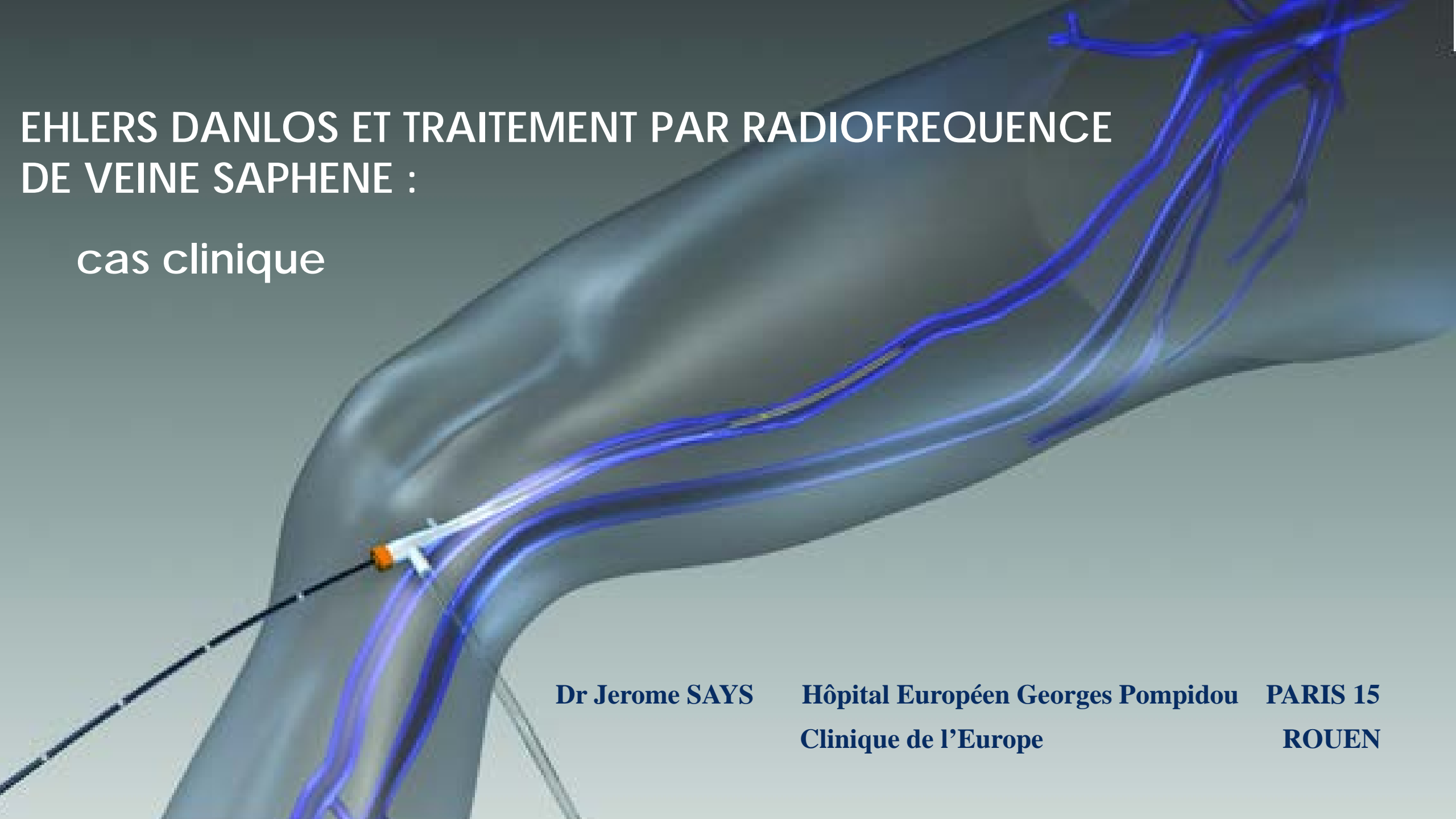


EHLERS DANLOS ET TRAITEMENT PAR RADIOFREQUENCE DE VEINE SAPHENE :

