



**SYMPOSIUM ANNUEL DE PÉDIATRIE
DE L'HÔPITAL ERASME**

**L'enfant atteint de malformations
vasculaires cérébrales :
du diagnostic à la prise en charge
thérapeutique en 2022**

14 octobre 2022, Musée de la Médecine, Campus Erasme

ABSTRACTS

ABSTRACTS

INTRODUCTION

L'équipe de pédiatrie de l'Hôpital Erasme, en collaboration avec les équipes de neurochirurgie, de neuroradiologie et de neuropédiatrie, a abordé lors de ce symposium la **prise en charge de l'enfant atteint de malformation vasculaire cérébrale**. L'hôpital possède une expertise dans la prise en charge multidisciplinaire de ces pathologies et les séminaires dont vous retrouverez les abstracts ci-dessous ont été l'occasion d'améliorer les connaissances sur des pathologies pointues.

PROGRAMME

Cette journée a pour mission de développer le réseau afin d'apporter les meilleurs soins aux jeunes patients confiés aux centres de référence dans le but d'aborder chaque année tous les aspects de la prise en charge multidisciplinaire pointue de patients pédiatriques pour lesquels l'Hôpital Erasme, au sein de l'H.U.B, est un centre d'expertise.

INFORMATIONS PRATIQUES

Plus d'infos sur les dates et sujets des prochains symposiums : symposium.pedia@erasme.ulb.ac.be

Pour la prise en charge de ces cas pédiatriques compliqués : pediatres@erasme.ulb.ac.be



Une partie de l'équipe médicale investie dans la prise en charge des patients pédiatriques atteints de malformations vasculaires cérébrales.

Etude rétrospective : l'enfant atteint de malformation vasculaire cérébrale à l'Hôpital Erasme de 2010 à 2022

Marine Rodesch, Stefano Del Re, Chloé Joris, Céline Roman, Françoise Vermeulen, Christophe Fricx

Service de Pédiatrie, Hôpital Erasme, Université libre de Bruxelles (ULB)

E-mail : pediatres@erasme.ulb.ac.be

Cette étude rétrospective monocentrique nous a permis de revoir les dossiers d'enfants atteints de malformation vasculaire cérébrale diagnostiquée ou embolisée pour la 1^{ère} fois entre le 1^{er} janvier 2010 et le 1^{er} mai 2022 chez les enfants de 0 à 16 ans dans le Service de Pédiatrie de l'Hôpital Erasme.

On dénombre 46 patients atteints de shunts (malformations vasculaires à haut débit) et 15 patients atteints de cavernomes (malformations vasculaires à bas débit). Il est à noter que 85 % de ces patients sont référés d'autres hôpitaux (41 % de Wallonie, 21 % de l'étranger, 20 % de Flandre, 18 % de Bruxelles), ce qui démontre l'importance d'une bonne collaboration et l'existence de centres de référence.

Le nombre de patients pris en charge est croissant au cours des années et la variété des pathologies rencontrées augmente également depuis 2016.

Parmi les 46 enfants atteints de shunts, on retrouve 28 patients présentant des malformations artérioveineuses avec nidus, pour la plupart découvertes au décours de la survenue d'une hémorragie cérébrale aiguë. Les 12 patients atteints d'anévrismes de l'ampoule de Galien ont des présentations très variables selon l'architecture de la malformation ainsi que l'âge de survenue des premiers symptômes, variant de la décompensation cardiaque et hémodynamique chez le nourrisson, à des présentations plus insidieuses comme une macrocrânie sur une hydrocéphalie.

Six patients ont présenté des fistules artério-veineuses de type piales ou dures. Tous les types de fistules dures sont présents dans notre cohorte : malformation du sinus dural, type infantile et type adulte.

La sémiologie à bas débit des 15 cavernomes est très différente de celle des shunts et le traitement également. 2/3 des patients atteints de cavernomes ont bénéficiés d'une exérèse.

