



Un cas de malformation capillaire: malformation artério-veineuse de type 2

Ghita Benjelloun¹,
Nicole Revenu²,
Audrey Bulinckx²

1. Service de dermatologie,
Grand Hôpital de Charleroi
2. Service de génétique,
Clin. Univ. St-Luc

Nous rapportons le cas d'un garçon de 9 ans qui s'est présenté à notre clinique de dermatologie ambulatoire avec de multiples télangiectasies apparues progressivement depuis la naissance, à la fois sur le visage et sur le dos des mains. Ses antécédents médicaux incluent la découverte *in utero* d'une veine cave supérieure gauche et un épisode d'épistaxis. L'examen clinique a révélé la présence de plusieurs télangiectasies de petite taille situées sur son visage (**Figures 1 et 2**), sur son cou, sur ses jambes et sur le dos des mains (**Figure 3**). Deux macules télangiectasiques entourées de halos anémiques ont également été observées sur sa jambe gauche (**Figure 4**) et son épaule droite, ainsi que des taches de Bier sur ses avant-bras et ses jambes (**Figure 5**).

Sur la base de cette présentation clinique, un diagnostic de syndrome de malformation capillaire-malformation artério-veineuse (MC-MAV) a été évoqué.



Figure 1:

Télangiectasies multiples sur le visage.

Figure 2:

Télangiectasies multiples sur le visage.



Figure 3:

Télangiectasies multiples sur les mains et taches de Bier.



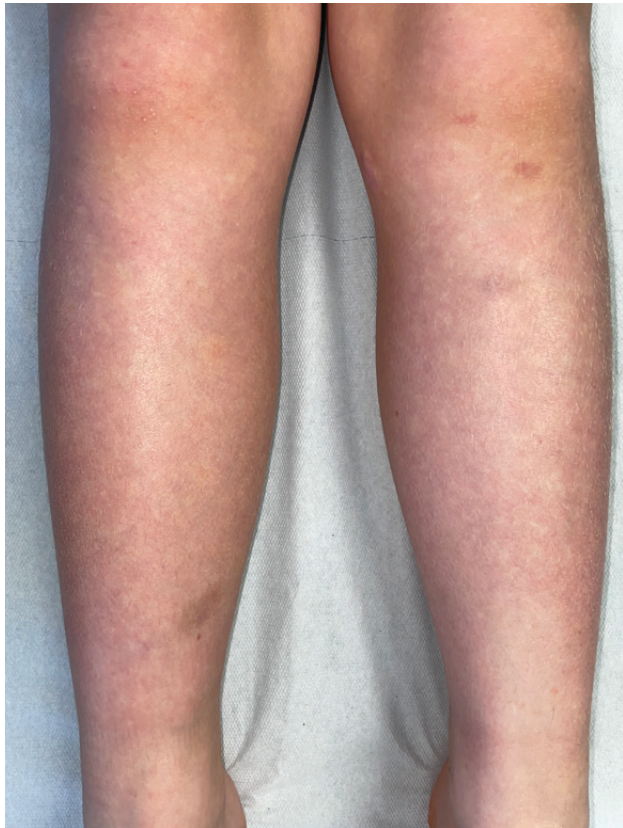
Figure 4:

Macules télangiectasiques entourées de halos anémiques.



Figure 5:

Taches de Bier sur les jambes.



Une angio-IRM cérébrale a été réalisée et s'est révélée normale. Les tests génétiques ont identifié une substitution faux-sens hétérozygote c.2512C>T, p. (Arg838Trp) dans l'exon 15 du gène EPHB4, confirmant le diagnostic de MC-MAV de type 2. Dans le cadre du conseil génétique, les parents du patient ont subi un test génétique. Le variant pathogène a été découvert à l'état hétérozygote chez le père.

Discussion

Le syndrome de MC-MAV se caractérise par la présence de multiples malformations capillaires cutanées et, dans certains cas, de malformations artério-veineuses associées.

Le syndrome MC-MAV de type 2 se transmet en tant que trouble autosomique dominant et est causé par des mutations de perte de fonction dans EPHB4, tandis que le syndrome MC-MAV de type 1 est provoqué par des mutations hétérozygotes de perte de fonction dans RASA1 (1).

Les patients atteints de MC-MAV de type 2 présentent des malformations capillaires sur le visage ou les membres, une prévalence plus élevée de télangiectasies et de taches de Bier, un halo blanchâtre périphérique au niveau de la plus grande macule cutanée et des épisodes d'épistaxis. Le risque de malformations vasculaires à flux rapide est plus faible dans le syndrome MC-MAV de type 2 (18% contre 31% dans le MC-MAV de type 1) (2).

Les anomalies vasculaires peuvent être des malformations artério-veineuses ou des fistules artério-veineuses (FAV), susceptibles d'entraîner des complications telles qu'insuffisance cardiaque congestive, hémorragies et séquelles neurologiques. Par conséquent, une imagerie par résonance magnétique du cerveau et de la colonne vertébrale doit être réalisée afin d'identifier une MAV menaçant potentiellement le pronostic vital (3).

Dans le cas de notre patient, aucune MAV ni FAV n'a été identifiée, mais une veine cave gauche a été découverte pendant la grossesse. Cette malformation rare, qui touche 0,3 à 0,5% de la population générale, est généralement asymptomatique et sans répercussions hémodynamiques (4).

Une association entre la perte de fonction du gène EPHB4 et les malformations cardiaques congénitales a été décrite dans de nombreuses études. En effet, le récepteur 4 de l'éphrine de type B et son ligand l'éphrine B2 sont cruciaux pour le développement du système cardiovasculaire au cours de l'embryogenèse précoce (5).

La persistance de la veine cave gauche chez notre patient n'était associée à aucune malformation cardiaque et a donc été considérée comme une variante anatomique fortuitement associée au syndrome MC-MAV.

Conclusion

Le syndrome MC-MAV de type 2 est une entité rare qui doit être envisagée en présence de malformations capillaires multifocales. Il est important de confirmer le diagnostic, car il peut conduire à la détection de malformations artério-veineuses à haut débit. ■

Références

1. Amyere M, Revencu N, Helaers R, 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.
2. Valdivielso-Ramos M, Martin-Santiago A, Azaña JM, et al. Capillary malformation-arteriovenous malformation syndrome: a multicentre study. *Clin Exp Dermatol* 2021;46(2):300-5.
3. Revencu N, Boon LM, Mendola A, et al. RASA1 mutations and associated phenotypes in 68 families with capillary malformation-arteriovenous malformation. *Hum Mutat* 2013;34(12):1632-41.
4. Savu C, Petreanu C, Melinte A, et al. Persistent left superior vena cava - Accidental finding. *In Vivo* 2020;34(2):935-41.
5. Adams RH, Wilkinson GA, Weiss C, et al. Roles of ephrinB ligands and EphB receptors in cardiovascular development: demarcation of arterial/venous domains, vascular morphogenesis, and sprouting angiogenesis. *Genes Dev* 1999;13(3):295-306.