cas clinique

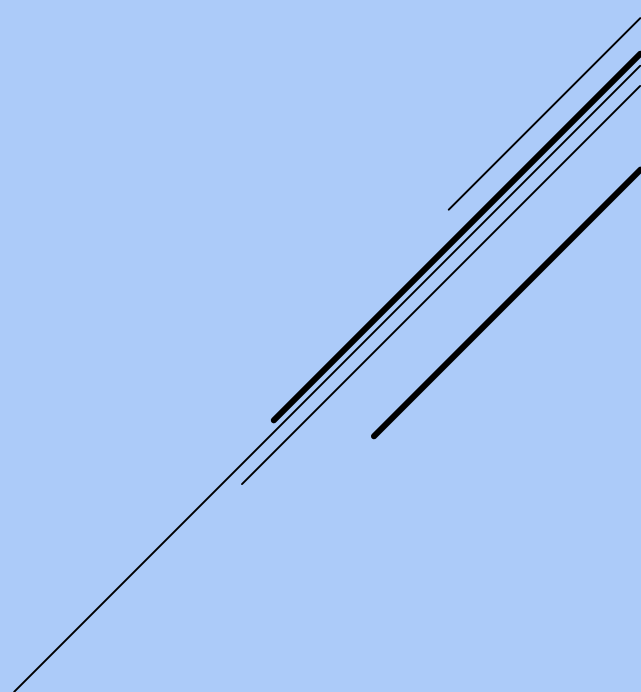


Dr Jerome SAYS

**Hôpital Européen Georges Pompidou
Clinique de l'Europe**

**PARIS 15
ROUEN**

CONFLIT D'INTÉRÊTS : NÉANT



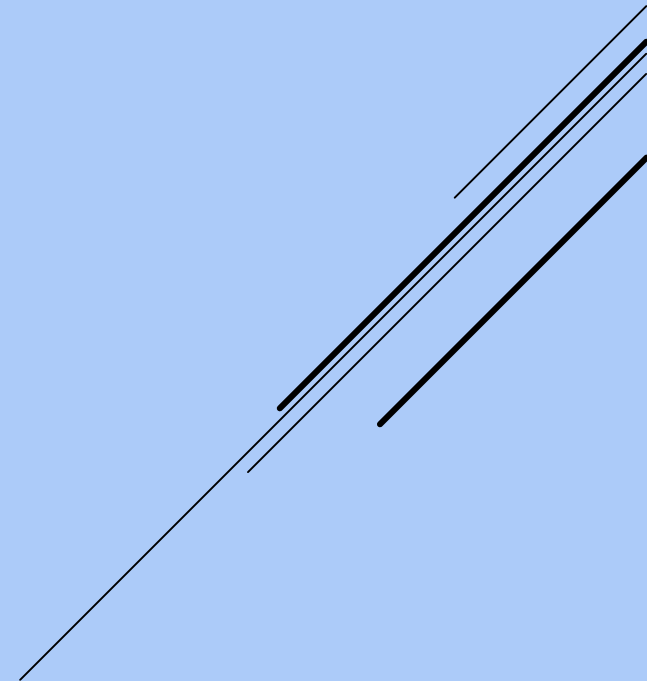
CLASSIFICATION DE VILLEFRANCHE

6 FORMES CLINIQUES DE SYNDROME D'EHRLERS DANLOS

Type	Clinique	Transmission	Gène défectueux
Type I/II classique	Hyperlaxité peau et articulations, cicatrices atrophiques, ecchymoses	Autosomique dominant	COL5A1 COL5A2
Type III hyperlaxité	Laxité articulaire, douleurs, luxations	Autosomique dominant	inconnue
Type IV vasculaire	Peau très fine, rupture artérielle ou utérine, ecchymoses, hyperlaxité des petites articulations	Autosomique dominant	COL3A1
Type VI cyphoscoliose	Hypotonie, laxité articulaire, scoliose congénitale, fragilité oculaire	Autosomique récessif	Lysyl-hydroxylase
Type VIIa et b arthrochalasie	Laxité articulaire sévère, laxité modérée de la peau, scoliose, ecchymoses	Autosomique dominant	COL1A1 COL1A2
Type VIIc dermatosparaxis	Fragilité sévère de la peau, cutis laxa, ecchymoses	Autosomique récessif	Procollagène N-peptidase

