



Association France Lymphangioliomyomatose (FLAM)

6 square Francis Poulenc 37 000 Tours

Tel - Fax: 02 47 64 24 70 E-mail : mimi267@wanadoo.fr

Directeur de la publication : Michelle Gonsalves

<http://www.orpha.net/nestasso/FLAM/>



SOMMAIRE

Page 1 :

- Le mot de la présidente
- Une expérience de trachéotomie

Pages 2 :

- Réunion multidisciplinaire

Pages 3 :

- Centres de référence
- R.I.M.E
- Forum médicaments

Pages 4 :

Réunion de *LAM Action*

Pages 5 et 6 :

- « KCO et TLCO » par le Dr R. Lazor

Pages 7 et 8 :

- « Qu'est-ce que la LAM » par le Dr J. La-cronique
- Money, money...

Le mot de la présidente

FLAM entame vaillamment sa quatrième année et nous comptons au moment où j'écris ces lignes précisément 79 patientes adhérentes sur un nombre total estimé à environ 150. Il semble donc indéniable que l'association répond à un besoin. Cependant, nous vous rappelons que pour qu'une association fonctionne et avance, le plus grand nombre possible de ses membres doit être actif, et non pas une petite poignée de personnes qui ne saurait faire face à tout, surtout étant donné le nombre croissant d'adhérent(e)s. N'hésitez pas à nous envoyer vos articles, à communiquer directement entre vous, à faire connaître FLAM autour de vous et à nous suggérer des actions possibles.

Nous espérons vous apporter le maximum d'information possible dans la limite de

nos propres connaissances. Et nous espérons vous voir nombreuses et nombreux à la réunion multidisciplinaire sur la LAM organisée à Paris en octobre prochain (voir ci-dessous).

Sur un plan plus général, l'actualité est plutôt positive et nous pouvons être relativement optimistes. En effet d'une part les pouvoirs publics français semblent enfin prendre en compte concrètement l'existence des maladies rares par le biais notamment de la création de centres de référence. Et concernant plus directement la LAM, grâce aux avancées récentes de la science, les essais cliniques de traitement en cours et à venir semblent être porteurs d'espoir.

De bonnes raisons donc de passer un été agréable, ce que nous vous souhaitons à toutes et à toutes. Et rendez-vous à Paris le 13 octobre 2004.

DES PATIENTES PARLENT AUX PATIENTES

UNE EXPERIENCE DE TRACHEOTOMIE

Aujourd'hui je veux dire un grand merci à « l'Auteure » de l'association FLAM. Pourquoi ? J'étais seule avec une trachéotomie (depuis décembre 1999) au milieu de vous, chères lamies, à chaque rencontre. J'avais cru comprendre que dans mon cas, c'était mieux ainsi et ce, définitivement ! Je m'étais donc imposée de l'accepter et même d'en rire. Et peu à peu, je me suis dit « pourquoi moi ? » Donc après un bilan « fonction respiratoire », ma canule a pu être retirée. Quelques mois plus tard (le 26 mars 2004), l'orifice « cicatrisé » en bou-

tonnière a été fermé par quelques points de suture.

Ravie ? Bien sûr. Plus de soins, tout le matériel nécessaire rendu. C'est une grande servitude en moins. Juste un bémol ! Il faut que je réapprenne à laisser ma trachée remplir ses fonctions sans intervenir. Je ne m'y attendais pas !

Je suis en bonne voie.....

Amicalement à toutes.

Odile GUIBERT

NLDR. Et vous, peut-être avez-vous aussi des expériences de « lamies » qui pourraient éclairer l'une ou l'autre ? Nous attendons vos articles..... Merci.

VIE DE L'ASSOCIATION

REUNION MULTIDISCIPLINAIRE PATIENTES-MEDECINS
SUR LA LAM (Lymphangioliomyomatose)

Mercredi 13 octobre 2004



Organisée par l'Association FLAM

LIEU : Centre International de Séjour de Paris (CISP)
6 avenue Maurice Ravel, 75012, Paris. Métro : Porte de Vincennes.

Pré-Programme

Modérateurs : Pr Thierry URBAN (CHU d'Angers), Dr Jacques LACRONIQUE (Hôpital Cochin, Paris) et Pr Jean-François CORDIER (CHU de Lyon), pneumologues.

9h : Accueil des participants

9h15 : Introduction. Mme Michelle GONSALVES, présidente de FLAM.

9h30 : LAM et urologie

Pr Nicolas THIOUNN, Hôpital Necker, Paris (angiomyolipomes).

