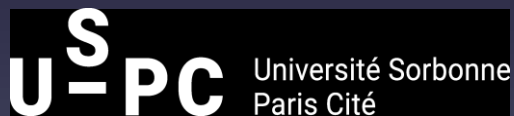


Maladies artérielles rares splanchniques

Dr Tristan MIRAULT
tristan.mirault@aphp.fr

Vendredi 1er juin 2018



Centre de référence des
maladies vasculaires rares

www.maladies-vasculaires-rares.fr



Disclosures

- ✧ Amgen
- ✧ Abbott
- ✧ Bayer
- ✧ BMS-Pfizer
- ✧ Icomed
- ✧ MSD

None of the following

- ✧ Royalty Income
- ✧ Ownership/Fo under Intellectual Property Rights
- ✧ Other Financial Benefit
- ✧ Major Stock Shareholder/Equity

Bénéficiaire ▲	Type de bénéficiaires ◀	Entreprise ◀	Date ◀	Nature ◀	Montant ◀
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>MSD France</u>	05/09/2012	HOSPITALITÉ	€29
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>ABBOTT FRANCE</u>	16/03/2015	REPAS	€64
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>ABBOTT FRANCE</u>	19/01/2015	REPAS RELATIONS NORMALES DE TRAVAIL	€65
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>ABBOTT FRANCE</u>	16/03/2015	TRANSPORT	€666
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>ABBOTT FRANCE</u>	16/03/2015	HEBERGEMENT	€194
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>ICOMED</u>	18/06/2015	Autre: [Enquête]	€32
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>Bayer HealthCare SAS</u>	27/10/2017	Repas	€16
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>PFIZER SAS</u>	27/08/2016	Autre : Frais d'inscription Congrès	€875
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>PFIZER SAS</u>	27/08/2016	Transport	€428
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>PFIZER SAS</u>	27/08/2016	Transport	€428
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>PFIZER SAS</u>	27/08/2016	Repas	€119
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>PFIZER SAS</u>	27/08/2016	Hébergement	€704
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>ICOMED</u>	29/06/2016	Autre: [Enquête]	€29
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>ABBOTT FRANCE</u>	17/12/2015	REPAS	€61
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>ABBOTT FRANCE</u>	18/01/2016	REPAS	€15
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>Bayer HealthCare SAS</u>	20/02/2017	Repas	€26
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>MSD France</u>	29/08/2016	REPAS	€50
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>Bayer HealthCare SAS</u>	07/12/2016	Repas	€24
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>BRISTOL-MYERS SQUIBB</u>	20/04/2017	Repas	€45
MIRAULT TRISTAN	Médecin	<u>PFIZER SAS</u>	27/08/2016	Hébergement	€704



Centre de référence des maladies vasculaires rares

BICUSPIDIE AORTIQUE FAMILIALE

Il s'agit d'une anomalie congénitale de la valve aortique qui peut être héréditaire.

En savoir +

DYSPLASIE FIBROMUSCULAIRE ARTÉRIELLE

Il s'agit d'une maladie artérielle sténosante qui touche principalement les artères du rein et du cou.

En savoir +

SYNDROME D'EHLERS DANLOS VASCULAIRE

Il s'agit d'une maladie héréditaire qui peut être responsable de lésions artérielles et digestives.

En savoir +

MALADIE DE BUERGER

Il s'agit d'une maladie inflammatoire liée au tabac responsable d'occlusions artérielles distales.

En savoir +

MALADIE DE TAKAYASU

Il s'agit d'une maladie inflammatoire des gros vaisseaux qui touche surtout les femmes.

En savoir +

LYMPHOEDEME PRIMITIF

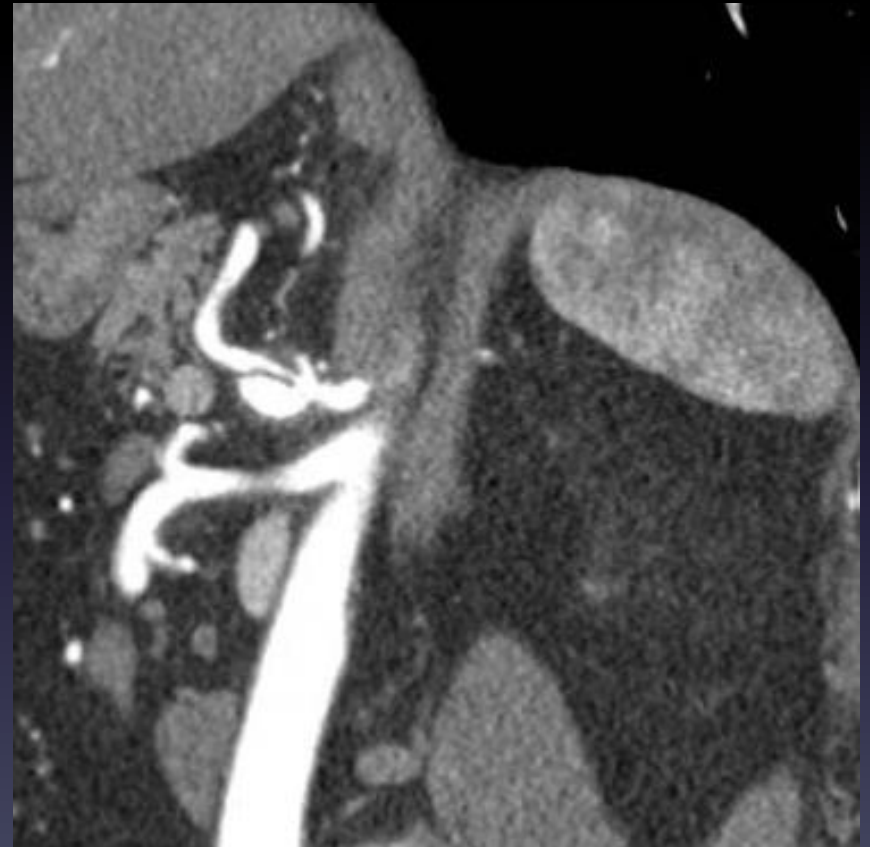
Il s'agit d'une maladie, parfois héréditaire, liée à un mauvais fonctionnement spontané du système lymphatique.

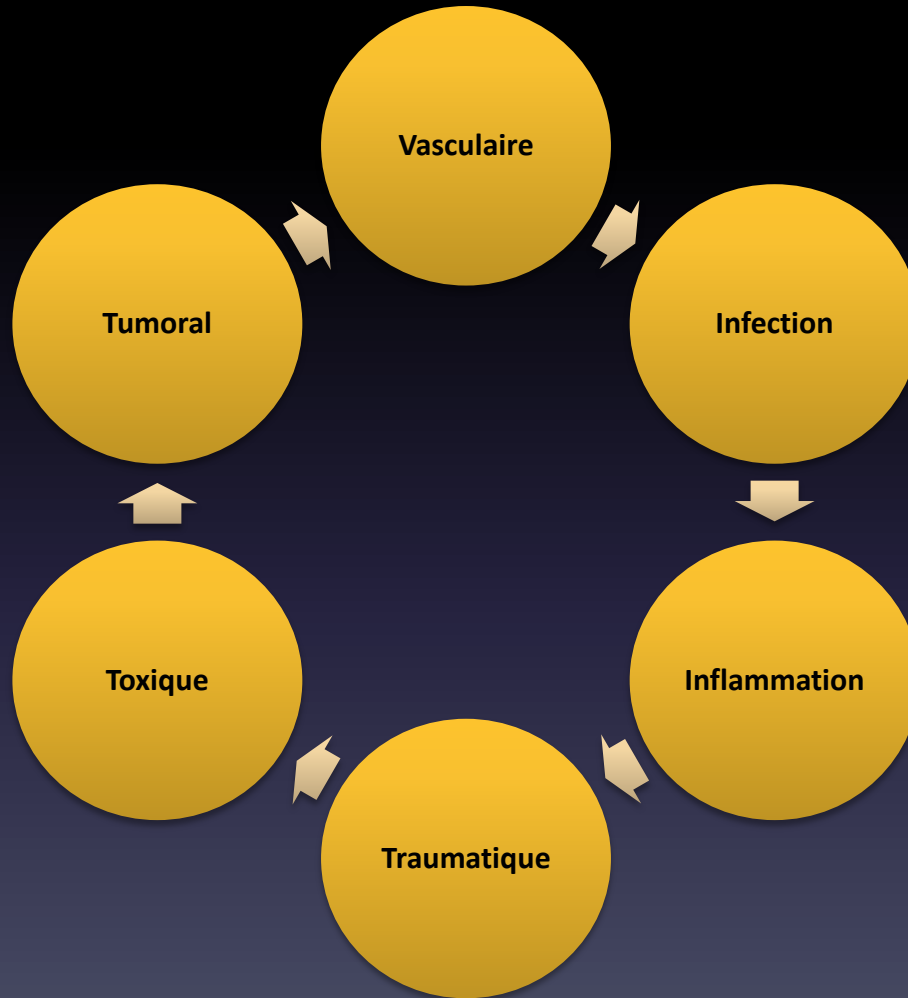
En savoir +

Homme 47 ans, directeur marketing

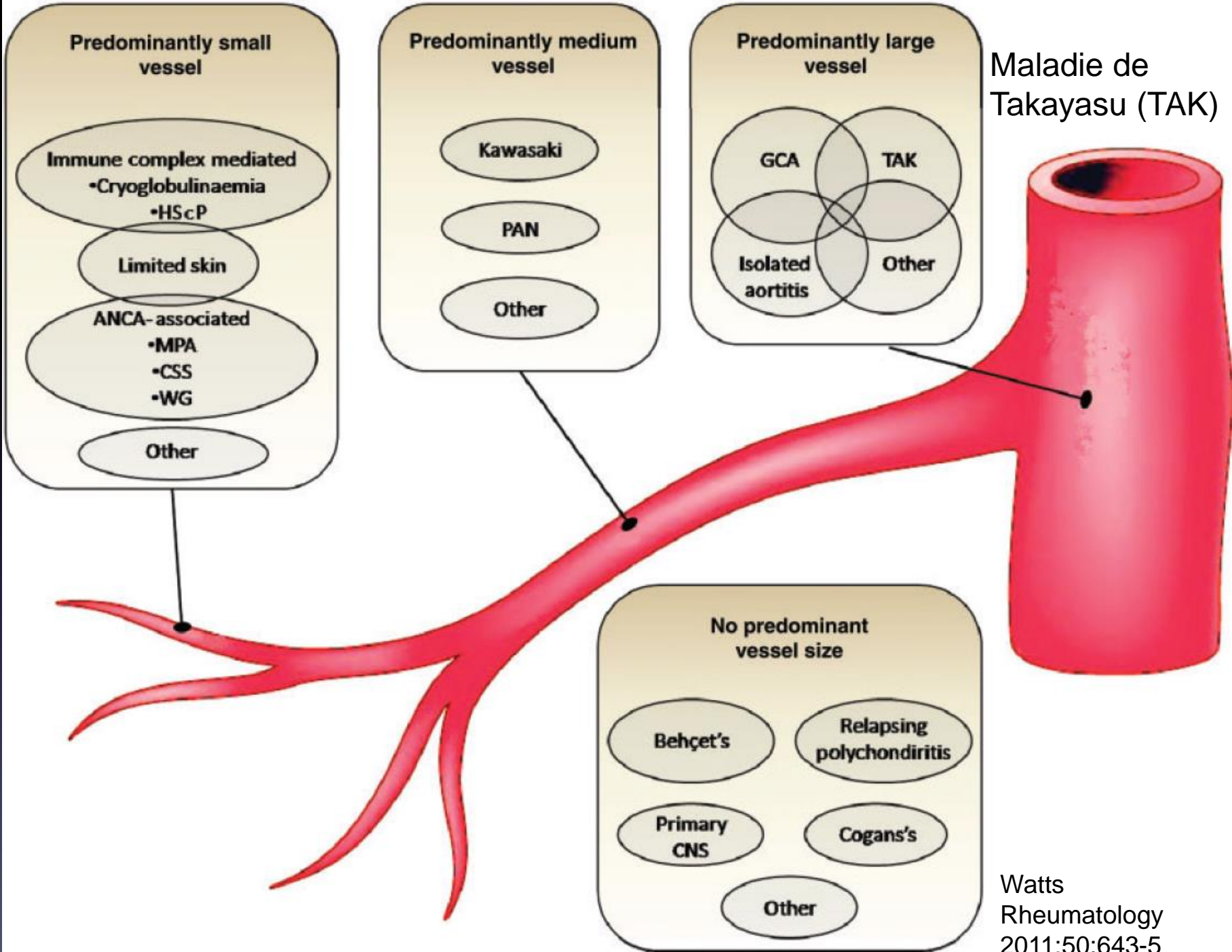
- Mi mars : douleurs épigastriques. Ces douleurs sont majorées penché en avant et en position en chien de fusil.
- Antécédents:
 - Tabagisme 7 PA sevré depuis 18 ans`
 - RGO depuis 2 ans, FOGD normale, H.pylori négatif.
Rabéprazole à la demande
 - Hémochromatose chez le père

Anévrisme TC, paroi épaissie





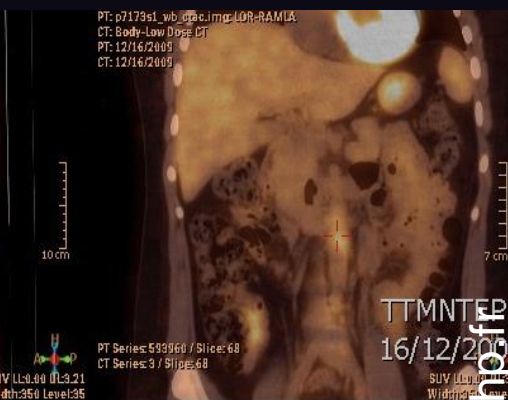
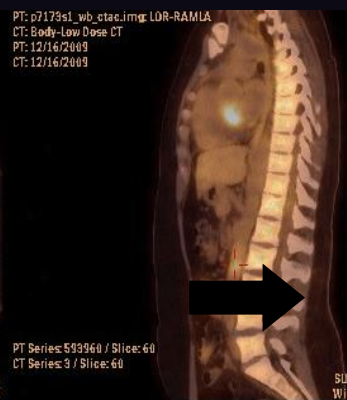
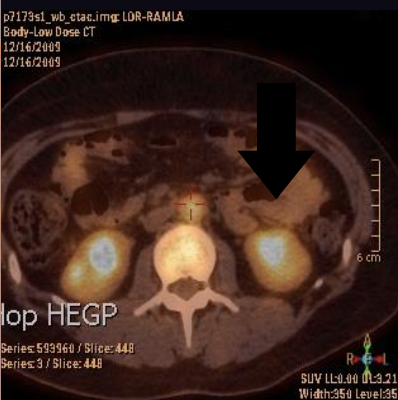
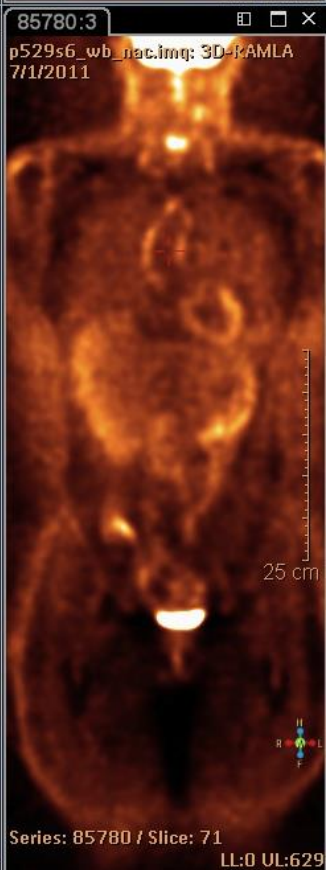
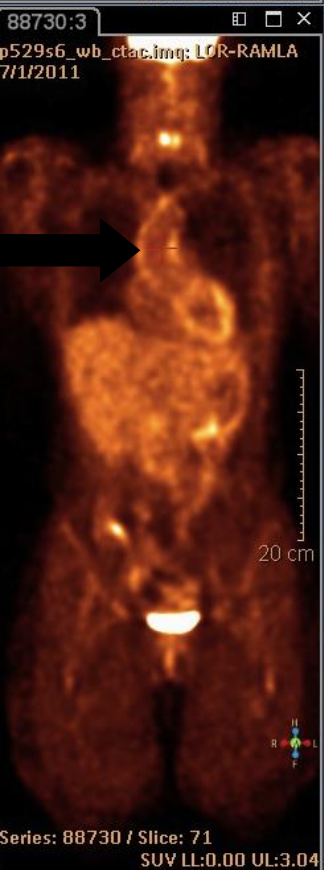
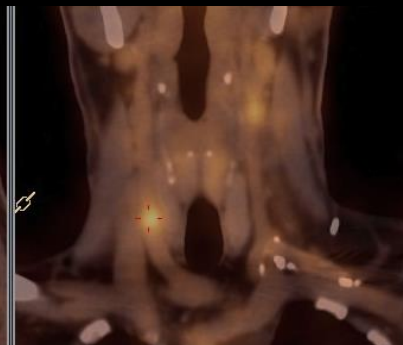
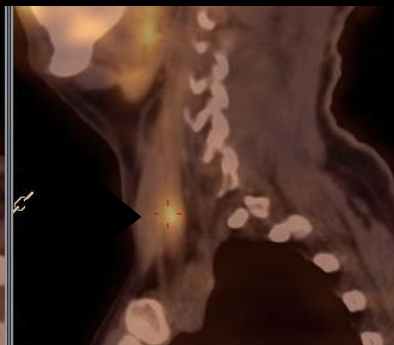
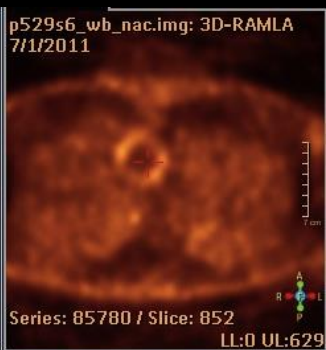
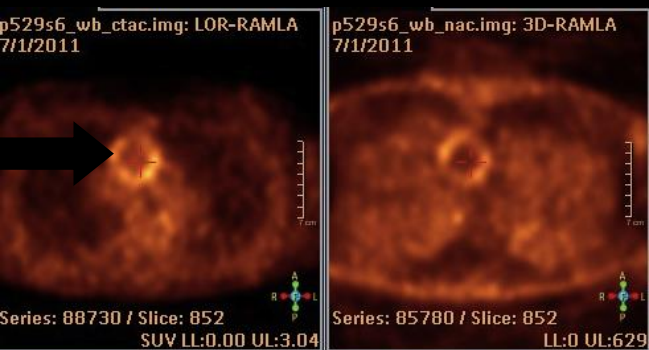
Maladie de Takayasu (TAK)