On constate que les 46 patients atteints de shunts ont bénéficié d'embolisations répétées (153 gestes d'embolisation au total). Une radiochirurgie par Gamma Knife a été nécessaire chez 49 % des patients et 39 % des patients ont bénéficié d'un acte neurochirurgical dans la gestion d'une hémorragie, d'une hypertension intracrânienne, d'hydrocéphalie ou d'une résection chirurgicale de cavernome.

La prise en charge thérapeutique multidisciplinaire en radiologie interventionnelle, radiochirurgie et neurochirurgie de ces patients au sein d'un centre d'expertise est essentielle.

Prise en charge néonatale de l'anévrisme de l'ampoule de Galien

Valérie Godart, Dorottya Kelen et al.

Service de Pédiatrie, Hôpital Erasme, Université libre de Bruxelles (ULB)

E-mail : Valerie.godart@erasme.ulb.ac.be

L'anévrisme de l'ampoule de Galien est la malformation congénitale vasculaire la plus fréquente (1:10.000-25.000 naissances). Dans les cas les plus sévères, le nouveau-né développe une insuffisance cardiaque à haut débit entraînant une défaillance multi-organique après les premiers jours de vie. Ces enfants doivent être pris en charge par une équipe multidisciplinaire (obstétriciens, néonatalogues intensivistes, cardiologues, neurologues pédiatriques et neuroradiologues interventionnels) dans des centres spécialisés.

Le shunt artérioveineux cérébral augmente le retour veineux ainsi que le débit cardiaque. Le flux au niveau de l'artère pulmonaire est accru ce qui provoque une hypertension artérielle pulmonaire. La précharge et postcharge du ventricule droit sont augmentées, ce qui entraîne une insuffisance de ce ventricule et sa dilatation. Ceci provoque un déplacement du septum interventriculaire et une défaillance du ventricule gauche qui induit la défaillance multi-organique.

A l'examen physique, le nouveau-né peut présenter des signes de décompensation cardiaque : tachycardie, hépatomégalie ainsi qu'un souffle cardiaque, une cyanose, une diminution des pouls palpés et un souffle au niveau de la fontanelle antérieure. Une évaluation biologique hépatique et rénale, une échographie transfontanellaire, une échographie cardiaque, une résonance magnétique cérébrale sont réalisées afin de déterminer le score de Bicêtre. Ce score détermine le degré d'urgences de l'embolisation de cet anévrisme.

Pour traiter l'insuffisance cardiaque, un vasodilatateur (monoxyde d'azote) combiné avec un agent inotrope et lusitrope (milrinone) sont administrés afin de réduire la résistance vasculaire systémique. En post-embolisation, il existe un risque de surcharge volémique systémique à traiter.

Le traitement curatif est l'embolisation de cet anévrisme, réalisée préférentiellement à l'âge de 5-6 mois. En période néonatale, l'embolisation est réalisée afin de stabiliser le nouveau-né hémodynamiquement. Une réduction de 1/3 à 1/2 de la taille permet d'avoir un impact positif sur la circulation systémique.

Un quart des patients décèdent avant l'embolisation. Parmi les patients qui ont bénéficié d'une embolisation en période néonatale, 2/3 ont un développement neurologique correct à l'âge de 6 ans.

Endovascular treatment of pediatric vascular malformations

Boris Lubicz, Benjamin Mine, Thomas Bonnet, Stéphanie Elens, Adrien Guenego

*Service de Neuroradiologie interventionnelle, Hôpital Erasme, Université libre de Bruxelles (ULB)
E-mail : boris.lubicz@erasme.ulb.ac.be*

