

## Maladie de Rendu-Osler

Synonymes : **Maladie de Rendu-Osler-Weber / Télangiectasie hémorragique héréditaire / HHT**

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

### ❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels\*

- **Définition** : La **maladie de Rendu-Osler (MRO)**, aussi appelée **Télangiectasie hémorragique héréditaire (THH)**, est une maladie héréditaire caractérisée par une **dérégulation de l'angiogenèse** conduisant à **des dilatations capillaires et des malformations artério-veineuses (MAV) que l'on peut observer au niveau de la peau, des muqueuses et de certains organes internes (poumon, foie, système nerveux)**.
- **Épidémiologie** : Le recrutement actuel permet d'évaluer l'incidence en France entre 1/6 000 et 1/8 000, soit un nombre de malades probables autour de 10 000.
- **Clinique** : Les signes cliniques habituels sont des **épistaxis** (saignements de nez) **chroniques et anémiantes**, parfois dès l'enfance, et des **télangiectasies cutanéomuqueuses** (de localisations évocatrices) apparaissant à l'âge adulte et augmentant au cours de la vie. Les **malformations artério-veineuses (MAV) viscérales peuvent demeurer asymptomatiques** mais également **entraîner des complications** :
  - les **MAV pulmonaires** sont souvent asymptomatiques, mais parfois peuvent se compliquer d'accidents vasculaires cérébraux, d'abcès cérébraux, d'hypoxémie, d'hémoptysies. Leur dépistage est donc fondamental.
  - les **MAV hépatiques**, longtemps latentes, peuvent se traduire par une insuffisance cardiaque à haut débit, une hypertension portale, ou une angiocholite pseudo obstructive, une hypertension artérielle pulmonaire ;
  - les **MAV du système nerveux central** peuvent provoquer des hémorragies cérébrales ou médullaires ;
  - les **MAV digestives** peuvent être responsables d'hémorragies et accentuent l'anémie chronique.
- **Étiologie** : La **maladie est d'origine génétique**. Elle est due principalement (90 % des cas) à une mutation d'un des deux gènes *ACVRL1* et *ENG*, impliqués dans la voie de signalisation du transforming growth factor (TGF)-bêta. Dans quelques rares cas, le gène *SMAD4* est muté et entraîne une maladie de Rendu-Osler associée à une polypose juvénile. L'homéostasie angiogénique vasculaire des vaisseaux capillaires est perturbée, entraînant une néo-vascularisation excessive. La **transmission est autosomique dominante**. La pénétrance est quasi complète après l'âge de 50 ans.
- **Prise en charge et pronostic** : Des centres experts (référence et compétence) ont été labellisés sur tout le territoire français pour que la prise en charge soit plus facile pour les patients, en collaboration avec le médecin traitant. Les **épistaxis** et l'**anémie** sont les symptômes les plus courants de la maladie. La **prise en charge des MAV pulmonaires** et leur dépistage est indispensable pour **proposer une embolisation**, en radiologie interventionnelle, et prévenir les complications. En cas d'atteinte hépatique, une surveillance est nécessaire. Exceptionnellement

une transplantation du foie peut être envisagée et les traitements antiangiogéniques sont en cours d'études. En règle générale, les **patients ont une espérance de vie normale** mais celle-ci dépend fortement des complications viscérales.

**Avant toute grossesse, une consultation dans un centre expert est recommandée. La grossesse est parfois une situation à risque qui nécessite un suivi rapproché.**

## ❖ Le handicap au cours de la maladie

### • Situations de handicap générées par les manifestations de la maladie

Les manifestations de la maladie ainsi que leur sévérité sont variables d'une personne à l'autre et au cours du temps. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations en même temps, ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

#### ➤ Epistaxis

Ces hémorragies nasales **spontanées, fréquentes et irrégulières**, peuvent conduire à une anémie chronique. Elles peuvent survenir de jour comme de nuit. Elles sont invalidantes et ont un **impact psychologique important** avec une **répercussion sur l'image et l'estime de soi (saignement en public) ainsi que sur les relations sociales** (la vue du sang peut déranger et provoquer des interruptions lors d'exposé, de réunions ou de dialogue professionnel). Elles peuvent entraîner de nombreux déplacements aux urgences hospitalières (méchage, transfusion, perfusion de fer, etc.) et sont souvent la complication la plus gênante de la maladie en termes de qualité de vie.