Angio-CT scan

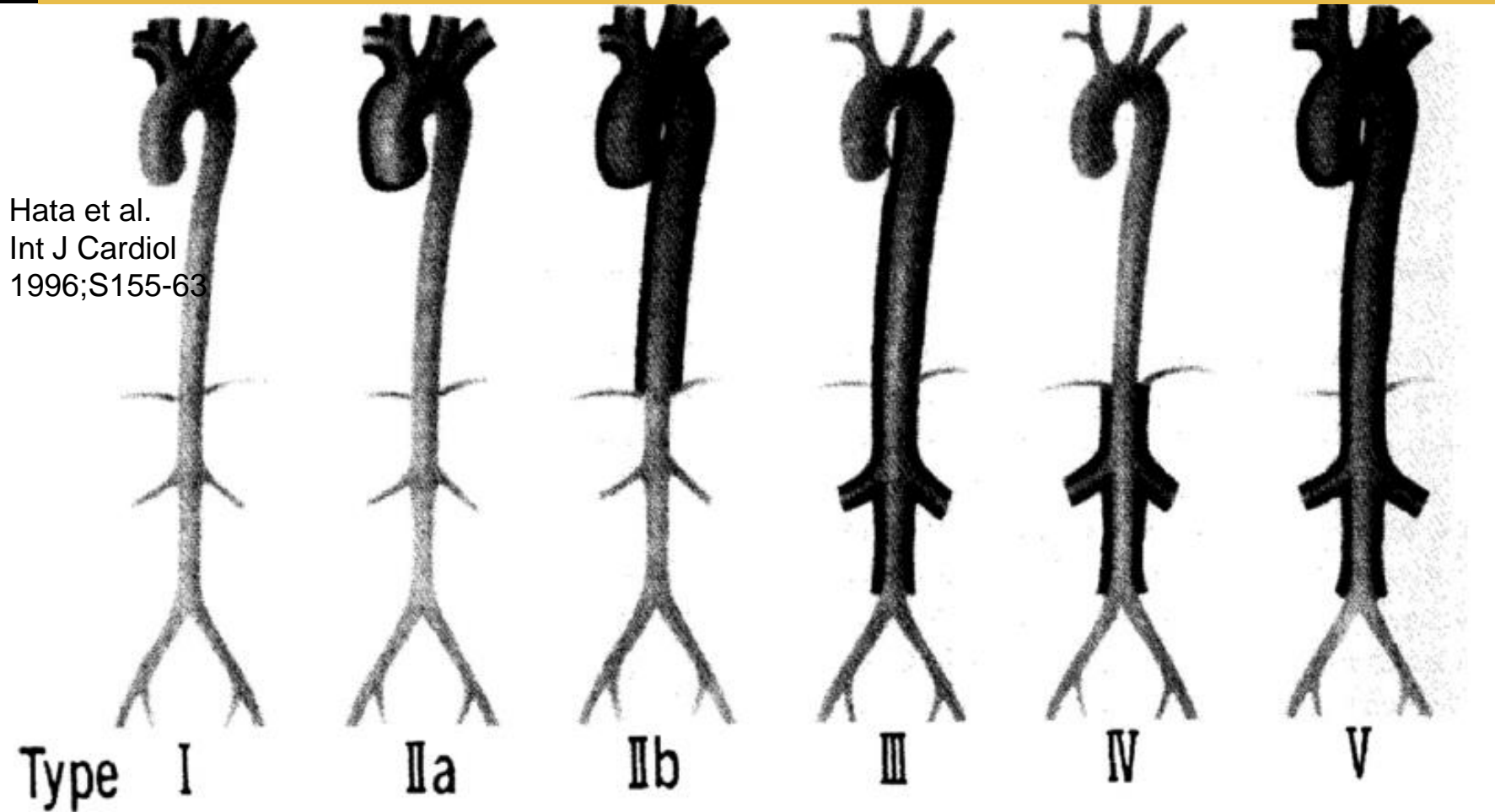


18 fluoro-deoxyglucose PET-scanner



TAK: Numano's classification

Hata et al.
Int J Cardiol
1996;S155-63



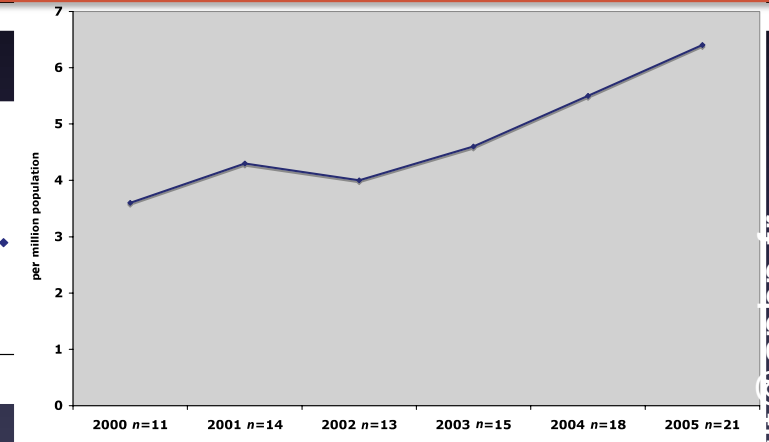
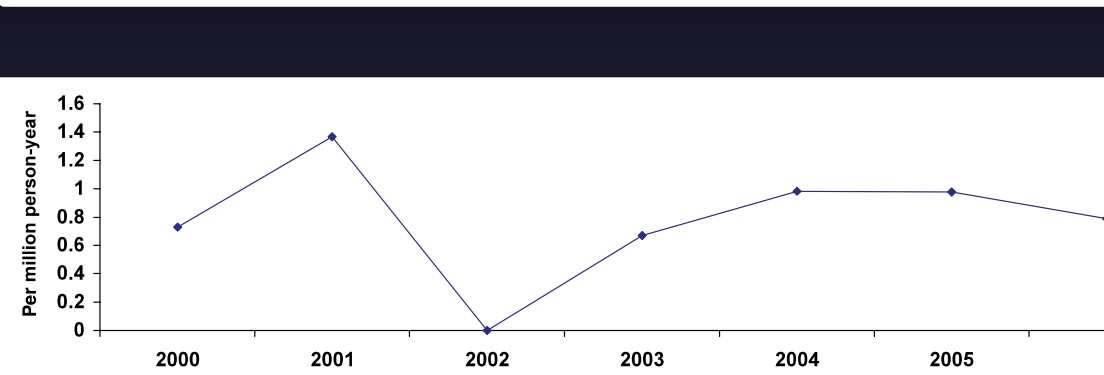
%	I	IIa	IIb	III	IV	V
Japan	24	11	10	0	1	54
India	7	1	6	3	28	55

Epidemiology

Patients' clinical characteristics	All TA patients (n = 204)
	N number (%)
<i>Female</i>	181 (88.7)
Disease onset age*, years	
≤ 20	44 (21.9%)
21–40	111 (54.4%)
> 40	49 (24.0%)
Co-morbidity†	
Diabetes mellitus	12/204 (5.9)
Hypertension	141/204 (69.1)
Dyslipidemia	73/200 (36.5)
Anemia	90/200 (45.0)
Azotemia‡	3/201 (3.5)
Congestive heart failure	27/204 (13.2)
Transient ischemic attack	15/204 (7.4)
Stroke	26/204 (12.7)
Atypical coarctation	36/203 (17.7)
Symptoms at initial diagnosis	
Fever	7 (3.4)
Carotidynia	17 (8.3)
Arthralgia	6 (2.9)
Erythema nodosum	5 (2.5)
Headache	52 (25.5)
Dizziness	79 (38.7)
Amaurosis fugax	27/204 (13.2)
Claudication	80 (39.2)
Dyspnea	66 (32.4)
Chest pain	50 (24.5)

Epidemiology

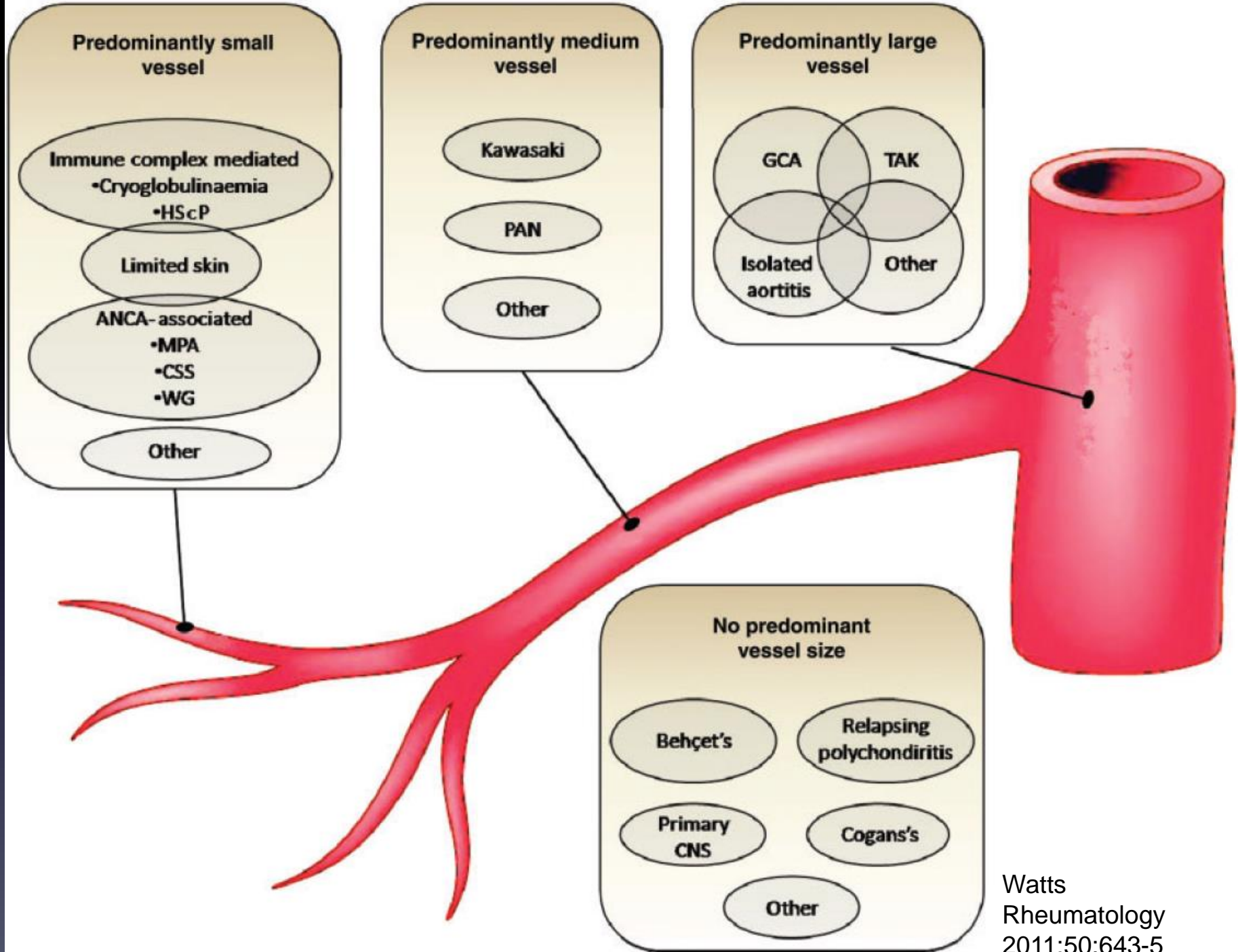
Year	Place	Incidence/million	Prevalence/million	Reference
1982–84	Japan ^a	1–2	NR	Koide [12]
1994	Japan ^a	NR	40	Toshihiko [13]
1989–94	Kuwait ^b	2.2 (overall) 3.3 (age <40 years)	7.8 9.5	El-Reshaid <i>et al.</i> [14]
1971–83	Olmsted County, USA	2.6	NR	Hall <i>et al.</i> [15]
1969–75	Sweden	0.8	6.4	Waern <i>et al.</i> [16]
1998–02	Schleswig-Holstein, Germany	0.5	NR	Reinhold-Keller <i>et al.</i> [17]
1990–99	Vilnius, Lithuania	1.3	NR	Dadoniene <i>et al.</i> [18]
2000–05	UKGPRD, UK	0.8 (overall) 0.3 (age <40 years)	4.7	This study
2000–05	Norwich, UK	0.4	7.1	This study



Watts Rheumatology 2009

Age < 40 years in 80% of the cases

Female/male Ratio : 8/1 (Japan & India); 6/1 (Mexico); 5/1 (France & Korea)



Maladie de Behçet

- Maladie systémique basée sur une vasculatite microcirculatoire → atteinte cutanéomuqueuse, digestive, neurologique...

International criteria for diagnosis of Behçet' s disease
Lancet, 1990, 335: 1078-80

Ulcérations orales récurrentes: récidivants
>3 fois en douze mois,
Et deux des manifestations suivantes:

- Ulcérations génitales récurrents (cicatrices dépigmentées, bourses, vulve, vagin)
- Lésions oculaires
- Lésions cutanées (e.noueux, pseudofolliculite)
- Pathergy test positif

Critères applicables en l' absence d' autres
explications cliniques

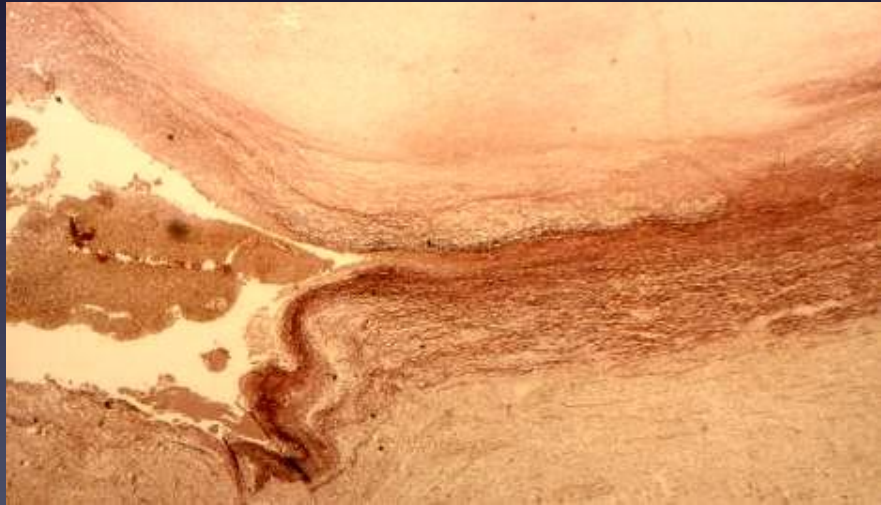
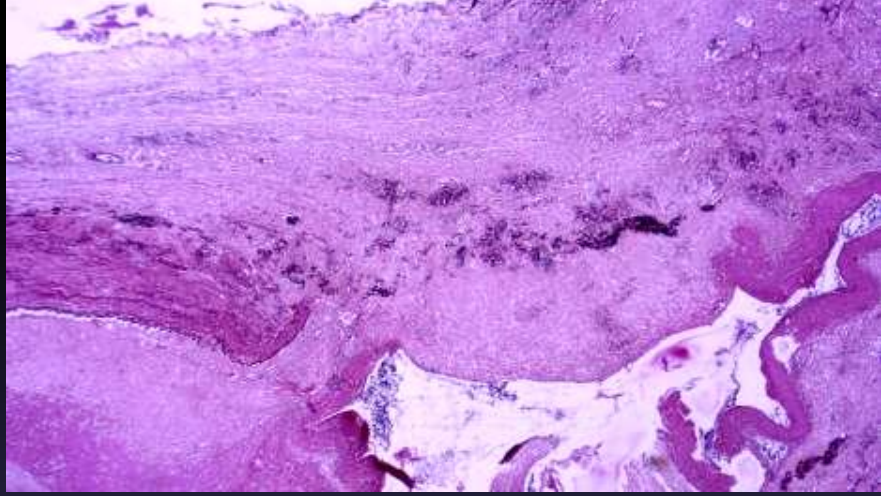
- Prévalence de 80 à 300/100000 en Turquie. bassin méditerranéen → Japon
- Survient généralement entre 18 et 40 ans

Maladie de Behçet

- **Atteinte macrocirculatoire = vasculo-Behçet plus rare**
 - **Phlébites superficielles récidivantes fréquentes**
 - **Phlébites des grosses veines : 7-46% des mB (peu d' embolies pulmonaires, risque de Budd-Chiari...)**
 - **Artérites systémiques : 2,2-7% dans séries cliniques [Hamza J Rheumatol 1987 ; Lê Thi Huong *et al* J Rheumatol 1995] et 34% dans une étude autopsique [Lakhampal *et al* Hum Pathol 1985]**
 - **Artérites pulmonaires : 0,4-2,9%**