10h15 : LAM et gynécologie

Pr Anne GOMPEL, Hôtel-Dieu, Paris (procréation, contraception et traitements hormonaux).

11h - 11h30 : Pause

11h30 : LAM et chirurgie thoracique (hors transplantation)

Pr Marc RIQUET, Hôpital Européen Georges Pompidou, Paris (pneumothorax, chylothorax et autres problèmes lymphatiques).

12h15 : LAM et nutrition

Dr François MAILLON, CHU Bichat, (régimes alimentaires).

12h45 - 14h : Déjeuner sur place

14h : LAM et transplantation pulmonaire

Pr Philippe DESPINS et Dr Alain HALOUN, CHU de Nantes.
Dr Martine REYNAUD-GAUBERT, CHU de Marseille.

15h30 : LAM et essais thérapeutiques futurs

Dr Jacques LACRONIQUE. Hôpital Cochin, Paris.

16h : LAM et centres de référence des maladie rares

Pr Jean-François CORDIER, CHU de Lyon et coordinateur du GERMOP.

16h30 : fin de la réunion

Nous avons organisé cette réunion multidisciplinaire pour deux raisons principales. D'une part, il existe une réelle demande d'information de la part des patientes (et de leurs proches) concernant tous les problèmes autres que ceux purement pulmonaires engendrés par la LAM. Nous espérons que cette réunion fournira l'opportunité aux médecins des différentes spécialités concernées de faire le point sur les connaissances actuelles au sujet de notre pathologie, et de répondre aux questions des patientes.

Par ailleurs, ils nous a semblé qu'un certain nombre de médecins pouvaient également être intéressés par cette réunion afin de d'obtenir des informations sur la LAM dans des domaines qui ne sont pas forcément leur spécialité. Tous seront très bienvenus.

Nous joignons au présent bulletin un coupon réponse à nous renvoyer **dans les plus brefs délais** par courrier ou par E-mail – ceci pour une meilleure organisation.

VENEZ NOMBREUSES ET NOMBREUX !

MALADIES RARES

CENTRES DE REFERENCE

Nous rappelons qu'un plan national maladies rares (sur 5 ans) est en cours d'élaboration et qu'à cet effet un comité d'orientation a été constitué associant des experts des maladies rares, des représentants des professionnels et des établissements de santé, des représentants des malades, des représentants du ministère de la santé, de la famille et des personnes handicapées, du ministère de la recherche et de l'assurance maladie. FLAM est indirectement présente dans ces groupes de travail par l'intermédiaire de l'Alliance Maladies Rares. Six groupes de travail ont été mis sur pied, le premier d'entre eux étant « l'organisation de la filière de soins ». La prise en charge des maladies rares va s'organiser autour de centres de référence. Un appel à projet national a été lancé en mai 2004. Il permettra la labellisation de centres de référence par pathologie ou par groupe de pathologies rares. Cinq missions lui seront affectées : assurer au malade une prise en charge globale et cohérente ; améliorer la prise en charge de proximité en lien avec les établissements et professionnels de santé ; participer à la surveillance épidémiologique, à l'animation des recherches et essais thérapeutiques, à la définition et à la mise en oeuvre de bonnes pratiques ; s'engager dans une dynamique de coordination avec les centres (français ou internationaux) prenant en charge les mêmes pathologies et enfin être l'interlocuteur des tutelles, des professionnels de santé participant aux soins et des associations de malades.

Les dossiers (qui devront être déposés avant le 6 septembre 2004) seront instruits par le Comité national de labellisation des centres de références en octobre 2004, qui donnera son avis au ministre de la santé. La désignation des centres labellisés sera faite par arrêté ministériel fin 2004. On constate que ce calendrier est extrêmement ambitieux et assez peu réaliste. Néanmoins, il est indéniable que les choses avancent, et que les maladies rares vont peut-être peu à peu perdre leur caractère « orphelin ».

RIME (Réunion d'information des membres) de l'Alliance Maladies Rares du 5 mai 2004

Nous rappelons qu'une RIME est organisée par trimestre et que l'une d'entre nous y assiste dans la mesure du possible, car il nous semble indispensable d'y être présents. Nous nous bornons ici à un très bref résumé des informations fournies lors de ces réunions, car beaucoup ne nous concernent que très indirectement. Néanmoins un compte rendu plus complet est à votre disposition au siège de l'association.

Nous saluons au passage le travail fourni par l'Alliance qui notamment représente les maladies rares dans leur ensemble auprès des pouvoirs publics.

