension et les complications locorégionales : état de la peau (veines de drainage dilatées, risque d'ulcération cutanée ou muqueuse), douleur, impotence fonctionnelle, risque hémorragique ; ainsi que le retentissement général, notamment cardiaque. Un bilan cardiologique est nécessaire dans les MAVs de volume important pour détecter une insuffisance cardiaque par hyperdébit.

Il est nécessaire aussi d'évaluer l'impact socio-professionnel et psychologique que peut avoir la MAVs sur le patient.

Enfin, il est nécessaire d'évaluer le degré d'urgence de la prise en charge.

### ***MAVs familiales : syndrome CM-AVM***

Certaines formes sont syndromiques. Citons le syndrome CM-AVM (malformations capillaires-malformation artério-veineuse), de transmission autosomique dominante. Le diagnostic de ce syndrome repose sur la présence de petites malformations capillaires arrondies (1 à > 10) allant de 0,5 à plusieurs cm de diamètre, non systématisées, entourées d'un halo de vasoconstriction. Elles sont congénitales ou d'apparition plus tardive. Des télangiectasies punctiformes entourées d'un halo de vasoconstriction peuvent être présentes sur les mains (taches de Bier) ou dans la région péri-buccale (comme on les voit dans la maladie de Rendu-Osler). Cette présentation doit faire rechercher la présence d'une MAV ou d'une fistule artério-veineuse d'un membre (membre augmenté de volume/longueur et chaud), constituant alors le syndrome de Parkes-Weber, ou d'une MAV du système nerveux central. Le risque global de MAV associée est estimé entre 5 et 30%, toutes MAV confondues. La

recherche de la mutation du gène causal peut se faire (mutations des gènes *RASA1* et *EPHB4*, identifiées respectivement dans les syndromes CM-AVM de type 1, dont le Parkes-Weber, et de type 2) (Nicole Revencu et al., *Hum Mutat.* 2013 ; Amyere M et al. *Circulation* 2017)).

### 3.3. Stades de sévérité et évolution

L'histoire naturelle des MAVs est marquée par une aggravation qui peut être très progressive, ou alors brutale, à la faveur d'un événement déclencheur : puberté, grossesse, traumatisme physique.

On décrit 4 stades de sévérité des MAVs, le pronostic vital pouvant être engagé dans les stades III et IV (classification de Schobinger, ci-dessous). Le stade I, correspond à une lésion quiescente. Le stade II est celui où la MAVs est expansive, et devient une masse battante. À un stade évolué, des troubles trophiques à type d'ulcération peuvent s'observer en rapport avec la surcharge veineuse (stade III), et provoquer des saignements. Lorsque le débit est important, un retentissement cardiaque survient (stade IV), mettant en jeu le pronostic vital.

#### Classification de Schobinger (sévérité des MAVs)

Stades de sévérité	Description
I	Stade de dormance, lésion quiescente +/- battante
II	Stade d'expansion, lésion pulsatile
III	Stade II + saignements, nécrose, douleur ou surinfection
IV	Stade III + insuffisance cardiaque

### 3.4 Professionnels impliqués

Le diagnostic est en général évoqué par le médecin généraliste, le pédiatre ou le dermatologue. Une échographie-Doppler est alors réalisée par un médecin vasculaire ou un radiologue, qui évoquera le diagnostic avec plus de certitude. Le patient doit alors être adressé dans un centre de prise en charge spécifique multidisciplinaire hospitalier, comprenant un médecin (dermatologue/médecin vasculaire), un radiologue et un chirurgien, qui décideront ensemble des explorations nécessaires, de la thérapeutique éventuelle et des modalités de surveillance. La prise en charge initiale

peut être aussi réalisée par les urgentistes en cas de saignement inaugurant le diagnostic.

En fonction de la localisation et des complications de la MAVs, d'autres spécialistes peuvent être sollicités (chirurgien orthopédiste, médecin spécialiste de la douleur, cardiologue, généticien, kinésithérapeute, psychologue, infirmiers...).

### **3.5 Diagnostics différentiels**

Les diagnostics différentiels principaux sont constitués par les tumeurs superficielles hypervascularisées.

#### ***Chez le nourrisson***

- L'hémangiome infantile (tumeur vasculaire bénigne) est le diagnostic différentiel principal. L'aspect clinique initial de masse chaude (en particulier pour les hémangiomes infantiles sous-cutanés) peut induire en erreur mais l'hémangiome est beaucoup plus fréquent et a une cinétique différente. L'écho-Doppler montre des flux artériels et veineux orientant à tort vers le diagnostic de MAVs. Cependant son caractère localisé, tissulaire, bien délimité sous-cutané, associé à une évolution clinique caractéristique, facilite son diagnostic.
- Le sarcome des tissus mous (rhabdomyosarcome, angiosarcome...), tumeur vascularisée maligne, est un diagnostic différentiel rare, qu'il faut évoquer face à une tumeur de consistance dure, de croissance rapide et hypervascularisée.

#### ***Chez l'enfant et l'adulte***

- Botryomycome/granulome pyogénique : lésion inflammatoire bénigne, souvent sur une zone traumatisée, d'apparition rapide, pouvant être pédiculée, framboisée, superficielle, saignant au contact.
- Angiomes stellaires : ce sont des anomalies vasculaires cutanées, étoilées et centrées par un point pour les plus petites chez les enfants ; pouvant se voir dans un contexte d'insuffisance hépato cellulaire, chez l'adulte.
- Maladie de Rendu-Osler : à évoquer devant des télangiectasies multiples avec fistules artério-veineuses de la sphère ORL (dans un contexte familial particulier).

- Tumeurs malignes des tissus mous hypervascularisées, à évoquer devant toute tumeur d'allure vasculaire de croissance rapide.

Toute lésion tissulaire hypervascularisée peut être confondue avec une MAVs ; cependant le caractère tissulaire doit faire suspecter une tumeur, justifiant d'orienter le patient vers un centre spécialisé.

## **4. Confirmation diagnostique et bilan d'extension : examens complémentaires**

### **4.1 Confirmation du diagnostic**

Le diagnostic est basé sur les données cliniques et échographiques. Les autres examens complémentaires (imagerie en coupes : IRM et/ou TDM) sont nécessaires pour conforter le diagnostic et connaître l'extension loco-régionale de la MAVs.

### **4.2 Échographie-Doppler**

L'échographie-Doppler est l'examen complémentaire à demander en première intention. Elle confirme une lésion mal délimitée, non tissulaire à flux rapide avec artériolisation des flux veineux, vitesses très élevées, flux diastolique élevé, indice de résistance bas  $<0,5$ , utile pour distinguer les angiomes plans ou les autres malformations vasculaires (lymphatiques ou veineuses, dont le flux est plus lent) des MAVs quiescentes. Le débit comparatif confirme un hyper-débit artériel. La mesure de ce débit artériel d'amont permet le suivi évolutif de la malformation, mais elle est très opérateur-dépendante.

### **4.3 IRM et scanner**

L'IRM permet d'évaluer l'envahissement en profondeur de la MAVs et l'angioscanner au temps artériel permet une bonne analyse de son angio-architecture ainsi que d'un éventuel envahissement tissulaire et osseux.

La surveillance pré- ou post-thérapeutique est assurée par ces examens non invasifs associés bien sûr à la clinique.

L'IRM est privilégiée chez l'enfant du fait de son caractère non irradiant. Elle nécessite généralement une sédation chez l'enfant de moins de 6 ans.

#### **4.4 Radiographies**

La radiographie standard du membre atteint est utile pour rechercher des localisations intra-osseuses, en cas de suspicion clinique.

Une radiomésure des membres doit être demandée en cas d'inégalité de longueur des membres inférieurs, afin d'objectiver celle-ci.

#### **4.5 Angiographie**

Le bilan angiographique n'est pas demandé en première intention. Il doit être décidé en consultation multidisciplinaire spécialisée car il peut, dans certains cas, être utile pour décider du traitement d'une MAVs. L'objectif en est de préciser l'angio-architecture vasculaire de la lésion.

#### **4.6 Biopsie : examen histopathologique et analyse moléculaire**

La biopsie est habituellement contre-indiquée dans les MAVs. Elle peut en effet se compliquer de saignements abondants d'une part, d'autre part, peut être un déclencheur de poussée évolutive. Elle peut être discutée et réalisée par une équipe spécialisée multidisciplinaire à des fins :

- 1) d'analyse histo-pathologique – elle mettra en évidence les shunts artério-veineux et l'absence de prolifération tumorale, en cas de doute diagnostique (avec une tumeur maligne en particulier) ;
- 2) d'analyse moléculaire – recherche de mutation somatique des gènes *KRAS*, *NRAS*, *BRAF* et *MAP2K1*. Actuellement, cette analyse est à la limite entre la recherche et le soin, des thérapies ciblées étant à l'étude.