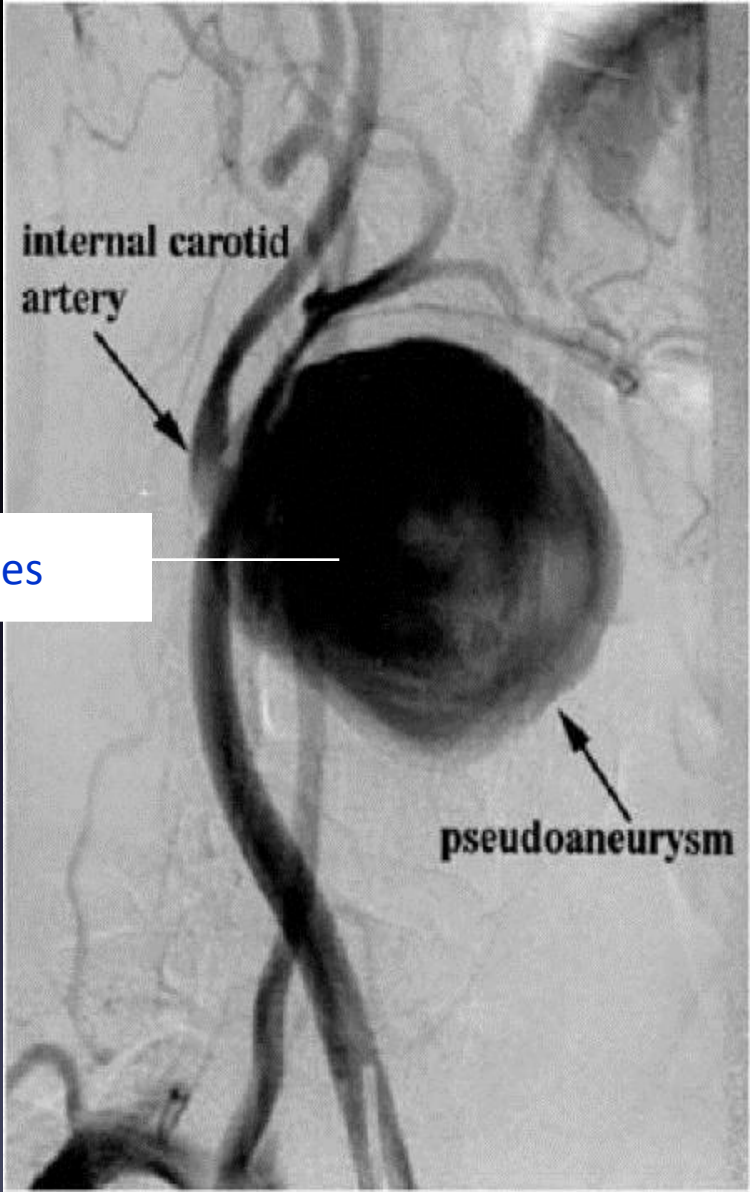
Topographie :

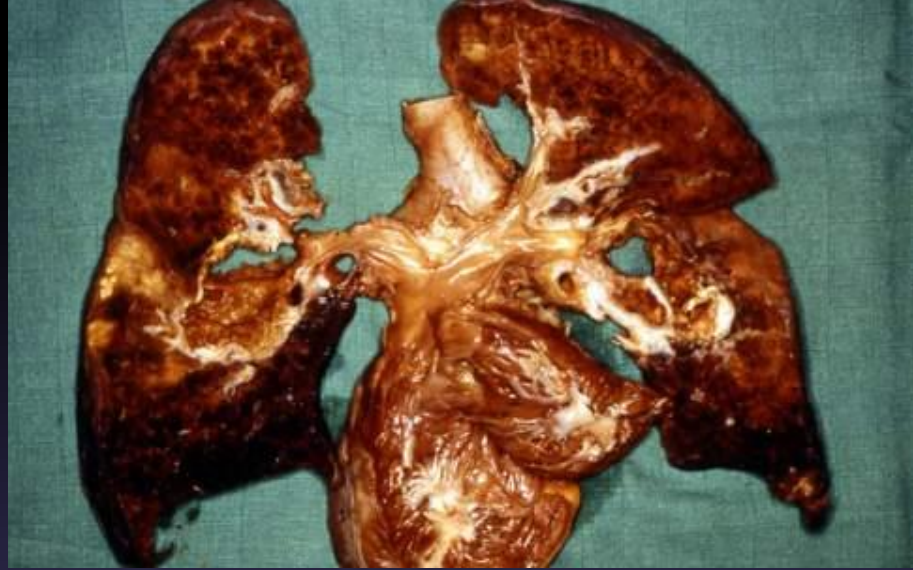
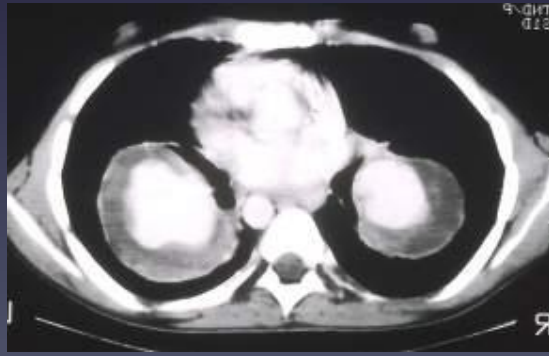
- **Occlusions : sous-clavières, artères des membres > autres sites**
- **Anévrysmes : aorte abdominale, artères pulmonaires > fémorales, autres sites**





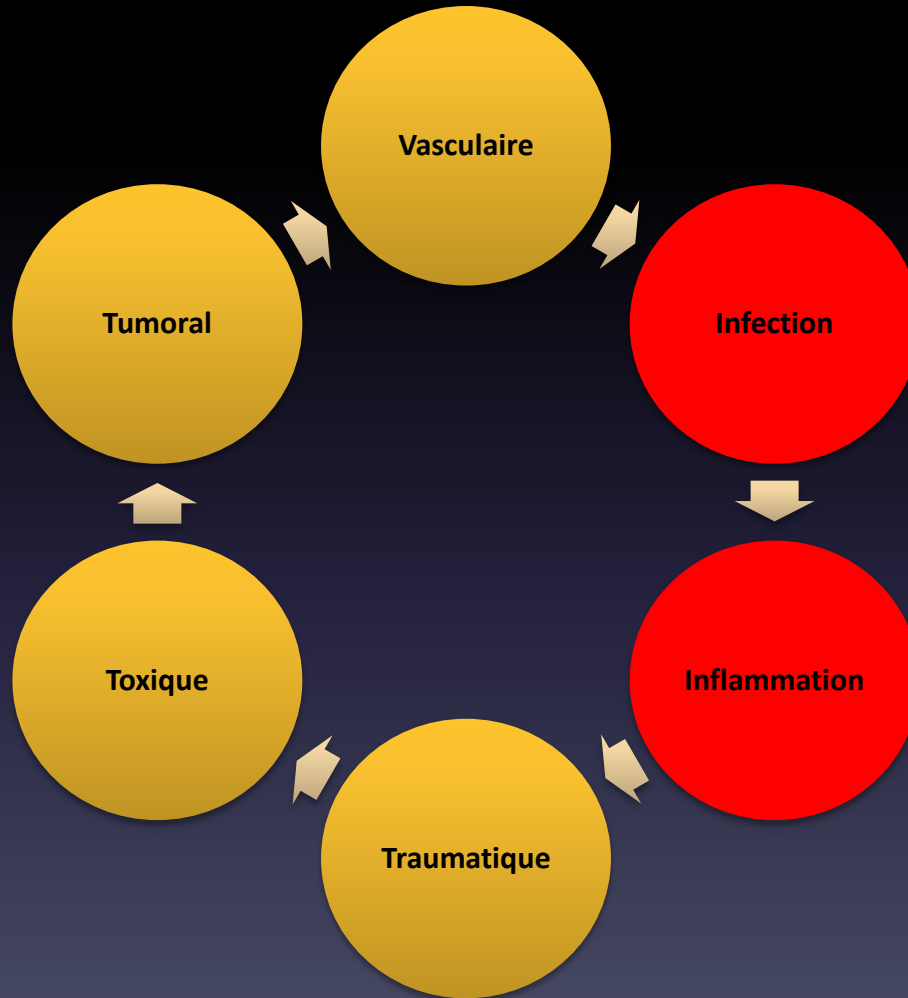
Faux-anévrismes

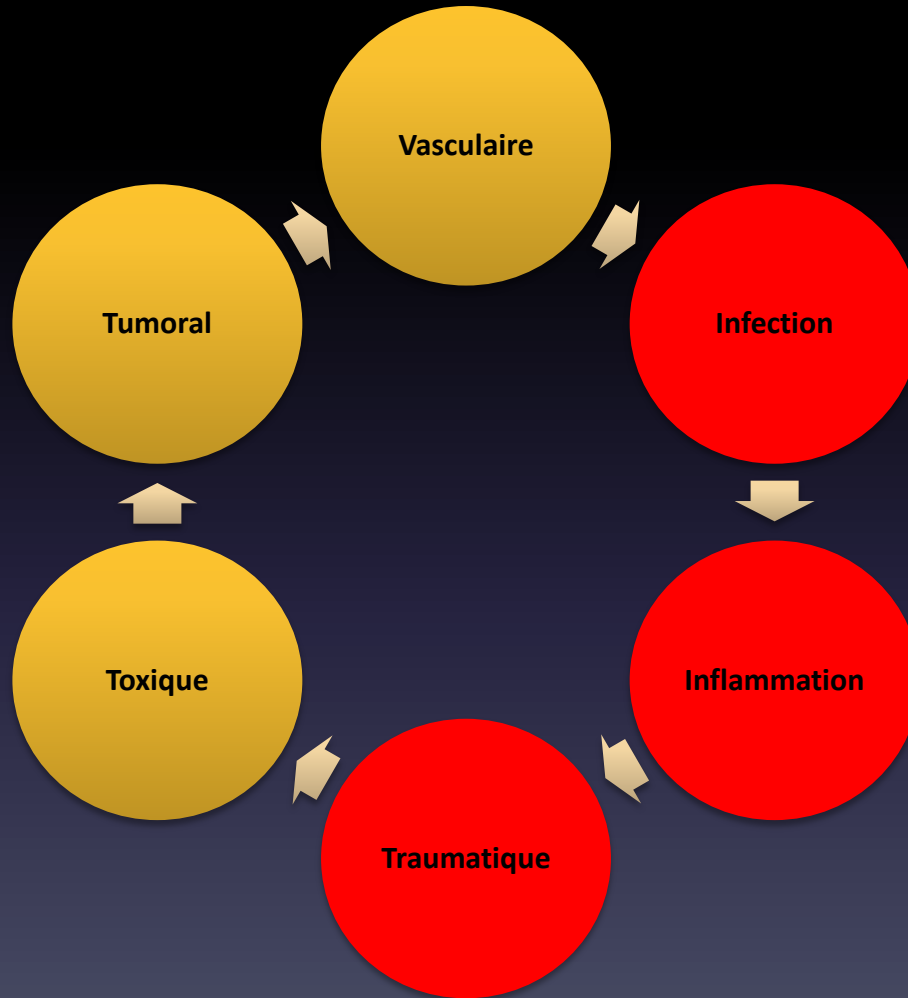


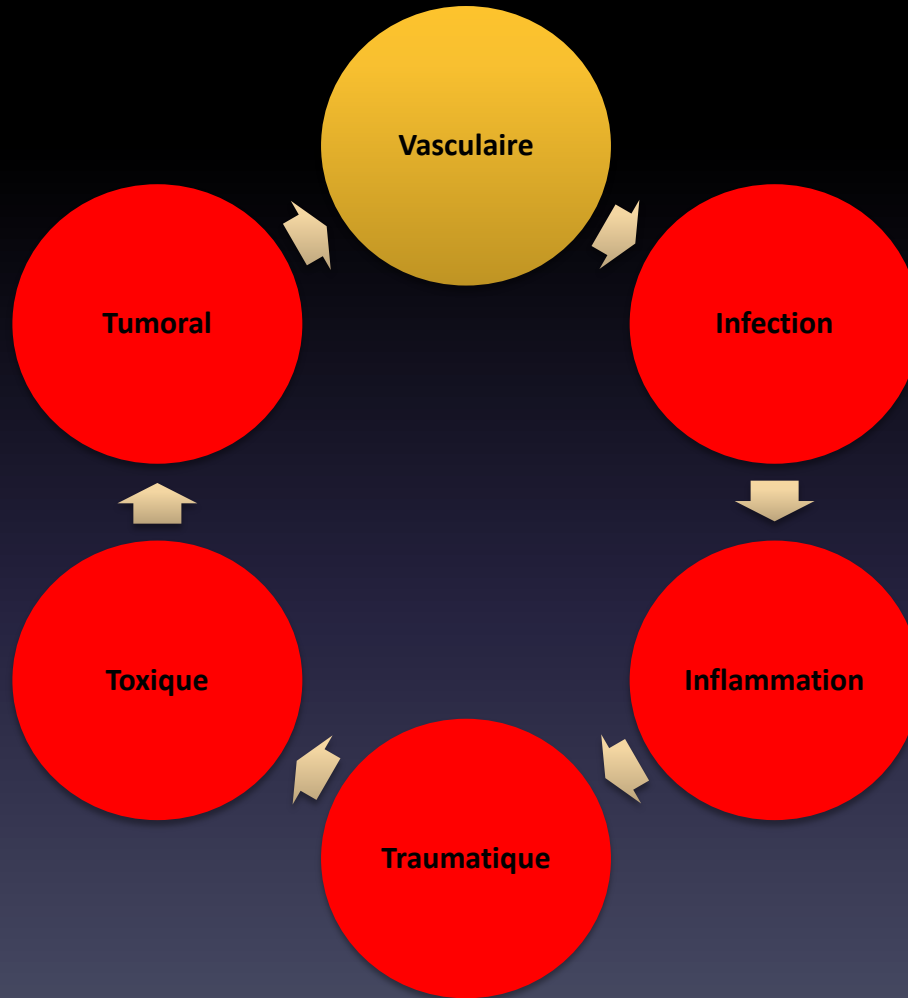


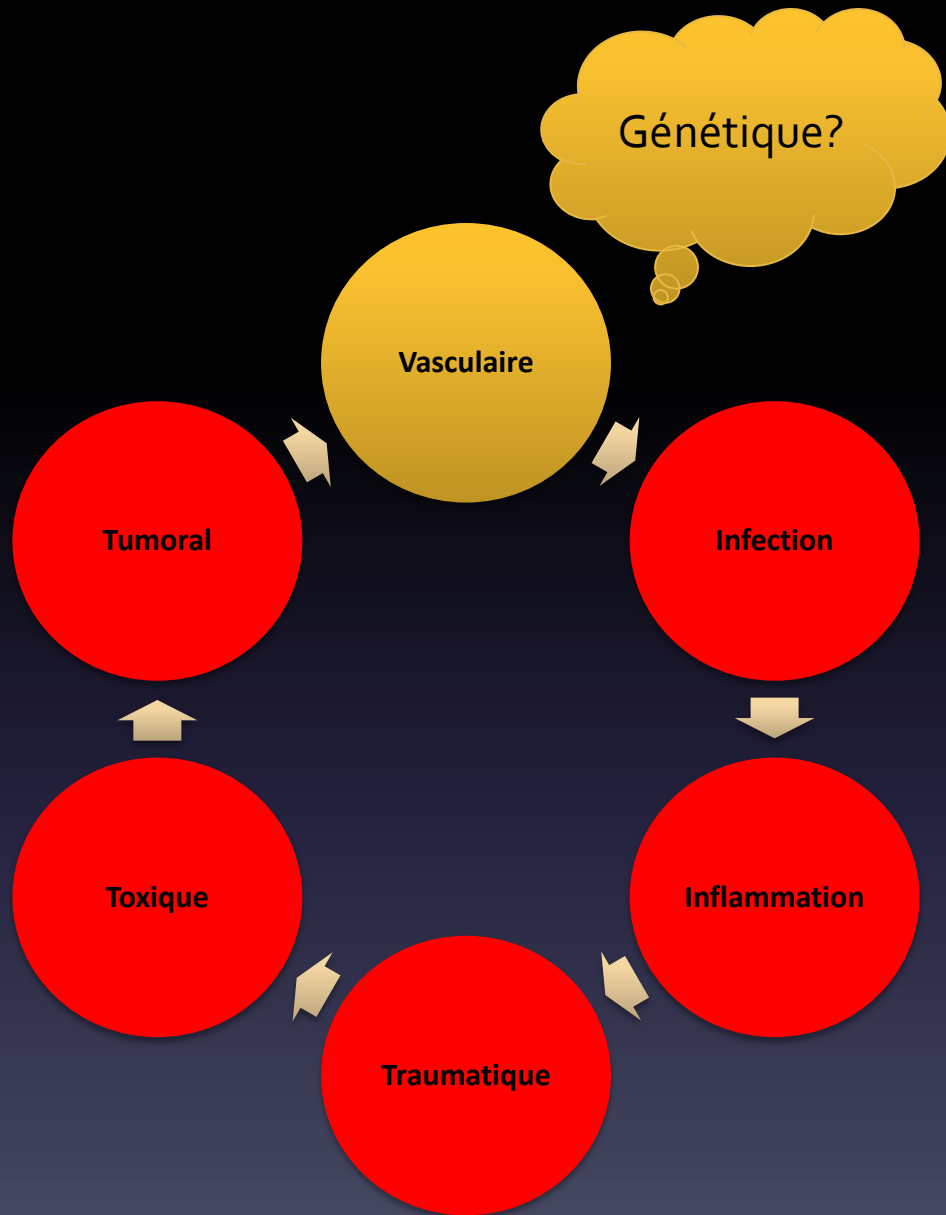
Pour notre patient:

- Pas d'aphtose, Pathergy test négatif
- CRP <5mg/L
- Pas d'épaississement pariétal autre
- TEP-scanner normal
- Sérologies infectieuses et bilan autoimmun: négatif









Les différentes fibres de la paroi artérielle

Les fibres élastiques

lames élastiques concentriques
fibres disposées en couches superposées et
parallèles dans la média

Les fibres de collagène

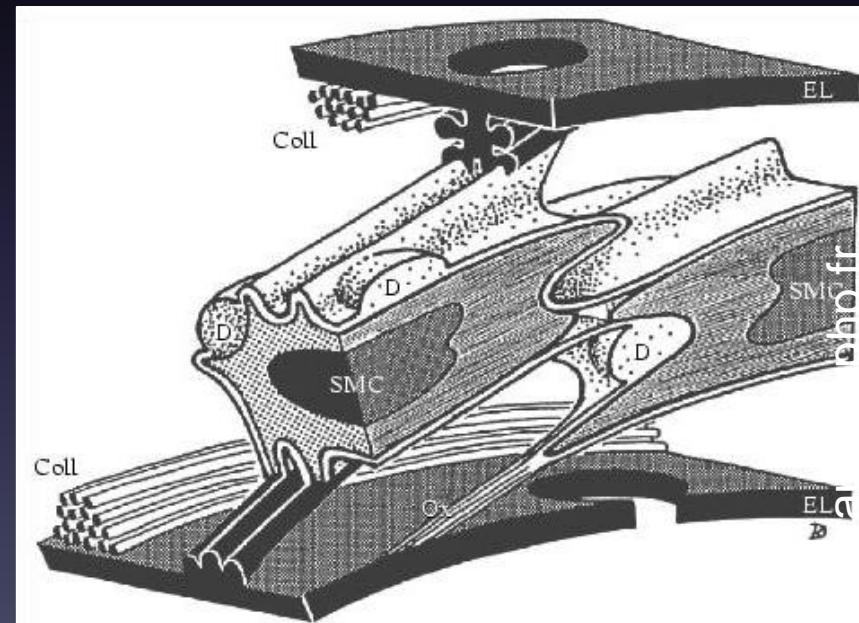
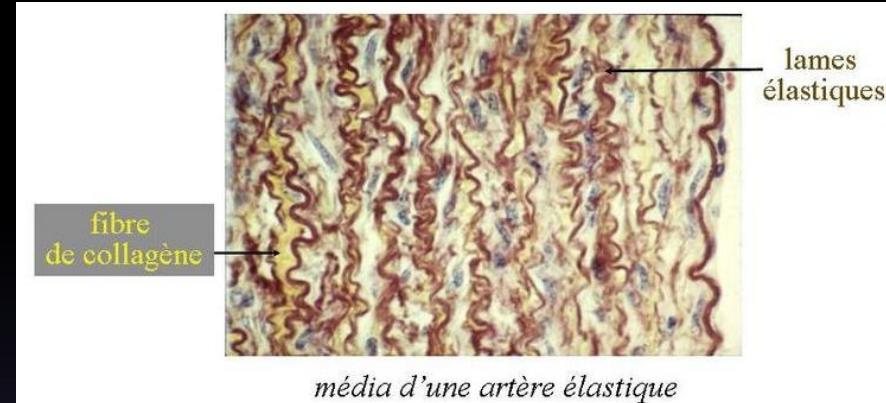
forment des boucles lâches, quand la paroi n'est
pas étirée.

