

SOMMAIRE

Vie de l'association

- Cotisations 2013. P2
- Réunion locale Paris/IDF. P2
- Rencontre nationale 2014. P3
- Réunions de bureau. P3
- Diagramme âge des patientes de FLAM. P4
- Brochures 2011, 2012, 2013. P4

Des patientes parlent aux patientes

- Quand... P5
- Se sentir pousser des ailes. P5
- Poème. P7

Informations médicales

- Recommandations internationales sur la STB. P7

Maladies rares

- Marche des Maladies Rares 2013. P11

Informations diverses

- Vaccin anti-grippe. P11



LE MOT DE LA PRESIDENTE

Nous sommes heureux de vous retrouver pour cette nouvelle édition de votre bulletin d'informations que nous voulons toujours au plus proche de vos attentes et préoccupations.

Puisque l'accès à l'information concernant la LAM reste l'une de vos préoccupations majeures, c'est avec plaisir que nous vous informons que vous recevrez dans les prochaines semaines les brochures des 3 dernières rencontres nationales annuelles.

Notez et réservez également dès maintenant les dates des 4 et 5 avril 2014 ; ce sont les dates qui ont été retenues pour la prochaine rencontre nationale à l'occasion de laquelle nous espérons vous retrouver nombreuses et nombreux. Le lieu sera fixé avant la fin de l'année et nous ne manqueront pas de vous tenir informé(e)s.

En attendant d'avoir le plaisir de vous retrouver, nous vous souhaitons de très belles fêtes de fin d'année.

VIE DE L'ASSOCIATION

COTISATIONS 2013

Il est encore temps de nous faire parvenir le montant de votre adhésion ou don pour l'année 2013 (un bulletin d'adhésion est joint à cet effet pour les personnes dont nous n'avons pas encore enregistré l'adhésion). Votre soutien nous est très précieux sachant que FLAM ne vit quasiment exclusivement que des dons de ses membres. Nous vous rappelons que tous vos dons sont déductibles de vos impôts à hauteur de 66 % (ex. : un don de 50 € ne vous coûtera en réalité que 17 € puisque 33 € seront déduits de votre impôt).

Un grand merci par avance pour votre générosité.

Corine DURAND



REUNION LOCALE « Paris-Ile de France »

La réunion locale parisienne a eu lieu le samedi 5 Octobre.

Nous étions 9 patientes dont 3 membres du Bureau. Nous avons échangé nos histoires de vacances, nos soucis quotidiens et nos craintes face à la maladie. Ces échanges sont riches en émotion et constituent un soutien indispensable.

Merci pour le goûter préparé par les membres du bureau. (Cécile nous avait préparé le gâteau de Rose-Marie !)

J'espère que la prochaine fois nous pourrions échanger avec davantage de patientes.

Merci beaucoup à vous toutes.





FLAM INFOS

RENCONTRE NATIONALE 2014 :

4 et 5 AVRIL 2014

Retenez dès maintenant les dates des **vendredi 4 et samedi 5 avril 2014**, dates auxquelles se tiendra notre rencontre nationale annuelle. Le lieu de cette rencontre n'est pas encore fixé ; nous nous documentons sur la possibilité de nous réunir dans un nouveau lieu ; nous ne manquerons pas de vous tenir informés de la ville choisie.

Nous vous rappelons que ce week-end se déroule du vendredi 14 heures au samedi soir ou dimanche matin pour ceux qui le souhaitent. L'après-midi du vendredi est consacré à des échanges entre patientes, sur des thématiques qui vous préoccupent. Pendant ce temps, les proches et accompagnateurs se retrouvent également pour échanger (tout en faisant un peu de tourisme !).

Le samedi est une journée multi-disciplinaire médecins-patientes ; nous invitons des médecins experts de la LAM qui viennent vous parler et échanger avec vous sur les différents aspects de cette pathologie.

La journée se termine par l'Assemblée Générale Annuelle de FLAM puis une soirée que nous voulons festive et divertissante.

Pour les personnes qui le souhaitent, une visite touristique de la ville où nous nous trouvons est proposée le dimanche matin.

