

Présenté en partenariat avec



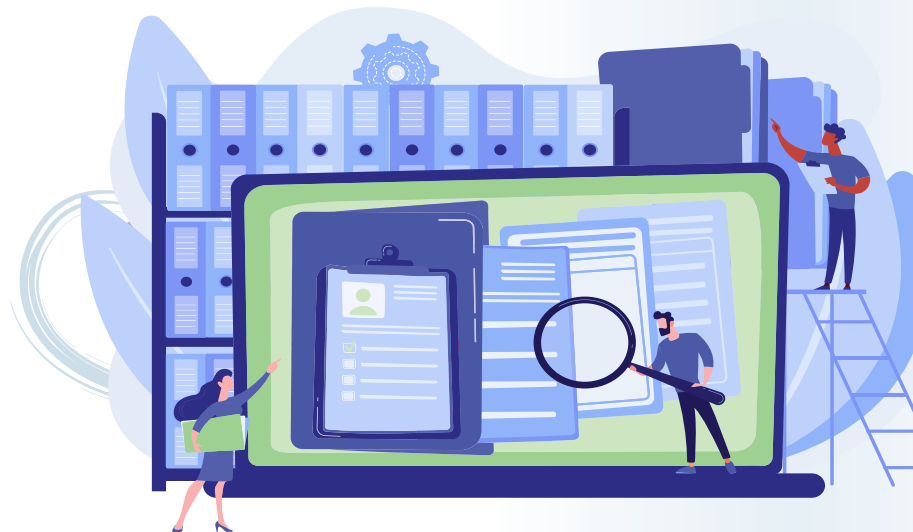
Fiche — Sources d'information et de ressources

CENTRE iRARE

Centre d'information
et de soutien en maladies rares



Angio-œdème héréditaire



Angio-œdème héréditaire

- **Synonymes :** Angio-œdème héréditaire, Angio-œdème bradykinique héréditaire, angio-œdème non histaminique héréditaire, OANH, Œdème angioneurotique familial, œdème angioneurotique héréditaire (en anglais : *hereditary angioedema, familial angioneurotic edema, hereditary angioneurotic edema, hereditary bradykinine-induced angioedema, hereditary non histamine induced angioedema*).
- **Fréquence de la maladie :** environ 1-9/100 000
- **Hérédité :** Transmission autosomique dominante avec possibilité de cas de novo : L'angio-œdème héréditaire est transmis de manière autosomique dominante. Certains individus atteints ont un parent (mère ou père) également atteint, tandis que d'autres n'ont aucun autre apparenté avec cette condition (on dit qu'elle est de novo). La probabilité pour une personne atteinte d'avoir à son tour un enfant atteint est de 50 % à chaque grossesse.

Transmission autosomique dominante :

« Autosomique » signifie que le gène en question est situé sur l'un des chromosomes numérotés ou non sexuels. La maladie peut donc affecter autant les garçons/hommes que les filles/femmes. « Dominant » signifie qu'une seule copie du gène muté (d'un parent) suffit à provoquer la maladie. Les enfants d'une personne atteinte d'une maladie autosomique dominante ont chacun 50 % de probabilité d'être atteints. Cependant, pas tous les individus atteints ont un parent atteint. On dit que ces individus ont une mutation « de novo » et ils peuvent transmettre leur mutation à leur descendance

Plus de détails :

- [Ressources – Génétique Simplement \(genetiquesimplement.com\)](http://genetiquesimplement.com)
- [Comprendre les gènes- Chu Sainte-Justine](#)

N.B. Si vous souhaitez un conseil génétique pour cette maladie, contactez-nous. Une conseillère en génétique pourra vous donner les informations de base et, si nécessaire, vous référer à un service de génétique. Services génétiques au Québec <http://rqmo.org/wp/repertoires/>, section « Génétique ».