Quand la pression intravasculaire augmente, ces
boucles se défont l'une après l'autre.

fibres de collagène = "manchon" limitant la dilatation
du vaisseau.

Les cellules musculaires lisses

- les cellules musculaires de tension
fixées à des fibres élastiques, elles modifient le
module d'élasticité de la paroi artérielle en se
contractant sans modifier sensiblement le
diamètre. - les cellules musculaires en anneau,
reliées les unes aux autres, elles forment un cordon
hélicoïdal. Cet arrangement se retrouve dans les
artères de type musculaire et les artérioles. Leur
contraction modifie le diamètre de l'artère



Le syndrome d'EHLERS-DANLOS vasculaire (SEDv)

Classification de Villefranche des syndromes d'Ehlers–Danlos

Type (1997)	Ancien type (1986)	héritabilité	anomalie moléculaire
Classique	Gravis (type I)	AD	collagène type V : COL5A1, COL5A2
	Mitis (type II)	AD	
Hypermobile	hypermobile (type III)	AD	
Vasculaire	Artério-ecchymotique (type IV)	AD	collagène type III : COL3A1
Cyphoscoliotique	Oculo-scoliotique (type VI)	AR	lysyl hydroxylase : PLOD
Arthrochalasique	Arthrochalasie multiple congénitale (types VIIA et VIIB)	AD	collagène type I : COL1A1, COL1A2
Dermatopraxie	Dermatopraxie (type VIIC)	AR	collagène type I : ADAMTS-2
Autres	SED lié à l'X (type V)	XR	
	Périodontal (type VIII)	AD	
	Déficit en fibronectine (type X)	?	
	Sd d'hypermobilité familial (type XI)	AD	
	Progéroïde	?	
autres formes	-		

Le syndrome d'EHLERS-DANLOS vasculaire (SEDv)

- Syndrome d'Ehlers–Danlos
 - Hyperextensibilité cutanée
 - Hyperlaxité articulaire
 - Fragilité tissulaire
- Autres signes cliniques



Le syndrome d'EHLERS-DANLOS vasculaire (SEDv)

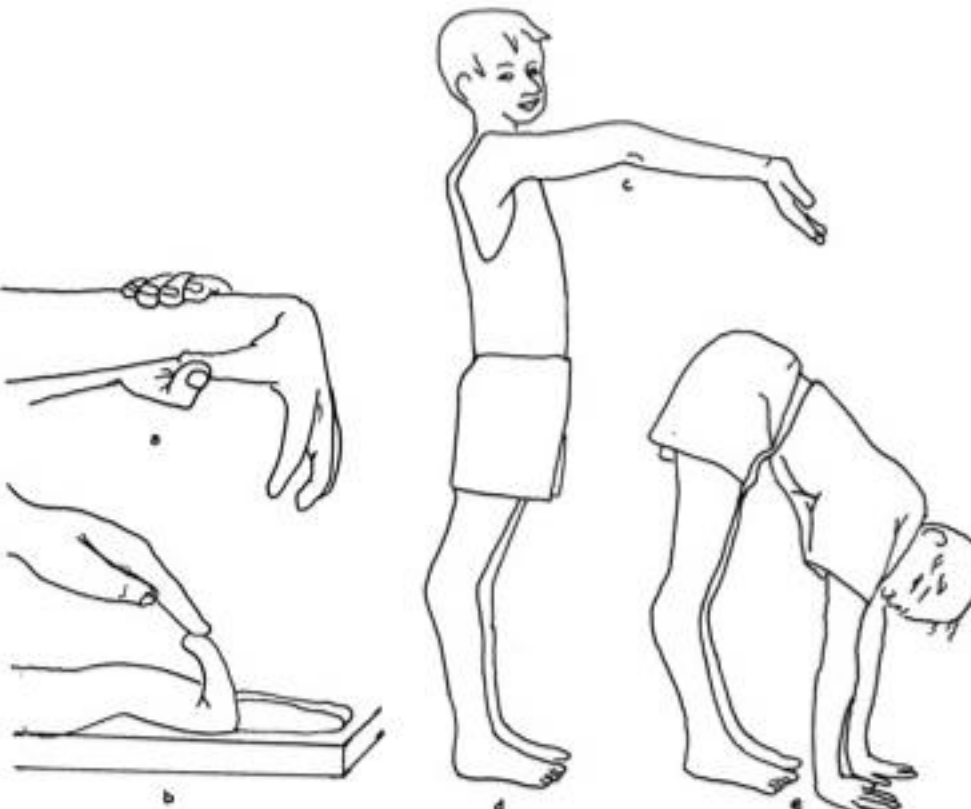
- Syndrome d'Ehlers–Danlos
 - Hyperextensibilité cutanée
 - Hyperlaxité articulaire
 - Fragilité tissulaire
- Autres signes cliniques



Le syndrome d'EHLERS-DANLOS vasculaire (SEDv)

- Syndrome d'Ehlers–Danlos
 - Hyperextensibilité cutanée
 - Hyperlaxité articulaire

Score de Beighton



a- Apposition du pouce fléchi sur l'avant-bras
(1 point par côté)

b- Dorsiflexion annulaire > 90°
(1 point par côté)

c- Hyperextension du coude > 10°
(1 point par côté)

d- Hyperextension du genou > 10°
(1 point par côté)

e- Paumes à plat sur le sol, genoux tendus
(1 point)

Score de Beighton \geq 5 points en faveur d'une hyperlaxité articulaire

Beighton P, Solomon L, Soskolne CL. Articular mobility in an African population. Annals of the Rheumatic Diseases. BMJ Group; 1973 Sep;32(5):

Le syndrome d'EHLERS-DANLOS vasculaire (SEDv)

- Syndrome d'Ehlers–Danlos
 - Hyperextensibilité cutanée
 - Hyperlaxité articulaire
 - Fragilité tissulaire
- Autres signes cliniques



Le syndrome d'EHLERS-DANLOS vasculaire (SEDv)

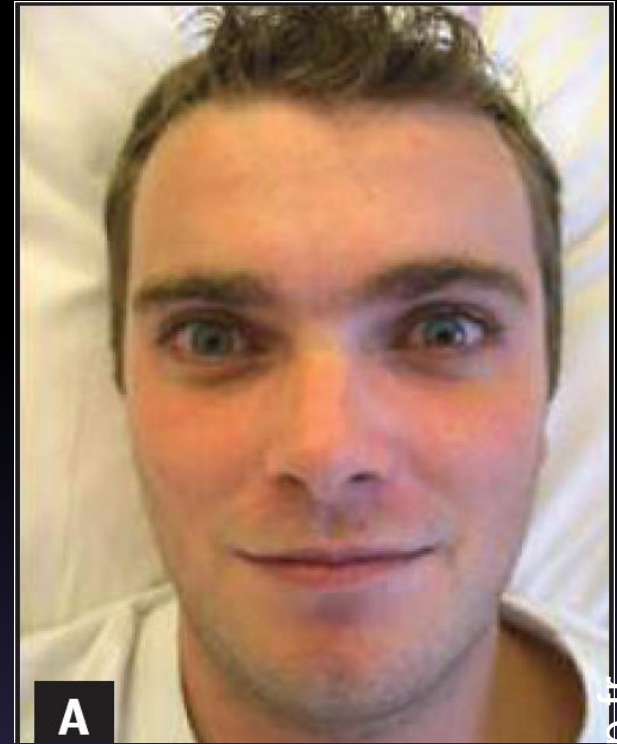
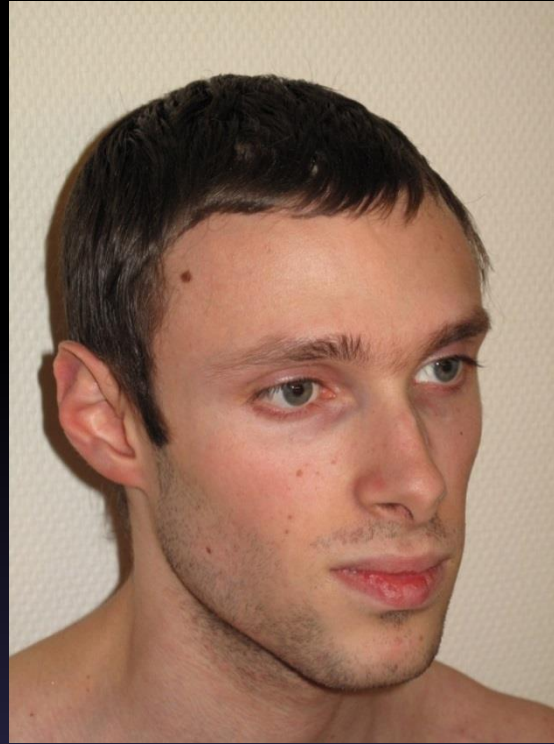
- Syndrome d'Ehlers–Danlos
 - Hyperextensibilité cutanée
 - Hyperlaxité articulaire
 - Fragilité tissulaire
- Autres signes cliniques
- Fragilité colique, utérine, vasculaire



Morphotype facial caractéristique dit en « visage de madone »



Morphotype facial

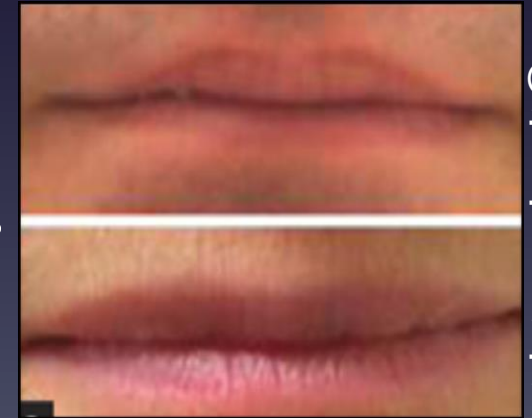


A



B

- Nez fin, lèvres horizontales peu ourlées
- Pommettes saillantes, lobules d'oreilles hypoplasiques
- Yeux globuleux et enfoncés



tristan.mirault@aphp.fr

Signes cutanés – transparence excessive



Peau pâle, parfois veloutée au toucher
Lacis veineux sous-cutanés (décolleté)

Signes cutanés - Fragilité (Dermatorrhéxie)



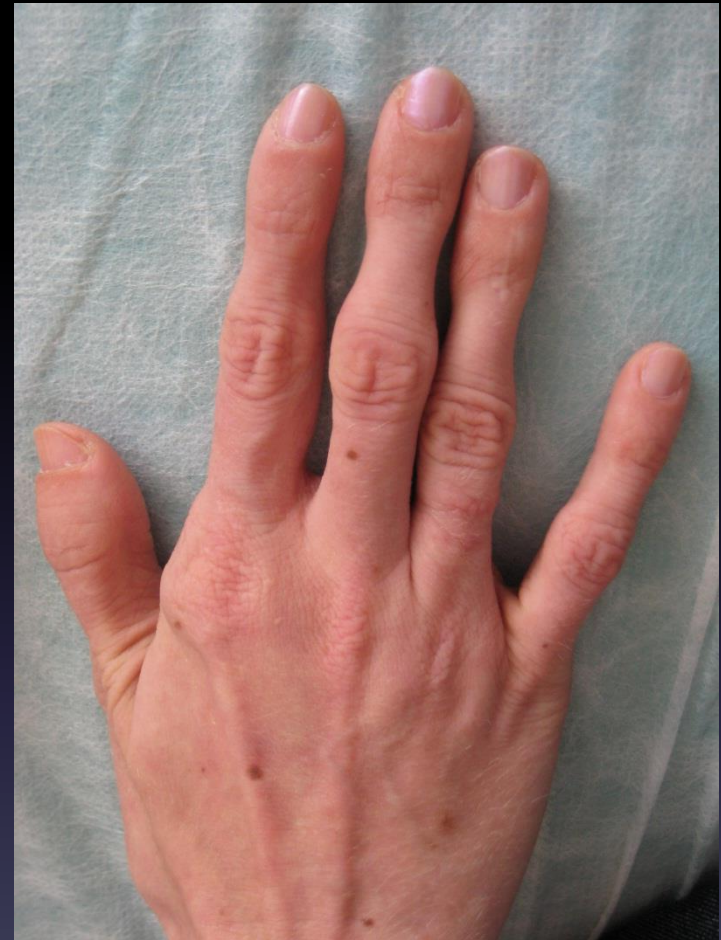
- Hématomes spontanés, volontiers extensifs
- Cicatrisation retardées avec parfois aspect atrophique ou chéloïde et souvent papyracé sur les points de frottement.

Signes cutanés – troubles de la cicatrisation



Elargissement caractéristique et aspect papyracé

Signes cutanés - Acrogérie



**Peau des extrémités fines et rétracté sur les tendons
donnant aux mains et aux pieds un aspect décharné,
prématurément vieillis.**

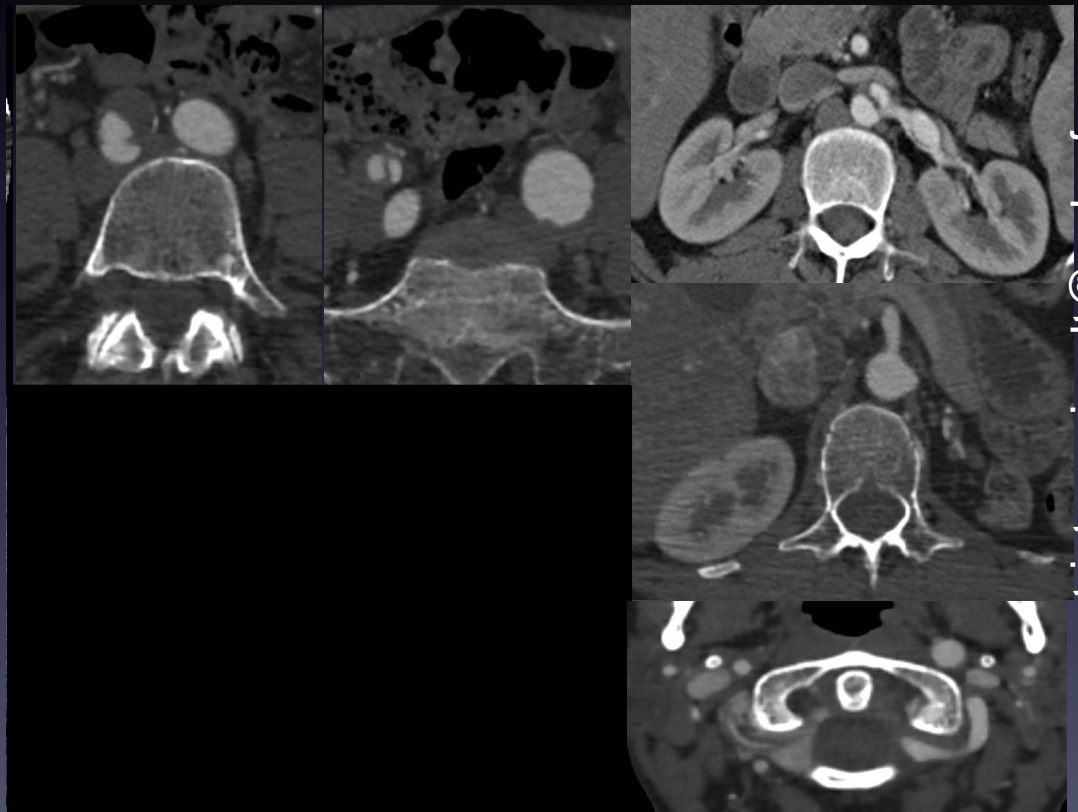
Le syndrome d'EHLERS-DANLOS vasculaire (SEDv)

- Maladie vasculaire rare (1/90 000 à 1/300 000)
- Dissections spontanées
- Anévrismes
- Ruptures vasculaires
- Fistule carotido-caverneuse