Nous comptons sur votre présence !

Corine DURAND

REUNIONS DE BUREAU

Le bureau de l'association FLAM est composé de 11 membres qui se réunissent environ tous les deux mois (dans les locaux de l'hôpital Cochin, à Paris) afin de discuter du fonctionnement et des projets de l'association.

La dernière réunion s'est tenue le samedi 28 septembre. Plusieurs points figuraient à l'ordre du jour, notamment : informations sur les nouvelles patientes adhérentes, rédaction et publication des brochures 2011, 2012 et 2013, la rencontre nationale annuelle 2014, la

vie de l'association (recherche de subventions, réalisation d'un nouveau dépliant, réseaux régionaux de patientes, publication de ce Flam Infos, etc.).

La prochaine réunion est programmée le samedi 14 décembre. Si vous avez des sujets à nous soumettre, n'hésitez pas à me contacter par mail ou téléphone pour en discuter.

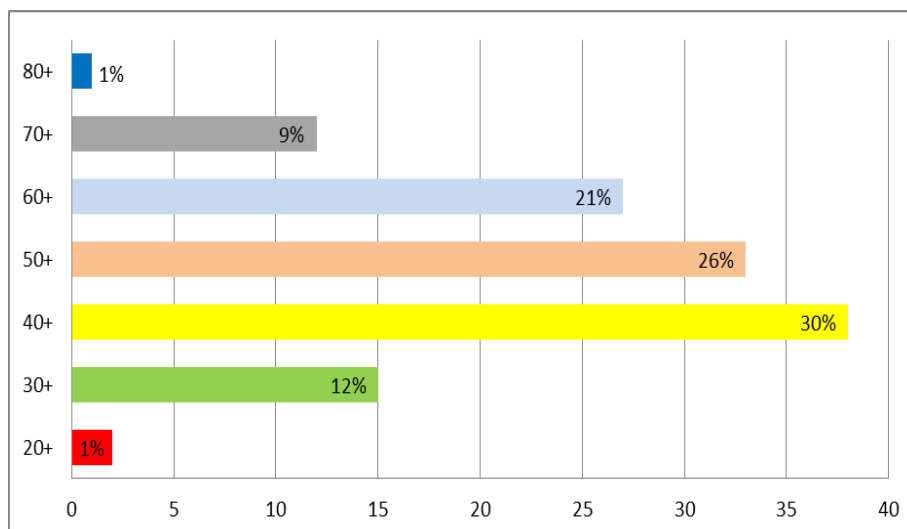
Corine DURAND



FLAM - France Lymphangioliomyomatose

DIAGRAMME AGE DES PATIENTES DE FLAM.

(Réalisé le 17/10/2013 à partir des informations recueillies auprès de 129 patientes adhérentes de l'association FLAM).



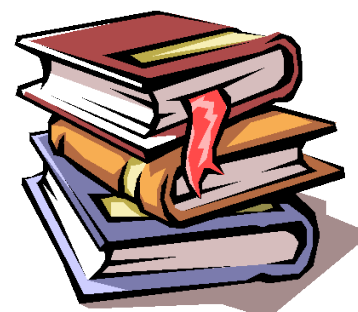
Moyenne d'âges 53 ans

BROCHURES 2011, 2012, et 2013

Suite aux rencontres nationales annuelles de 2011 à Tours et 2012 et 2013 à Lyon, nous avons procédé à la retranscription écrite des présentations qui ont été faites par les médecins.

Ces 3 brochures sont en cours de relecture, de validation et seront très prochainement remises à l'imprimeur pour une diffusion en tout début d'année 2014.