Associations/groupes de soutien

Québec : [Association des patients immunodéficients du Québec](#)
[Angio-Oedème Héritaire du Québec \(AOHQ\)](#)

Canada : [Angioedème Héritaire Canada](#)

États-Unis : [US Hereditary Angioedema Association \(HAEA\)](#)

International : [HAE International \(HAEi\)](#)

Ailleurs dans le monde : [Liste](#)

Ces associations ne sont pas spécifiques à l'angioedème héréditaire, mais pourraient être pertinentes étant donné des problématiques similaires.

Canada : [Immunodéficience Canada](#)

France : [Association Iris](#)

États-Unis : [American Autoimmune Related Diseases Association \(AARDA\)](#)
[Immune Deficiency Foundation](#)

Blogues, forum, pages Facebook :

Groupes Facebook : [APIQ](#)
[APIQ - Entre-nous patients atteints d'immunodéficience](#)
(pour les membres patients ou parent de patient inscrit comme membre à l'APIQ)
[Entre nous Patients atteints d'angio-œdème héréditaire](#)
[Angiome& hémangiome de nos enfants solidarité](#)
[Hereditary Angioedema](#)

Forum : RareConnect : [Angioedème Héritaire](#)

Pour des ressources gouvernementales ou communautaires au Québec, consultez le site web du RQMO : [Répertoire de ressources](#)



Résumé du site Orphanet (www.orpha.net)

Description clinique

La maladie peut survenir à tout âge mais elle débute le plus souvent chez l'enfant ou l'adolescent. L'AOH se manifeste par des oedèmes circonscrits, blancs, non prurigineux, persistant 48 à 72 heures et récidivant à une fréquence variable. Les oedèmes peuvent toucher les voies digestives et se traduire par un syndrome de pseudo-occlusion intestinale avec parfois ascite et choc hypovolémique. L'oedème laryngé peut mettre en jeu le pronostic vital avec un risque de décès de 25 % en l'absence de traitement approprié. Il peut être provoqué par des soins dentaires. Les oedèmes du visage sont à haut risque d'atteinte laryngée.

Etiologie

Trois types d'AOH ont été décrits. Les AOH de types 1 et 2 sont dus à des anomalies du gène SERPING1 (pour SER-Protease Inhibitor G1; 11q12-q13-1) codant le C1 inhibiteur (C1Inh): le type 1 est dû à des délétions ou à l'expression d'un transcrit tronqué qui entraînent un déficit quantitatif en C1Inh; le type 2 est dû à des mutations ponctuelles qui entraînent un déficit qualitatif en C1Inh. La transmission est autosomique dominante et la plupart des cas sont hétérozygotes. Les oedèmes sont déclenchés par une augmentation de la perméabilité vasculaire en réponse à l'excès de bradykinine dû au déficit en C1Inh. L'AOH de type 3 touche essentiellement les femmes et il est favorisé par l'hyperoestrogénie due à la prise de contraceptifs oraux ou à la grossesse. L'AOH de type 3 n'est pas dû à un déficit en C1Inh mais à une augmentation de l'activité kininogénase responsable d'une production accrue de bradykinine. Certains cas sont associés à des mutations gain-de-fonction du facteur 12 de la coagulation (facteur Hageman, F12; 5q33-qter) mais d'autres anomalies génétiques restent à identifier.

Méthode(s) diagnostique(s)

Le diagnostic des AOH de types 1 et 2 repose sur le dosage de la fraction C4 et sur l'analyse du C1Inh (dosage pondéral et activité fonctionnelle). Le diagnostic de l'AOH de type 3 est clinique; les taux de C4 et C1Inh sont normaux. L'analyse moléculaire du gène F12 peut être proposée mais des mutations n'existent que dans 15% des cas.



Résumé du site Orphanet (www.orpha.net)

Diagnostic(s) différentiel(s)

Les diagnostics différentiels sont l'angioedème acquis (AOA ; voir ce terme), le syndrome d'occlusion intestinale et l'angioedème histaminique (allergique ou non) en général associé à une urticaire. Le dépistage des membres de la famille est recommandé, même s'ils sont asymptomatiques.