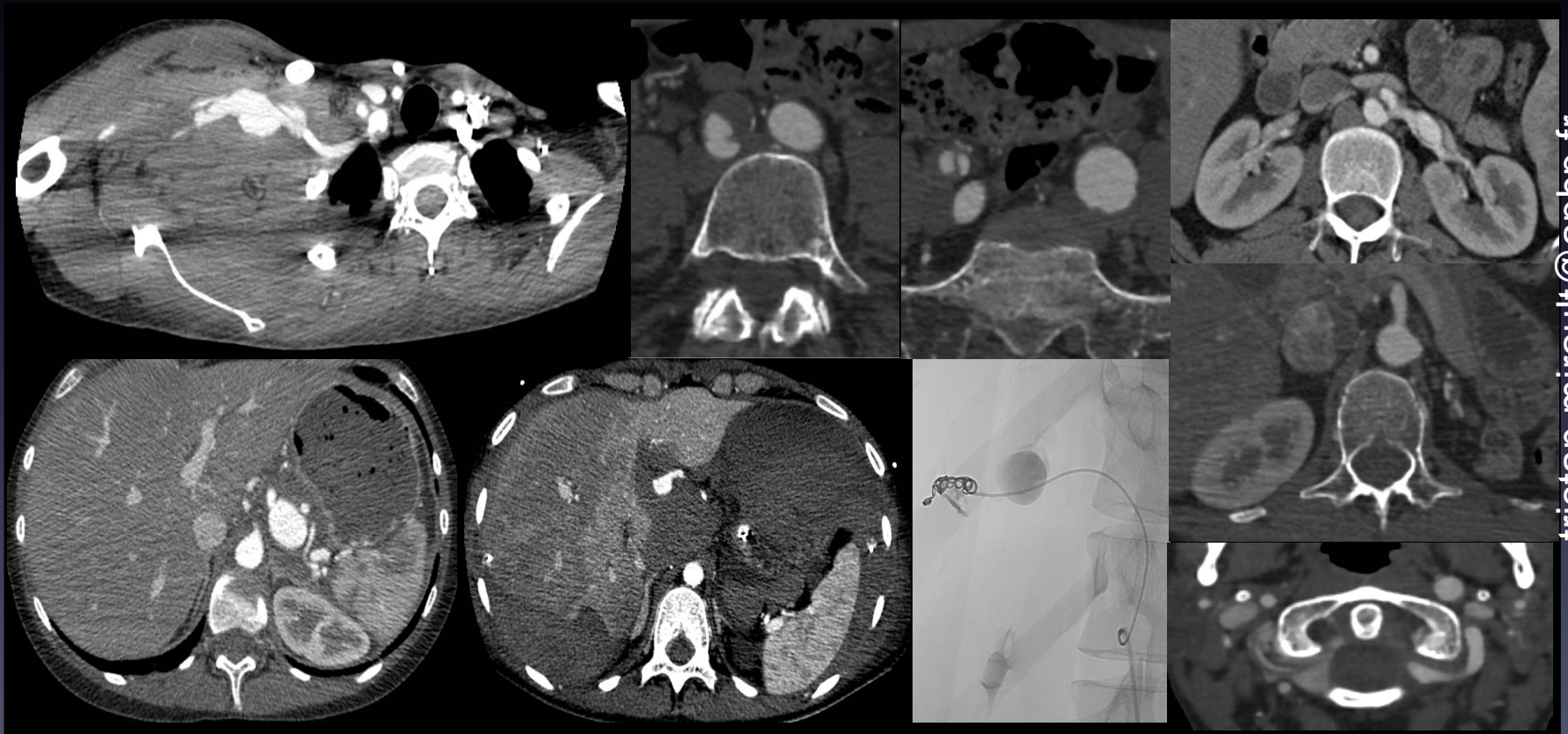
Le syndrome d'EHLERS-DANLOS vasculaire (SEDv)

- Maladie vasculaire rare (1/90 000 à 1/300 000)
- Dissections spontanées
- Anévrismes
- Ruptures vasculaires
- Fistule carotido-caverneuse



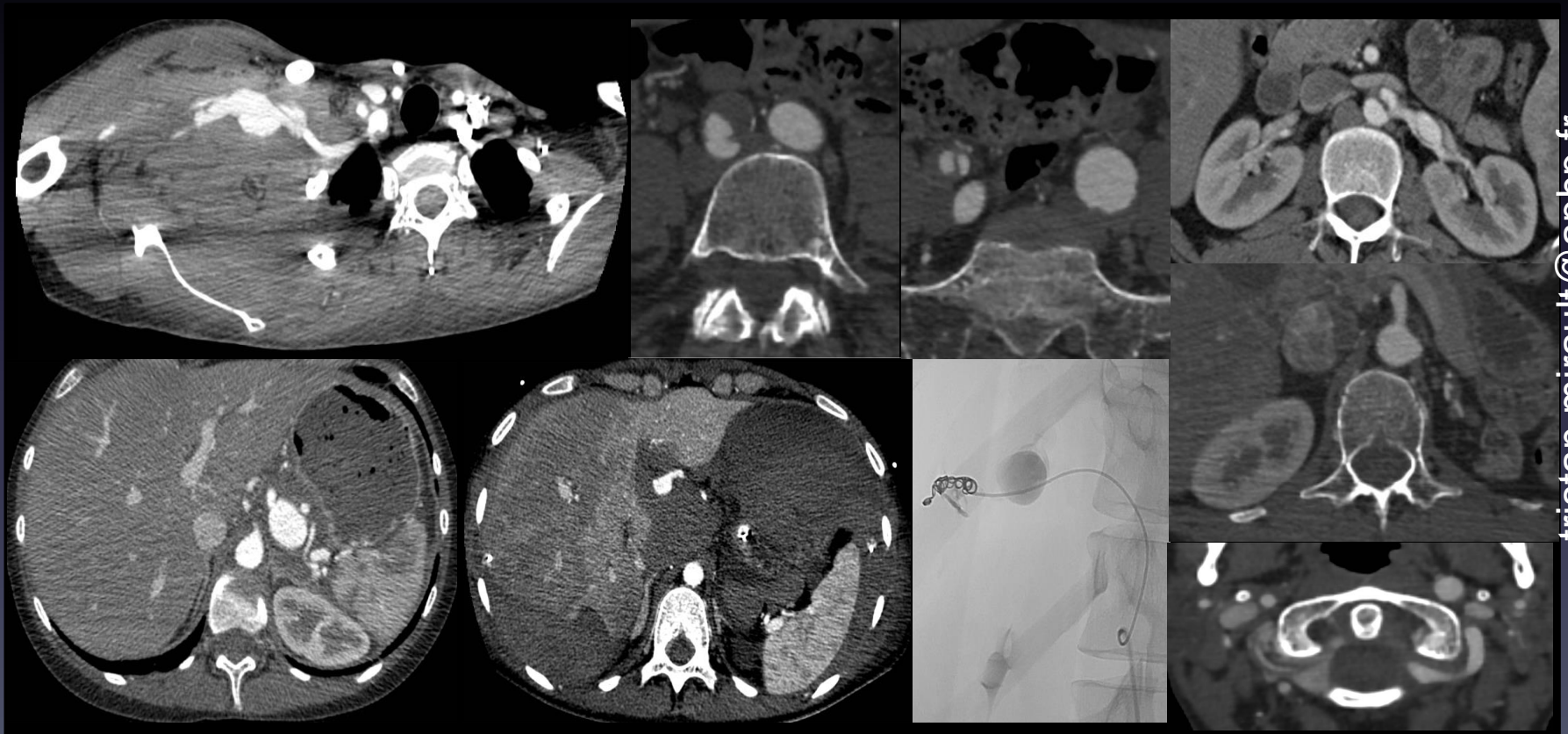
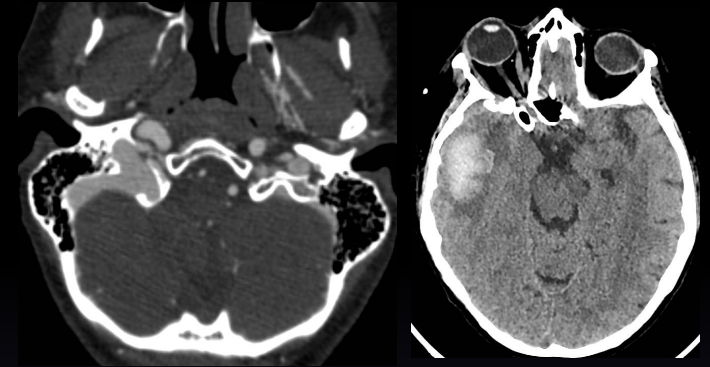
Le syndrome d'EHLERS-DANLOS vasculaire (SEDv)

- Maladie vasculaire rare (1/90 000 à 1/300 000)
- Dissections spontanées
- Anévrismes
- Ruptures vasculaires
- Fistule carotido-caverneuse



Le syndrome d'EHLERS-DANLOS vasculaire (SEDv)

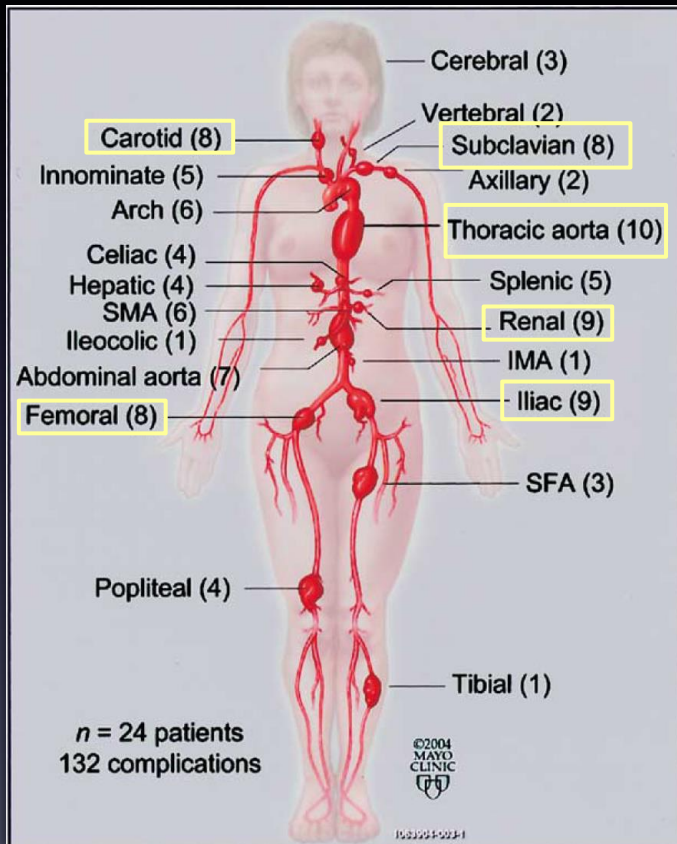
- Maladie vasculaire rare (1/90 000 à 1/300 000)
- Dissections spontanées
- Anévrismes
- Ruptures vasculaires
- Fistule carotido-caverneuse



Le syndrome d'EHLERS-DANLOS vasculaire (SEDv)

- Artères de gros et moyen calibre

artères viscérales et aorte



Oderich, et al. J Vasc Surg 2005

	Oderich et al. 2005 Fréquence	Shalhub et al. 2014 Fréquence	Pepin et al. 2014 Fréquence	taux de mortalité
Tête et cou	25%		17%	
fistule carotido-caverneuse		6%	4%	0%
carotide	8%	20%		
vertébral	2%	12%	8%	14%
sous-clavier	12%	12%		
intracrânien	3%		5%	39%
Thorax	23%	14%	32%	
aorte thoracique	15%		5%	59%
aorte abdominale	7%		4%	53%
aorte		14%	13%	75%
cardiaque			2%	85%
thorax			5%	37%
coronaire			4%	31%
Abdomen	39%		34%	
renal	8%	26%	5%	34%
hepatique ou splénique				
tronc coeliaque	4%	21%	7%	46%
hépatique	4%	12%		
splénique	5%	27%		
artère mésentérique supérieure	6%	4%		
iliaque	8%	40%	8%	26%
abdominal	2%		14%	25%
Membres	17%		17%	
membres	17%		7%	4%
anévrismes multiples			4%	20%
vasculaire			6%	52%

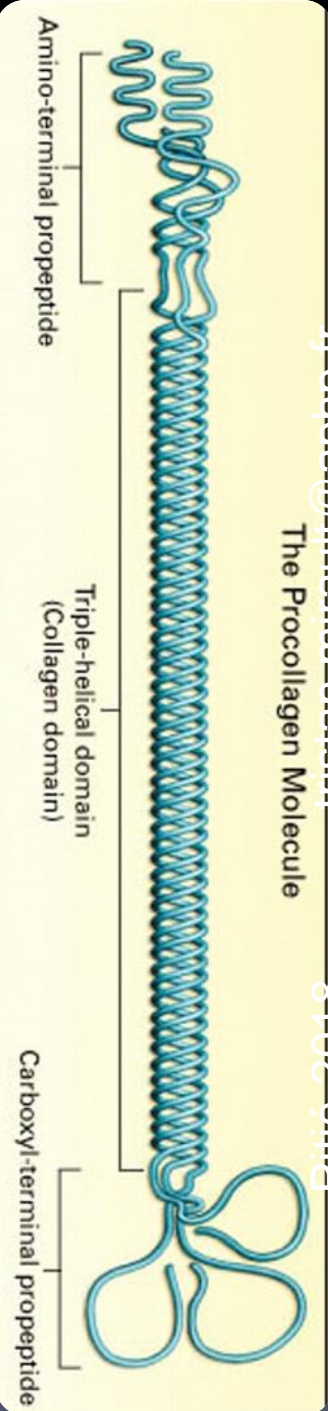
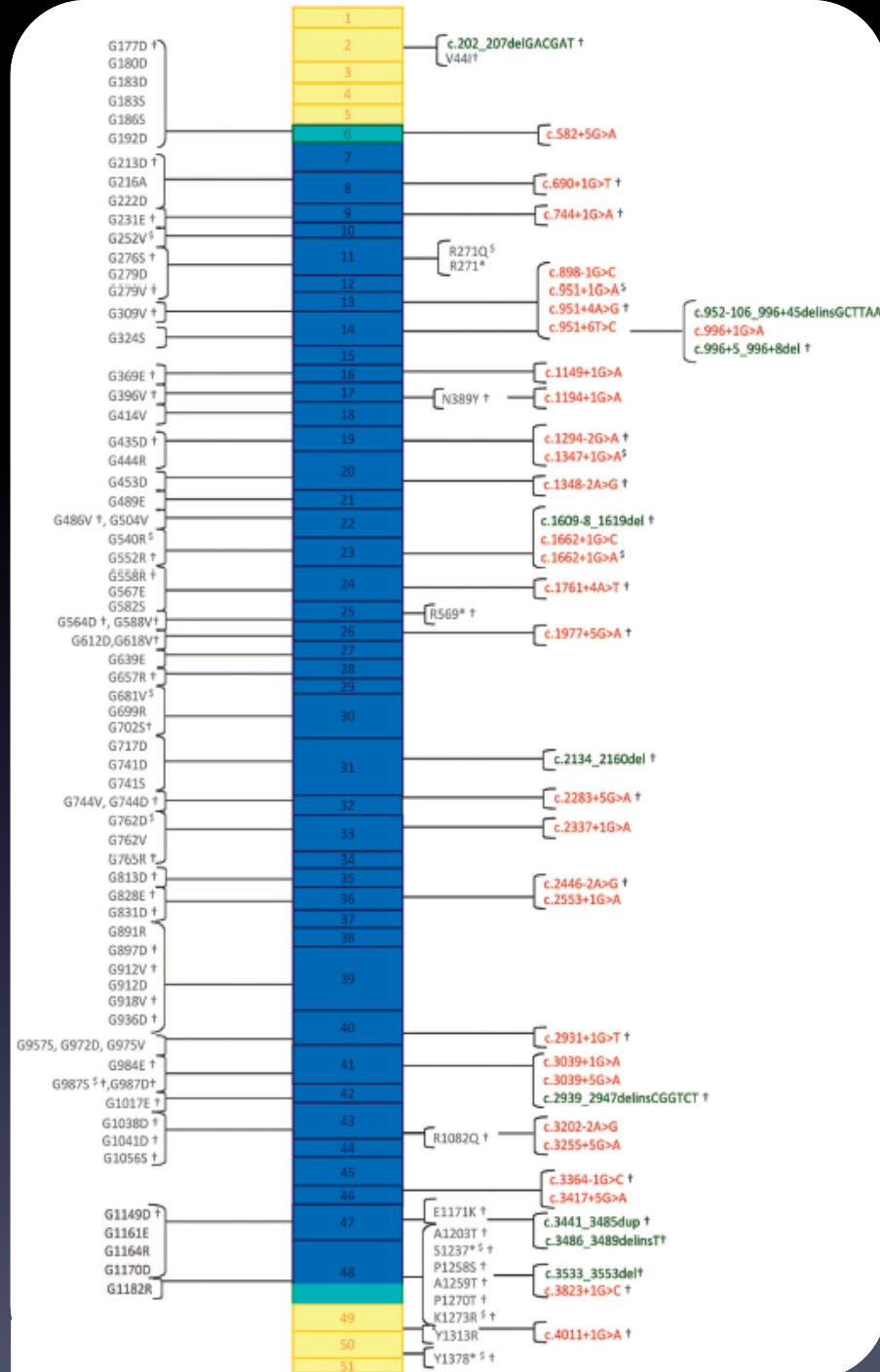
2/3

Étude Génotype- Phénotype Variants génétiques

• 126 variants

• 90% concernent
Triple hélice
(Ex 6-47)

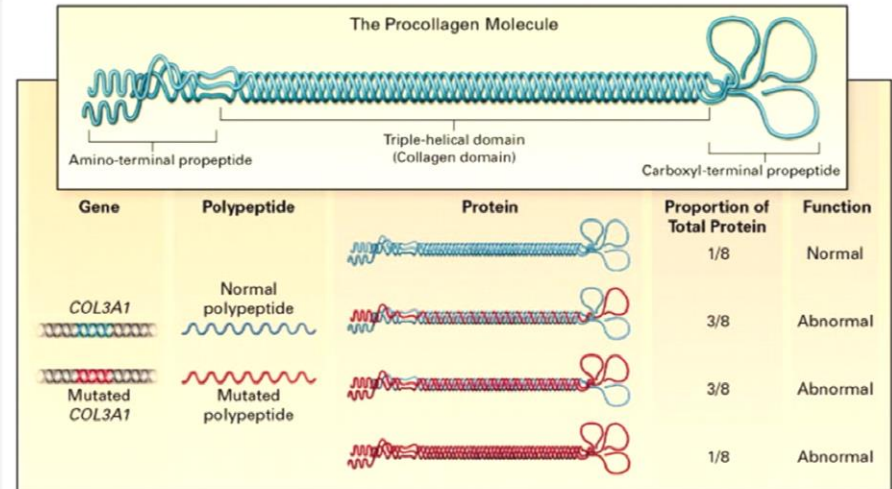
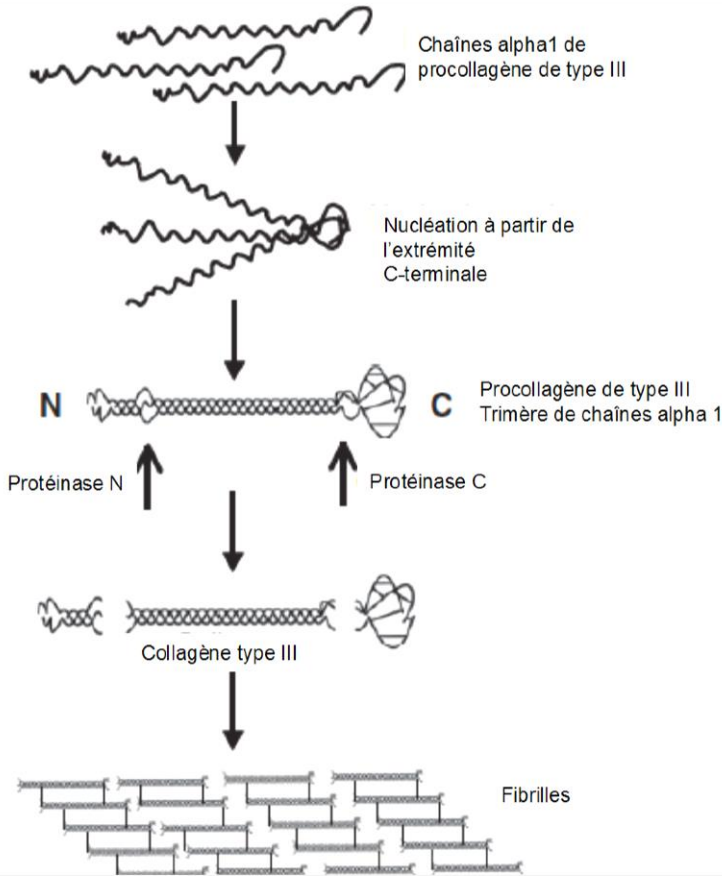
- ① 71 (56%)
substitution glycine
- ② 36 (29%)
ins/del/site épissage
- ③ 7 (6%)
haploinsuffisance
- ④ 4 (3%)
Subs. Non-Gly
- ⑤ 8 (6%)
N- ou C-terminal