#### ➤ Télangiectasies

Ces dilatations capillaires provoquent de petites lésions rouges ou violacées à la surface de la peau et des muqueuses (lèvres, cavité buccale, pulpe des doigts, nez, etc.). Elles peuvent être sources de saignements répétés, et présentent un impact sur le plan esthétique. Les télangiectasies peuvent se développer à tout âge, y compris pendant la petite enfance, mais deviennent généralement **apparentes au cours de l'adolescence et ont tendance à augmenter en nombre tout au long de la vie**. Cet impact esthétique a parfois des conséquences psychologiques à ne pas négliger.

#### ➤ Malformations artério-veineuses pulmonaires (MAVP)

Les MAVP sont souvent asymptomatiques et peuvent rarement entraîner une **hypoxémie** (manque d'oxygène dans le sang), une **dyspnée** (essoufflement), ainsi qu'une cyanose (ongles et lèvres bleus). Si la MAV est très volumineuse et non dépiquée, une **hémoptysie** (toux sanglante) par rupture de la MAVP peut survenir.

Le réseau de capillaires pulmonaires joue également un rôle de filtre bactérien. En prévention, **une antibio prophylaxie est indiquée avant** les soins dentaires à risque.

#### ➤ Malformations artério-veineuses hépatiques (MAVH)

La **MAV hépatique** s'accompagne d'une augmentation du diamètre de l'artère hépatique et d'une hyperartérialisation du parenchyme (du foie). Cette surcharge peut entraîner une augmentation du débit cardiaque et, à terme, peut être **responsable d'une insuffisance cardiaque (dyspnée, œdèmes...)**. C'est pourquoi **l'examen cardiaque s'avère indispensable** dans la surveillance de la maladie de Rendu-Osler.

Certains malades peuvent être atteints de nécrose biliaire qui se manifeste par des douleurs aiguës, évoluant souvent par crise, mais pouvant être responsable de septicémie ou d'abcès hépatique.

#### ➤ Malformations artério-veineuses cérébrales (MAVC)

Les malformations artério-veineuses cérébrales (MAVC) sont moins fréquentes (de 10 à 20 %) chez les patients atteints de la MRO. Celles-ci peuvent être cérébrales ou médullaires. Elles ne donnent souvent aucun signe clinique mais peuvent rarement se manifester de manière brutale (hémorragies cérébrales, convulsions) ou progressive (compression médullaire lente très exceptionnelle).

#### ➤ Malformations artério-veineuses digestives (MAVD)

Les complications digestives proviennent généralement de **télangiectasies hémorragiques** et entraînent des hémorragies chroniques à bas bruit. Un tiers des patients atteint de la MRO sont touchés et présentent une **anémie par carence martiale** ou des hémorragies digestives extériorisées (rectorragies, hématomèses). Elles peuvent concerner l'ensemble du tube digestif : estomac, intestin grêle, colon.

### • Vivre avec le handicap au quotidien

La maladie peut entraîner une **anxiété chronique du malade et des proches**. Les **visites aux urgences répétées, les transfusions, les embolisations et autres interventions chirurgicales** sont également source de stress. C'est un rappel du caractère sévère de la maladie.

#### ➤ Conséquences sur la vie quotidienne

Les conséquences de la maladie de Rendu-Osler sur la vie quotidienne varient selon la sévérité et l'âge de début des manifestations.

Ces contraintes peuvent altérer la qualité de vie au quotidien : la **fatigue est une constante** dans la vie des malades (épistaxis, **anémie ferriprive**).