Pediatric cerebral vascular malformations are rare and different from adult ones in vascular anatomy, pathophysiology, and symptoms. These malformations are mostly aneurysms and arteriovenous (AV) shunts. The latter ones are high-flow lesions including pial AV fistulas, vein of Galen aneurysmal malformations, dural AV fistulas (DAVF), and AV malformations. Their impact on the brain and their symptoms will differ in the antenatal period, in neonates, in infants, and in children. Clinical presentation includes seizures, focal neurological deficit, hemorrhage, congestive heart failure, hydrovenous disorder and developmental delays. These malformations are thus associated with a poor prognosis if left untreated. Therefore, aggressive management is generally recommended and must be performed by a multidisciplinary team with extensive experience. Endovascular treatment is the first choice of treatment for most pediatric intracranial vascular malformations. Indication and timing for treatment should be decided based on a careful assessment of neurological symptoms, growth and development, cardiac and other systemic manifestations and imaging of the malformation and the brain tissue.

Cavernome pédiatrique : quelle prise en charge ?

Olivier De Witte, Nathalie Gilis

*Clinique de Neurochirurgie pédiatrique, Service de Neurochirurgie, Hôpital Erasme/HUDERF, Université libre de Bruxelles (ULB)
Email : olivier.de.witte@erasme.ulb.ac.be*

Les cavernomes du système nerveux central représentent la seconde majorité des malformations vasculaires. Il s'agit de vaisseaux sinusoidaux dilatés. Ils sont généralement uniques mais, dans 15 % des cas, peuvent être multiples. Parmi ceux-ci, 30 à 50 % sont liés à une anomalie génétique et font partie des cavernomatoses familiales.

Les cavernomes sont asymptomatiques dans 50 % des cas et de découverte fortuite. Parmi les symptomatiques, nous retrouvons : de l'épilepsie (50 %), une hémorragie intracérébrale (25 %), un déficit neurologique sans hémorragie (25 %). La mise au point se fait par IRM, cette malformation n'étant pas visible à l'angiographie.

Prise en charge : La prise en charge va dépendre de plusieurs facteurs : la symptomatologie, la localisation, l'hémorragie. Il faut toujours évaluer le risque/bénéfice d'une intervention chirurgicale. Le risque hémorragique d'un cavernome est de l'ordre de 3,3 %/an. Les facteurs favorisant l'hémorragie sont : localisation dans le tronc cérébral (taille et œdème), hémorragie répétitive, association à une malformation veineuse.

En ce qui concerne les cavernomes asymptomatiques, une intervention chirurgicale ne sera proposée que si le risque chirurgical est excessivement faible (localisation superficielle). Pour les autres, un suivi par IRM annuelle est proposé.

En ce qui concerne les cavernomes symptomatiques, une intervention chirurgicale est proposée. Cependant, si le cavernome est de localisation profonde ou dans le tronc cérébral, un suivi sera proposé tant que le risque opératoire reste supérieur au risque hémorragique.

Dans les cas de cavernomatose familiale, une intervention n'est proposée que pour les cavernomes symptomatiques ; un suivi annuel est retenu pour les autres.

Un traitement par radiochirurgie par Gamma Knife peut être proposé pour les cavernomes ayant saigné et non accessibles chirurgicalement.

Conclusion : Les cavernomes du système nerveux central doivent être suivis et leur prise en charge doit tenir compte du risque/bénéfice du traitement. La chirurgie est le traitement de choix et la radiochirurgie doit être envisagée pour les lésions ayant saigné et non accessibles. Les cavernomatoses familiales n'entraînent pas de réduction d'espérance de vie mais, en cas de saignements, une morbidité que la chirurgie tente de réduire.