- Nombre d'associations membres de l'Alliance : 133, nombre des membres du Conseil national : 19 (dont la présidente de l'association pour la STB), nombre de salariés : 6.
- Formations proposées : formations « écoute » et « communication », lecture d'un protocole d'essai clinique, et formation proposée par l'école ADN de Marseille.
- Partenariats : projet de convention avec le Paris Saint Germain (PSG) ; élaboration d'un kit « accompagnement à la vie associative » afin d'aider les associations pour leur création et leur fonctionnement financé par laboratoire LFB.
- Création d'un groupe de travail sur le dossier médical informatisé.

Présentation du projet Integra-Scol par les Dr Anne POSTEL-VINAY et Valentine BROUSSE, pédiatres. Le but est la création d'un site Internet à destination principalement des enseignants afin d'aider l'intégration scolaire des enfants handicapés.

FORUM MEDICAMENTS

organisé par l'Alliance le 4 juin 2004.

Ce forum (sur le thème chercher-trouver, développer-aider, accéder : les nouveaux enjeux) a rassemblé environ 130 participants : associations, représentants de l'industrie pharmaceutique, des institutions publiques et de l'administration. Les présentations furent assez techniques et nous reviendrons peut-être sur certains aspects ultérieurement si nous sommes concernés par un essai clinique.

POUR OU CONTRE LE DON D'ORGANES ?

Prés de 70% des Français se déclarent favorables au don de leurs propres organes, mais ils sont bien moins nombreux à faire connaître leur position à leur entourage. Pour les inciter à exprimer leur choix, l'Etablissement français des greffes a lancé une campagne d'information. Un guide, *Don d'organes. Donneur ou pas, pourquoi je dois le dire à mes proches*, est disponible gratuitement au numéro vert 0 800 20 22 24 et sur le site www.efg.sante.fr.

(Article extrait de : « Valeurs mutualistes » n° 232 Juillet 2004)

LA LAM DE PAR LE MONDE

REUNION ANNUELLE DE L'ASSOCIATION BRITANNIQUE LAM ACTION A NOTTINGHAM LE 12 JUIN 2004

Comme l'an dernier, j'ai eu la chance d'assister à la réunion annuelle de *LAM Action*. Ce fut pour moi un grand plaisir d'y retrouver des visages maintenant familiers et amis, Lucy FALCONER bien sûr, les médecins Anne TATTERSFIELD et Simon JOHNSON, et plusieurs patientes et leurs proches dont j'avais fait connaissance l'an dernier ou par Internet.

De plus cette année le Dr Joël MOSS des Etats-Unis était présent et ce fut bien sûr un privilège de l'écouter et de lui parler. Je rappelle qu'il est responsable du protocole d'études cliniques sur la LAM au NIH à Washington (voir FLAM Infos n° 2 notamment).

La journée fut très dense et très riche. Outre les points concernant l'association anglaise proprement dite (rapports d'activité, élections des nouveaux membres du bureau, recherche de fonds), des présentations concernant la maladie ont été faites par les médecins présents (description très scientifique de la maladie, imagerie médicale, nouveaux espoirs résultant de l'études des gènes responsables de la LAM). Tout ceci serait beaucoup trop long à relater ici. Je ne citerai que deux points. Le programme d'études cliniques à Washington concerne 360 patientes. Le Dr Moss a indiqué que 70% d'entre elles souffraient d'ostéoporose plus ou moins avancée, et ce quel que soit leur âge et qu'elles soient sous progestérone ou non. Son conseil est donc de pratiquer un test de densité osseuse tous les ans, et de traiter éventuellement l'ostéoporose. Par ailleurs, il a indiqué que d'autres gènes (que TSC1 et TSC2) étaient en cause dans la LAM, ce qui rendait envisageable d'autres thérapies.

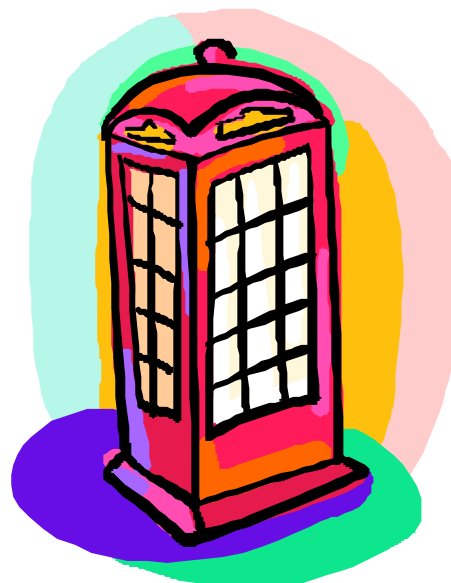
Les deux médecins anglais ont fait part de deux articles récents sur la LAM. Le premier d'entre eux, publié dans la revue *Thorax* (2003 ; 58:979-982) a étudié les événements sur-