L'hygiène de vie revêt une importance particulière. Il faut apprendre à écouter son corps et à connaître son propre rythme afin de trouver les réponses adaptées. Les **difficultés à l'endormissement, une mauvaise qualité ou quantité de sommeil, un sommeil non réparateur** sont des symptômes à ne pas négliger qui aggravent la fatigabilité de la personne atteinte.

De manière générale, il faut **éviter les températures extrêmes, l'air sec, les variations soudaines de température, les allergies saisonnières, certains médicaments comme l'acide salicylique**, les antiagrégants plaquettaire et les anti-inflammatoires.

Aucun aliment n'est interdit aux personnes atteintes de la MRO, mais les avis sur ce sujet sont loin d'être homogènes. Cependant, il semble utile d'éviter la nourriture épicée agressive pour les muqueuses et l'alcool.

#### ➤ Conséquences dans la vie familiale

L'annonce du diagnostic de la maladie de Rendu-Osler peut être vécue comme un **bouleversement pour la personne, sa famille et l'entourage**. La méconnaissance de la maladie peut être source de **retard ou d'errance diagnostique**. La recherche d'une solution pour la guérison peut être source de consommation médicale importante ou d'attirance vers les thérapies non conventionnelles.

**Le caractère génétique de la maladie est susceptible d'impacter les relations familiales** avec la crainte pour les apparentés d'être porteur de la maladie ou de donner naissance à des enfants atteints. La maladie peut avoir **un impact sur la fratrie** : frères et sœurs peuvent se sentir délaissés lorsque l'attention des parents est portée sur l'enfant malade. Ils peuvent ressentir de la jalousie, de la culpabilité, de la honte ou de la tristesse.

Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent également survenir (déménagements, changement d'établissement scolaire, perte d'emploi...) (voir « [Aides pour la vie familiale](#) »).

### ➤ Conséquences sur la vie scolaire

**La maladie peut parfois perturber la scolarité des élèves atteints** et les principales situations à prendre en compte sont :

- les épistaxis répétées et abondantes qui peuvent perturber les cours et contrarier le déroulement des épreuves notamment au moment des examens ;
- la fatigabilité, les essoufflements qui entraînent parfois une mise à l'écart avec sentiment d'incompréhension et d'isolement ;
- les relations avec les camarades de classe (impact gênant, moqueries, désinvestissement dans les amitiés, dans les activités, réaction de peur à la vue du sang).

**La quasi-totalité des élèves suit une scolarité en milieu ordinaire**, néanmoins si nécessaire, une prise en charge doit être proposée en fonction des besoins spécifiques de l'élève avec des aménagements, des adaptations et des aides ciblées (voir « [Aides pour la vie scolaire](#) »).

### ➤ Conséquences sur la vie professionnelle

**La maladie peut perturber l'activité professionnelle et les principaux éléments à prendre en compte sont :**

- les absences pour le traitement de l'anémie ou des épistaxis ;
- le handicap visible (la vue du sang, le méchage du nez) et l'impact sur l'image et l'estime de soi.

Dans le même ordre d'idée, la tension engendrée par l'activité professionnelle telle qu'une situation stressante, anxiogène (réunion, discussion professionnelle) est susceptible de provoquer un saignement spontané.

Souvent, la fréquence des épistaxis et des télangiectasies augmente avec l'âge. De plus, pour certaines personnes, l'apparition de malformations artério-veineuses impacte davantage leur santé, avec des douleurs, des troubles respiratoires/cardiaques, des traitements lourds, des hospitalisations répétées qui peuvent entraîner un absentéisme récurrent.

Dans la mesure du possible, il est souhaitable de réfléchir à l'orientation professionnelle en fonction des contraintes de chacun imposées par la maladie. Par exemple, travailler dans un endroit sec ou très chaud peut se révéler dommageable. En général, le poste de travail peut être adapté (en lien avec le médecin du travail).