Radiochirurgie par Gamma Knife des malformations artérioveineuses cérébrales de l'enfant

Maha Bendoumou, Mehdi Yahia-Cherif,
Florence Lefranc

*Servie de Neurochirurgie, Université libre de
Bruxelles (ULB)*

E-mail : Florence.lefranc@erasme.ulb.ac.be

Spécificités de la prise en charge infirmière des patients atteints de malformations vasculaires cérébrales

Joelle Vanden Berghe

*Infirmière, Service de Pédiatrie, Hôpital Erasme,
Université libre de Bruxelles (ULB)*

E-mail : joelle.vanden.berghe@erasme.ulb.ac.be

Introduction : Les malformations artérioveineuses (MAV) de l'enfant présentent une plus forte incidence d'hémorragie cérébrale (intraparenchymateuse ou intraventriculaire) par rapport à l'incidence dans la population adulte et leur taux de mortalité associé à l'hémorragie est également plus important. La radiothérapie stéréotaxique par radiochirurgie par Gamma Knife (RGK) est une stratégie clé dans la prise en charge pluridisciplinaire des MAV de l'enfant. Ce traitement nécessite une latence de 2 à 4 ans pour atteindre l'oblitération de la MAV.

Méthodes : Nous avons rétrospectivement revu notre population pédiatrique traitée par RGK pour une MAV (Comité d'Éthique : P2022/200). Quarante-deux MAV pédiatriques ont été traitées par RGK sur près de 250 MAV tout âge confondu. Nous avons analysé les caractéristiques de la population pédiatrique, le taux d'oblitération des MAV et les complications après traitement.

Résultats : Trente-six enfants suivis au long cours ont été inclus (18 filles, 18 garçons). Trois enfants ont entre 3 et 5 ans, 12 entre 6 et 10 ans, 21 entre 11 et 16 ans. Vingt-sept enfants ont présenté une hémorragie cérébrale, avec épilepsie pour 7 et déficit neurologique pour 15 d'entre eux. Sur les 9 enfants n'ayant pas présenté d'hémorragie cérébrale, deux ont présenté de l'épilepsie, 3 un déficit neurologique, 4 sont asymptomatiques. A l'exception d'une petite MAV thalamique hémorragique, tous les patients ont bénéficié d'embolisations de leur MAV pré-RGK. Le volume ciblé par le traitement de RGK est de moins de 5 ml chez 31 enfants traités. La dose unique d'irradiation est de 18 Gy au moins pour 32 enfants. Aucune récurrence hémorragique n'a été détectée après RGK. Une épilepsie nouvelle est apparue ainsi que 2 œdèmes cérébraux nécessitant un traitement dont un avec déficit neurologique. Le taux d'oblitération des MAV est de 67 % à 3 ans ce qui correspond à ce qui est décrit dans la littérature. Aucune tumeur n'a été induite au long cours.

Conclusion : Puisque les volumes des MAV sont significativement associés à un risque d'hémorragie cérébrale durant la période de latence de l'oblitération de la MAV après RGK, nous avons privilégié un traitement pluridisciplinaire avec un traitement endovasculaire d'embolisation pré-RGK afin de réduire ce volume.

Lorsqu'ils sont en contact avec le monde médical, la plupart des enfants sont inquiets que ce soit pour une simple visite, un soin, un examen ou une intervention chirurgicale. Ils ont peur de l'inconnu, de la douleur, de la séparation avec les parents et d'éventuelles séquelles. L'image de l'hôpital véhiculée par les médias et les adultes eux-mêmes peut donner aux enfants, l'impression d'un lieu hostile où ce qu'on y vit est forcément dramatique, effrayant et empreint de souffrance.

La prise en charge dans notre service vise à humaniser les soins, c'est-à-dire à améliorer les conditions de vie de l'enfant et de ses parents qui l'accompagnent et obtenir la reconnaissance d'une prise en charge humaine.

Les attentes et besoins des parents sont d'être informés, écoutés, reconnus et accompagnés.

L'enfant atteint de malformation vasculaire cérébrale va devenir un patient chronique dû au fait qu'il sera hospitalisé à de nombreuses reprises à quelques mois, voire quelques semaines d'intervalle. Il est extrêmement important de créer une relation de confiance avec ces patients et leurs parents.