venus dans la vie périnatale et dans l'enfance des patientes. La conclusion est... qu'il n'y a pas de trait marquant que l'on retrouve chez la majorité des patientes. Je vous laisse juge des conclusions de l'article : les lammies sont souvent des enfants uniques, on constate un nombre de fibromes utérins légèrement supérieur à la moyenne chez les membres de la famille des lammies, et enfin les patientes se souviennent avoir pris beaucoup de médicaments dans leur enfance (mais les personnes atteintes de maladies graves ont tendance à mieux se souvenir des traitements médicaux dont ils ont fait l'objet que d'autres personnes) ; le second article dont il a été question est à paraître dans *Thorax* également. Il s'intitule « Survie et progression de la maladie chez des patientes britanniques atteintes de LAM ». Malgré son titre pour nous peu alléchant, les conclusions en sont nettement moins pessimistes que par le passé : 91% des patientes ayant fait l'objet de l'étude sont en vie 10 ans après la survenue des premiers symptômes.

L'essai clinique sur la Rapamycine (dit « essai I ») est toujours en cours aux Etats-Unis. Quelques effets secondaires ont été notés (augmentation du taux de cholestérol, ulcères buccaux). Les résultats de cet essai ne sont pas encore connus mais semblent « encourageants ».

Un second essai sur ce même médicament (« essai II ») est envisagé, uniquement pour les patientes atteintes de LAM, le but étant cette fois d'étudier l'effet de la Rapamycine sur la fonction respiratoire. Il est prévu un nombre de patientes d'environ 200 (Etats-Unis, Royaume-Uni, Europe et Japon).

La prochaine réunion Eurolam se tiendra à Nottingham le 16 septembre 2004, de nombreux médecins européens seront présents et une ou deux patientes par association. Les buts principaux de cette réunion sont les suivants : organiser de façon plus formelle le Comité Eurolam en clarifiant ses buts, étudier les possibilités d'un financement européen et envisager l'essai II sur la Rapamycine au plan européen. Le Dr Frank McCormack devrait assister à cette réunion. Nous espérons donc être en mesure de fournir d'autres informations dans le prochain FLAM infos..



INFORMATIONS MEDICALES

Le Docteur **Romain Lazor** (*Division de Pneumologie des Hôpitaux Universitaires de Genève / Suisse*), en collaboration avec **D. Valeyre** (*Bobigny*), **J. Lacronique** (*Paris*), **B. Wallaert** (*Lille*), **T. Urban** (*Angers*), **J.F. Cordier** (*Lyon*) et le **GERM "O"»P**, ont publié dans (*Respiratory Medicine* (2004) **98**, 536-541) en juin 2004 un article intitulé :

« Un coefficient de transfert de monoxyde de carbone (KCO) initialement bas annonce un déclin rapide du VEMS dans la LAM pulmonaire ».

Pour FLAM Infos, le Docteur Romain LAZOR a accepté de répondre aux questions posées par Corine DURAND au sujet de cet article.

FLAM Infos : Docteur LAZOR, pouvez-vous nous rappeler brièvement ce qu'est la LAM ?

Dr Lazor : La LAM est une maladie pulmonaire rare dont les causes sont inconnues et qui n'affecte que les femmes. Elle se caractérise par une prolifération anormale de cellules musculaires lisses, non malignes. Dans le poumon, cette prolifération conduit à une destruction du tissu pulmonaire provoquant une distension du poumon, un trouble ventilatoire obstructif, des pneumothorax récidivants et éventuellement une insuffisance respiratoire progressive.

FLAM Infos : Existe-t-il une « évolution-type » de la maladie ?

Dr Lazor : Non, l'évolution varie beaucoup d'une patiente à une autre. Certaines restent stables pendant des années voire des décennies avec uniquement une petite altération de la fonction respiratoire, alors que d'autres connaissent une évolution rapide conduisant à la transplantation ou au décès en l'espace de quelques années. Actuellement, nous ne disposons d'aucun outil permettant d'identifier les patientes présentant un risque d'évolution rapide de la maladie.

FLAM Infos : Quel était donc le but de l'étude que vous venez de publier ?