SEDv : Mutations du gène COL3A1

Maladie du collagène de type III

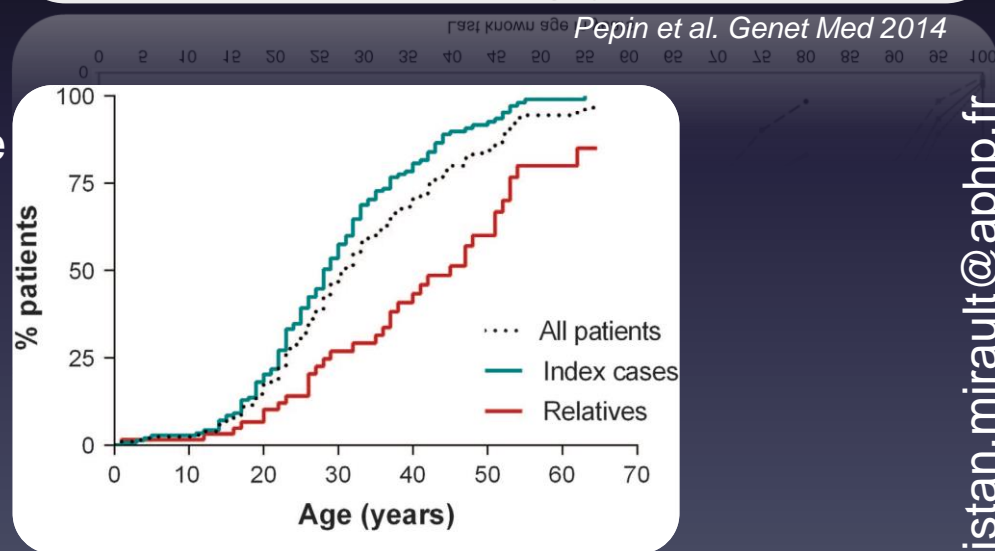
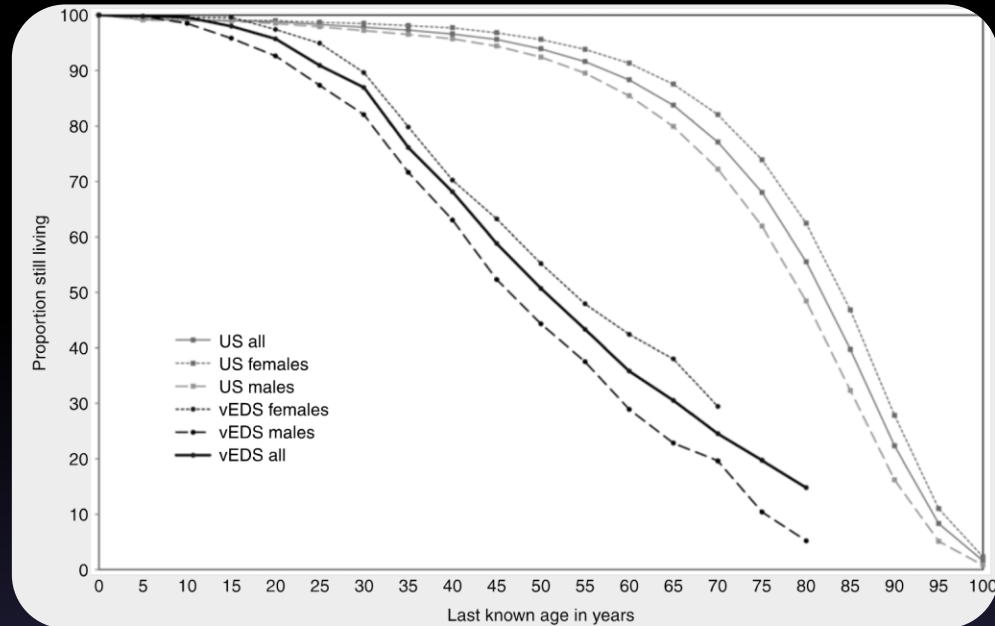
- COL3A1 chromosome 2q31
- code la chaîne α (1) du pro-collagène III
- assemblage de 3 chaînes pro- α 1 en triple hélice
- collagène fibrillaire
parois vasculaires, tractus gastro-intestinal, utérus
- SEDv: effet dominant négatif chaîne α (1) anormale



Le syndrome d'EHLERS-DANLOS vasculaire (SEDv)

- Maladie vasculaire rare
 $p = 1/90\ 000$ à $1/300\ 000$
- Maladie vasculaire grave
 - Espérance de vie: 50 ans
- Du sujet jeune
 - 1^{ère} complication à 30 ans
- chaque complication = 10% mortalité
- 1^{ère} complication = vasculaire une fois sur deux

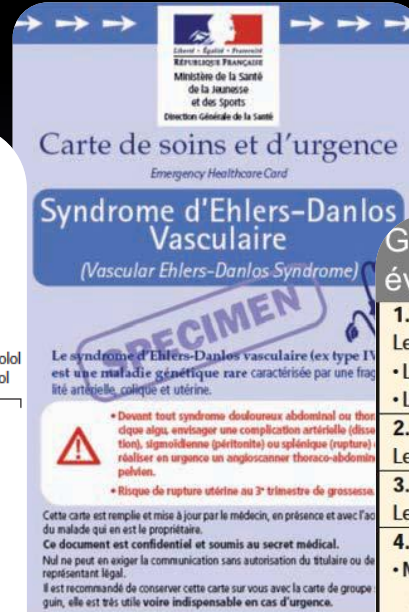
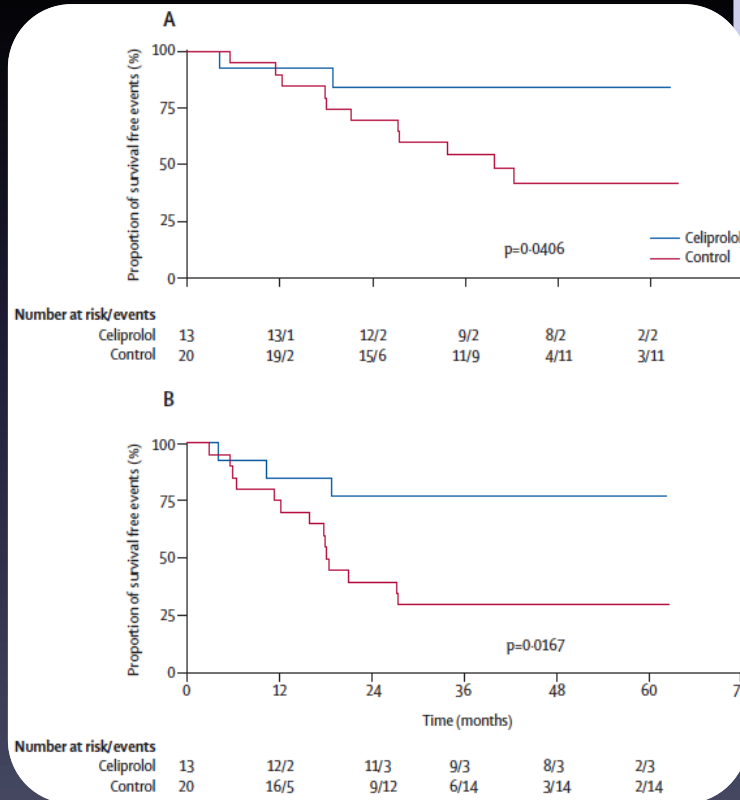
First complication	All patients N = 210	Index N = 146	Relatives N = 64
Vascular	106 (50%)	82 (56%)	24 (37%)
Digestive	44 (21%)	37 (25%)	7 (11%)
Obstetrical	18 (9%)	12 (8%)	6 (10%)
None	42(20%)	15 (10%)	27 (42%)



Prise en charge du SEDv

Céliprolol: bêtabloquant diminue les complications vasculaires et digestives

Prévention primaire non médicamenteuse



Gestes responsables de iatrogénie qu'il faut éviter dans le SEDv.

- 1. Gazométrie artérielle, artériographie, coronarographie**
Le risque est celui d'une dissection ou rupture au point de ponction.
 - Leur morbidité est évaluée de 17 % à 37 % selon les séries.
 - Leur mortalité est évaluée de 6 % à 20 % selon les séries.
- 2. Coloscopie et lavement baryté**
Le risque est celui d'une rupture colique liée à l'insufflation.
- 3. Hystéroggraphie, hystéroscopie, dispositifs et gestes endo-utérins**
Le risque est celui d'une rupture utérine.
- 4. Médicaments**
 - Médicaments vasopresseurs (risque vasculaire) :
 - médicaments utilisés dans le traitement de la crise migraineuse, dérivés de l'ergot de seigle,
 - médicaments utilisés dans le traitement des rhinites (oxymétazoline type Aturgyl®, pseudoéphédrine type Actifed®) y compris ceux délivrables sans ordonnance.
 - Médicaments responsables d'un ralentissement du transit (risque digestif) :
 - morphiniques,
 - psychotropes à effets secondaires atropiniques,
 - vérapamil (Isoptine®).

Ong et al. Lancet 2010

Messas et al. Neurologies 2009
Frank et al. Rev Prat 2009

Syndrome d'Ehlers–Danlos vasculaire
POSSIBLE, MAIS PAS QUE...

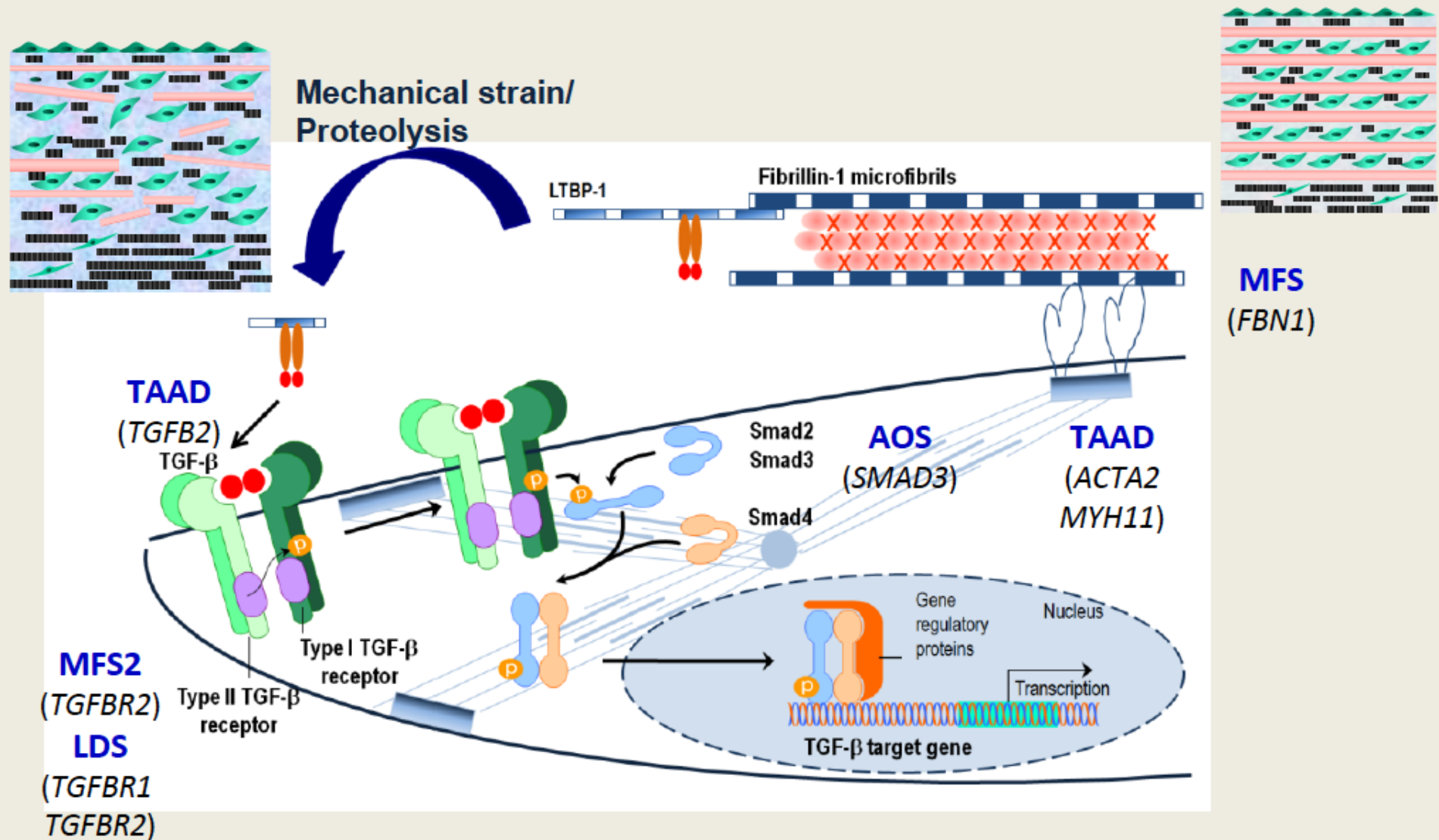
Phenotypic spectrum of the SMAD3-related aneurysms—osteoarthritis syndrome

Table 1 Clinical findings in 45 patients with aneurysms—osteoarthritis syndrome

Feature	No	Percentage
Cardiovascular anomalies	40/45	89
Arterial anomalies	33/40	83
Thoracic aortic aneurysm	28/39	72
Abdominal aortic aneurysm	4/33	12
Aortic dissection/rupture	13/39	33
Aneurysm(s) of thoracic/abdominal arteries	9/25	36
Aneurysm(s) of cerebral arteries	6/16	38
Aortic tortuosity	10/26	38
Arterial tortuosity of thoracic/abdominal arteries	8/21	38
Arterial tortuosity of cerebral arteries	8/16	50
Ventricular hypertrophy	6/22	27



tristan.mirault@aphp.fr

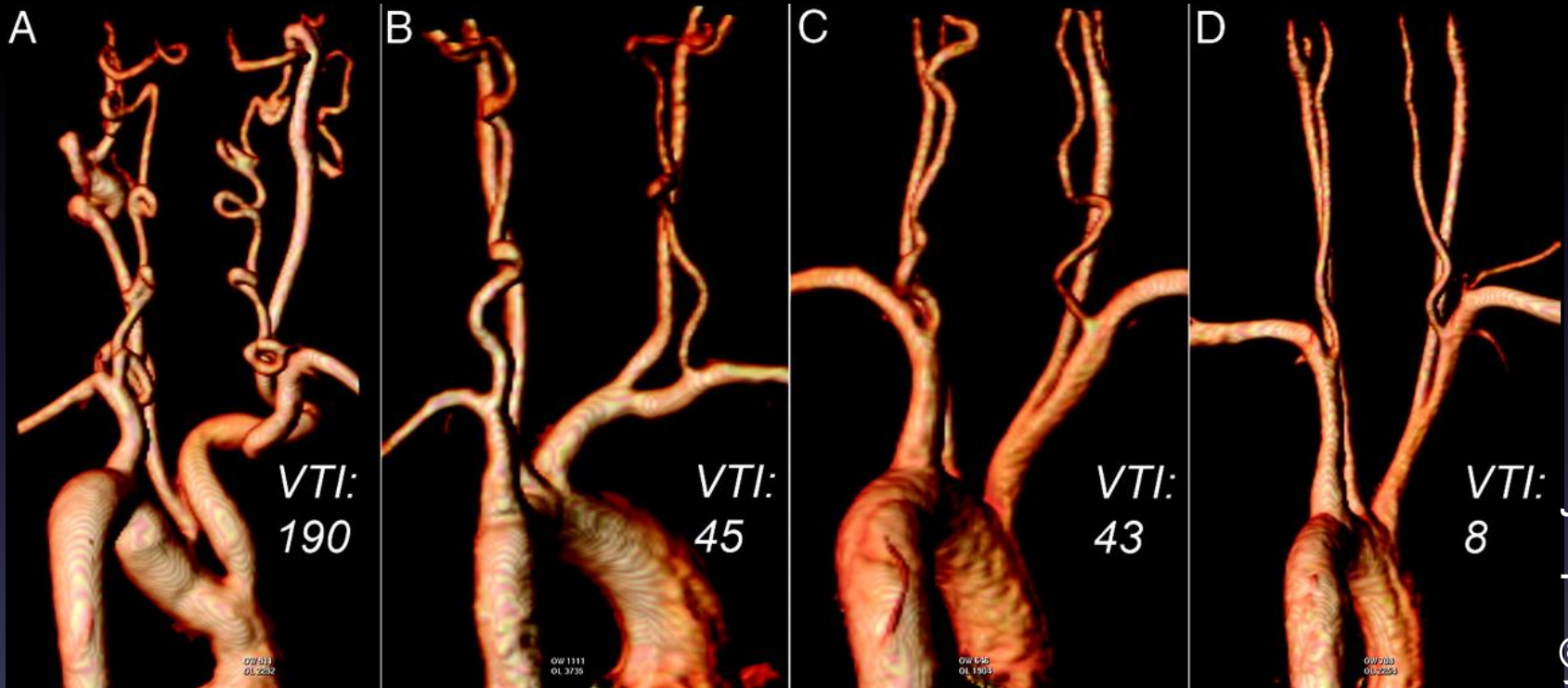


TAAD: familial Thoracic Aortic Aneurysm and Dissection

LOEYS-DIETZ (TYPES 1-4)