Pour y arriver il faut savoir établir une bonne communication entre parents et soignants mais aussi soignant et enfant. Pour bien communiquer il faut savoir écouter, trouver les mots et s'adapter aux spécificités de chaque enfant, de chaque famille. Il est nécessaire de s'adapter au stade de développement cognitif de l'enfant de manière à communiquer au mieux avec ce dernier.

Même si la peur d'avoir mal n'est pas toujours exprimée, elle existe bel et bien chez chaque enfant et c'est pourquoi il faut reconnaître la douleur et l'évaluer au moyen d'échelles scientifiquement validées. Différents moyens existent pour éviter et soulager la douleur pendant les soins. Notre rôle infirmier est donc essentiel dans la prévention de la douleur.

Le rôle infirmier est également primordial dans la découverte des éventuelles complications post-opératoires, par la détection de variations au niveau des paramètres vitaux, des bilans hydriques, des surveillances neurologiques, de l'apparition de vomissements, de l'apparition de céphalées ainsi que la surveillance des plaies et points de ponction.

L'enfant atteint de malformation vasculaire cérébrale et ses parents sont le centre de nos préoccupations.

Gestion du risque chez un Patient pédiatrique Pauci ou asymptomatique

Magda Guatteri

Psychologue à l'Unité pédiatrique, Hôpital Erasme, Université libre de Bruxelles (ULB)

E-mail : magda.guatteri@erasme.ulb.ac.be

Les progrès de la médecine et l'accès facilité aux imageries médicales confrontent à la possibilité de pouvoir recevoir un diagnostic dans un contexte tout à fait singulier c'est-à-dire sans exprimer une symptomatologie. C'est notamment le cas des cavernomes cérébraux qui peuvent être diagnostiqués tant dans un contexte fortuit que dans un contexte programmé. Ainsi, un enfant pourrait se présenter aux urgences afin d'exclure un trauma crânien lors d'une chute et repartir avec un diagnostic complètement inattendu. Cette nouvelle aura un impact psychologique sur l'enfant et sa famille et ce d'autant plus parce qu'elle n'était pas prévisible. Mais ce même diagnostic pourrait arriver également dans un contexte programmé lors d'une consultation génétique dans le cadre d'une recherche génétique sur un apparenté asymptomatique. C'est la raison pour laquelle dans cette situation, il va être discuté avec les familles de la pertinence d'effectuer cette recherche en tenant compte de différents paramètres dont l'impact psychologique de cette annonce mais également de l'existence d'un traitement curatif. Dans le cadre du cavernome cérébral asymptomatique, les médecins disposent aujourd'hui de peu d'options thérapeutiques car souvent le risque d'une intervention est supérieur au fait de ne pas intervenir. Ainsi, à une certitude diagnostic s'associe une incertitude thérapeutique et pronostic. Ces différents paramètres amènent à discuter de l'équilibre entre risque psychologique versus risque médical. La gestion de ces situations singulières accentue la nécessité de pouvoir toujours travailler en contexte multidisciplinaire pour mieux gérer l'incertitude et l'inconfort psychologique associé. La communication est également un élément central pour permettre une bonne collaboration entre soignants et une meilleure adaptation des familles. Les familles ont besoin que l'on prenne le temps de leur expliquer, de les écouter, de cultiver l'espoir. Ce temps de communication permet d'établir une alliance thérapeutique et une meilleure adhésion au traitement. La possibilité de recevoir un soutien psychologique familial et/ou individuel sera une information importante à proposer tout le long de la prise en charge car les ressources et les vulnérabilités des familles évoluent dans le temps.

La maladie de Moya Moya

Cynthia Prigogine et al.