Des dispositifs spécifiques et des aides sont disponibles pour faciliter l'inclusion professionnelle et le maintien dans l'emploi en milieu ordinaire (voir « [Aides pour la vie professionnelle](#) »).

### ➤ Conséquences sur la vie sociale

Il existe une très grande disparité dans la gestion du quotidien des malades en fonction des différentes atteintes et du degré de sévérité de la maladie de Rendu-Osler.

**Faire face** quotidiennement à **des hémorragies nasales** plus ou moins abondantes risque d'affecter le projet de vie. Il est essentiel de prendre en compte les conséquences sociales et physiques de ces saignements. Sans signe précurseur, ils peuvent survenir à tout moment dans la journée mais aussi pendant le sommeil. Ce **risque permanent et imprévisible peut entraîner stress, anxiété, peur de sortir de chez soi**, aboutir à une diminution de la vie sociale (activités de loisirs, relations amicales et familiales...), accroître une tendance à **l'isolement et à la fragilité psychologique**.

Les **sorties** ou les **voyages** nécessitent certaines **précautions : s'organiser pour les longs trajets**, disposer de matériel d'auto-soins en cas d'épistaxis (idéalement, il faut prévoir le besoin d'un méchage en urgence).

La conduite de véhicule pour une personne seule peut poser des problèmes en cas d'hémorragies ; un système de communication rapide comme un téléphone doit rester à disposition.

Des aides existent pour apprendre à gérer ces situations, notamment **l'éducation thérapeutique** (voir « [Autres accompagnements](#) »).

### ➤ Conséquences sur l'activité physique

La **pratique d'une activité physique (ou sportive) doit être encouragée et sélectionnée** selon les capacités de la personne et ses goûts, après avis médical si besoin. Les sports de combat ou les sports impliquant un risque de chutes ou de chocs sur le nez sont à déconseiller. **La pratique de la plongée sous-marine avec bouteille est contre-indiquée en cas de MAV pulmonaire, même embolisée.**

## ● Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétences), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne.

**Les aides et les accompagnements peuvent être proposés** après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences de la maladie de Rendu-Osler varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie. Le suivi doit se faire de préférence en lien avec un **centre de référence ou un centre de compétences pour la maladie de Rendu-Osler** (voir la liste des centres sur [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

La prise en charge fait intervenir **une équipe médicale multidisciplinaire** (cardiologue, ORL, généticien clinicien, radiologue interventionnel, neuroradiologue interventionnel, pneumologue, hépato-gastro-entérologue, neurologue, pédiatre, hématologue, dermatologue), **paramédicale**

(infirmier/ère), **socio-éducative** (assistant/e de service social) **et autres** (psychologue, aide technique tel que socio-esthéticien). Le rôle du médecin spécialisé du centre de référence est essentiel pour aider à mieux cibler les difficultés, définir les objectifs de la personne atteinte et la stratégie thérapeutique.

**L'accompagnement des familles et de l'entourage (aidants familiaux) est important** pour améliorer l'environnement des personnes atteintes et permettre la meilleure qualité de vie possible.

La maladie de Rendu-Osler peut entraîner des situations complexes pouvant faire passer les suivis prophylactiques au second plan (bucco-dentaires, gynécologiques, etc.). Il est donc recommandé de veiller au respect des bonnes pratiques de prévention proposées en santé publique.

### ➤ Professionnels paramédicaux

#### ▪ Infirmier (ère) diplômé(e) d'État (IDE)

L'IDE peut, suivant les besoins, intervenir à domicile sur prescription médicale et participer à **l'éducation thérapeutique de la personne atteinte et de son entourage**, c'est-à-dire enseigner les traitements d'urgence des épistaxis prolongées qui comportent :

- des techniques de compression ;
- des apprentissages de méchages avec des matériaux spongieux et résorbables.

