

## NOS OBJECTIFS

Vous réunir

Vous informer

Vous aider

### BULLETIN D'ADHÉSION

Nom .....  
Prénom .....  
Adresse .....  
Code postal ..... Ville.....  
Tel ..... Portable .....  
Mail .....

Déclare adhérer à l'AMSAO et adresse ci-joint,  
un chèque de 15€, en règlement de l'année en cours.

Payable directement sur le site web de l'association:  
<http://www.amsao.fr>  
ou par voie postale :  
11 allée des Marquises  
67000 Strasbourg

Famille concernée par:

l'AOH ☐ l'AOA ☐  
Type 1 ☐ Type 2 ☐ Type 3 ☐  
Enfant ☐ Adulte ☐

### Centre coordinateur\*

CHU de GRENOBLE Site NORD  
Hôpital Albert Michallon  
B.P. 217  
38043 GRENOBLE CEDEX 09

[Secretariatducreak@chu-grenoble.fr](mailto:Secretariatducreak@chu-grenoble.fr)  
Tél. : 04 76 76 76 40  
Fax : 04 76 76 52 90

UF de Médecine interne  
Clinique de l'angioedème

Pr L. BOUILLET :  
[LBouillet@chu-grenoble.fr](mailto:LBouillet@chu-grenoble.fr)  
Dr I. BOCCON-GIBOD :  
[IBoccon-gibod@chu-grenoble.fr](mailto:IBoccon-gibod@chu-grenoble.fr)  
Tél : 04 76 76 55 20

\* CREAK : Centre National de Référence des  
Angioedèmes à Kinines  
\* Centres constitutifs associés: CHU St Antoine Paris  
Pr Olivier Fain , CHU Lille Pr David Launay

### Coordonnées utiles

Filière de Santé Maladies Rares  
Immuno-Hématologiques (MaRIH) :

[www.marih.fr](http://www.marih.fr)  
Rubrique « angioedèmes à kinines »

Association Internationale de patients  
atteints d'angioedème (HAEI) :

[www.haei.org](http://www.haei.org)

Orphanet :

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)  
Rubrique « angioedèmes »

# Association des Malades Souffrant d'Angio- Oedèmes bradykiniques

# AMSAO

Siège de l'association:  
31, rue de Châteaufort  
91400 ORSAY  
Tél : 06 78 64 61 37  
E.mail : [miraguet@gmail.com](mailto:miraguet@gmail.com)  
Web : <http://www.amsao.fr/>

Secrétariat de l'association:  
Mme Marie Agnes Lallouette  
19 rue du Strengfeld  
67450 MUNDOLSHEIM  
Tel: 0388818971

## Une maladie rare

L'angioedème héréditaire (AOH) est une **maladie génétique rare** liée à un déficit d'une protéine du sang, appelée C1 inhibiteur (C1 Inh) qui conduit à une synthèse excessive de bradykinine responsable de l'œdème.

On distingue 3 types d'AOH :

**Le type 1** : le plus fréquent : se caractérise par une diminution du taux de C1 Inh dans le sang.

**Le type 2** : se caractérise par un taux normal de C1 Inh mais celui-ci, dans ce cas, ne fonctionne pas correctement.

**Le type 3** : prédomine chez la femme. Il n'est pas associé à un déficit mesurable mais les symptômes sont identiques. Il est notamment caractérisé par une mutation au niveau du facteur XII. D'autres mutations, plus rares, ont été identifiées. Les manifestations peuvent intervenir à n'importe quel âge de la vie, mais la maladie se déclare le plus souvent durant l'enfance ou l'adolescence.

Environ 1 500 personnes (hommes et femmes) sont atteintes d'AOH en France, soit une personne sur 45 000.

## Des causes génétiques

La **maladie (AOH types 1 et 2)** est une **maladie génétique héréditaire** due à une altération d'un gène (mutation) situé sur le chromosome 11 qui assure normalement la fabrication du C1 Inh. La mutation peut être transmise par l'un des parents, lui-même porteur du gène muté (75 % des cas) ou se produire chez une personne (25 % des cas) dont les parents ne sont pas porteurs (mutation de novo). La transmission héréditaire est autosomique dominante, soit une probabilité d'1 risque sur 2 de transmettre la maladie à son enfant.

L'**angioedème acquis (AOA)** de type 1 ou 2 est, cliniquement, difficile à différencier de l'AOH. Mais dans ce cas, le déficit en C1 inhibiteur **n'est pas lié à un défaut génétique**. Il est causé par un trouble lymphoprolifératif sous-jacent ou par l'existence d'auto-anticorps dirigés contre le C1 Inh. L'AOA diffère aussi de la forme héréditaire par l'âge plus avancé de survenue : à partir de 40 ans.

## Symptômes

Les angioedèmes se caractérisent par des crises imprévisibles et récurrentes de **gonflements de la peau et des muqueuses**. Toutes les parties du corps peuvent être affectées, mais plus généralement :

**Les mains et les pieds :**

*(comme illustré ci-contre)*

**Le visage,**

**Le ventre :**

*les oedèmes abdominaux sont très douloureux et sont responsables de douleurs et de vomissements parfois intenses.*

**La gorge :** *les oedèmes du larynx peuvent obstruer les voies respiratoires et constituent une urgence vitale (risque d'asphyxie) nécessitant une prise en charge spécifique et urgente.*



En général, **les oedèmes apparaissent de façon inopinée et persistent environ 2 à 5 jours**, puis disparaissent. Il y a souvent une zone de prédilection pour chaque malade.

La plupart des crises surviennent spontanément, sans raison apparente, mais **certains événements peuvent les déclencher** : la prise de certains médicaments contre-indiqués, une intervention chirurgicale, des soins dentaires, une infection, un traumatisme, le stress, les menstruations, la grossesse, etc.

## Prise en charge

Le diagnostic posé, une prise en charge appropriée et individuelle de chaque patient est importante pour prévenir et/ou traiter les crises, en fonction de leur fréquence et de leur gravité.

## Les traitements

Les traitements doivent être individualisés en fonction des caractéristiques de chacun et décidés conjointement entre le patient et son médecin spécialiste.

### Traitements de fond possibles:

Les traitements de fond d'ancienne génération sont de moins en moins prescrits, notamment à cause des effets secondaires: Danazol, Luteran (contraceptif), Exacyl (peu ou pas efficace). Deux nouveaux traitements de fond sont actuellement disponibles:

**Takhzyro:** anticorps monoclonal contrôlant le taux de kallikréine, injection sous-cutanée 1 à 2 fois par mois.

**Berotrastat:** agissant également sur la kallikréine, prise orale quotidienne d'un comprimé.

Autre traitement possible: les injections régulières en IntraVeineux de C1 inhibiteur, notamment pour les enfants, les femmes enceintes,....

### Traitements de crise:

**C1 Inhibiteur:** injection de la protéine déficiente par voie intra-veineuse, 20 U/kg. Noms commerciaux : **Beriner**, **Cinryse** (produits dérivés du plasma sanguin).

**Icatibant:** bloque l'excès de bradykinine, injection sous-cutanée.

D'autres traitements, en préventif ou en cas de crise sont en cours d'évaluation.

## Précautions utiles

Tenir à jour un carnet de suivi consignait les crises et les traitements.

Avoir sur soi, sa carte d'urgence, la demander à son médecin expert.

Avoir chez soi, les médicaments d'urgence (C1 Inh, Icatibant).

Anticiper en cas d'intervention chirurgicale ou de soins dentaires.

**NUMERO D'URGENCE DU CREAK 24/24, 7/7**

**06 74 97 36 88**