Service de Neuropédiatrie, Hôpital universitaire des Enfants Reine Fabiola (HUDERF)

Email : cynthia.prigogine@huderf.be

La maladie de Moya Moya est une cause rare d'angiopathie intracrânienne caractérisée par la sténose progressive de la partie intracrânienne terminale de l'artère carotide interne et de l'origine des artères cérébrales moyenne et antérieure, associée au développement de vaisseaux collatéraux compensatoires. Ceux-ci donnent un aspect caractéristique à l'angiographie cérébrale en volutes de fumée, « moyamoya » en japonais. On parle de maladie de Moya Moya dans les formes idiopathiques et lorsque la sténose vasculaire est bilatérale, et de syndrome de Moya Moya dans les formes secondaires (héréditaires ou acquises) et/ou lorsque l'atteinte est unilatérale. La maladie se manifeste cliniquement par des accidents ischémiques transitoires ou accidents vasculaires cérébraux (AVC) ischémiques ou hémorragiques, avec une symptomatologie variable en fonction de la localisation des lésions. La progression de la maladie est inévitable avec des épisodes multiples et récurrents menant à une perte d'autonomie voire le décès. Le diagnostic est confirmé radiologiquement par la mise en évidence d'une angiopathie de Moya Moya à l'angiIRM ou l'angiographie conventionnelle. Vu le caractère moins invasif de l'angiIRM, cet examen est privilégié, en particulier chez l'enfant. Les causes éventuelles de syndrome de Moya Moya seront recherchées. Le traitement sera dans un premier temps conservateur (aspirine), en insistant sur l'importance d'une éducation thérapeutique afin d'éviter d'éventuels facteurs déclenchants hémodynamiques (hyperventilation, hypotension) et en prêtant une attention toute particulière à une éventuelle anesthésie (mesures spécifiques). L'indication d'une prise en charge chirurgicale par revascularisation sera discutée au cas par cas en pluridisciplinaire, avec l'apport de différentes techniques d'imagerie permettant l'étude de la perfusion cérébrale. Le traitement chirurgical, même s'il n'est pas curatif, permet d'améliorer le pronostic des patients atteints de Moya Moya.

Anaesthesia management of Vein of Galen aneurysmal malformation in infants and children

Lucia Marullo, Cecile Mayens, Turgay Tuna, Luc Van Obbergh

Service d'Anesthésiologie, Hôpital Erasme, Université libre de Bruxelles (ULB)

E-mail : luc.van.obbergh@ulb.be

Paediatric patients' anaesthesia in the neurointerventional radiology (NIR) setting pose the dual challenges of caring for relatively sick patients in the outfield environment¹. Indications for paediatric general anaesthesia (PGA) in the NIR are diagnostic cerebral angiography to ensure an immobile patient and therapeutic NRI procedures to manage congenital cerebrovascular malformations (CVM). Children affected by CVM often present cardiological and other vital organ failures. Vein of Galen aneurysmal malformation (VGAM) is a rare but potentially life-threatening cerebral arteriovenous shunt in newborn infants (NI) and it can be complicated by foetal or postnatal cardiac failure². In NI, VGAM can present with high output cardiac failure due to high blood flow through the low-resistance fistula. Blood flow to the lower body is reduced and may result in ischaemic multiple organ failure and death without treatment. Successful treatment in NI involves initial cardiovascular stabilization together with endovascular embolization of aneurysmal malformation. Echocardiography is useful to study consequences of VGAM on RV overload, cardiac output, patent ductus arteriosus, pulmonary hypertension and to start a specific cardiovascular therapy. Milrinone is recommended in VGAM treatment because of its inotropic and systemic vasodilating properties: cerebral vasodilatation improves brain tissue perfusion. Vasoconstricting chronotropic agents are contra-indicated because they would raise SVR. Prostaglandins to maintain PDA offer two potential benefits to the failing circulation in VGAM. First, right to-left flow through a PDA allows flow to join the descending aorta and "bypass" the AVM. Second, PDA may provide a "blow-off" valve to the failing, pressure-loaded RV, preventing further RV dilatation and dysfunction. Anaesthesia management includes serial echocardiography, blood pressure and fluid management to allow hemodynamic stability. Use milrinone if necessary. Serial PaCO₂ check by radial arterial line: normocapnia is a target to avoid cerebral vasoconstriction. In fact, ETCO₂ monitoring in paediatric mechanical ventilated patients may lead to overestimation of ETCO₂ (ETCO₂ > PaCO₂)^{3,4}. Euvolemia to slight hypovolemia is recommended: liquids injected by radiologist must be taken in account. Central venous line in left subclavian vein is placed to administer drugs. Postoperative pain management is mandatory to avoid hypertension that increases the risk of cerebral haemorrhage. This complex disease requires a team-based approach to take care of the child in this challenging setting.