Centre Constitutif des malformations artério-veineuses superficielles de l'enfant et de l'adulte –  
Centre de référence Maladies vasculaires rares / Novembre 2021

**Tableau des études sur l'identification de mutations somatiques dans les MAVs sporadiques**

Auteur, Journal (année)	Nombre de sujets testés	Nombre de sujets avec mutation somatique	Gènes
Ramrada Lekwuttikarn et al., JAMA Dermatol. 2019	1	1	<i>MAP2K1</i>
Lara Al-Olabi et al., J Clin Invest. 2018	25	9	<i>KRAS, NRAS, BRAF, MAP2K1</i>
Philip E. Lapinski et al., Eur J Med Genet. 2018	4	4	<i>RASA1</i>
Whitney L Wooderchak-Donahue et al., Eur J Hum Genet. 2018	69	60	<i>RASA1</i>
Couto JA et al., Am J Hum Genet. 2017	10	7	<i>MAP2K1</i>
Chakraborty Ret al., Blood. 2014	41	20	<i>MAP2K1, BRAF</i>
Amyere M et al., Circulation. 2017	54	47	<i>EPHB4</i>
Nicole Revencu et al., Hum Mutat. 2013	68	58	<i>RASA1</i>

#### 4.7 Consultation cardiologique

Un bilan cardiologique est réalisé en cas de symptômes (asthénie, dyspnée), de signes cliniques d'insuffisance cardiaque ou si un souffle est retrouvé à l'auscultation. Ce bilan cardiologique doit également être demandé si la MAVs est volumineuse ou proximale. Il a pour but de rechercher une insuffisance cardiaque à haut débit, caractérisée par une élévation du débit cardiaque (> 8L/min au repos) avec une fonction ventriculaire normale voire supranormale, associée à une diminution des résistances artérielles périphériques. En effet, l'existence d'un shunt gauche-droit périphérique lié à la MAVs entraîne une augmentation de la pré-charge et une élévation du débit cardiaque. Avec le temps et pour s'adapter à cette charge de travail supplémentaire, le cœur va s'hypertrophier puis se dilater. Les examens cardiaques doivent donc être répétés dans le temps en cas de MAVs volumineuse. La fréquence est adaptée au cas par cas par l'équipe spécialisée.

Le bilan cardiaque comporte habituellement un électrocardiogramme et une échographie cardiaque transthoracique.

#### **4.8 Autres consultations**

Selon la localisation de la MAVs, d'autres examens doivent être demandés (consultation ORL, ophtalmologique, orthopédique, etc.).

#### **4.9 Conseil génétique**

Une petite moitié des MAVs sporadiques sont maintenant démontrées comme résultant d'une mutation génétique post-zygotique, somatique, de la voie de signalisation des RAS-MAP kinases, comme précisé préalablement. Cette mutation génétique n'est pas germinale, elle n'est donc pas héréditaire, et il n'y a donc pas de risque de récurrence dans la famille. L'identification d'une mutation génétique somatique pourra orienter vers une éventuelle prise en charge médicale par des inhibiteurs spécifiques de la voie de signalisation impliquée, actuellement en cours d'évaluation.

Dans le syndrome CM-AVM, des mutations germinales (*RASA1* ou *EPHB4*) peuvent être identifiées. Le mode de transmission est autosomique dominant, c'est-à-dire que

le risque de transmission de cette mutation à la descendance est de 50%. Cependant la survenue d'une MAV (superficielles et/ou cérébrales) n'est pas obligatoire lorsqu'un patient est porteur d'une mutation causale ; ce risque serait inférieur à 10% en cas de mutation de *EPHB4*, autour de 20% pour *RASA1*.

Dans le cas d'un couple dont l'un des membres est porteur de la mutation, une attention particulière est nécessaire au cours de la grossesse. En effet, en cas de transmission au fœtus, de rares cas de fistules artério-veineuses surtout cérébrales, peuvent entraîner des complications *in utero* et dans la période néonatale.

#### **4.10 Annonce du diagnostic et information du patient**

L'annonce du diagnostic doit se faire dans un milieu calme, en présence de préférence d'un tiers ou des deux parents s'il s'agit d'un enfant.

Il faut prendre du temps pour :

- Expliquer le diagnostic et la physiopathologie de la MAVs.
- Informer sur le risque hémorragique, avec la nécessité de la protection locale. Les situations à risques traumatiques sont à éviter (professions et activités sportives pour les enfants : privilégier des activités sportives sans chocs). Chaque cas doit être discuté en fonction de la localisation de la MAVs. Les conseils sont personnalisés.
- Informer sur la nécessité d'un suivi multidisciplinaire et d'une surveillance régulière avec un médecin référent spécialisé. Les stratégies thérapeutiques seront alors envisagées.
- Orienter pour le conseil et la recherche génétiques.
- Évaluer l'impact psychologique de la pathologie sur le patient et de ses proches (parents, conjoint) et proposer une consultation avec un spécialiste (psychologue ou psychiatre), selon l'état et la demande du patient ou de ses proches.
- Discuter des aides sociales : lorsque la situation est complexe, il est nécessaire de mettre en place des actions sociales d'accompagnement pour faciliter le quotidien du patient ou de ses aidants. Pour l'école, un projet d'accueil

individualisé (PAI), document écrit qui précise les adaptations à apporter à la vie de l'enfant ou de l'adolescent en collectivité, est souvent nécessaire.

- Informer de l'existence des associations de patients.

## **5. Prise en charge thérapeutique**

### **5.1 Objectifs**

La prise en charge des MAVs est multidisciplinaire et personnalisée. Elle doit être discutée au cas par cas, en fonction de la clinique, de l'imagerie et de la demande des patients. Un suivi est nécessaire car cette demande peut évoluer dans le temps. Les grandes lignes sont :

- Effectuer une simple surveillance clinique et échographique si le patient est peu symptomatique ou si le traitement de la MAVs dans son ensemble paraît difficile voire incomplet.
- Ne pas aggraver une MAVs préexistante en informant le patient des traitements ou situations à risque.
- Envisager un traitement « radical », seul traitement curatif, quand il est réalisable.
- Ce sont les complications qui motivent la prise en charge : gêne esthétique, douleurs, troubles trophiques, impotence fonctionnelle, retentissement cardiaque et altération de l'état général. Les complications hémorragiques peuvent nécessiter un geste d'hémostase en urgence.
- Prise en charge psycho-sociale.

### **5.2 Professionnels impliqués**

La prise en charge, multidisciplinaire, peut nécessiter l'intervention des différentes spécialités suivantes, en fonction de la localisation de la MAVs :

- Dermatologue
- Radiologue interventionnel
- Médecin vasculaire

- Chirurgiens : vasculaire, ORL et maxillo-facial, orthopédique, plasticien, ophtalmologiste, pédiatrique
- Cardiologue
- Pédiatre
- Anatomopathologiste
- Généticien
- Médecin de la douleur
- Médecin généraliste référent
- Psychologue
- Assistant(e) social(e)
- Infirmier(e)
- Kinésithérapeute
- Autres...

### **5.3 Prise en charge médicale**

#### **5.3.1 Compression**

La compression locale fait partie intégrante du traitement médical de la MAV. Elle doit être instaurée dès le plus jeune âge lorsque le diagnostic est posé et quand la localisation le permet.

Le vêtement compressif doit être réalisée sur mesure en particulier pour les enfants et doit être bien adapté au morphotype du patient pour ne pas être délétère (effet garrot par exemple). Il peut se décliner sur tous les modes : chevillière, genouillère, chaussette, bas, collant, manchon et aussi en terme de matériaux plus ou moins épais (matériel type grand brûlé...).

Chez l'enfant, il doit être renouvelé en fonction de sa croissance, afin d'éviter de faire garrot.

La compression locale joue le rôle de protection vis-à-vis des traumatismes sur une peau fragile ou un vaisseau dilaté, mais aussi de compression des réseaux dilatés vasculaires sous cutanés (réduction du débit de la MAVs pouvant potentiellement ralentir son développement). Elle n'est en rien curative. La classe est de type 2

minimum (idéalement compression supérieure à 15-20 mmHg), avec un matériel similaire à celui utilisé chez les grands brûlés. Le maillage rectiligne peut être utile pour les extrémités.

Ci-contre le lien vers les fiches d'aide à la prescription de la compression : [Fiches de compression de la SFMV](#) (à retrouver sur <https://www.portailvasculaire.fr>)

### 5.3.2 Prise en charge médicamenteuse

Les MAVs s'expliquent de manière physiopathologique par une anomalie de la vasculogénèse, liée à des mutations somatiques, modifiant la différenciation et de la prolifération des angioblastes.