SYNDROME D'EHLERS DANLOS (SED) VASCULAIRE

- ▶ Maladie génétique **mono génique** de transmission autosomique dominante
- ▶ 50% risque transmission, 50% cas sporadiques (néo mutation)
- ▶ due à la mutation du gène COL3A1 codant pour la chaîne α du **procollagène de type III**
- ▶ Prédispose à une fragilité **vasculaire, digestive et utérine**
- ▶ Prévalence 1/100,000 à 1/250,000
- ▶ Médiane survie **48 ans** (rupture artérielle)
- ▶ 1 ère observation par Van Meerken 1657

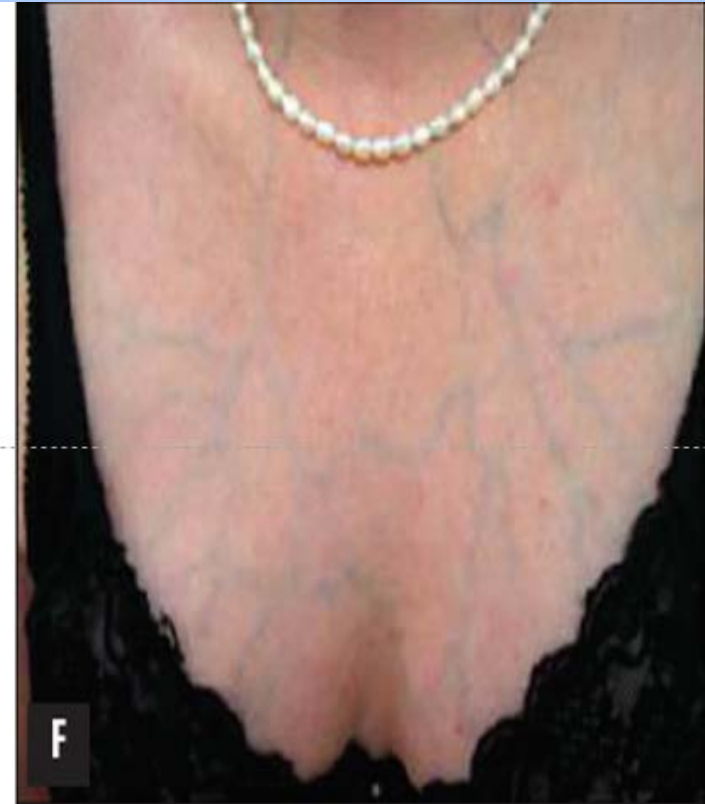


PRÉSENTATION CLINIQUE :

- ▶ Visage **émacié** aux pommettes saillantes et joues creuses.
nez fin et pincé
lèvres minces, lèvre supérieure fine et peu ourlée
yeux excavés ou globuleux
pigmentation périorbitaire,
fines télangiectasies des paupières

→ « Visage de Madone »
- ▶ Peau fine et pâle, **tendance ecchymotique** prononcée, (test hémostase Nx)
- ▶ Veines sous cutanées visibles par transparence thorax, épaules, abdomen
- ▶ Peau des mains et des pieds apparaît prématurément vieillie, **acrogérique**