Dr Lazor : Jusqu'alors, aucun indice ne permettait de prédire la rapidité de la progression de la LAM. Nous avons donc cherché des corrélations entre la vitesse de déclin du VEMS et certaines données cliniques établies lors du diagnostic sur une série de 31 femmes ayant un suivi de la fonction respiratoire de plus d'un an. L'objectif de cette étude était d'identifier des facteurs cliniques associés à un déclin rapide de la fonction respiratoire afin de pouvoir pronostiquer l'évolution de la maladie au moment du diagnostic.

FLAM Infos : Avant d'entrer dans le sujet de votre étude, pourriez-vous nous expliquer ce que sont le TLCO et le KCO, et comment ces deux valeurs sont mesurées ?

Dr Lazor : TLCO et KCO sont des abréviations qui signifient respectivement « facteur de transfert du monoxyde de carbone » et « coefficient de transfert du monoxyde de carbone ».

Si la spirométrie reflète les propriétés mécaniques du poumon (volumes et débits), TLCO et KCO traduisent sa capacité à réaliser les échanges gazeux, en particulier la diffusion de l'oxygène de l'air dans le sang. Pour la mesurer, on se sert des propriétés d'un gaz, le monoxyde de carbone (CO) qui diffuse très facilement des alvéoles aux capillaires pulmonaires.

En pratique, on demande au sujet de faire une inspiration profonde en inhalant un mélange de gaz (dont le monoxyde de carbone en quantité infime), de retenir sa respiration durant 10 secondes, puis d'expirer dans un appareil. Cette technique est inoffensive et indolore, mais nécessite une bonne collaboration pour réaliser correctement les manœuvres.

FLAM Infos : Pouvez-vous nous indiquer ce que sont les valeurs « normales » du TLCO et du KCO et nous préciser ce que vous entendez-vous par des valeurs basses ?

Dr Lazor : Ces paramètres sont exprimés en pourcentage d'une valeur théorique calculée pour une population de sujets en bonne santé du même âge, de même sexe et de la même taille. La valeur théorique moyenne est de 100%. On parle d'un abaissement du TLCO ou du KCO lorsque ces paramètres sont inférieurs à 80% de la valeur théorique. L'anomalie est d'autant plus importante que le pourcentage est plus bas.

FLAM Infos : Quels sont les principaux éléments à retenir de l'étude que vous venez de publier ?

Dr Lazor : La conclusion principale de cette étude est que, parmi les données cliniques disponibles au moment du diagnostic, seules les valeurs du TLCO et du KCO s'avèrent intimement liées au déclin du VEMS chez les patientes atteintes de la LAM. Toutes les autres variables spirométriques et cliniques disponibles au moment du diagnostic ne permettent pas de prédire un déclin rapide du VEMS.

Notre étude montre que plus le TLCO et KCO initial sont abaissés, plus le déclin ultérieur du VEMS est rapide.

La mesure du TLCO et KCO pourrait donc être utile pour identifier au moment du diagnostic les patientes présentant un risque de détérioration rapide de la fonction pulmonaire, malgré des volumes pulmonaires pouvant être relativement normaux. Par conséquent, des explorations fonctionnelles respiratoires complètes – incluant le TLCO et le KCO – devraient être réalisées pour tous les cas de LAM au moment du diagnostic.

Toutefois, la force de la corrélation n'est pas suffisante pour permettre une prédiction quantitative exacte du déclin du VEMS dans la LAM. Divers autres facteurs influencent certainement le déclin du VEMS.

INFORMATIONS MEDICALES

FLAM Infos : Il semble que le TLCO et le KCO ne soient pas systématiquement mesurés lors des EFR. Conseilleriez-vous à vos confrères une mesure plus fréquente, voire que les patientes atteintes de la LAM en fassent la demande ?

Dr Lazor : Notre étude montre que la mesure de ces paramètres au moment du bilan initial apporte une information importante. Leur évolution au cours du temps est aussi informative et on peut proposer de les mesurer au moins une fois par an, voire tous les 6 mois si une diminution est constatée. Cependant, puisqu'il n'existe pas actuellement de traitement efficace de la LAM, le suivi de ces paramètres ne peut pas pour l'instant jouer un rôle déterminant dans les décisions thérapeutiques et on ne peut affirmer qu'il est indispensable.

FLAM Infos : Le VEMS constaté au moment du diagnostic est-il un élément permettant de prédire la vitesse de progression de la maladie ?