Plusieurs médicaments ont été essayés, toujours sur de petits effectifs de patients, avec parfois des résultats encourageants. Il n'existe toutefois, à ce jour, pas de traitement médicamenteux validé ayant clairement démontré un intérêt majeur et répété sur les MAVs. Il n'y a pas d'essais thérapeutiques contrôlés dans la littérature. L'utilisation des traitements décrits ci-dessous repose sur l'expérience empirique des équipes spécialisées. Certaines molécules sont utilisées du fait de leurs propriétés anti-angiogéniques connues, d'autres pour traiter les symptômes de la MAVs (douleurs, saignement, hyperdébit ou insuffisance cardiaque).

#### ***Beta-bloquants***

Peu d'articles existent dans la littérature sur les beta-bloquants dans l'indication des MAVs : l'utilisation des bêta-bloquants cardio-sélectifs ou non est encore débattue (*Lu J et al., JAAD Case Rep. 2018*).

Les bêta-bloquants améliorent les symptômes et le confort, probablement du fait de leurs propriétés hémodynamiques. En diminuant le débit de la MAVs et la pression artérielle, ils atténuent la pulsatilité, les phénomènes hémorragiques, la surcharge veineuse, et participent peut-être à limiter l'évolution péjorative de la MAVs. Leur efficacité réside aussi sur leur capacité de vasoconstriction distale artériolaire et de diminution de la tension des artères, permettant une meilleure compliance endothéliale.

L'utilisation d'un bêta-bloquant réduit très modérément le débit dans la MAVs, mais son intérêt est de réduire la surcharge veineuse en aval du shunt.

Par ailleurs lorsqu'il existe un retentissement cardiaque de la MAVs, le traitement est celui de l'insuffisance cardiaque à haut débit. Une consultation cardiologique est nécessaire avant l'instauration de ce traitement.

**Tableau des études sur les bêta-bloquants dans les MAVs**

Auteur, Journal (année)	Type d'étude	Nombre de sujets	Âge	Molécule, dosage et durée	Efficacité	Tolérance
Jianyun Lu et al., JAAD Case Rep. 2018	Prospective / suivi de cohorte	1	19	Traitement propranolol par voie orale pendant 5 mois	Bonne	Bonne

### **Thalidomide**

Le Thalidomide a des propriétés anti-angiogéniques connues depuis environ 25 ans. Il agit sur les voies du VEGF mais aussi sur la voie du TNF (tumor necrosis factor), du FGF (fibroblast growth factor) et PDGF (platelet derived growth factor) (*Colletti G et al., Med. Hypotheses. 2015 ; Lebrin F et al., Nat. Med. 2010 ; Zhu W et al., Stroke 2018 ; Tan HH et al., J Dig Dis. 2011 ; Ge ZZ et al., Gastroenterology. 2011*). Il est utilisé en hématologie et dans la maladie de Rendu-Osler. Il n'existe aucune étude publiée concernant l'utilisation du thalidomide dans les MAVs des parties molles. Cependant des stabilisations voire des améliorations cliniques sont observées chez certains patients. Il est prescrit par voie orale à la dose de 100 mg/j (chez l'adulte) au long cours.

Les effets indésirables sont surtout des neuropathies périphériques, syndromes dépressifs, somnolence, événements thrombo-emboliques. C'est un médicament hautement tératogène. Une contraception doit donc être associée.

**Tableau des études sur le thalidomide dans les MAVs**

Auteur, Journal (année)	Type d'étude	Nombre de sujets	Âge	Dosage et durée	Efficacité	Tolérance
-------------------------	--------------	------------------	-----	-----------------	------------	-----------

Zhi-Zheng Ge et al., Gastroenterology . 2011	Prospective / suivi de cohorte	28	40-85	100 mg thalidomide/jour Pendant 4 mois	71.4%	Bonne
--	--------------------------------------	----	-------	--	-------	-------

### ***Sirolimus***

Le sirolimus (rapamycine) est un inhibiteur de mTOR (mammalian Target Of Rapamycin) qui se prend par voie orale. Il a été développé dans les années 90 pour ses propriétés immunosuppressives (greffe d'organes solides) ; mTOR est une serine/thréonine-kinase régulée par la phosphoinositide-3-kinase (PI3K) et AKT. Lorsque la voie de signalisation PI3K–AKT–mTOR est activée, elle stimule la synthèse protéique, la prolifération cellulaire et l'angiogenèse/lymphangiogenèse. Des variations génétiques concernant certains gènes de cette voie (*PTEN*, *PIK3CA*, *TIE2*, *AKT*) conduisent à son activation permanente, se traduisant cliniquement par le développement de malformations vasculaires essentiellement à flux lent, veineuses ou lymphatiques. Dans ces indications, le sirolimus permet d'améliorer les symptômes inflammatoires douloureux, avec parfois une diminution du volume de la malformation.

Son utilisation a été proposée dans la prise en charge des MAVs, avec un résultat très mitigé et uniquement transitoire. D'ailleurs peu de publications existent à ce sujet dans la littérature. Dans notre expérience, certaines lésions sont améliorées partiellement et temporairement, mais échappent ensuite. (*Gabeff R et al, Acta Derm Venereol. 2019*)

La dose utilisée le plus souvent en pédiatrie est de 0,1 mg/kg/jour en une à deux prises, entre 1 et 3 mg/j chez l'adulte, pour atteindre un taux sérique résiduel entre 4 à 12 ng/ml. (*Triana P et al., Eur J Pediatr Surg. 2017 ; Adams DM et al., Pediatrics. 2016*). Les effets indésirables comprennent des aphtes, des troubles digestifs, une asthénie, des céphalées et, biologiquement, thrombopénie, lymphopénie, hypercholestérolémie et hypertriglycéridémie.

Les interactions médicamenteuses sont nombreuses et certaines peuvent potentialiser le taux sérique du sirolimus comme certains antibiotiques ou les inhibiteurs du cytochrome P 450 (jus de pamplemousse).

**Tableau des études sur le sirolimus dans les malformations vasculaires**

Auteur, Journal (année)	Type d'étude	Nombre de sujets	Âge	Dosage et durée	Efficacité	Tolérance
Triana P et al., Eur J Pediatr Surg. 2017	Prospective / suivi de cohorte	41	0.16-47 ans	0.8 mg/m <sup>2</sup> /12 heures	Bonne	Bonne
Adams DM et al., Pediatrics. 2016	Prospective / suivi de cohorte	61	0-31 ans	10-15 ng/ml de sirolimus pendant 12x28 jours	Bonne	Bonne
Adrienne M. Hammill et al., Pediatr Blood Cancer. 2011	Prospective / suivi de cohorte	6	7 mois-14 ans	10-15 ng/ml de sirolimus pendant 3 ans	Bonne	Bonne

### **Bevacizumab**

Le bevacizumab est un anticorps monoclonal inhibiteur du VEGF utilisé, par voie parentérale, en cancérologie. Il a une efficacité démontrée dans la maladie de Rendu-Osler. Les voies de signalisation impliquées dans les MAVs peuvent conduire à une élévation du VEGF, mais sans pour autant que ce soit un effecteur clef. La voie du VEGF n'est probablement pas une cible majeure en termes de traitement. C'est un traitement peu utilisé et d'efficacité limitée dans les MAVs sporadiques. (*Guilhem A et ai., PLoS One. 2017 ; Lebrin F et ai., Nat Med. 2010*).

**Tableau des études sur les anti-angiogéniques dans les MAVs**

Auteur, Journal (année)	Type d'étude	Nombre de sujets	Âge	Molécule, dosage et durée	Efficacité	Tolérance
-------------------------	--------------	------------------	-----	---------------------------	------------	-----------

Ramrada Lekwuttikarn et al., JAMA Dermatol. 2019	Prospective	1	11	Tranitimiib ; 0,5 mg une fois par jour puis augmenté à 0,5 mg deux fois par jour après un mois.	Bonne	Bonne
---	-------------	---	----	---	-------	-------

### ***Inhibiteur des métalloprotéinases (MMP)***

Les MMP stimulent la dégradation de la membrane basale vasculaire, permettant la migration des cellules endothéliales pour former des nouveaux vaisseaux et assurer une stabilité murale. Elles ont été décrites comme anormales dans les MAVs (*Wei T et al., Sci Rep. 2016*).

Leur intérêt dans les MAVs n'est pas validé.