Prise en charge et traitement

La corticothérapie est inefficace. En Europe, le traitement des poussées aiguës repose sur l'administration sous-cutanée d'icatibant (un antagoniste du récepteur de la bradykinine) ou l'administration intraveineuse de concentré de C1Inh. Une prophylaxie par acide tranéxamique ou par danazol peut être proposée en cas de poussées fréquentes.

Pronostic

Le pronostic vital des patients est bon si le diagnostic est posé et s'ils ont accès au traitement approprié en cas d'œdème des voies aériennes supérieures. Une morbidité importante peut être associée à l'atteinte digestive nécessitant un alitement d'au moins trois jours au décours d'une poussée.

Editeur(s) expert(s) : Pr Laurence BOUILLET - Dernière mise à jour : Août 2011



Documents de type « revue » pour vous et vos professionnels de la santé

[Orphanet Conduite à tenir en urgence – Angioedème bradykinique](#)

[Encyclopédie orphanet du Handicap – Angioedème héréditaire](#)

[Manuel MERCK - Angioedème héréditaire et acquis](#)

[MedlinePlus – Hereditary Angioedema](#)

[NORD – Hereditary Angioedema](#)

[GARD – Hereditary Angioedema](#)

[Article de synthèse – Hereditary angio-oedema](#)

[Recommandations pour la pratique clinique – The International/Canadian Hereditary Angioedema Guideline](#)

[OMIM – HEREDITARY ANGIOEDEMA 1](#)

[OMIM – COMPLEMENT COMPONENT 1 INHIBITOR](#)

[OMIM – HEREDITARY ANGIOEDEMA 3](#)

(Vous pouvez utiliser Google Chrome pour traduire des pages web. Voir instructions ici : [Modifier la langue utilisée dans Chrome et traduire des pages Web - Ordinateur - Aide Google Chrome](#))



Cliniques spécialisées/médecins experts

Québec : Services génétiques au Québec <http://rqmo.org/wp/repertoires/>, section « Génétique ».

[Clinique d'allergie et immunologie de l'Hôpital de Montréal pour Enfants](#)

[Dre Christine T. McCusker](#), MD, MSc, FRCP, Division Head, Spécialiste en allergie et immunologie pédiatrique à l'Hôpital de Montréal pour enfants, Montréal. ([Articles pertinents](#))

[Dr Hugo Chapdelaine, MD](#), Spécialiste en immunologie clinique et en allergies, Professeur adjoint de clinique à la Faculté de Médecine de l'Université de Montréal, ([Articles pertinents](#))

France : [Pr Laurence Bouillet, MD, PhD](#), Chef de service de l'unité de médecine interne, Professeur des Universités et Praticien Hospitalier, France. ([Articles pertinents](#))

États-Unis : [UC San Diego Health - Angioedema](#)

Orphanet : [Liste](#)



Médicaments orphelins

Les médicaments dits « orphelins » sont destinés au traitement de maladies rares. Le produit obtient d'abord la « désignation orpheline » pour bénéficier de certains avantages pour la recherche et le développement. Lorsqu'il a obtenu une autorisation de mise en marché, on l'appelle un « médicament orphelin ». Cependant, d'autres médicaments peuvent être utilisés pour traiter une maladie rare.

Sur le marché (Europe ou États-Unis) :

- [CINRYZE](#)
- [FIRAZYR](#)
- [HAEGARDA](#)
- [Icatibant Accord](#)
- [KALBITOR](#)
- [ORLADEYO](#)
- [RUCONEST](#)
- [TAKHZYRO](#)

Sur le marché au Canada

- [CINRYZE](#)
- [FIRAZYR](#)
- [ORLADEYO](#)
- [TAKHZYRO](#)

Orphanet : [Liste](#)

[Ressources médicaments – RQMO](#)



Essais Cliniques

Attention : il est recommandé de discuter des essais cliniques avec votre médecin

ClinicalTrials.gov

- Essais cliniques en recrutement de patients : [Liste](#)
- Tous les essais cliniques : [Liste](#)

Essais cliniques Orphanet : [Liste](#)

[Essais Cliniques au Canada – HAE Canada](#)