Bibliographie

1. Landrigan-Ossar M, McClain CD. Anaesthesia for interventional radiology. *Paediatr Anaesth*. 2014;24(7):698-702.
2. Patel N, Mills JF, Cheung MM, Loughnan PM. Systemic haemodynamics in infants with vein of Galen malformation: assessment and basis for therapy. *J Perinatol*. 2007;27(7):460-3.
3. Araújo AM, Matos Orfão J, Machado H. Ambulatory Anaesthesia in a Patient with Niemann-Pick Disease Type C. *J Anesth Clin Res*. 2015,6:2.
4. Onodi C, Bühler PK, Thomas J, Schmitz A, Weiss M. Arterial to end-tidal carbon dioxide difference in children undergoing mechanical ventilation of the lungs during general anaesthesia. *Anaesthesia*. 2017;72(11):1357-64.

Génétique des malformations vasculaires cérébrales chez l'enfant

Sandra Coppens

Service de Neurologie pédiatrique et de Génétique médicale, Hôpital Erasme, Université libre de Bruxelles (ULB)

E-mail : sandra.coppens@erasme.ulb.ac.be

La majorité des malformations vasculaires cérébrales sont de survenue sporadique et associées à la présence de mutations somatiques. Il existe néanmoins des formes familiales, associées à des mutations germinales, de transmission autosomique dominante, qu'il est important de reconnaître pour la prise en charge du patient et de sa famille. Le séquençage de nouvelle génération permet l'analyse en parallèle de multiples gènes impliqués. La découverte de cavernomes cérébraux à l'imagerie, suite à la survenue d'une hémorragie ou d'une crise d'épilepsie, fera rechercher une mutation dans les gènes *KRIT1*, *CCM2*, ou *PDCD10* qui sera retrouvée dans 20 % des cas sporadiques et plus de 75 % des cas familiaux de cavernomatose cérébrale. La présence de malformations capillaires cutanées multifocales orientera vers un syndrome de malformation capillaire-malformation artérioveineuse, lié à une mutation dans les gènes *RASA1* ou *EPHB4*. La présence d'épistaxis récurrentes et de télangiectasies cutanéomuqueuses est caractéristique de la télangiectasie hémorragique héréditaire (THH),

associé le plus souvent à une mutation dans *ENG* ou *ACVRL1*. La mise en évidence d'une mutation germinale permettra le dépistage de complications associées chez le patient et chez ses apparentés symptomatiques ou non (diagnostic génétique présymptomatique). Par exemple, le syndrome tumoral hamartomateux lié aux mutations de *PTEN*, qui peut se manifester par la présence de fistule durales, est associé à un haut risque de différents cancers au long de la vie, pour lesquels un dépistage approprié est indispensable. Le diagnostic génétique est également crucial pour le conseil génétique familial. La transmission autosomique dominante entraîne un risque de 50 % pour un patient de transmettre la mutation à sa descendance. Les techniques de diagnostic génétique prénatal ou préconceptionnel permettent d'éviter cette transmission pour les patients chez qui une cause monogénique a été mise en évidence. Enfin, l'identification d'une cause génétique permet l'accès à des protocoles de thérapies ciblées prometteuses.