- Marimastat : décrit dans un seul cas, en complément d'une embolisation. La dose était de 30 mg/j au long cours avec incrémentation à 120 mg/j durant plus de 12 ans et a été bien tolérée. Ce médicament est utilisé en oncologie pour les cancers pulmonaires et digestifs (*Burrows PE et al., J Craniofac Surg. 2009*).
- Doxycycline : une série a été réalisée dans les MAV cérébrales mais aucune étude dans les localisations extracérébrales (*Goss JA et al., J Craniofac Surg. 2017 ; Lu J et al., JAAD Case Rep. 2018*).

### ***Inhibiteurs de la voie RAS***

Compte tenu de l'identification de mutations génétiques causales sur les gènes de la voie RAS, l'utilisation d'inhibiteurs spécifiques de cette voie, développés initialement pour des pathologies cancéreuses, est une option en cours d'exploration. Une équipe anglaise a montré que le tramétinib, un inhibiteur de MEK, permettait de réduire la taille d'une MAV, *in vivo* sur des poissons-zèbres. Il n'existe pas encore d'essai thérapeutique chez l'homme, mais c'est une voie en cours d'exploration.

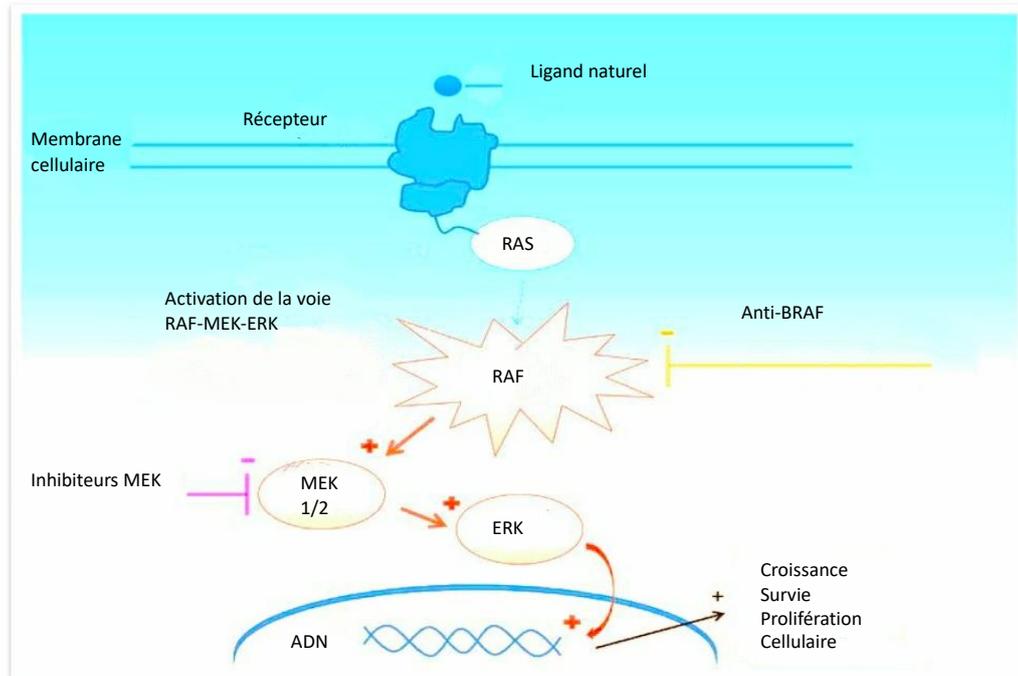


Schéma de la voie de signalisation RAS/MAPKinases

#### 5.4 Prise en charge chirurgicale

La décision thérapeutique et les techniques utilisées sont différentes selon la topographie des MAVs, leur étendue et leur stade de sévérité.

La difficulté majeure est d'identifier le bon moment pour intervenir par rapport au stade évolutif de la MAVs (Schobinger I à IV).

Le traitement chirurgical doit être proposé en concertation multidisciplinaire. Les grands principes pour orienter sont :

**A) Les cas où la MAVs n'est pas la cible thérapeutique** (MAV étendue, ou localisation peu chirurgicale, le plus grand nombre des patients avec cette pathologie).

Les cibles sont :

1) les complications orthopédiques : inégalité de longueur avec des indications d'épiphysiodèse, la cible est fonctionnelle ;

2) prévention des complications trophiques, ou trouble trophique limité, le traitement par contention et bêta-bloquants peut éviter les complications hémorragiques et permet un statu quo souvent prolongé.

3) la surveillance de complications artérielles en amont des shunts (anévrisme par hyper débit qui demande une surveillance échographique et parfois une correction chirurgicale)

### **B) La cible peut être le nidus de la MAVs**

La chirurgie est indiquée si la clinique le justifie et si l'atteinte tissulaire du nidus est bien identifiée topo sous-cutanée, intramusculaire ou intra osseuse.

S'il n'y a pas une précise identification de l'atteinte tissulaire permettant une chirurgie bien réglée, mais toujours à risque, la chirurgie sera un échec quel que soit la topographie de la MAVs.

#### **5.4.1 Indications chirurgicales**

L'exérèse chirurgicale complète de la MAVs (avec marges pour être certain d'emporter l'intégralité de la lésion), quand elle est faisable, peut conduire à une rémission complète prolongée.

La chirurgie doit tenir compte de plusieurs critères :

- Taille et localisation de la MAVs
- Âge du patient
- Classification clinique (Schobinger) : le stade II est de meilleur pronostic et permet une chirurgie moins compliquée/difficile.

La chirurgie d'une MAVs doit être une chirurgie d'exérèse totale de la lésion et nécessite :

- Ablation du nidus dans sa totalité : intérêt de l'imagerie en coupes et de l'artériographie
- Exérèse nécessaire le plus souvent de la peau, du périoste en regard de la MAVs
- Il faut différencier la zone du nidus (nécessitant l'exérèse totale) des zones périphériques avec recrutement des vaisseaux qui peuvent être épargnées, laissées en place
- L'étude histologique ne peut apprécier la qualité de l'exérèse, contrairement à la chirurgie carcinologique
- L'expérience du chirurgien est primordiale

- Embolisation 48-72h avant la chirurgie si besoin, en fonction des habitudes des équipes chirurgicales
- Étude du type de saignements en per-opératoire. Il n'y a pas de trouble de la coagulation type coagulopathie de consommation, contrairement aux malformations veineuses étendues. Il faut toutefois prévoir des culots globulaires pour ces interventions à risque hémorragique. Les nouvelles techniques chirurgicales d'hémostase semblent très intéressantes pour le contrôle du saignement (ex : bistouri harmonic).
- Reconstruction cervico-faciale par techniques classiques allant du plus simple au plus compliqué : fermeture directe, lambeaux locaux, rarement greffe cutanée, lambeaux micro-anastomosés.

Quand l'exérèse totale est impossible ou entraîne des séquelles inacceptables, on peut proposer :

- Des embolisations répétées en cas d'hémorragie, pouvant parfois entraîner des complications (nécrose tissulaire, surinfection, récurrence hémorragique)
- Une chirurgie de « sauvetage » devant des complications locales (nécrose extensive) voire à risque vital hémorragique malgré ou aggravées par les embolisations
- Dans des cas sélectionnés, après discussion multidisciplinaire, des exérèses partielles programmées sont parfois proposées, par exemple en cas de troubles trophiques cutanés avec risque majeur de nécrose ou d'hémorragie, ou pour certaines MAVs peu actives, dont la localisation entraînerait des séquelles inacceptables en cas d'exérèse totale.

En cas de MAVs non chirurgicales car trop étendues ou avec trouble trophique, une amputation peut être raisonnable surtout aux extrémités après échec des autres alternatives.

Pour résumer, les principales situations chirurgicales sont :

- Exérèse totale et reconstruction facile avec pas ou peu de séquelles : proposition chirurgicale avant la puberté, ou à l'âge adulte *a priori* sans embolisation préalable sauf pour certaines localisations.

- Exérèse possible totale avec séquelles plus importantes mais avec un risque de difficulté de reconstruction en cas d'évolution : chirurgie après explication et décision avec le patient.
- Chirurgie en urgence parfois sur nécrose, infections (post-embolisation par exemple), MAVs en poussée inflammatoire.
- MAVs inextirpables totalement mais stade III (Schobinger) ou risques trophiques importants : chirurgie partielle des zones à risques, les plus actives avec souvent lambeau de reconstruction.

#### **5.4.2 Contre-indications chirurgicales**

Plusieurs situations peuvent amener à contre-indiquer transitoirement ou définitivement une chirurgie d'exérèse d'une MAVs :

- Lors des poussées évolutives d'une MAVs, une chirurgie est souvent contre-indiquée ou retardée du fait de difficultés chirurgicales d'exérèse ou du risque de récurrence précoce.
- Certaines MAVs sont trop volumineuses et/ou de localisation trop risquée sur le plan vital, amenant à proposer une simple surveillance en l'absence de troubles trophiques ou de complications.
- Terrain : l'état général du patient peut contre-indiquer un geste chirurgical notamment dans un contexte de risque hémorragique per opératoire important.
- Classiquement, un geste chirurgical est contre-indiqué quand on peut prévoir à l'avance que l'exérèse totale est impossible.