Contactez Recherche Clinique Québec pour un service d'accompagnement qui assiste les patients et leurs proches aidants dans leur recherche d'essais cliniques :

Téléphone : 1-866-669-6814

Courriel : contact@recherchecliniquequebec.com

Site web : <https://recherchecliniquequebec.com/>

Registre de patients ou biobanques

Un registre de patients est une base de données dans laquelle on entre des informations et des données cliniques sur les patients atteints d'une maladie particulière. Cela sert à connaître davantage la maladie, à orienter les recherches et à trouver des participants pour des essais cliniques de traitements. Pour certains registres, les patients peuvent entrer eux-mêmes leurs données via un site Internet et pour d'autres, on demande au médecin traitant d'y verser les données à partir du dossier médical.

[Global Registry to Gather Data on Natural History of Patients With Hereditary Angioedema Type I and II \(HGR\)](#)
[Coordination of Rare Diseases at Sanford \(CoRDS\)](#)

Orphanet: [Liste](#)



Projets de recherche

Dr [Huamin Henry Li](#), MD, Allergologue et immunologiste, Institute for Asthma and Allergy, Chevy Chase, Maryland. ([Articles pertinents](#))

[Dr Bruce Zuraw](#), MD, Chef de Division, Rheumatology, Allergy and Immunology Department of Medicine, UC San Diego, ([Articles pertinents](#))

Projets de recherche ailleurs dans le monde : [Liste](#)

Pour autres informations sur la recherche, voir section suivante « Articles spécialisés »

Articles spécialisés

PubMed : [Tous les articles](#)
[Articles de synthèse](#)
[Articles sur traitements](#)

Conférences

[Événements à venir – HAE Canada](#); Patient information update, 5 Novembre 2022



Jumelage

Pour trouver des personnes atteintes de votre maladie au Québec, associations listées au début de ce document ou s'il n'y a pas d'association au Québec ou au Canada, contactez-nous au RQMO : info@apiq.info

Pour trouver d'autres personnes atteintes ailleurs qu'au Québec :

Canada :

[CORD \(Canadian Organization for Rare Disorders\)](#)

International :

[RareConnect \(français et anglais\)](#)

[Forum Maladies Rares \(France\)](#)

[Service de mise en relation d'Orphanet \(français\)](#)

[NORD \(National Organization for Rare Disorders, USA\)](#)

[Genetic Alliance \(USA\)](#)

[RareShare](#)

[PatientsLikeMe](#)

[Inspire](#)

Date de mise à jour : SEPTEMBRE 2022

Il peut toujours y avoir de nouvelles informations sur cette maladie rare, particulièrement en rapport avec la recherche, les traitements ou la génétique; contactez-nous pour une mise à jour.

Note : La présente liste de ressources n'est pas exhaustive. Votre équipe médicale connaît peut-être des ressources qui ne sont pas indiquées ici. Les informations ne peuvent se substituer à une consultation médicale. Nous ne sommes pas responsables de l'information sur les sites externes.



Pour de l'aide concernant l'information qui se trouve sur les sites indiqués dans cette fiche, ou si vous avez de la difficulté avec l'information en anglais, ou pour toutes autres questions, contactez-nous :

Info@apiq.info ou sans frais 1 855 561-4563

- * Consultez notre site web : apiq.info
- * Suivez-nous sur Facebook : [APIQ](https://www.facebook.com/APIQ)
- * Pour échanger en confidentialité, groupe Facebook fermé : [APIQ - Entre-nous patients atteints d'immunodéficience](#)
- * Pour recevoir des nouvelles de l'APIQ : apiq.info (au bas de la page)
- * Pour lire ou nous faire un témoignage : [Blogue - section témoignages](#)

Conçu grâce à l'aimable collaboration du RQMO

C.P. 22041 Quatre Saisons
Sherbrooke, Qc J1E 4B4

Numéro sans frais: 1-888-822-2854

Courriel : info@rqmo.org



1 855 561-4563



info@apiq.info



www.apiq.info