PRÉSENTATION CLINIQUE



D

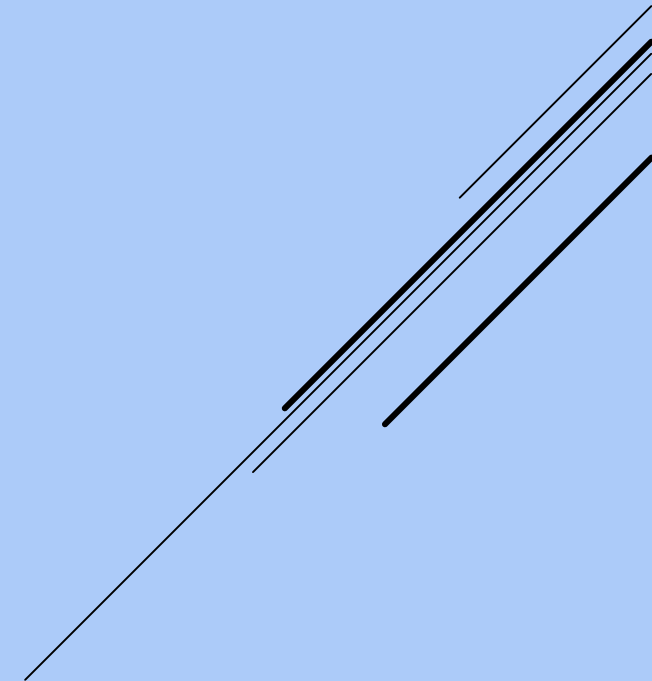
F

CRITÈRES DE VILLEFRANCHE-SUR-MER (1997)

Critères majeurs	Critères mineurs
Peau fine, translucide	Acrogérie
Rupture ou fragilité artérielle	Hyperlaxité des petites articulations
Rupture ou fragilité digestive	Rupture tendineuse ou musculaire
Rupture ou fragilité utérine	Pied-bot en varus équin
Ecchymoses extensives	Varices de développement précoce
Morphotype facial caractéristique	Fistule artérioveineuse carotido-caverneuse Pneumo- ou hémopneumothorax Rétraction gingivale Ehlers-Danlos vasculaire dans la famille Mort subite inexpliquée chez un parent proche

SED VASCULAIRE

- ▶ SEDv: **entité distincte**, environ 5 % des syndromes d'Ehlers Danlos
- ▶ Présentation clinique évocatrice si « acrogérique » mais inconstante.
- ▶ Hyperextensibilité cutanée minime ou absente, Hyperlaxité articulaire souvent limitée petites articulations
- ▶ Forme **la plus sévère** des SED, complications artérielles et ruptures d'organes = spécifiques du SEDv
- ▶ Confirmation = mis en évidence de la **mutation du gène COL3A1**
- ▶ Conseil génétique, dépistage familiale
- ▶ Imagerie vasculaire : non invasive car **iatrogénie** (artériographie)
- ▶ prise en charge et suivi : **CRMVR** Centre de référence des maladies vasculaires rares, HEGP, qui centralise le diagnostic moléculaire de près de n=250 patients

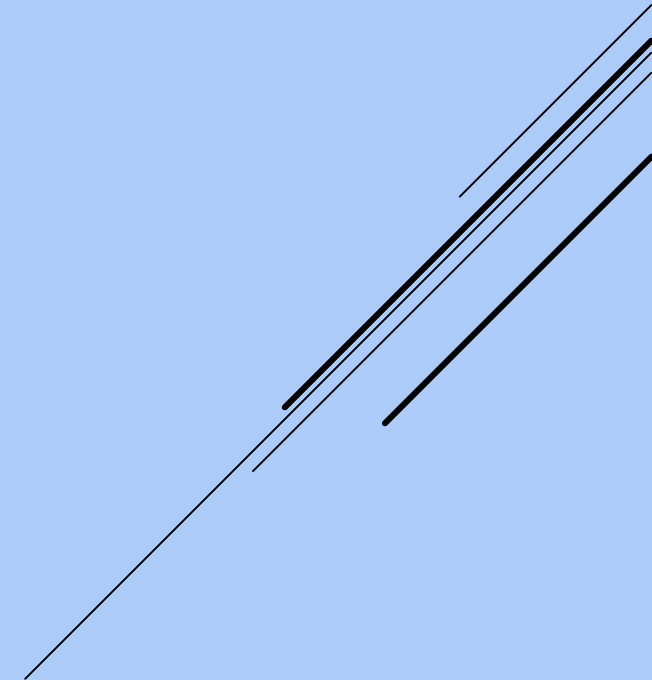


SED VASCULAIRE : COMPLICATIONS

Rares dans l'enfance, touchent **25%** des patients **avant l'âge de 20 ans** et **80% avant 40 ans**

- Vasculaires: ruptures artérielles = principale cause de **décès**
Dissections, anévrismes et fistules artério veineuse (FCC)
Varices fréquentes et précoces
- Digestives: perforations digestives itératives (colon sigmoïde).
Stomies fréquentes.
- Obstétricales: mortalité maternelle élevée (12 %) par R. utérine
ou artérielle. Risque maximal pdt travail, accouchement et post
partum immédiat

Sont contre indiqués: ponction artérielle, prise rectale de température, endoscopie gastro intestinale et utérine, chirurgie...



