

## **CENTRE DE REFERENCE MALADIE DE RENDU-OSLER**

Service de Génétique - HOTEL DIEU - 69228 LYON Cedex 02

**Professeur Henri PLAUCHU**

E-mail : henri.plauchu@chu-lyon.fr

**Docteur Sophie DUPUIS-GIROD**

E-mail : sophie.dupuis-girod@chu-lyon.fr

Madame Adeline ZAMORA - ARC

Madame Ghislaine DUBREUILLE - Infirmière

Madame Hélène CHAUMET - Psychologue

Secrétariat Joëlle LUCIDO : 04.72.41.32.93

E-mail : joelle.lucido@chu-lyon.fr

Télécopie : 04.72.41.31.46

*Madame, Mademoiselle, Monsieur,*

*Cette lettre vous est donnée par un membre de votre famille dans le but de vous informer sur la maladie de Rendu-Osler, affection familiale susceptible de vous concerner.*

*Nous pensons qu'il est donc utile de vous donner les informations suivantes afin que vous puissiez, en toute liberté et de manière éclairée, avoir un suivi médical adéquat*

**La maladie de Rendu-Osler est une maladie génétique héréditaire. Si un des parents est atteint, chacun de ses enfants a un risque de 50 % de l'être également. En France, la fréquence de cette maladie est variable selon les départements, allant de 1/900 (Jura et Ain) à 1/10.000 personnes.**

**Cette maladie se traduit habituellement par la survenue de saignements de nez répétés (épistaxis), parfois responsables d'une anémie et par la présence de petites taches rouges sur la peau (langue, lèvres et doigts) appelées télangiectasies. Cette maladie peut aussi se révéler par des complications liées à des malformations des vaisseaux du poumon, du foie, du cerveau et de la moelle épinière. Ces malformations peuvent parfois être responsables de complications graves et aiguës de la maladie (abcès cérébral, accident vasculaire cérébral, saignement, essoufflement, etc.).**

**Les gènes impliqués dans la maladie de Rendu-Osler ont un rôle dans le développement des vaisseaux. Actuellement deux de ces gènes sont connus et le diagnostic génétique est possible sur une prise de sang. Une mutation est retrouvée chez environ 88 % des patients qui présentent des signes cliniques complets.**

**Le diagnostic de maladie de Rendu-Osler a été porté chez une ou plusieurs personnes de votre famille. Nous souhaitons donc vous informer qu'il vous est vivement recommandé de dépister la maladie chez les membres d'une même famille qui peuvent être porteurs de la même anomalie génétique, même s'ils n'ont actuellement pas de signe clinique apparent. En effet, ces signes cliniques peuvent apparaître à un âge plus avancé.**

**L'intérêt de ces examens de dépistage est essentiellement de connaître votre statut et de pouvoir prévenir les complications de la maladie qui sont parfois aiguës et graves.**

*Nous vous proposons donc de rechercher d'éventuels signes de la maladie lors d'une première consultation dans le service et, après entretien, d'effectuer un test génétique par une prise de sang, si vous êtes d'accord.*

*A l'issue de cette consultation, nous informerons votre médecin traitant de la prise en charge, et nous préviendrons, si cela est justifié, des examens plus approfondis pour le dépistage qui vous seront proposés dans un deuxième temps afin de pouvoir prendre en charge les complications qui pourraient être présentes.*

*Si vous souhaitez prendre rendez-vous, vous pouvez contacter le secrétariat du Centre de Référence pour la maladie de Rendu-Osler (04.72.41.32.94).*

*Nous restons à votre disposition pour toute information complémentaire.*

*Avec nos salutations les meilleures.*

*Professeur Henri PLAUCHU*

*Docteur Sophie DUPUIS-GIROD*