Habituellement, une chirurgie n'est pas proposée quand l'exérèse entraîne des séquelles esthétiques et/ou fonctionnelles plus importantes que l'état préopératoire. La balance bénéfice/risque doit être appréhendée par une équipe multidisciplinaire spécialisée et discutée avec le patient.

Cette attitude est néanmoins à discuter : parfois des exérèses sont proposées du fait du risque évolutif de la MAVs qui peut, du fait de sa localisation et en cas d'extension, rendre une exérèse encore plus compliquée ou avec des séquelles encore plus importantes. Par exemple une MAVs d'une héli-lèvre n'atteignant pas la commissure labiale risque, en cas d'évolution avec atteinte de la commissure labiale, d'entraîner une mutilation et des séquelles plus importantes.

En cas de retard de cicatrisation, ne pas hésiter à ré-adresser le patient à l'équipe qui le suit pour mise en place de protocole de pansements et soins cutanés.

**Tableau des études sur la chirurgie dans les MAVs**

Auteur, Journal (année)	Type d'étude	Nombre de sujets	Âge	Type de chirurgie	Efficacité	Tolérance
Dov C. Goldenberg et al., Plast Reconstr Surg. 2015	Prospective/ suivi de cohorte	31	4-55	Résection chirurgicale	Bonne	Bonne

### 5.5 Radiologie interventionnelle

Le traitement par voie endo-vasculaire est une décision multidisciplinaire, au cas par cas, pour chaque patient.

Elle peut être nécessaire :

- En préopératoire (dans des rares cas) afin de diminuer le saignement peropératoire,
- Associée ou conjointement à une chirurgie d'exérèse : le but dans ce cas est de traiter une partie de la MAVs par embolisation afin d'éviter de retirer cette partie et rendre l'unité chirurgicale à enlever de ce fait plus petite et plus « harmonieuse »,
- Comme unique moyen thérapeutique,
- En cas de complications hémorragiques en urgence.

Il y a deux types de voie d'abord :

- Voie endo-vasculaire : par navigation au micro-cathéter par voie artérielle ou veineuse.
- Voie percutanée : ponction directe du nidus. Elles sont aujourd'hui moins pratiquées du fait de l'amélioration de la navigabilité des microcathéters mais présentent l'intérêt de cibler directement le nidus ou de réaliser un abord rétrograde de la lésion par voie veineuse.

Le choix se fait en fonction :

- De la localisation anatomique de la MAVs : localisation cervico-faciale, membres, thoraciques ou viscérales ;
- De l'envahissement des tissus par la MAVs : atteinte cutanée, sous cutanée, musculaire, osseuse ou viscérale ;
- De l'angio-architecture et de la vitesse de flux visualisées à l'artériographie.
- La deuxième étape est le choix du matériel d'embolisation selon les critères précédemment cités.
- Il faut idéalement, dans une localisation cervico-faciale, préférer un agent d'embolisation résorbable, liquide et qui ne colore pas la peau (par exemple l'Ethanol à 98 %) en surveillant l'aspect de la peau après l'embolisation devant le risque de nécrose cutanée ou de parésies post-opératoires par alcoolisation d'un rameau nerveux.
- Dans une localisation plus profonde on peut envisager d'autres matériaux d'embolisation moins fluides, partiellement résorbables et dont l'injection est mieux maîtrisée, par exemple : Onyx®, Phil®, Histoacryl®, Glubran®, etc.

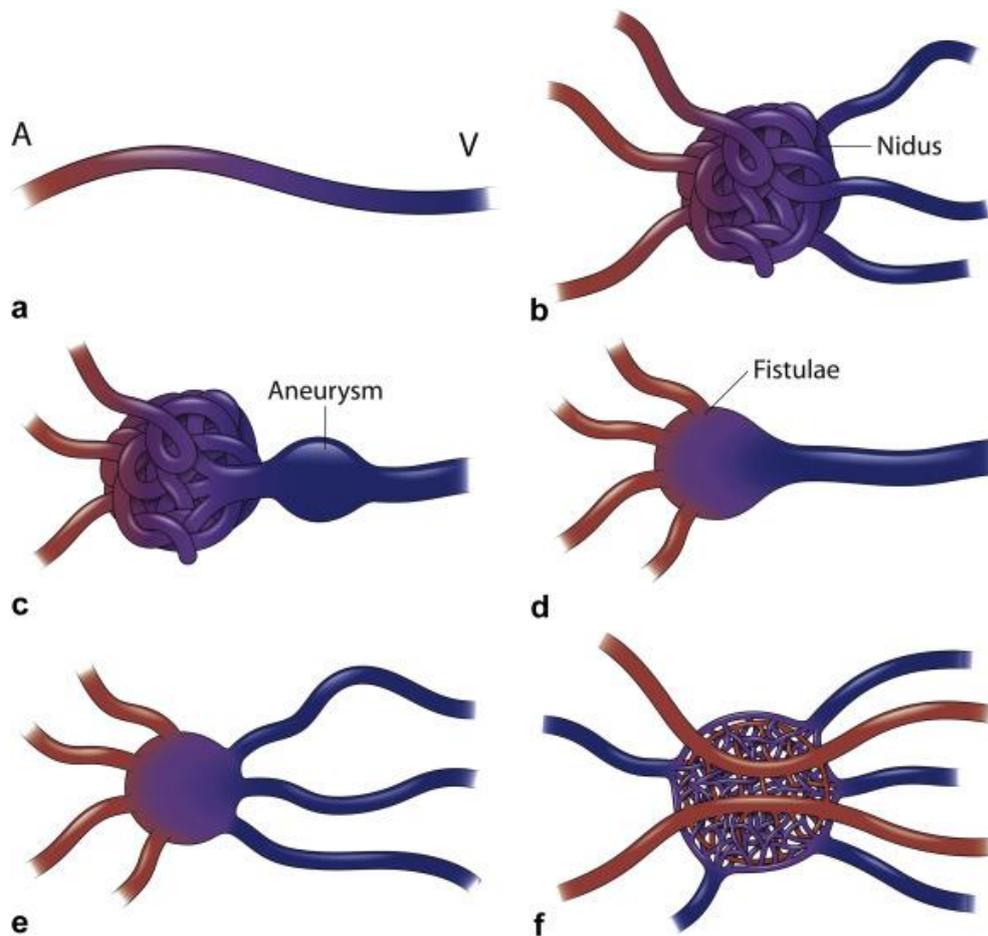
Les agents emboliques liquides comme la colle (n-butyl cyanoacrylate), l'éthylène vinyl alcool (EVOH) ou l'hydroxyéthyl méthacrylate (pHEMA) sont privilégiés. Chaque matériau a ses avantages et ses inconvénients propres. La colle et le pHEMA présentent l'avantage de ne pas tatouer la peau comme pourrait le faire le tantale utilisé pour rendre l'EVOH radio-opaque (*Colletti G et al., Med Hypotheses. 2015*).

Le choix du matériel d'embolisation doit tenir compte des examens complémentaires nécessaires à la surveillance et ne pas compliquer leur interprétation (artefact) ni rendre une chirurgie de 2<sup>ème</sup> intention difficile (onyx et coils).

Dans quelques cas, des voies d'abord veineuses ont été décrites avec occlusion de la voie de drainage et déploiement de coils®, plug®, en complément d'une embolisation rétrograde du nidus.

Tous ces traitements se font habituellement sous anesthésie générale et sous contrôle fluoroscopique par un opérateur entraîné.

La **classification de Yakes** est actuellement souvent citée pour décider de la voie d'abord dans le traitement endovasculaire (*Julius Griauzde et al., J Vasc Interv Radiol. 2020*).