SED VASCULAIRE ET ATTEINTE VEINEUSE

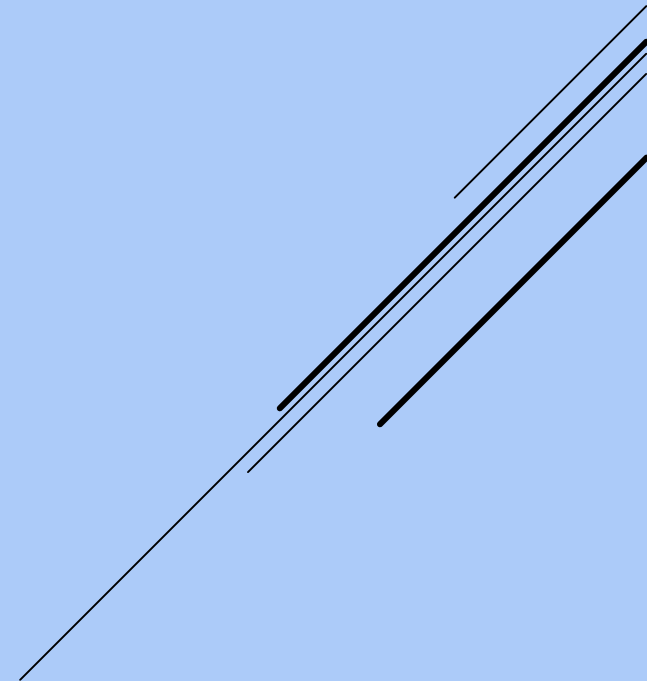
- ▶ Varices **fréquentes**: prévalence 37% (CRMVR)
- ▶ Varices **précoces** : critère diagnostic mineur, 44% des patients débute IVS avant l'âge de 20 ans (CRMVR)
- ▶ **Chirurgie** éveinage **très haut risque** de complication vasculaires graves (mode de découverte)
- ▶ Prise en considération de l'IVS car meilleure prise en charge et prévention de la mortalité par accident artériel chez ces patients
- ▶ Mutations de l'intron 14 du gène COL3A1 : SEDv manifestation veineuse exclusive

CAS CLINIQUE Mme T.