Dr Lazor : Non, nous n'avons pas pu établir de corrélation entre le déclin du VEMS et le VEMS initial ou d'autres variables spirométriques établies au moment du diagnostic. Ceci confirme des observations antérieures et suggère que des volumes pulmonaires anormaux ou un trouble ventilatoire obstructif au moment du diagnostic ne sont pas nécessairement associés à une détérioration plus rapide de la fonction respiratoire dans la LAM.

Actuellement, nous ne savons pas exactement comment la perturbation des échanges gazeux et le trouble ventilatoire obstructif évoluent dans le développement naturel de la LAM. Il se peut que l'un et l'autre évoluent à des vitesses différentes. Le KCO pourrait constituer un indicateur plus précoce et plus sensible que la spirométrie.

Une analyse de l'évolution du KCO au cours du temps serait du plus grand intérêt mais nous ne pouvons pas le faire dans cette étude en raison du manque de données de suivi. Nos résultats ne permettent pas non plus de savoir s'il existe une relation entre le KCO initial et la probabilité de survie: cette question devrait être étudiée sur une plus grande population de patientes.

FLAM Infos : D'autres facteurs influent-ils sur la progression de la maladie ?

Dr Lazor : Aucune relation claire n'a pu être prouvée jusqu'ici entre la grossesse ou l'utilisation d'un contraceptif et le développement ou la vitesse de progression de la LAM pulmonaire. De la même manière, nous n'avons pas observé un effet de ces facteurs sur le déclin du VEMS dans notre étude. Toutefois, une faible corrélation pourrait ne pas avoir été détectée en raison de la petite taille de notre échantillon. Nous n'avons pas encore pu démontrer un rôle aggravant du tabagisme sur la vitesse de déclin du VEMS dans la LAM, mais il est très probable que cet effet existe. L'arrêt du tabac est vivement recommandé dans la LAM.

FLAM Infos : Disposez-vous de nouvelles données concernant le traitement hormonal ?

Dr Lazor : La controverse existe toujours quant à savoir si un traitement hormonal a un effet thérapeutique sur la fonction respiratoire dans la LAM. Dans la seule étude ayant analysé rétrospectivement l'efficacité de la progestérone sur le déclin du VEMS, un léger effet favorable a été observé, mais il n'était pas significatif d'un point de vue statistique sur l'ensemble de la population.

FLAM Infos : Que pouvez-vous nous dire quant au déclin du VEMS ?

Dr Lazor : Seules deux études précédentes avaient analysé le déclin du VEMS dans la LAM. Parmi la population que nous avons étudiée, la valeur moyenne du déclin du VEMS se situait à 106 ml/an ce qui est très similaire aux constats des deux études précédentes. Ceci confirme qu'en moyenne, il y a un déclin accéléré du VEMS dans la LAM. Comparativement, le déclin du VEMS est approximativement de 30 ml/an chez les non-fumeurs, et de 60 ml/an chez les fumeurs. Toutefois, conformément aux séries précédentes, nous avons constaté une très grande variation du déclin du VEMS parmi les cas étudiés. Cette hétérogénéité reflète la grande variabilité de l'évolution de la maladie d'une patiente à une autre.

FLAM Infos : Que peut apporter cette étude aux patientes atteintes de la LAM ?

Dr Lazor : Cette étude montre que, si le coefficient (KCO) et le facteur (TLCO) de transfert du monoxyde de carbone sont abaissés au moment du diagnostic, on doit s'attendre à un déclin plus rapide du VEMS dans la LAM pulmonaire. Cette donnée peut s'avérer utile pour identifier les patientes présentant un risque de détérioration rapide de la fonction respiratoire, ceci malgré des volumes pulmonaires apparemment préservés.

FLAM Infos : Cher Docteur LAZOR, nous vous remercions bien vivement pour ces précieuses informations.

L'intégralité de l'article publié par le Dr. Romain LAZOR est disponible (en anglais) au siège de l'association FLAM, auprès de Mme Michelle Gonsalves.

INFORMATIONS MEDICALES

QU'EST-CE QUE LA LAM ??????

Plusieurs membres de FLAM nous ont dit rencontrer des problèmes lorsqu'ils devaient expliquer la maladie autour d'eux de façon assez simple. Nous avons donc demandé au Dr Jacques LACRONIQUE de bien vouloir tenter de répondre à cette demande, dans la mesure du possible, étant donné le caractère complexe de la LAM. Si ces explications suscitent d'autres questions, n'hésitez pas à nous en faire part. Nous nous efforcerons de clarifier les choses.