- ◇ a) Type I: FAV directe
- ◇ b) Type II a MAV artério veineuse + Nidus + plus veines
- ◇ c) Type II b : II a + s'abouchant veine de drainage unique anévrysmale.
- ◇ d) Type IIIa : Multiplés artères + artéριοles + veine drainage unique.
  - ◇ e) Type IIIb : multiples artères dans une veine de drainage unique puis multiples veines
- ◇ f) Type IV : Multiples artères et artéριοles en passage et microfistules dans multiples veines

#### **Tableau des études sur les imageries et traitement endovasculaire dans les MAVs**

Centre Constitutif des malformations artério veineuses superficielles de l'enfant et de l'adulte –  
Centre de référence Maladies vasculaires rares / Novembre 2021

Auteur, Journal (année)	Type d'étude	Nombre de sujets	Âge	Dispositif utilisé	Efficacité	Tolérance
Kwang Bo Park et al., J Vasc Surg. 2019	Prospective / suivi de cohorte	306	1-74	Traitement endovasculaire	54.2% et 64.3%	Bonne
Yunbo Jin et al., Radiology.2018	Prospective / suivi de cohorte	32	2-60	Injection interstitielle intralésionnelle de bléomycine	27/32	Bonne
Akira Kitagawa et al., Cardiovasc Intervent Radiol. 2018	Prospective suivi de cohorte	23	4-74	Sclérothérapie au polidocanol associée à une embolisation transartérielle à l'aide d'un agent adhésif liquide (cyanoacrylate de n-butyle)	20/23	Bonne
M Saeed Kilani et al., Diagn Interv Imaging. 2017	Prospective / suivi de cohorte	19	2-72	Embolisation Onyx	12/19	Bonne
L Su al., Eur J Vasc Endovasc Surg .2015	Prospective / suivi de cohorte	168	16-46	Embolothérapie à l'éthanol	56/66	Bonne
Kazutomo Nakazawa et al., No Shinkei Geka. 2007	Prospective	1	50	Embolisation trans-artérielle	Bonne	Bonne
M J Dobson et al., Clin Radiol. 1997	Prospective / suivi de cohorte	14	8-51	Angiographie par résonance magnétique et IRM	13/14	Bonne

## 5.6 Suivi clinique

La surveillance est essentiellement clinique et adaptée à la sévérité des symptômes. Elle varie de tous les 3 mois à 1 fois par an, voire tous les 2 ans. Elle est plus rapprochée durant les périodes de modifications hormonales (puberté, grossesse). Compte tenu des difficultés dans le traitement de cette pathologie, et surtout de l'absence de traitement simple, efficace et codifié, la prise en charge résulte de façon

quasi constante d'un suivi et d'une réflexion multidisciplinaires et personnalisés pour chaque patient.

Elle nécessite une stratégie thérapeutique, comprenant fréquemment l'association successive ou parallèle de plusieurs mesures thérapeutiques.

- Peau : barrière naturelle de protection, il faut veiller à ce qu'elle ne soit pas altérée par la dilatation des veines sous-cutanées par hyperdébit ou par le vol vasculaire. La compression, indispensable, doit être bien adaptée pour éviter des érosions cutanées.
- Fonctionnalité du membre : veiller à ce qu'il n'existe pas de retentissement musculaire ou osseux. Les flessum ou impotence de membre peuvent survenir par envahissement musculo-squelettique ou articulaire. Une inégalité de longueur des membres inférieurs peut se développer en raison d'une croissance excessive, avec un retentissement sur le rachis à type de scoliose. Une consultation orthopédique spécialisée peut être indiquée.
- Vaisseaux : surveillance clinique et par échographie-Doppler d'éventuels anévrysmes veineux ou artériels sous-cutanés à risque. Associée à la clinique, la mesure répétée des débits comparatifs permet une surveillance de l'évolution de la MAVs. Le WSS (Wall Shear Stress) pourrait être un nouveau marqueur pour évaluer le pronostic de la MAVs.
- Retentissement général : recherche de signes d'insuffisance cardiaque (asthénie, dyspnée, oedèmes des membres inférieurs).
- Retentissement psychologique : il convient de l'évaluer sur le patient et ses aidants lors de chaque consultation.

## **5.7 Conseils pour le mode de vie et éducation thérapeutique du patient**

### ***Activités physiques***

Le mode de vie doit être adapté à la pathologie et à sa localisation. Tout traumatisme local doit être évité : sport de contact, certains métiers à risque. Il n'y a pas d'interdiction mais les souhaits doivent être discutés en consultation multidisciplinaire afin de pouvoir aider à orienter le patient dans ses choix de vie. Pour les enfants, il

convient de les orienter au plus tôt vers un sport sans traumatisme (natation par exemple).

L'éducation thérapeutique du patient (ETP) consiste aussi à prévenir le patient des situations à risque. Il n'y a pas encore de programme spécifique d'ETP dédié aux personnes ayant une MAVs. Des projets d'ETP sur les MAVs sont prévus sur l'année 2022.

### **Contraception**

Toute contraception à base d'oestrogène est contre-indiquée, car possiblement inducteurs de poussée évolutive de MAVs. Il n'y a pas de restriction particulière sur les autres types de contraception.

### **Grossesse**

La grossesse n'est pas contre-indiquée mais nécessite d'être anticipée et surveillée attentivement par l'équipe pluridisciplinaire spécialisée. Des poussées évolutives de MAVs ont été observées pendant/après la grossesse chez certaines patientes.

Etudes sur l'impact des modifications hormonale sur les MAVs : pas de publications à ce jour

### **Hygiène de vie**

Une bonne hygiène alimentaire est nécessaire pour éviter la surcharge pondérale notamment en cas d'atteinte de MAV des membres.

## **5.8 Prise en charge psychologique**

Les MAVs peuvent provoquer des bouleversements dans la vie du patient et de sa famille, en particulier lors de l'annonce et en cas d'évolutivité. Ils doivent se confronter à des restrictions dans leur mode de vie.

Les personnes ou leurs aidants peuvent avoir besoin d'un accompagnement psychologique ponctuel ; ceci varie d'une personne à une autre, ainsi que des événements vécus, de l'âge et l'évolution de la pathologie.

Il convient de proposer au patient et aux aidants régulièrement une aide psychologique (psychologue du service médical pluridisciplinaire ou, pour un enfant, vers le Centre Médico Psychologique Pédiatrique (CMPP) à proximité de son domicile, ou encore, vers un service d'éducation spéciale et de soins à domicile (SESSAD) spécialisé en

maladie rare/en situation de handicap). Le suivi se fait en collaboration avec le médecin traitant.

Etudes sur l'impact psychologique des MAVs : Pas de publications à ce jour

### **5.9 Prise en charge sociale**

Les MAVs peuvent induire des difficultés sociales de diverses natures. Le patient/parent peut s'orienter alors vers le médecin traitant, vers un médecin spécialiste de l'équipe pluridisciplinaire hospitalière, vers le service social de l'hôpital, ou se rapprocher des associations de patients pour les guider vers les services sociaux adaptés et les conseiller sur les démarches administratives et les droits du patient.

Parmi ces aides sociales :

- Prise en charge ALD (Affection de Longue Durée) – demande à faire par le médecin traitant,
- Allocations liées à une situation de handicap – se tourner vers la Maison Départementale des Personnes en Situation de Handicap (MDPH),
- Pour la scolarité : possibilité de bénéficier d'aides pour l'enfant ; de proposer un plan de scolarisation personnalisé ; de mettre en place un Projet d'Accueil Individualisé (PAI).

### **5.10 Recours aux associations de patients**

Une association de patients est en cours de création.

## Annexe 1. Références bibliographiques

- 1) Young AE, Mulliken JB. Arteriovenous malformations. In: Mulliken JB, Young AE, editors. *Vascular birthmarks: hemangiomas and malformations*. Philadelphia:Saunders; 1988. p. 228-45.
- 2) Wassef M, et al. Vascular anomalies classification: recommendations from the International Society for the Study of Vascular Anomalies. *Pediatrics*. 2015;136(1):e203–e214.
- 3) Revencu N, et al. RASA1 mutations and associated phenotypes in 68 families with capillary malformation-arteriovenous malformation. *Hum Mutat*. 2013;34(12):1632-41.
- 4) Amyere M, Revencu N, Helaers R, Pairet E, Baselga E, Cordisco M, et al. Germline Loss-of-Function Mutations in EPHB4 Cause a Second Form of Capillary Malformation-Arteriovenous Malformation (CM-AVM2) Deregulating RAS-MAPK Signaling. *Circulation* 2017;136(11):1037-48
- 5) Tugues S, Koch S, Gualandi L, Li X, Claesson-Welsh L. Vascular endothelial growth factors and receptors: anti-angiogenic therapy in the treatment of cancer. *Mol Aspects Med*. 2011 Apr;32(2):88-111.
- 6) Goss JA, Konczyk DJ, Alomari MH, et al. Propranolol Treatment of Vascular Anomalies Other Than Infantile Hemangioma. *J Craniofac Surg*. 2017 Nov;28(8):2001-2003.
- 7) Lu J, Anvari R, Wang J, Huang J, et al. Propranolol as a potentially novel treatment of arteriovenous malformations. *JAAD Case Rep*. 2018 Apr 4;4(4):355-358.
- 8) Colletti G, Dalmonte P, Moneghini L, Ferrari D, Allevi F. Adjuvant role of anti-angiogenic drugs in the management of head and neck arteriovenous malformations. *Med Hypotheses*. 2015 Sep;85(3):298-302.
- 9) Lebrin F, Srun S, Raymond K, Martin S, et al. Thalidomide stimulates vessel maturation and reduces epistaxis in individuals with hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Nat Med*. 2010 Apr;16(4):420-8.
- 10) Zhu W, Chen W, Zou D, Wang L et al. Thalidomide Reduces Hemorrhage of Brain Arteriovenous Malformations in a Mouse Model. *Stroke* 2018 May;49(5):1232-1240.

