



*Liberté • Égalité • Fraternité*

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé  
de la Jeunesse  
et des Sports

Direction Générale de la Santé

## Informations et conseils

# Angioœdème héréditaire (AOH)




Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.



# Les règles d'or



- 1. Prévoyez un suivi régulier** avec votre médecin traitant et le médecin spécialiste de l'AOH qui organiseront, avec vous, lors des consultations :
  - les examens systématiques (exemples : suivi sérologique, bilan hépatique),
  - les modalités de la prise en charge au long cours,
  - la conduite à tenir en cas d'urgence,
  - l'organisation de la prise en charge pour certains soins (soins dentaires, intervention chirurgicale, réalisation d'une fibroscopie...).
- 2. En cas de gêne respiratoire, d'œdème de la face, de voix faible ou inaudible, appelez ou faites appeler immédiatement le 15 ou le 112 en indiquant votre maladie ;** si votre médecin vous a prescrit un traitement à prendre en urgence et que vous avez le médicament à votre domicile (C1Inh injectable), précisez-le à votre interlocuteur par téléphone.
- 3. En cas de douleurs abdominales ou de vomissements, consultez immédiatement à l'hôpital ;** si votre médecin vous a prescrit un traitement en cas d'urgence et que vous avez à votre domicile ce médicament, apportez-le avec vous (avec l'ordonnance) et indiquez votre maladie dès votre arrivée.
- 4. Informez de votre maladie votre médecin traitant, votre dentiste et tout professionnel de santé amené à vous soigner** (anesthésiste, chirurgien, gynécologue-obstétricien, infirmier, kinésithérapeute...) **et présentez-lui votre carte de soins.**

- 
5. **Avant tout soins dentaires, soins de la gorge (ORL), demandez conseil à votre médecin** assurant votre prise en charge habituelle.
  6. **Respectez et faites respecter les contre-indications médicamenteuses** qui vous auront été signalées par votre médecin.
  7. **N'interrompez pas votre traitement sans avis médical, même quand tout va bien.**
  8. **Si vous partez en voyage, demandez conseil à votre médecin qui vous indiquera la conduite à tenir.**
  9. **Faites connaître votre maladie à votre entourage (famille, école, travail...)** et aux personnes susceptibles de vous aider, si besoin, en cas d'urgence.
  10. En cas de **projet de grossesse** ou de **grossesse débutante**, prévenez votre médecin.
  11. **A l'école**, le médecin scolaire, en concertation avec les parents et le médecin traitant, organisera l'accueil de l'enfant malade par la rédaction d'un « **projet d'accueil individualisé** » (PAI).
  12. **Portez toujours sur vous votre carte de soins** et présentez-la pour toute consultation médicale urgente ou non. **Pour tout conseil et complément d'informations, contactez votre médecin.**



## Définition


- L'angioœdème héréditaire (AOH) est une maladie rare liée à un déficit d'une protéine du sang, appelé C1 inhibiteur (= C1Inh).
  - Le C1Inh joue un rôle important de « régulation », en diminuant l'activation d'autres protéines du sang (facteur de Hageman, kallikréine, plasmine), qui sont, elles-mêmes, responsables de la fabrication de substances appelées les **kinines**.
  - En cas de déficit de C1Inh, les kinines sont fabriquées en excès, en particulier, l'une d'entre elles, **la bradykinine**. La bradykinine provoque une augmentation de la perméabilité des vaisseaux sanguins, d'où une **fuite liquidienne dans les tissus**, responsable des œdèmes.
  - On distingue 2 types d'AOH :
    - **le type 1**, le plus fréquent (85 % des malades) se caractérise par une diminution du taux de C1Inh dans le sang,
    - **le type 2** (15 % des malades) se caractérise par un taux normal, (voire élevé) de C1Inh mais celui-ci, dans ce cas, ne fonctionne pas correctement.
  - L'AOH se caractérise par des **œdèmes périodiques et imprévisibles pouvant siéger sur n'importe quelle partie du corps**, notamment, **la gorge** (risque d'obstruction des voies respiratoires) et **l'abdomen** (crise douloureuse abdominale).
  - **Environ 1 000 personnes (hommes et femmes)** sont atteintes d'AOH en France. Les manifestations peuvent survenir à n'importe quel âge de la vie.
  - **Un registre européen** permet de recenser les personnes atteintes d'AOH vivant en Europe et de suivre les problèmes de santé rencontrés par les malades. En France, les données issues des registres sont rendues anonymes et enregistrées dans le respect de la « loi informatique et liberté ».
- ➔ Votre médecin peut vous proposer de participer à ce registre<sup>1</sup>, si vous le souhaitez.