Voici donc les réponses demandées. Concernant la LAM, le manque de connaissance de cette maladie est bien compréhensible car il s'agit d'une maladie exceptionnellement rare comme il en existe pourtant beaucoup. Ces maladies ont été récemment rassemblées au sein du groupe des maladies rares. Mais nous avons vu, au cours des dernières années une évolution certaine concernant le statut de la LAM au sein de ce groupe grâce à l'implication de certaines personnalités au premier rang desquelles l'américaine Mme Sue Byrnes (nous relaterons prochainement le parcours réellement exceptionnel de cette grande dame depuis le jour où sa fille a fait un premier pneumothorax révélant sa maladie il y a 10 ans). Pour beaucoup d'autres patientes ce seul pneumothorax aura été bien bénéfique, mais ce n'est pas notre propos aujourd'hui. De maladie réellement orpheline, c'est à dire négligée par tous les acteurs de santé (les médecins, la recherche, l'industrie pharmaceutique, les autorités) laissant les patientes et leurs proches dans un isolement total, la LAM est devenue digne d'intérêt et sujet de recherche qui commence à devenir fructueuse : les mécanismes de la maladie sont de mieux en mieux décortiqués par les équipes de recherche, avec des débouchés thérapeutiques réellement prometteurs entrevus pour les prochaines années. Ce manque de connaissance commence donc à être progressivement comblé même si les médecins de première ligne peuvent être légitimement égarés par le diagnostic au départ.

Les signes de présentation de la maladie n'ont rien de spécifique : un essoufflement est la raison de consulter de nombreuses patientes et patients, correspondant beaucoup plus fréquemment à un asthme, un problème cardiaque, une anémie ou toutes autres causes mille fois plus souvent évoquées et retrouvées que la LAM à laquelle un médecin praticien de médecine générale a très peu de chance d'être jamais confronté tout au long de sa carrière. Des manifestations comme un pneumothorax ou plus encore un chylothorax sont déjà plus évocatrices même si les causes s'y rapportant sont là encore la plupart du temps beaucoup plus banales que la LAM.

Il n'est pas donc pas possible de dessiner un portrait robot de la maladie qui s'appliquera trait pour trait à telle ou telle patiente. Chez l'une la maladie se manifestera brutalement par un pneumothorax qui conduira plus ou moins rapidement au diagnostic, chez l'autre ce sera insidieusement qu'elle se révélera par des essoufflements ou des douleurs abdominales ou une infection urinaire faisant découvrir un petit problème rénal faisant découvrir un angiomyolipome rénal faisant découvrir des bulles dans les poumons faisant enfin découvrir la LAM au bout d'un parcours d'errance diagnostique de quelques mois ou le seul réel responsable de ce délai trop tardif pour la patiente et sa famille est le plus souvent la banalité des signes, ses traits peu caractéristiques et sa rareté. Chez l'une le parcours sera très long, peu pénible permettant des grossesses et finalement une vie normale en dehors de la connaissance de la menace d'une évolution plus fâcheuse qu'elle ne connaîtra jamais ; chez l'autre il sera d'emblée plus préoccupant avec la répétition d'accidents évolutifs comme des pneumothorax ou des épanchements chyleux pleuraux ou péritonéaux chroniques et récidivants ou bien progressif avec un essoufflement de plus en plus prononcé, de plus en plus préoccupant faisant bientôt imposer une mise à l'oxygène et discuter une future transplantation. Avec toutes les facettes que prennent la maladie, tous les cas sont particuliers et différents et à tous moments celle-ci peut, sous l'influence de facteurs encore méconnus prendre un tournant évolutif vers la progression ou à l'inverse la stabilisation.

Venons-en aux terminologies : ce nom barbare de lymphangioliomyomatose (LAM) semble totalement incongru pour le commun des mortels et presque provocateur tellement il sonne laid et déjà très pathologique. Pour les initiés aux termes médicaux, il peut pourtant se révéler rapidement compréhensible car il décrit avec une certaine exactitude l'un des traits pathologiques fondamentaux de la maladie. Disséquons le : lymph-angio-léio-myoma-t-ose. Lymph-angio : vaisseaux lymphatiques ; léio : (du grec) lisse ; léiomyome : muscle lisse ; ose : maladie. On entend donc d'emblée qu'il s'agit d'une maladie touchant les vaisseaux lymphatiques avec une atteinte liée au développement de muscle lisse. Cela ne décrit pas les dégâts précis occasionnés par la LAM mais donne une première indication assez claire.