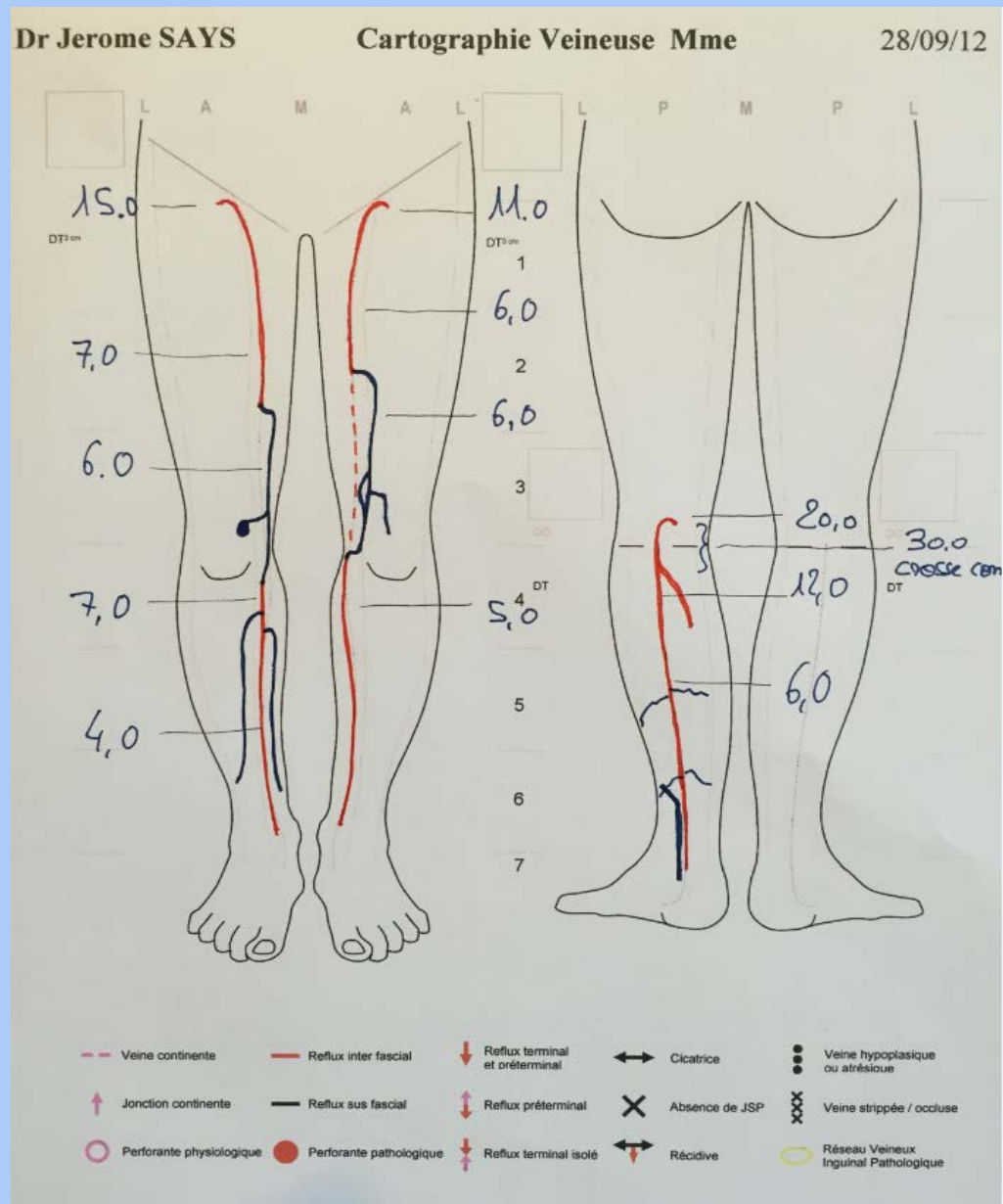
- ▶ 43 ans, 166cm, 67 kg, IMC 24,3 kg/m², phénotype caractéristique, **confirmation génétique** substitution Glycine dans le gène COL3A1 (c.548G>A).
- ▶ maladie a débuté à l'âge de **17 ans** avec 3 perforations digestives en 2 ans se soldant par une colostomie définitive.
- ▶ Au plan artériel, découverte à 38 ans d'une dissection silencieuse de l'artère rénale droite et un anévrisme sacciforme de la branche rétropyélique de l'artère rénale droite

CAS CLINIQUE Mme T.

- ▶ Insuffisance veineuse superficielle symptomatique depuis l'âge de **16 ans**. Indication chirurgicale à 18 ans récusée en raison du diagnostic clinique de SED. Traitement par contention.
- ▶ Majoration symptômes conduit à ED veineux 09/2012 retrouvant **IOT GSD** (15,0 mm, 6,0 mm), **IOT GSG** (11,0 mm, 6,0 mm), **IOT PSG** (20,0 mm, 6,0 mm)
- ▶ $C_{2S}E_pA_{s2-4}P_R$
- ▶ demande forte de la patiente pour une prise en charge curative.
- ▶ Proposition de traitement endo veineux thermique par Radiofréquence approuvée après **concertation multidisciplinaire**