1. Registre européen : [www.haeregister.org](http://www.haeregister.org)




## Cause

- La maladie est une **maladie génétique héréditaire due** à une altération d'un gène (= mutation) qui assure normalement la fabrication du C1Inh.
  - En cas de mutation de ce gène (situé sur le chromosome n°11), le C1Inh est soit fabriqué en quantité insuffisante (type 1), soit ne fonctionne pas correctement (type 2).
  - La mutation peut :
    - soit **être transmise par l'un des parents**, lui-même porteur du gène muté (75 % des cas),
    - soit **se produire chez une personne** (25 % des cas) dont les parents ne portent pas la mutation (= mutation de novo).
- ➔ **Dans tous les cas, la personne porteuse du gène muté a un risque sur deux de transmettre la maladie à ses enfants.**
- On dénombre plus de 250 mutations différentes du gène.
  - Les manifestations de la maladie peuvent être différentes selon les personnes, même dans une même famille ayant le même type de mutation.
- ➔ **Pour plus d'informations, demandez à votre médecin (conseil génétique).**



## Signes et conseils de prise en charge

- La plupart du temps, la personne atteinte d'un AOH n'a pas de manifestations apparentes de la maladie.
- **Les œdèmes apparaissent** (= la crise d'AOH) **en général de façon inopinée, persistent environ 2 à 5 jours puis disparaissent.** Il y a souvent une zone de prédilection pour chaque malade.
- Ils peuvent siéger au niveau des **mains, des pieds, du visage, du tronc.** Les manifestations, dans ce cas, peuvent être **gênantes, parfois douloureuses, mais ne sont pas dangereuses.**
- Du fait de leur localisation, **certain œdèmes peuvent être graves :**
  - Les œdèmes de la **gorge** peuvent obstruer les voies respiratoires et constituent une urgence vitale (risque d'asphyxie) nécessitant une prise en charge spécifique et urgente.
  - Les œdèmes **abdominaux** sont responsables de douleurs et de vomissements, parfois intenses, pouvant nécessiter une hospitalisation.
- ➔ **Demandez conseil à votre médecin qui vous indiquera la conduite à tenir dans ces situations.**
- La plupart des crises surviennent **spontanément**, sans raison apparente, mais **certain événements peuvent les déclencher :** la prise de certains **médicaments contre-indiqués** (contraceptifs oraux par exemple), une intervention chirurgicale, une infection, un **examen** (fibroscopie), un **traumatisme même minime**, certains épisodes de la **vie génitale chez la femme**, un **stress** émotionnel.



■ Les soins dentaires sont particulièrement à risque d'œdème de la gorge.

➔ **Prévenez votre dentiste.**

➔ **Une prise en charge adaptée et certaines précautions (exemple : éviter les médicaments contre-indiqués) permettent de réduire le risque de survenue de complications graves.**

■ Les modalités de la prise en charge de la maladie au long cours dépendent de la **gravité** et de la **fréquence des crises**.

➔ Le médecin assurant votre prise en charge spécialisée, en lien avec votre médecin traitant, envisagera avec vous les **différentes alternatives thérapeutiques**. Il **définira avec vous les modalités de traitement et de suivi les plus adaptés à votre situation**.

■ La **grossesse et l'accouchement** peuvent constituer des situations à risque de crises et nécessitent un suivi particulier et une adaptation du traitement.

➔ **Pour toute grossesse ou projet de grossesse, consultez votre médecin.**

**Pour éviter les complications  
ou y faire face efficacement,  
suivez les règles d'or.**

**Pour toute information concernant la maladie, consultez :**  
(For further information on this disease)

- > le site « Orphanet » : **www.orpha.net**  
rubrique « œdème angioneurotique  
héréditaire »
- > le site HAEI : **www.haei.org**
- > le site AMSAO : **http://amsao.free.fr**



*Liberté • Égalité • Fraternité*

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé  
et de la Jeunesse  
et des Sports

Direction Générale de la Santé  
**www.sante.gouv.fr**

**Maladies Rares  
Info Services**

**0 810 63 19 20**

N° Azur, prix appel local

**AMSAO**

**Association des malades souffrant  
d'Angioœdèmes par déficit  
en C1 inhibiteur**

31 rue de Châteaufort - 91400 ORSAY  
Tél. : 01 60 14 32 90

**HAEI** { International Patient Organisation  
for C1 inhibitor Deficiency

**Association Internationale de Malades  
atteints de déficits en C1 inhibiteur**

2 rue des 4 Eglises  
54000 NANCY - FRANCE

En cas de perte de la carte, prière de retourner ce document à son titulaire.