Angiomyolipome rénal : angio-myo-lipome rénal signifie atteinte rénale caractérisée par trois composantes : vasculaire (angio), musculaire (myo) et grasseuse (lipome), petite tumeur bénigne du rein qui peut parfois donner lieu à des accidents évolutifs hémorragiques que l'on retrouve dans 40% des cas. Il est possible que cette localisation soit en fait le point de départ de la maladie pulmonaire ultérieure. Pneumothorax : décollement du poumon de la paroi du thorax par éruption d'air due à une rupture de bulle dans la cavité pleurale. La cavité pleurale est l'enveloppe qui tapisse le poumon et l'intérieur de la paroi dont les deux feuillets normalement accolés permettent au poumon de glisser contre la paroi pendant les mouvements respiratoires. Chyle : liquide contenu dans la grande voie lymphatique qui chemine de l'abdomen vers le thorax le long de la colonne vertébrale pour se jeter finalement dans la circulation sanguine au niveau des clavicules. Ce liquide draine les graisses provenant de la digestion alimentaire, en particuliers les triglycérides à longue chaîne (chylomicrons), ce qui rend le liquide blanc laiteux. Cette voie draine aussi le réseau lymphatique pulmonaire et les ganglions lymphatiques thoraciques par l'intermédiaire de nombreux vaisseaux lymphatiques. Le muscle lisse qui se développe dans ce réseau entraîne des blocages au drainage puis des ruptures aboutissant aux épanchements chyleux thoraciques ou abdomino-pelviens.

INFORMATIONS MEDICALES

Chylothorax : décollement du poumon de la paroi du thorax par éruption de chyle due à une rupture de vaisseaux lymphatiques dans la cavité pleurale. Ces épanchements pleuraux, le premier aérien, le deuxième liquidien sont plus ou moins importants et entravent donc la ventilation du poumon décollé en fonction de leur abondance. La gêne occasionnée dépend aussi de l'état préalable des poumons, des autres signes associés comme la douleur due à l'atteinte pleurale (le poumon lui-même n'est pas douloureux) et de la rapidité de constitution de l'épanchement. Lors d'un pneumothorax peut se constituer un urgence particulière : un clapet peut se former laissant l'air entrer dans la plèvre mais l'empêchant de retourner vers le poumon ce qui fait soupape (ou valve). Le poumon est donc de plus en plus comprimé par l'épanchement qui se majore au fur et à mesure des mouvements respiratoires ce qui occasionne une gêne de plus en plus importante et nécessite une décompression d'urgence. Il s'agit heureusement d'un phénomène rare.

Pour finir de répondre aux questions fréquemment posées on peut rappeler que la LAM ne touche que les femmes (un ou deux cas dans le monde sont décrits de façon anecdotique chez des hommes), d'âge jeune c'est à dire en période de procréation : après la puberté et avant la ménopause bien que quelques cas pré-pubertaires sont connus mais surtout de nombreux cas post-ménopausiques réputés moins évolutifs sont décrits. La LAM n'est pas héréditaire, elle survient sporadiquement c'est à dire qu'elle touche des femmes au hasard contrairement à la sclérose tubéreuse de Bourneville (STB), une maladie voisine. La STB est une cousine germaine car à coté d'autres signes, notamment cutanés ou cérébraux, des atteintes pulmonaires et rénales, quand elles existent, sont strictement identiques histologiquement à celles de la LAM. C'est à la faveur de ces similitudes histologiques que les chercheurs se sont penchés sur les anomalies génétiques respectives de ces deux pathologies en étudiant leurs différences et analogies. C'est ainsi que des progrès réels ont été acquis ces dernières années dans la connaissance des deux maladies. Ces anomalies complexes et difficiles à schématiser seront probablement succinctement abordées dans un prochain numéro de FLAM Info. Une contagiosité ? Non ! Absolument aucune. On peut toucher et embrasser sans crainte des patientes atteintes de LAM. Avec leur permission, c'est même tout à fait conseillé.

Dr Jacques LACRONIQUE

MONEY, MONEY...

Nous avons reçu récemment un certain nombre de dons provenant de membres de FLAM et de sympathisants (particuliers et entreprises). Que nos donateurs soient ici chaleureusement remerciés. N'hésitez donc pas à solliciter vos amis et connaissances. Nos besoins de financement augmentent avec la taille de l'association, qu'il s'agisse de nos frais de fonctionnement normaux ou de ceux engendrés par les manifestations que nous organisons ou auxquelles nous participons....

Nous rappelons que ces sommes sont déductibles fiscalement dans la limite de 60% du montant des sommes versées, pour les particuliers comme pour les entreprises (articles 200 et 238 bis du Code Général des Impôts).