L'intervention de l'IDE peut être nécessaire pour le suivi à domicile des soins post-chirurgicaux après hospitalisation (greffe de foie, embolisation, etc.).

#### ▪ Diététicien

Pour limiter la carence en fer, des conseils nutritionnels sont nécessaires pour compenser la fatigue.

### ➤ Professionnels de la psychologie

#### ▪ Psychologue

Dès l'annonce du diagnostic et tout au long du suivi, le psychologue accompagne la personne et l'aide à **vivre au mieux la maladie et les répercussions personnelles, familiales, sociales, fonctionnelles... de celle-ci**. Il l'aide à mobiliser ses ressources internes et soutient l'entourage familial dans un objectif de maintien d'une qualité de vie agréable.

### ➤ Professionnels sociaux

#### ▪ Assistant de service social (assistant social)

**Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs** pour les familles et les proches, le maintien dans l'emploi. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines et techniques. Il peut accompagner la construction d'un dossier de demande d'aides, de prestations ou d'allocations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

#### ▪ Accompagnant éducatif et social (AES), Ex-Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale/ aide médico-psychologique

Au quotidien, il/elle **permet à la personne d'être actrice de son projet de vie** que ce soit à son **domicile** via le service d'Aide et d'Accompagnement à domicile (SAAD), le service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile (Spasad), ou le service de Soins infirmiers à domicile (SSIAD) **ou dans des lieux de vie collectifs** tels que les maisons d'accueil spécialisées (MAS), foyers d'accueil

médicalisés (FAM), établissements d'hébergement pour personnes âgées dépendantes (Ehpad), en participant à son bien-être physique, psychologique et socio-professionnelle.

En pratique, il/elle accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne pour la gestion administrative, l'aide aux courses, la toilette, les repas, etc.

Cette aide peut être financée par la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans et par l'APA pour les seniors dépendants.

*Pour information, les diplômes d'État d'auxiliaire de vie sociale (DEAVS) et d'aide médico-psychologique (DEAMP) ont fusionné en un diplôme unique : le diplôme d'État d'accompagnant éducatif et social (DEAES), suite au décret n° 2016-74 du 29 janvier 2016.*

### ➤ **Autres professionnels**

#### ▪ **Socio-esthéticien**

Il apporte **un soin technique aux personnes souffrantes et fragilisées par une atteinte à leur intégrité physique, psychique ou sociale** avec une visée de soutien. Dans le cas de la maladie de Rendu-Osler, les personnes peuvent souffrir psychologiquement de l'apparition de télangiectasies sur le visage notamment. Le socio-esthéticien peut aider à maquiller les défauts de la peau (taches et lésions), à apprendre à retrouver le goût de prendre soin de soi et mettre la maladie entre parenthèses.

**Des séances de relaxation ou d'autres techniques** (ex. : sophrologie, yoga...) peuvent être utiles pour diminuer les tensions corporelles et psychologiques, le stress et l'anxiété qui accompagnent les épistaxis récurrentes. Elles peuvent être proposées par des professionnels recommandés par le médecin traitant ou le centre de référence ou de compétence.

### ➤ **Autres accompagnements**

#### ▪ **Éducation thérapeutique du patient (ETP)**

L'éducation thérapeutique réalisée par une **équipe multidisciplinaire** (médecin, infirmière, assistante de service social, psychologue, etc.) est fondamentale et doit être proposée aux personnes atteintes et à leurs aidants familiaux pour acquérir la connaissance et les techniques de prises en charge de l'épistaxis et sensibiliser à l'importance d'un suivi médical /paramédical.

Le programme de ces ateliers aborde des thèmes comme :

- comprendre la pathologie et les complications ;
- surveiller et prévenir les complications ;
- gérer l'anémie et ses traitements, exprimer le vécu de la maladie ;
- informer la famille, les proches, le milieu professionnel ;
- savoir réagir face à une situation d'urgence ;
- alimentation conseillée ou proscrite, activité physique recommandée, etc.