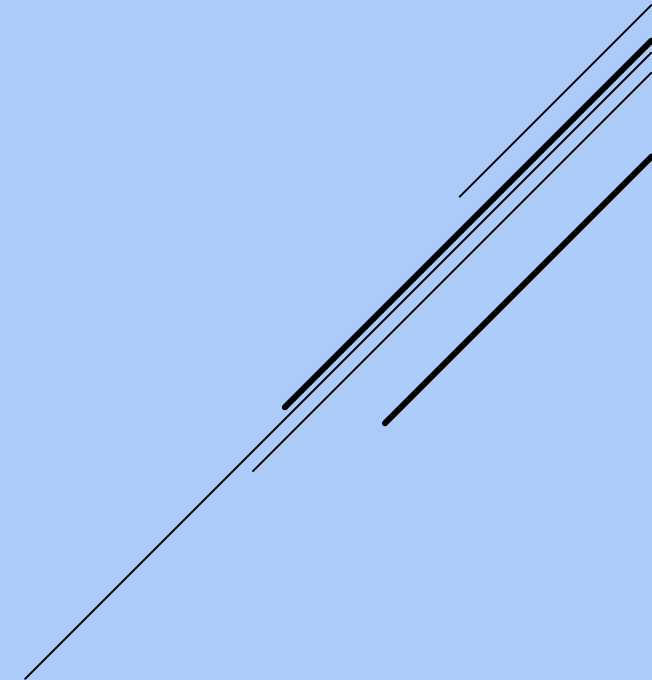


Cartographie Veineuse



PROCÉDURE ENDO VEINEUSE THERMIQUE PAR RADIOFRÉQUENCE

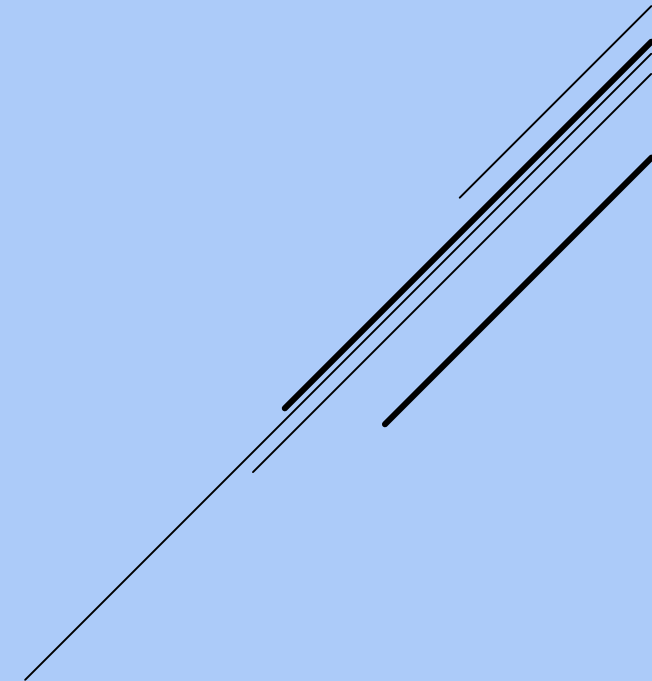
- ▶ Service de Radiologie interventionnelle sous sédation (anesthésiste).
- ▶ ED Repérage marquage (N. Sural)
- ▶ réalisée avec le cathéter ClosureFast™ (Covidien) après anesthésie tumescente
- ▶ Ponction GSD 1/3 distal de cuisse, segment rectiligne sus fascial 6,0 mm de diamètre, profondeur 1,8 mm => dissection paroi veineuse malgré l'utilisation d'un guide courbe
- ▶ 2 ème ponction GSD en aval, ponction GSG et PSG sans difficulté particulière. Selon protocole de procédure classique



PROCÉDURE ENDO VEINEUSE THERMIQUE PAR RADIOFRÉQUENCE

- ▶ Patiente hospitalisée 48h (absence d'expérience similaire dans la littérature médicale)
- ▶ Bilans échographiques successifs à J+30, J+90, J+180 et à 1an => une **rétraction fibreuse complète** des segments veineux traités sans récidence
- ▶ Traitement complémentaire par **écho sclérose à la mousse**
- ▶ Qualité de vie améliorée dès le 30^{ème} jour, persistante à un an
- ▶ **Première réalisation concertée** de l'ablation par RF des grandes et petite veines saphènes chez un patient atteint de SEDv