- Atteinte Aortique 50% (rares formes de TAAD non syndromiques) sévère: Chirurgie de remplacement agressive (45 voire 40 mm au Valsalva)
- Anévrismes artères de moyen calibre 50% avec tortuosité artérielle systémique

TORTUOSITE ARTERIELLE



Loeys-Dietz (1,2)
(1,2)

Loeys-Dietz (1,2)

Marfan

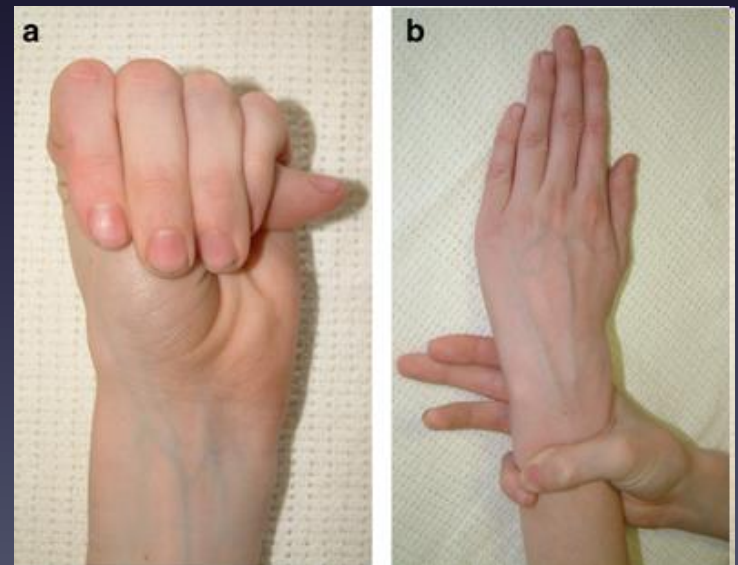
Loeys-Dietz

« LES » SYNDROMES DE LOEYS-DIETZ

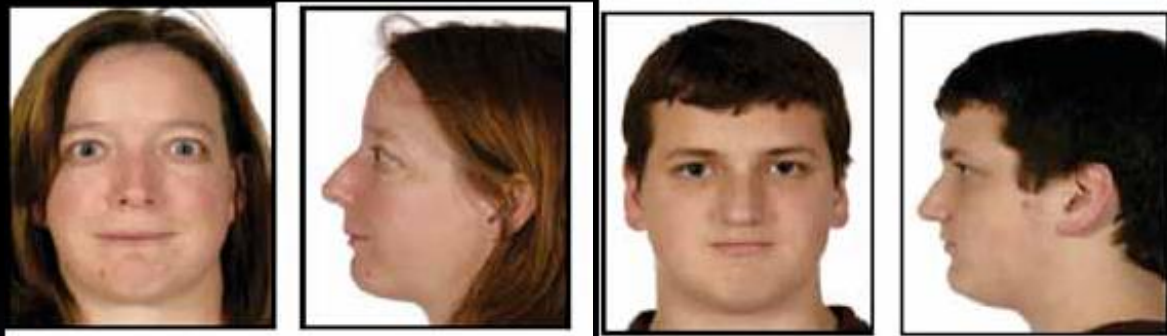
- Maladies dominantes rares: 1/20,000-100,000
- Maladie « syndromique » (Loeys-Dietz types 1 & 3)
- Anomalies squelettiques: « Marfan-Like Syndrome »
- +/- Ectasie durale
- Peau douce, veloutée et élastique
- Dysmorphie (face, lèvre, crâne)

Anomalies squelettiques

- Moins Longiligne qu'un Marfan
- Reduced extension coude
 - <170 degrees
- Atteinte os longs:
 - bras/jambes/doigtss/orteils disproportionnés
- Visage allongé
- Pectus excavatum, scoliose
 - Pectus escavatum (funnel chest)
 - Pectus carinatum (pigeon' s chest)
- Pieds plats



LOEYS-DIETZ TYPES 1 ET 2



LOEYS-DIETZ TYPE 3: SMAD3

= « SYNDROME ANEVRYSMES-OSTEOARTHRITE »

- Symptômes ostéoarticulaires: « ostéoarthrite »:
arthrose, PR
- Lésions artérielles: 10 ans avant symptômes articulaires

LOEYS-DIETZ TYPE 3

= SYNDROME ANEVRYSMES-OSTEOARTHRITE

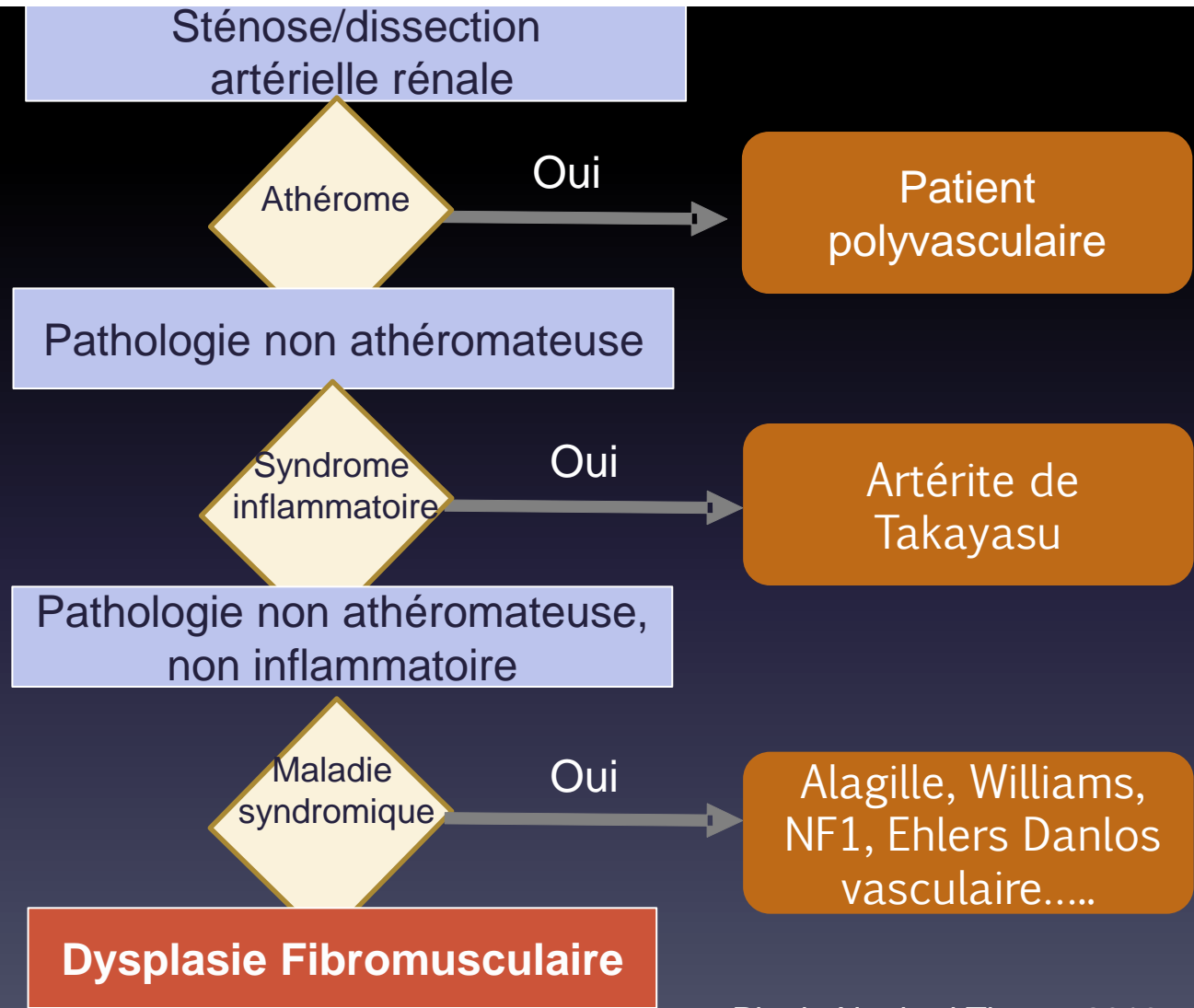
- Maladie dysimmunitaire diffuse:
 - Neuropathie distale (CMT-like PMP22 nég)
 - Syndrome sec
 - PR
 - Hashimoto
 - Diabète type 1

Pour notre patient:

- Pas d'antécédent familiaux notable
- Lnette monophide, morphotype facial « banal »,
- Envergure sur taille $< 1,05$, pectus non déformé, pas de scoliose...
- Score de Beigthon à 0

Dysplasie fibromusculaire des artères rénales

Fibromuscular dysplasia of renal arteries

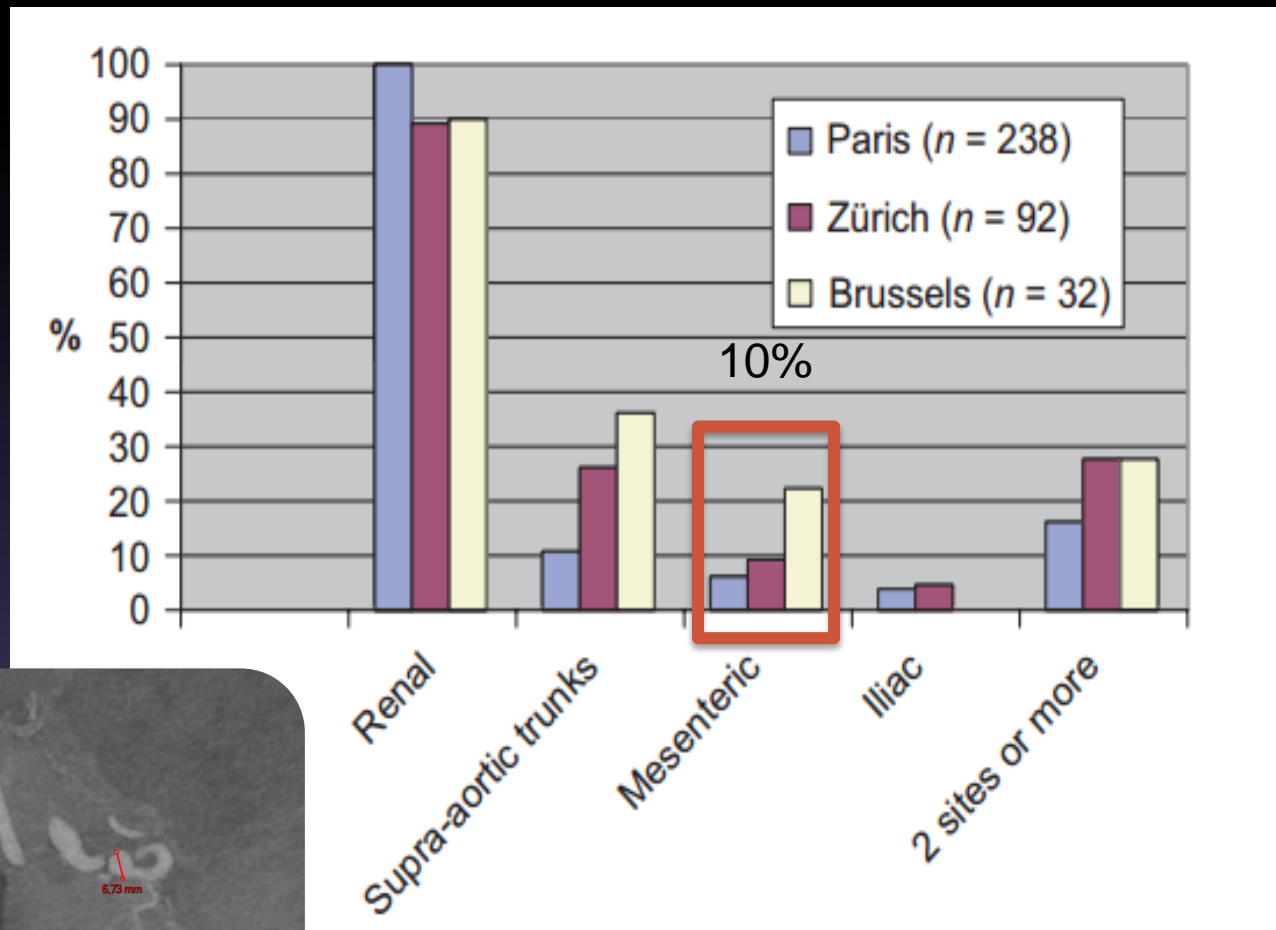


tristan.mirault@aphp.fr

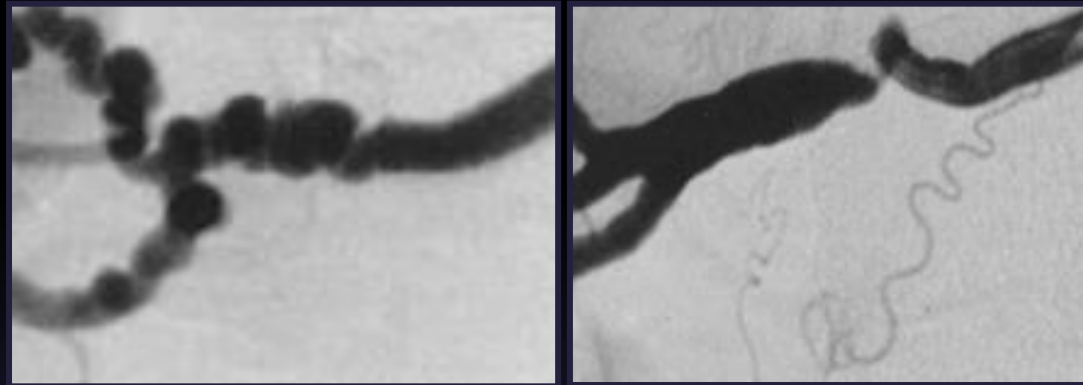
Cohorte Française 337 patients

Présentation au diagnostic (337 patients)	
Sexe Féminin, n (%)	271 (80%)
Age au diagnostic d'hypertension, an	38 [27, 47]
Age au diagnostic de DFM, an	47 [37,56]
Antécédent de diabète, n (%)	13 (4%)
Dyslipidémie, n (%)	88 (26%)
Tabagisme, n (%)	164 (49%)
Index de masse corporelle, kg/m ²	23 [21, 26]