#### ▪ **Associations de patients**

Elles jouent un **rôle important dans l'orientation et l'information sur la maladie**, sur les aides existantes, les adaptations au quotidien, les échanges et l'accompagnement dans l'intégration de la maladie souvent en lien avec les professionnels. Au travers de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant de mieux évoluer dans la vie et de rompre l'isolement des familles.

## ➤ Aides techniques

Les mesures évitant le dessèchement des muqueuses sont recommandées :

- systèmes humidificateurs de l'air ambiant ;
- humidification pluriquotidienne avec du sérum physiologique ;
- mise en place de pommade grasse (type pommade pour application nasale, vaseline) ou spray nasal hydratant.

Les premiers gestes : la compression manuelle du nez pendant 10 minutes est parfois suffisante pour arrêter une hémorragie nasale spontanée (voir « [fiche Urgences HHT](#) »).

## ➤ Aides pour la vie familiale

### ▪ Accompagnement familial

Une consultation de conseil génétique (généticien et/ou un conseiller en génétique et un psychologue) permet d'informer la famille et de répondre aux questions sur les risques de transmission de cette maladie génétique

Un accompagnement familial peut être apporté par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les services de la protection maternelle et infantile (PMI), l'action sociale enfance, jeunesse et parentalité de la Caisse d'allocations familiales (CAF), le service d'Accompagnement à la parentalité des personnes handicapées (SAPPH).

### ▪ Soutien pour les proches aidants

Les aidants familiaux peuvent être confrontés à un **degré de fatigue, de stress chronique voire d'épuisement important (accompagnement hospitalier récurrent)**. Ils doivent pouvoir bénéficier, si besoin, d'aides humaines externes (aidants professionnels), de **soutien psychologique, de groupes de paroles, de périodes de répit** (cafés des aidants, éducation thérapeutique du patient dédiée) pour éviter l'isolement.

Les associations de patients et d'aidants représentent également des soutiens précieux.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches (voir le cahier Orphanet *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/aidants proches)*).

## ➤ Aides pour la vie scolaire

**Si nécessaire, l'équipe scolaire peut être informée des conséquences** de la maladie et des besoins spécifiques de l'élève avec l'accord des parents et/ou de l'élève lui-même pour lui permettre de poursuivre une scolarité la plus proche possible de celle de ses camarades de classe.

Une **explication de la maladie aux autres élèves** peut permettre une meilleure qualité d'inclusion et faire comprendre aux autres élèves, les contraintes de la maladie. Au collège et au lycée, **l'infirmière scolaire peut être sollicitée pour représenter ce rôle important d'information et de soutien.**

### ▪ Scolarité en milieu ordinaire

La très grande majorité des élèves atteints de la MRO suivent une **scolarité en milieu ordinaire**. Dans les formes sévères d'épistaxis, exceptionnelles à l'âge pédiatrique, des **aménagements spécifiques** peuvent être nécessaires et les parents peuvent les obtenir en demandant la mise en place d'un **projet d'accueil individualisé (PAI)** auprès du chef d'établissement avec l'aide du médecin scolaire et du médecin traitant. Toutes informations pouvant être utiles à la prise en

charge de l'élève pourront être jointes au projet. Les symptômes visibles, les mesures à prendre pour assurer la sécurité de l'élève, les coordonnées des médecins à joindre doivent y figurer.

Le PAI permet, par exemple :

- la dispense de certaines activités ou d'EPS adaptée (fatigabilité, anémie) ;
- la possibilité de bénéficier de soins pendant le temps scolaire, un emploi du temps adapté ;
- un aménagement en cas d'urgence ;
- la possibilité de mesures de temps supplémentaire lors d'examen ou de report d'examen pour raison médicale.

#### ▪ **Formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel**

Pour poursuivre une formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel [Sections techniques spécialisées (STS), Classes préparatoires aux grandes écoles (CPGE)], les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un projet d'accueil individualisé (PAI).

Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site [www.etudiant.gouv.fr](http://www.etudiant.gouv.fr)). Les étudiants peuvent dans certains cas et selon les universités bénéficier d'un **plan d'accompagnement de l'étudiant handicapé (PAEH)**.

Pour plus d'informations voir le cahier Orphanet *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/aidants proches)* et le site internet Tous à l'école ( [www.tousalecole.fr](http://www.tousalecole.fr) ).

### ➤ **Aides pour la vie professionnelle**

Les personnes atteintes de la maladie de Rendu-Osler travaillent généralement en milieu ordinaire. Les dispositifs suivants apportent des solutions en cas de difficultés professionnelles :

#### ▪ **Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)**

La personne atteinte de la maladie de Rendu-Osler peut demander une reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) en déposant [un formulaire correspondant au projet de vie](#).

**Projet de vie et MDPH** : Le projet de vie est propre à chaque personne et vise à mieux prendre en compte les besoins, les attentes et les choix de vie afin de compenser les déficiences.

Les pertes de sang engendrent une anémie chronique, par manque de fer, d'où une **fatigue générale qui s'intensifie à l'effort**. La fatigue peut entraîner des difficultés à faire face à un travail à temps plein, à pouvoir exercer une activité professionnelle quand la maladie devient trop envahissante.

**La RQTH est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi »**. Ce statut permet notamment l'accès à :

- des centres de préorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;
- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures spécialisées (organisme de placement spécialisés OPS-Cap emploi) ;
- des aides financières de l'**Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées** (Agefiph) ou du **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique** (Fiphfp) concernant l'aménagement de poste, l'aide au maintien dans l'emploi, à la formation ;

- un suivi médical renforcé auprès du médecin du travail ;
- des contrats de travail « aidés ».

- **Services pour l'insertion et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap**

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap.

- **Le réseau « organismes de placement spécialisés » OPS-Cap emploi**

Ces services s'adressent aux personnes reconnues handicapées en recherche d'emploi, inscrites ou non à Pôle emploi, ayant besoin d'un accompagnement spécialisé compte tenu de leur handicap. Présents dans chaque département, ils sont cofinancés par Pôle emploi, l'Agefiph et le Fiphfp. Ils ont pour **mission d'accompagner et de placer des travailleurs handicapés** orientés en milieu ordinaire par la CDAPH, avec un contrat de travail durable et ainsi favoriser leur **maintien dans l'emploi**. En relation avec les entreprises privées et les établissements publics, ces équipes reçoivent, informent, conseillent les travailleurs handicapés et s'assurent après l'embauche de leurs conditions d'inclusion.

- **Le médecin du travail**

C'est l'acteur principal du maintien en emploi. Il aide le salarié et guide l'employeur en lien avec le service des ressources humaines pour adapter le poste actuel (situation la plus fréquente) ou rechercher un poste plus en adéquation avec les difficultés de la personne.

Le médecin du travail peut également conseiller et informer sur d'autres dispositifs, comme le mi-temps thérapeutique, la pension d'invalidité, un passage à temps partiel. Le médecin du travail est également amené à prononcer l'inaptitude en cas de nécessité.

- **Pension d'invalidité**

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie peut faire une demande de pension d'invalidité à la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM) si elle est affiliée à la Sécurité sociale et si elle remplit des critères de cotisations. Il existe trois catégories concernant la pension d'invalidité, c'est **le médecin conseil de la Sécurité sociale qui l'évalue**.

Suite à une procédure de mise en invalidité, lorsque la personne est en emploi, le montant de la **pension d'invalidité est calculé à partir d'un pourcentage du salaire** moyen des 10 meilleures années sans pouvoir être inférieur ou supérieur aux plafonds révisés tous les ans en fonction de la catégorie d'invalidité déterminée par le médecin conseil de la sécurité sociale.