En avril 2014, Whiteley et al. ont rapporté pour la première fois l'utilisation d'un laser endoveineux dans le traitement curatif de l'IVS, diagnostic rétrospectif



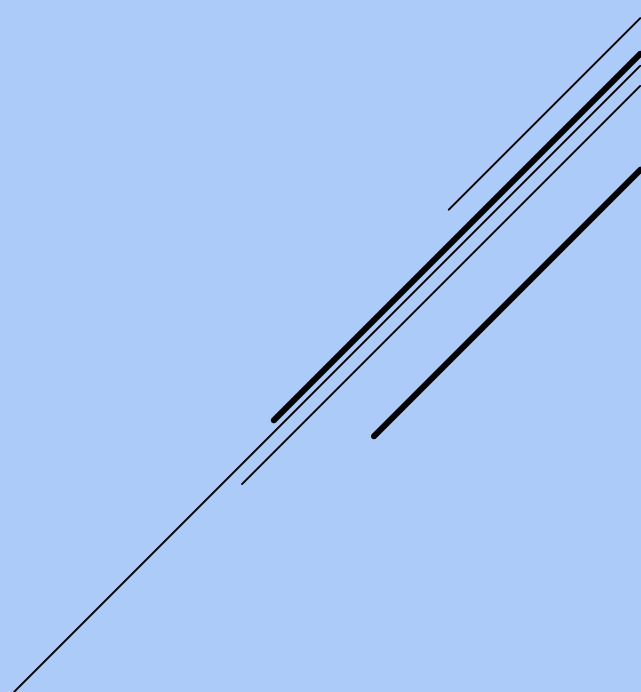
CONCLUSION

▶ DEPISTAGE CLINIQUE IMPORTANT

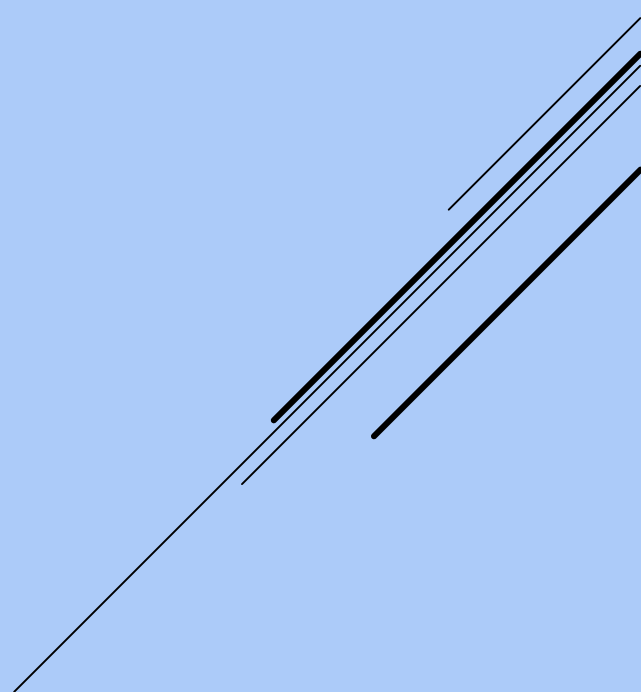
- SEDv rare mais varices fréquentes
- Varices précoces et chirurgie à haut risque

▶ PRISE EN CHARGE POSSIBLE

- Faisabilité de la technique endo veineuse thermique par Radiofréquence chez un patient SEDv
- L'échosclérose à la mousse semble également une approche thérapeutique d'intérêt chez les patients atteints de SEDv



REMERCIEMENTS

- ▶ Pr SAPOVAL (Radiologie Cardiovasculaire Interventionnelle, HEGP Paris)
 - ▶ Pr MESSAS (Médecine vasculaire, HEGP Paris)
 - ▶ CRMVR (Dr M.FRANK, HEGP Paris)
 - ▶ Covidien, Elancourt, France pour la fourniture des sondes et la mise à disposition du générateur de radiofréquence.
- 



Merci...