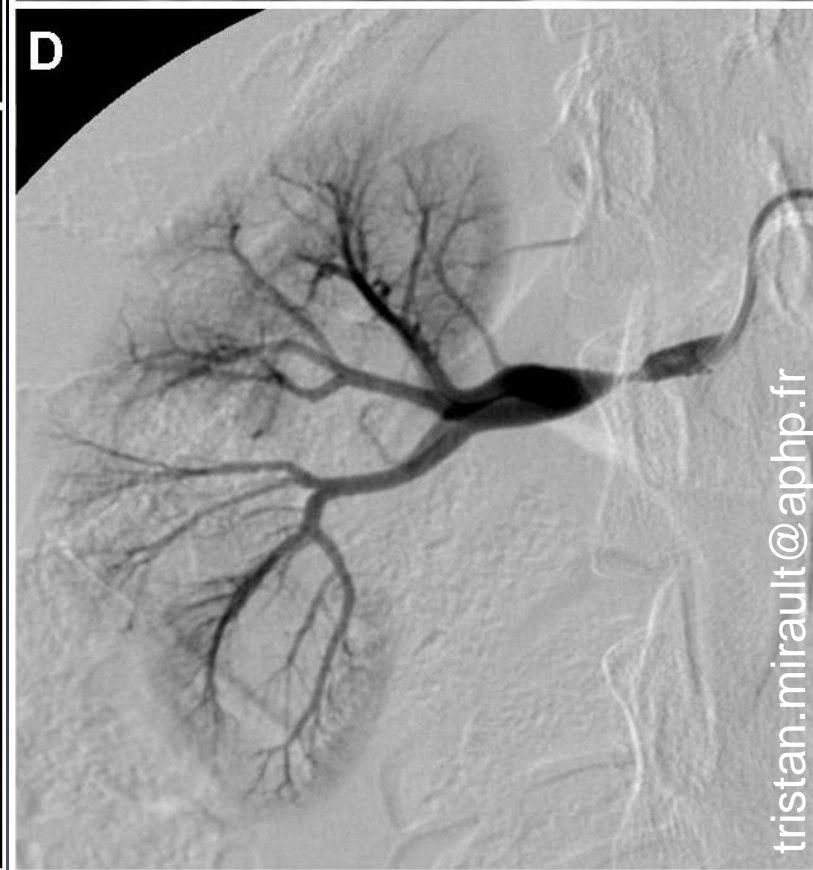
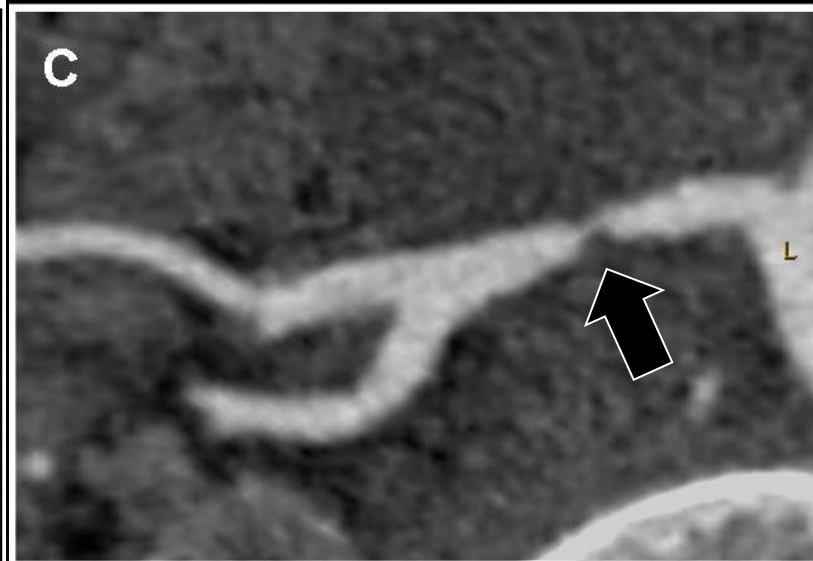
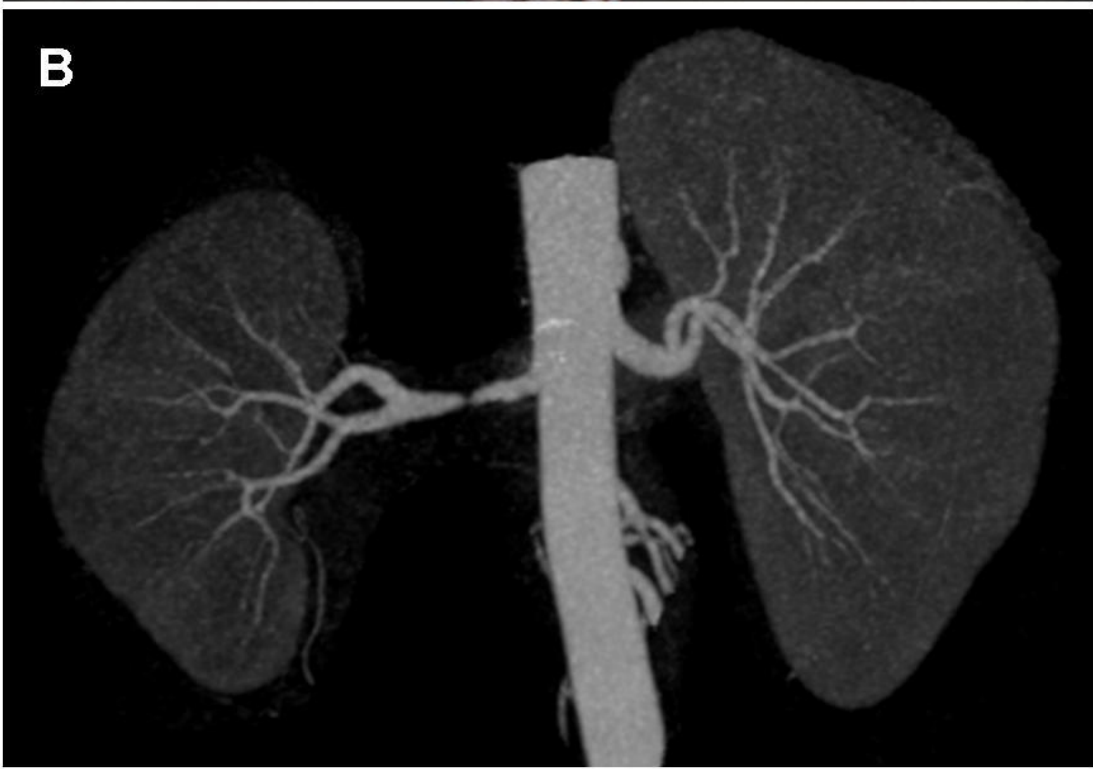
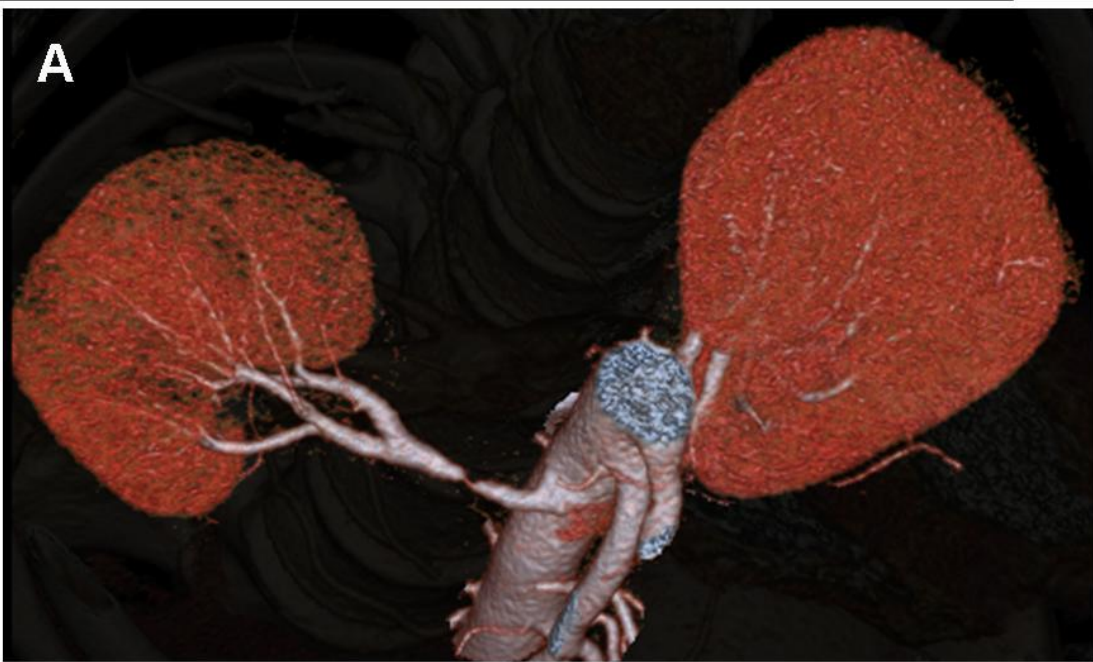
Distribution des lésions dysplasiques

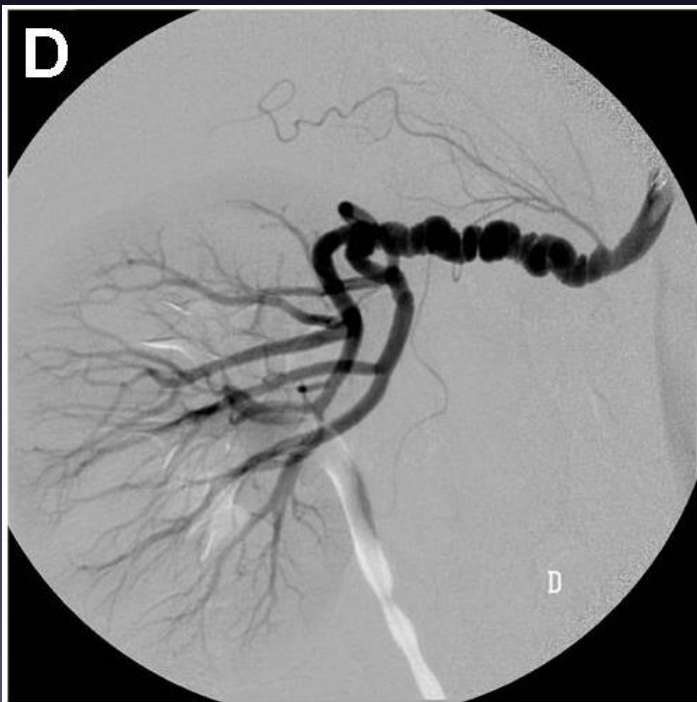
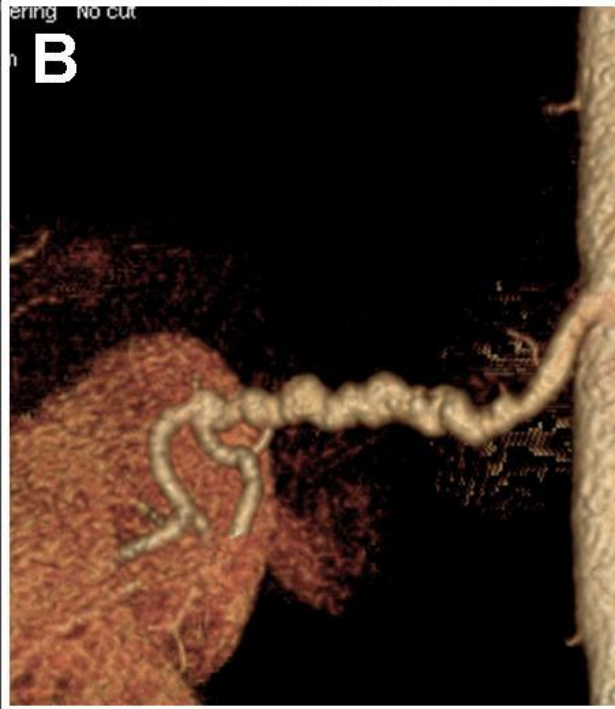
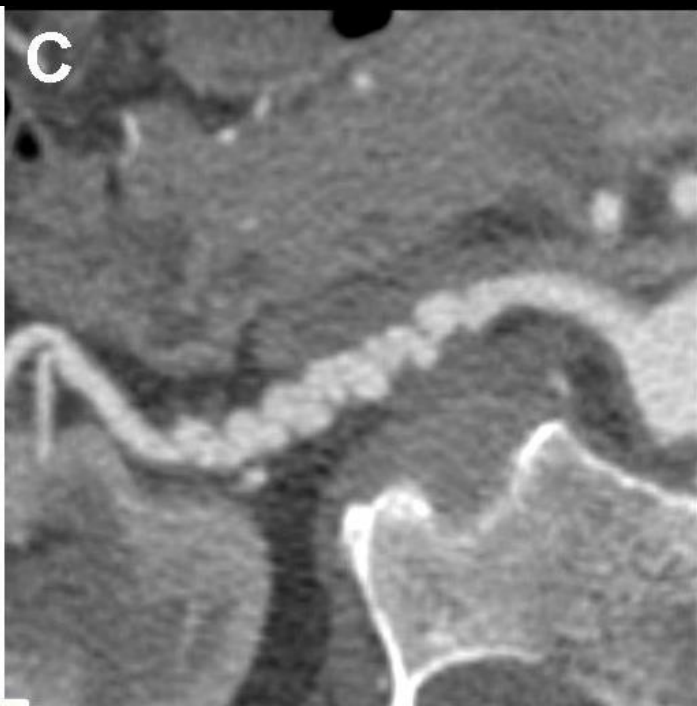
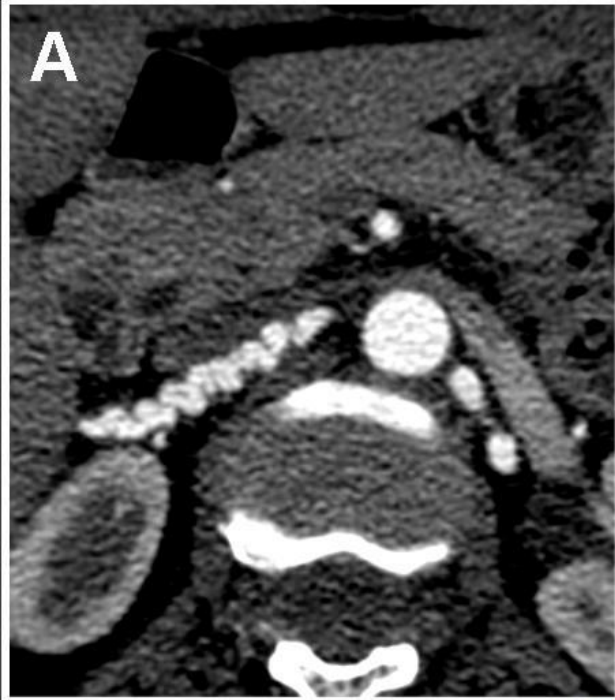


DFM: deux phénotypes



	Multifocal, 276	Focal, 61	p
Hommes	47 (17%)	19 (31%)	0.02
Age au Δ, y	49 [42, 58]	30 [25, 39]	<0.01
Bilatérale	171 (62%)	13 (21%)	<0.01
Petit rein	19 (10%)	16 (33%)	<0.01
Interventions	50 (35%)	28 (90%)	<0.01





Les dissections et les anévrismes ne suffisent pas à poser le diagnostic de DFM

➤ Dissections artérielles isolées

- Hématome disséquant
- Principale cause d'infarctus rénal
- Récidive possible
- Pas d'autre atteinte vasculaire

Dissection isolée du TC chez notre patient

➤ Anévrismes de l'artère rénales

- Dans le cadre d'une maladie anévrismale ou atteinte isolée
- Peuvent être présents dans le contexte de DFM.
- Présence de récepteurs à la progestérone

Segmental Arterial Mediolytic

Clinical criteria

Absence of congenital predisposition for dissections (Ehlers-Danlos, Marfan, or Loeys-Dietz syndromes)

Absence of more common diagnosis such as fibromuscular dysplasia, collagen vascular disorder, or arteritis

Acute presentation such as abdominal or flank pain, back pain, chest pain, hypotension, hematuria, or stroke

Chronic presentation such as abdominal pain, hypertension, hematuria, or possibly no symptoms

Imaging criteria

Presence of dissection, fusiform aneurysm, occlusion, beaded appearance, or wall thickening of the mesenteric or renal arteries, with or without organ infarction

Absence of associated contiguous aortic dissection or atherosclerosis

Serologic criterion

Absence of inflammatory markers such as ANA, ANCA, ESR, and CRP. Normal complement levels

Diagnostic
d'exclusion

Segmental Arterial Mediolyis

TABLE 3: Characteristics of Segmental Arterial Mediolyis in III Patients

Characteristic	No. (%) of Patients
Vascular territory distribution	
Renal artery	52 (47)
Superior mesenteric artery	51 (46)
Celiac trunk	51 (46)
Hepatic artery	25 (23)
Iliac artery	20 (18)
Splenic artery	16 (14)
Left gastric artery	6 (5)
Inferior mesenteric artery	1 (1)
Number of different arteries involved	
1	48 (43)
2	35 (32)
3	14 (13)
4	6 (5)
5	6 (5)
6	2 (2)
Imaging finding	
Dissection	95 (86)
Aneurysm	63 (57)
Beading or webs	31 (28)
Occlusion	21 (19)
Rind or wall thickening	17 (15)

TABLE 2: Patient Characteristics

Characteristic	Value
Age (y), median (range)	51 (23–87)
Male sex	79 (71)
Medical history	
Hypertension	55 (50)
Hyperlipidemia	36 (32)
Diabetes mellitus	3 (3)
History of smoking	37 (33)
Presentation	
Abdominal pain	82 (74)
Flank pain	23 (21)
Back pain	10 (9)
Chest pain	7 (6)
Diarrhea	6 (5)
Nausea and vomiting	4 (4)
Hematuria	2 (2)
No symptoms	7 (6)

Note—Except where otherwise indicated, data are number (%) of patients.

NEVADA

New Event after Visceral Artery PI Dissection or Aneurysm

- Laurence AMAR (HTA)
- Tristan MIRAUT (Med.Vasculaire)

Funding FFC 45 000€

IRB in process, Starting Inclusions 2018 Q4

M0---M6---M12

Standardized
medical exam

BioBank

DNA & RNA seq.

Imaging



Comment évoquer une maladie artérielle rare splanchnique?

- **Histoire de la maladie**

Sepsis, fièvre, sd inflammatoire

Fragilité vasculaire, colique, utérine

- **Examen clinique**

Hyperlaxité articulaire

Fragilité tissulaire

Luette bifide

Acrogérie

Envergure/taille >1,05

- **Arbre généalogique**

- **Imagerie scanner**

TSA, Aorte thoracique, Aorte abdominale jusqu'aux artères iliaques

- **Évoquer les diagnostics différentiels**

Comment évoquer une maladie artérielle rare splanchnique?

- Vascularite
- AngioBehçet
- Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire
- Syndrome de Loeys-Dietz
- Dysplasie Fibromusculaire
- Segmental Arterial Mediolysis

- Evoquer les diagnostics différentiels...
- *Avis d'experts*
- → *maillage national Maladies Vasculaires Rares*



Centre de référence des maladies vasculaires rares

BICUSPIDIE AORTIQUE FAMILIALE

Il s'agit d'une anomalie congénitale de la valve aortique qui peut être héréditaire.

[En savoir +](#)

DYSPLASIE FIBROMUSCULAIRE ARTÉRIELLE

Il s'agit d'une maladie artérielle sténosante qui touche principalement les artères du rein et du cou.

[En savoir +](#)

SYNDROME D'EHRLERS DANLOS VASCULAIRE

Il s'agit d'une maladie héréditaire qui peut être responsable de lésions artérielles et digestives.

[En savoir +](#)

MALADIE DE BUERGER

Il s'agit d'une maladie inflammatoire liée au tabac responsable d'occlusions artérielles distales.

[En savoir +](#)

MALADIE DE TAKAYASU

Il s'agit d'une maladie inflammatoire des gros vaisseaux qui touche surtout les femmes.

[En savoir +](#)

LYMPHOEDEME PRIMITIF

Il s'agit d'une maladie, parfois héréditaire, liée à un mauvais fonctionnement spontané du système lymphatique.

[En savoir +](#)



Accueil

Centres de compétence

RECHERCHER UN CENTRE DE COMPÉTENCE

Par région

Par centre de compétence

Par praticien

RECHERCHER



BICUSPIDIE AORTIQUE
FAMILIALE

Il s'agit d'une anomalie
congénitale de la valve
aortique qui peut être
héréditaire.

En savoir +

DYSPLASIE
FIBROMUSCULAIRE
ARTÉRIELLE

Il s'agit d'une ma
artérielle sténosar
touche principalem
artères du rein et d

En

BREST
Bretagne

NANTES, CHU NANTES, HÔTEL-DIEU
Pays-de-la-Loire

LYON HÔPITAL E. HERRIOT
Auvergne-Rhône-Alpes

NICE, CHU NICE
PACA

CAEN
Normandie

LILLE HÔPITAL HURIEZ
Nord- Pas-de-Calais- Picardie

TOURS HÔPITAL TROUSSEAU

HÔPITAL EUROPÉEN GEORGES-POMPIDOU
Ile-de-France

TOULOUSE HÔPITAL RANGUEIL
Languedoc-Roussillon-Midi-Pyrénées

CHU ANGERS
Pays-de-la-Loire

GRENOBLE
Auvergne-Rhône-Alpes

NANCY HÔPITAL BRABOIS
Alsace- Champagne- Ardenne- Lorraine

MARSEILLE HÔPITAL LA TIMONE
PACA

MONTPELLIER HÔPITAL ST ELOI



<http://www.maladies-vasculaires-rares.fr>

Centre de référence des maladies vasculaires rares

BICUSPIDIE AORTIQUE
FAMILIALE

DYSPLASIE
FIBROMUSCULAIRE
ARTÉRIELLE

SYNDROME D'EHLERS
DANLOS VASCULAIRE

MALADIE DE BUERGER

MALADIE DE TAKAYASU

LYMPHOEDEME PRIMITIF

01.56.09.37.55 – 01.56.09.30.51 – 01.56.09.56.29

medecine.vasculaire@aphp.fr

01.56.09.30.83 (7/7 24/24)

tristan.mirault@aphp.fr

Suivez-nous sur



@MedVasc_HEGP