Il est intéressant de vérifier si l'employeur a souscrit à une prévoyance collective qui peut, dans certain cas, proposer des maintiens de salaires.

Pour plus d'informations sur l'inclusion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/aidants proches)*.

➤ **Aides pour la vie sociale, culturelle, les loisirs**

**La plupart des personnes touchées par la MRO pourront mener une vie scolaire, sociale, familiale, et professionnelle comparable à celle des autres, avec des limites en rapport avec leur état de santé.**

Pour éviter toutes complications lors d'une hospitalisation d'urgence, il est indispensable d'être porteur d'un document indiquant les soins contre-indiqués en tant que personne atteinte de la maladie de Rendu-Osler (voir « [Fiche urgences Orphanet](#) »).

Il existe des dispositifs de vacances accompagnées, vacances pour couple aidant-aidé, etc.  
Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#).

### Les aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un **protocole d'affection longue durée (ALD) hors liste sur prescription du médecin traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence.**
- Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH).**
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH), l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.  
L'AEEH est versée par la Caisse d'allocations familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'allocation journalière de présence parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec l'AJPP. Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.
- Des aides à la scolarité inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS).**
- Des aides pour l'insertion professionnelle (AGEFIPH et/ou FIPHFP).

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, **d'une carte mobilité inclusion (CMI)** qui se substitue aux anciennes cartes d'invalidité, de stationnement et de priorité. Il y a **3 CMI différentes** :

- la **CMI-Invalidité** délivrée sur demande à toute personne dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3<sup>e</sup> catégorie par l'assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux à son bénéficiaire. Une sous-mention « Besoin d'accompagnement » peut être attribuée au titre d'une nécessité d'aide humaine.
- la **CMI-Priorité** est attribuée à toute personne atteinte d'une incapacité inférieure à 80 % rendant la station debout pénible. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.
- la **CMI-Stationnement**. Elle ouvre droit à utiliser, dans les parcs de stationnement automobiles, les places réservées ou spécialement aménagées et de bénéficier de dispositions spécifiques en matière de circulation et de stationnement.

**L'attribution de la CMI** relève de la compétence **du président du conseil départemental (PCD)** après évaluation de l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH et appréciation de la CDAPH. L'équipe médico-sociale chargée de l'évaluation APA peut donner des avis à propos des CMI priorité et stationnement. Elles sont délivrées pour une durée d'un à vingt ans ou à titre définitif. Le bénéficiaire peut, si sa situation le justifie, se voir attribuer une CMI priorité et stationnement ou une CMI invalidité et stationnement.

- Carte européenne d'invalidité (European Disability Card) est effective dans huit pays européens (Belgique, Chypre, Estonie, Finlande, Italie, Malte, Slovaquie, Roumanie). Elle permet aux personnes en situation de handicap de garantir l'égalité d'accès à certains avantages spécifiques dans les pays européens participant à ce système.  
<https://eudisabilitycard.be/fr/ou-la-demander>

Les **mutuelles de santé, les communes, les conseils départementaux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite** peuvent également favoriser la prise en charge de certaines aides et prestations.

**Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/ proches aidants)**, mis à jour annuellement.

\* [Télangiectasie hémorragique héréditaire](#). Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mai 2010.  
Pr Henri Plauchu, éditeur expert.

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 17 mai 2019



Avec la collaboration de

- Docteur Sophie Dupuis-Girod - Centre de Référence pour la maladie de Rendu-Osler - Filière Fava-Multi Hôpital Femme-Mère-Enfant Groupe Hospitalier Est, 59, boulevard Pinel 69677 Bron
- Sylvie Fourdrinoy, psychologue clinicienne - Centre de Référence pour la maladie de Rendu-Osler, HFME - Groupe Hospitalier Est, Unité de Génétique clinique, 59, boulevard Pinel 69677 Bron
- Association maladie de Rendu-Osler (AMRO-HHT-France)



- Filière de santé maladies rares FAVA - Multi