- 11) Tan HH, Ge ZZ, Gao YJ, Chen HM, et al. The role of HIF-1, angiopoietin-2, Dll4 and Notch1 in bleeding gastrointestinal vascular malformations and thalidomide-associated actions: a pilot in vivo study. *J Dig Dis*. 2011 Oct;12(5):349-56
- 12) Ge ZZ, Chen HM, Gao YJ, Liu WZ, et al. Efficacy of thalidomide for refractory gastrointestinal bleeding from vascular malformation. *Gastroenterology*. 2011 Nov;141(5):1629-37.
- 13) Zhi-Zheng Ge et al. Efficacy of thalidomide for refractory gastrointestinal bleeding from vascular malformation. *Gastroenterology*. 2011
- 14) Gabeff R, Boccara O, Soupre V, Lorette G, Bodemer C, Herbreteau D, Tavernier E, Maruani A. Efficacy and Tolerance of Sirolimus (Rapamycin) for Extracranial Arteriovenous Malformations in Children and Adults *Acta Derm Venereol*. 2019 Nov 1;99(12):1105-1109.
- 15) Adams DM, Trenor CC 3rd, Hammill AM, et al. Efficacy and Safety of Sirolimus in the Treatment of Complicated Vascular Anomalies. *Pediatrics*. 2016 Feb;137(2).
- 16) Ramrada Lekwuttikarn et al. Genotype-Guided Successful Treatment of an Arteriovenous Malformation in a Child. *JAMA Dermatol*. 2019 Feb 1; 155(2): 256–257.
- 17) Lara Al-Olabi et al.,: Mosaic RAS/MAPK variants cause sporadic vascular malformations which respond to targeted therapy. *J Clin Invest*. 2018 Apr 2;128(4):1496-1508.
- 18) Philip E. Lapinski et al. Somatic second hit mutation of RASA1 in vascular endothelial cells in capillary malformation-arteriovenous malformation. *Eur J Med Genet*. 2018 Jan;61(1):11-16.
- 19) Whitney L Wooderchak-Donahue et al.,: Expanding the clinical and molecular findings in RASA1 capillary malformation-arteriovenous malformation. *Eur J Hum Genet*. 2018 Oct;26(10):1521-1536.
- 20) Couto JA et al. Somatic MAP2K1 Mutations Are Associated with Extracranial Arteriovenous Malformation. *Am J Hum Genet*. 2017 Mar 2; 100(3): 546–554.
- 21) Chakraborty Ret al. Mutually exclusive recurrent somatic mutations in MAP2K1 and BRAF support a central role for ERK activation in LCH pathogenesis. *Blood*. 2014 Nov 6;124(19):3007-15.

- 22) Nicole Revencu et al. RASA1 mutations and associated phenotypes in 68 families with capillary malformation-arteriovenous malformation. *Hum Mutat.* 2013 Dec;34(12):1632-41.
- 23) Triana P, Dore M, Cerezo VN, et al. Sirolimus in the Treatment of Vascular Anomalies. *Eur J Pediatr Surg.* 2017 Feb;27(1):86-90.
- 24) Adrienne M. Hammill et al., *Pediatr Blood Cancer.* 2011 : Sirolimus for the treatment of complicated vascular anomalies in children
- 25) Guilhem A, Fargeton AE, Simon AC, Duffau P, Harle JR, Lavigne C, Carette MF, Bletry O, Kaminsky P, Leguy V, Lerolle N, Roux D, Lambert M, Chinet T, Bonnet D, Dupuis-Girod S, Rivière S. Intra-venous bevacizumab in hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT): A retrospective study of 46 patients. *PLoS One.* 2017 Nov 30;12(11):e0188943.
- 26) Wei T, Zhang H, Cetin N, Miller E, et al. Elevated Expression of Matrix Metalloproteinase-9 not Matrix Metalloproteinase-2 Contributes to Progression of Extracranial Arteriovenous Malformation. *Sci Rep.* 2016 Apr 14;6:24378.
- 27) Burrows PE, Mulliken JB, Fishman SJ, et al. Pharmacological treatment of a diffuse arteriovenous malformation of the upper extremity in a child. *J Craniofac Surg.* 2009 Mar;20 Suppl 1:597-602.
- 28) Dov C. Goldenberg et al. Surgical treatment of extracranial arteriovenous malformations after multiple embolizations: outcomes in a series of 31 patients. *Plast Reconstr Surg.* 2015 Feb;135(2):543-552
- 29) Julius Griauzde et al. Endovascular Treatment of Arteriovenous Malformations of the Head and Neck: Focus on the Yakes Classification and Outcomes. *J Vasc Interv Radiol.* 2020 Nov;31(11):1810-1816.
- 30) Kwang Bo Park et al. Endovascular treatment results and risk factors for complications of body and extremity arteriovenous malformations *J Vasc Surg.* 2019 Apr;69(4):1207-1218.
- 31) Yunbo Jin et al. Treatment of Early-stage Extracranial Arteriovenous Malformations with Intralesional Interstitial Bleomycin Injection: A Pilot Study *Radiology.* 2018 Apr;287(1):194-204.
- 32) Akira Kitagawa et al. Polidocanol Sclerotherapy Combined with Transarterial Embolization Using n-Butyl Cyanoacrylate for Extracranial Arteriovenous Malformations. *Cardiovasc Intervent Radiol.* 2018 Jun;41(6):856-866.

- 33) M Saeed Kilani et al. Embolization of peripheral high-flow arteriovenous malformations with Onyx. *Diagn Interv Imaging*. 2017 Mar;98(3):217-226.
- 34) L Su al. Absolute Ethanol Embolization of Infiltrating-diffuse Extracranial Arteriovenous Malformations in the Head and Neck. *Eur J Vasc Endovasc Surg*. 2015 Jul;50(1):114-21.
- 35) Kazutomo Nakazawa et al. A case report of arteriovenous malformation of the tongue: vascular anatomy and note for transarterial embolization. *No Shinkei Geka*. 2007 Nov;35(11):1103-8.
- 36) M J Dobson et al. MR angiography and MR imaging of symptomatic vascular malformations. *Clin Radiol*. 1997 Aug;52(8):595-602.

## **Annexe 2. Réseau de soins**

*Centres de Référence et de Compétences Maladies Rares de la filière FAVAmulti :*  
<https://www.favamulti.fr/qui/acteurs-de-la-filiere/les-centres-de-referance/>

- **Centres de Référence**

- ▶ CRMR coordonnateur : Hôpital Européen Georges Pompidou – Paris, Tél : 01 56 09 50 41
- ▶ CRMR constitutif du lymphœdème primaire et des malformations lymphatiques : Hôpital Cognacq Jay – Paris, Tél : 01 45 30 81 35
- ▶ CRMR constitutif du lymphœdème primaire et des malformations lymphatiques : Hôpital Saint-Eloi – Montpellier, Tél : 04 67 33 70 28/77 02/76 86
- ▶ CRMR constitutif des malformations artério-veineuses superficielles, Hôpital Lariboisière – Paris, Tel : 01 49 95 83 59

- **Centres de Compétences**

- ▶ CCMR Angers – Dr Cristina Belizna
- ▶ CCMR Bordeaux – Pr Joël Constans
- ▶ CCMR Brest – Pr Luc Bressollette
- ▶ CCMR Caen – Dr Damien Laneelle
- ▶ CCMR Clermont-Ferrand – Pr Louis Boyer
- ▶ CCMR Grenoble – Dr Christophe Seinturier
- ▶ CCMR Lille – Pr Marc Lambert
- ▶ CCMR Limoges – Pr Philippe Lacroix
- ▶ CCMR Lyon – Pr Laurent Guibaud
- ▶ CCMR Lyon – Pr Arnaud Hot
- ▶ CCMR Marseille – Dr Bernard Vaisse
- ▶ CCMR Nancy – Pr Denis Wahl
- ▶ CCMR Nantes – Pr Marc-Antoine Pistorius
- ▶ CCMR Rouen – Dr Ygal Benhamou
- ▶ CCMR Saint-Etienne – Pr Claire Le Hello
- ▶ CCMR Strasbourg – Pr Dominique Stéphan
- ▶ CCMR Toulouse – Pr Alessandra Bura-Rivière
- ▶ CCMR Tours – Pr Loïc Vaillant

**Centres de Référence et de Compétences Maladies Rares de la filière de santé**  
**FIMARAD** : <https://fimarad.org/les-centres-de-reference/>

- **Centres de Référence (MAGEC-Nord)**

- ▶ CRMR coordonnateur : Hôpital Necker-Enfants Malades, Service de dermatologie, 149 rue de Sèvres, 75743 Paris cedex 15, Tél. : 01 44 49 43 37
- ▶ CRMR constitutif : CHU Angers, Service de dermatologie, 4 rue Larrey, 49933 Angers Cedex 9, Email : dermatologie@chu-angers.fr, Email : HeHumeau@chu-angers.fr, Site Web : www.chu-angers.fr
- ▶ CRMR constitutif : Hôpital Cochin, Service de dermatologie - Pavillon TARNIER, 89 rue d'Assas, 75006 Paris, Tél. : 01 58 41 18 06 - 01 58 41 18 12 - 01 58 41 17 81, Fax : 01 58 41 17 65, Email : maria.geay@aphp.fr, Email : marieodile.grison@aphp.fr
- ▶ CRMR constitutif : CHU Dijon, Service de dermatologie, Bâtiment François Mitterrand - Hall A - 2ème étage, 14 rue Paul Gaffarel, 21000 Dijon, Tél. : 03 80 29 33 36, Fax : 03 80 29 30 28, Email : secret.dermato@chu-dijon.fr

Centre Constitutif des malformations artério veineuses superficielles de l'enfant et de l'adulte –  
Centre de référence Maladies vasculaires rares / Novembre 2021

- ▶ CRMR constitutif : CHU Tours, 1) Adultes : Hôpital Trousseau, service de dermatologie, avenue de la République, 37170 Chambray-les-Tours, Tél. : 02 47 47 47 65, Fax : 02 34 38 95 15 ; 2) Enfants : Hôpital pédiatrique Gatien de Clocheville, 49 boulevard Béranger, 37000 Tours, Tél. : 02 47 47 47 06, Site Web : <https://www.chu-tours.fr/le-chru-et-ses-partenaires/le-chru-etablissement-dexcellence/les-centres-de-referance-maladies-rares/maladies-rares-de-la-peau-et-des-muqueuses-dorigine-genetique-magec/>
    - ▶ CRMR constitutif : Hôpital Saint Louis, Polyclinique de dermatologie, 1 avenue Claude Vellefaux, 75 475 PARIS Cedex 10, Tél. : 01 42 49 98 16, Fax : 01 42 49 45 22, Email : [sls@aphp.fr](mailto:sls@aphp.fr), Site Web : [www.hopital-saintlouis.aphp.fr](http://www.hopital-saintlouis.aphp.fr)
- **Centres de Référence (MAGEC-Sud)**
  - ▶ CRMR coordonnateur : CHU Bordeaux, 1) adultes : Hôpital Saint-André - Service de dermatologie, 1 rue Jean Burguet, 33075 Bordeaux Cedex, Tél. : 05 56 79 49 62, Fax : 05 56 79 49 75 ; 2) Enfants : Groupe Hospitalier Pellegrin, Service de dermatologie pédiatrique, place Amélie Raba Léon, 33076 Bordeaux, Tél. : 05 56 79 49 62, Fax : 05 56 79 49 75, Email : [sec.dermatogenerale@chu-bordeaux.fr](mailto:sec.dermatogenerale@chu-bordeaux.fr), Site Web : [www.dermatobordeaux.fr](http://www.dermatobordeaux.fr)
  - ▶ CRMR constitutif : CHU Nice, Hôpital Archet II - Service de dermatologie, 151 route Saint-Antoine de Ginestière, CS 23079, 06202 Nice Cedex 3, Tél. : 04 92 03 92 11, Tél. : 04 92 03 93 98, Fax : 04 92 03 93 68, Email : [crmrp-sud@chu-nice.fr](mailto:crmrp-sud@chu-nice.fr), Site Web : [www.cmrpsud-nice.fr](http://www.cmrpsud-nice.fr)
  - ▶ CRMR constitutif : CHU Toulouse, Hôpital Larrey - Service de dermatologie, 24 chemin de Pouvourville - 5ème étage, TSA 30030, 31059 Toulouse Cedex 09, Tél. : 05 67 77 81 41, Fax : 05 67 77 81 42, Email : [maladiesrarescutanees@chu-toulouse.fr](mailto:maladiesrarescutanees@chu-toulouse.fr), Email : [Larreycrmr.sec@chu-toulouse.fr](mailto:Larreycrmr.sec@chu-toulouse.fr), Site Web: [www.dermatologietoulouse.fr](http://www.dermatologietoulouse.fr)
- **Centres de Compétences MAGEC**
  - ▶ CCMR CHU Brest, Hôpital Morvan, Service de dermatologie, 2 avenue Foch, 29200 Brest, Tél. : 02 98 22 33 15 ou 02 98 22 33 82, Email : [dermatologie@chu-brest.fr](mailto:dermatologie@chu-brest.fr), Site Web : [www.chu-brest.fr](http://www.chu-brest.fr)
  - ▶ CCMR CHU Lille, Hôpital Claude Huriez, Service de dermatologie, rue Michel Plonovski, 59037 Lille, Tél. : 03 20 44 48 68, Fax : 03 20 44 59 16
  - ▶ CCMR CHU Nantes, Hôtel-Dieu, Service de dermatologie, place Ricordeau, 44093 Nantes, Tél. : 02 40 08 31 16, Email : [secretariat.dermatologie@chu-nantes.fr](mailto:secretariat.dermatologie@chu-nantes.fr), Site Web : [www.chu-nantes.fr](http://www.chu-nantes.fr)

## **Annexe 3. Liste des participants**

Ce travail a été coordonné par le Dr Annouk Bisdorff Bresson, Centre constitutif des malformations artério-veineuses superficielles de l'enfant et de l'adulte de l'hôpital Lariboisière, sous la direction du Pr Xavier Jeunemaitre et Dr Tristan Mirault du Centre de référence des maladies vasculaires rares de l'HEGP et de la Filière FAVA-Multi (Pr Guillaume Jondeau).

### ***Centre constitutif des malformations artério veineuses superficielles de l'enfant et de l'adulte de l'hôpital Lariboisière***

Centre maladies vasculaires rares de l'HEGP (Pr X. Jeunemaitre) et de la Filière FAVA-Multi (Pr G. Jondeau)

Secrétariat Mme Natacha Waniak :

Mail. : [natacha.waniak@aphp.fr](mailto:natacha.waniak@aphp.fr)

Tél. : 0033-1 49 95 83 59

2, rue Ambroise Paré

75010 Paris

**Email : [consultation.angiomes@lrb.aphp.fr](mailto:consultation.angiomes@lrb.aphp.fr)**

### ***Ont participé à l'élaboration du PNDS :***

#### **Dermatologie**

Dr Olivia Boccara, Necker (filière FIMARAD)

Dr Françoise Lemarchand Venencie

Pr Annabel Maruani, Tours (filière FIMARAD)

#### **Chirurgie ORL**

Dr Pierre Breton, Lyon

Dr Benoit Faucon, Paris Lariboisière

Dr Pierre Fayoux, Lille

Dr Didier Salvan, Paris Lariboisière

### **Chirurgie pédiatrique**

Dr Nathalie Degardin, Marseille

Dr Isabelle James, Lyon

Pr Arnaud Picard, Necker

Dr Michelle Bigorre, Montpellier

Dr Pierre Cerceau, Bichat, Paris

Dr Claude Laurian, Paris Lariboisière, Saint Joseph

### **Angéiologie, Médecine Vasculaire**

Dr Salma Adham, HEGP, Paris

Dr Caroline Chopinet Degrugillier, Lille

Dr Julie Malloizel-Delaunay, Toulouse

### **Radiologie Interventionnelle**

Dr Annouk Bisdorff Bresson, Lariboisière Paris

Dr Armand Aymard, Paris Lariboisière

Pr Denis Herbreteau, Tours (filiale FIMARAD)

Dr Loic Viremouneix, Lyon

### **Cardiologie**

Dr Jean Guillaume Dillinger, Paris Lariboisière

Dr Stéphanie Mouton, Lille

### **Médecine générale**

Dr Stéphane Munck, Nice

### **Patient Partenaire**

Mme Elodie Roussel

Mme Delphine Fevre

M Cyril Guillot