Corine DURAND



DES PATIENTES PARLENT AUX PATIENTES

Quand chaque jour, vous luttez pour vivre une vie quasi normale aux yeux de tous malgré une maladie invisible qui vous abîme les poumons,

Quand on vous dit que vous risquez de faire des pneumothorax mais que maintenant vous savez ce que c'est (celles qui en ont fait le savent, les autres non) et que vous allez perdre de votre capacité respiratoire,

Quand on vous dit qu'il n'y a pas de traitement, que ça ne touche que 250 cas déclarés en France et que le recours ultime est une greffe pulmonaire,

Quand on vous dit que l'on ne peut que faire un bilan tous les ans pour contrôler l'évolution,

Quand on vous dit que vous pouvez développer des kystes aux reins et au cerveau,

Quand certains jours vous cherchez votre souffle et que votre respiration se fait plus courte,

Quand ces difficultés sont accompagnées de douleurs à la cage thoracique et qu'à chaque point de douleur sous l'omoplate vous pensez que vous allez devoir aller vérifier si vous ne récidivez pas un pneumothorax,

Quand vous faites partie des personnes à risques et que vous devez vous faire vacciner afin d'éviter d'être malade,

Quand tout ceci vous amène à changer de direction dans votre vie professionnelle parce que vous n'êtes plus capable de gérer les choses de la même façon et d'assumer les mêmes responsabilités,

Quand vous n'avez pas choisi d'être malade.

... comment réagir face à quelqu'un qui vous dit : « c'est bon maintenant, ça va, ne me sort pas ce joker, arrête de te cacher derrière ta maladie » ???

Isabelle

SE SENTIR POUSSER DES AILES

Avoir la LAM ne m'a jamais empêchée de prendre l'avion. N'ayant jamais eu de pneumothorax, je voyais mon pneumologue un peu avant le départ pour vérifier que tout allait bien et il me donnait son feu vert.

Etre sous oxygène ne m'a jamais empêchée de partir en vacances. S'il le fallait je voyageais avec un petit extracteur type valise cabine, je

choisissais un lieu facilement accessible pour le livreur et ma cuve m'attendait à destination.

Bien sûr, peu avant la greffe (en 2011) sous oxygène constamment, je ne vous cache pas que c'était un peu compliqué. Mais oui, on peut partir en vacances avec la LAM. Qu'en est-il après la greffe ? Et bien cette année, on s'est lancés pour un projet impossible à réaliser avant, un circuit dans l'ouest américain.

.../...

Certes, on n'est pas partis en Inde, au Kenya ou en Amazonie, il faut être vigilant sur l'hygiène et tous les vaccins vivants (dont la fièvre jaune) sont interdits. Mais le monde est si vaste, il y a tant d'endroits à découvrir, on ne peut pas ressasser ce qu'on ne pourra plus faire, mais on peut s'ouvrir à d'autres perspectives. Je ne verrai pas les lions dans la savane, je ne naviguerai pas dans la baie d'Along, mais je pourrai aller voir le cercle polaire, le Connemara et Tahiti ! En attendant, quelques conseils pour celles qui, enfin, pourront faire leurs valises à nouveau !

Grâce à Corine et à l'association américaine, je suis partie avec un résumé en anglais des caractéristiques de la LAM et la liste des hôpitaux assurant le suivi des transplantés. J'ai aussi pris une très bonne assurance rapatriement en changeant ma carte bancaire pour la catégorie supérieure (gold) afin de bénéficier si nécessaire de 150 000 \$ de frais médicaux remboursés (ça peut aller vite hors Europe). Ma pneumologue m'a fourni une ordonnance en DCI (Dénomination Commune Internationale) c'est-à-dire avec le nom des molécules des médicaments et non leur marque. On ne sait jamais, si on perd des médicaments, il faut pouvoir en racheter en pharmacie. Dans l'avion, j'avais tout mon traitement pour 1 mois alors que je partais 15 jours. Ceux qui sont allés à l'étranger au moment du 11 septembre 2001 ou lors de l'éruption du volcan finlandais en 2010 se rappellent avoir dû prolonger leur voyage. Sur-tout, ne pas oublier l'ordonnance qu'on peut avoir à montrer au contrôle et ne rien laisser

d'important en soute évidemment. Enfin, choisir quand même un logement à l'hygiène irréprochable (le circuit était quand même un peu plus cher), zapper les crudités qu'on ne peut laver correctement, et consommer de l'eau en bouteille (ça c'était plutôt facile aux USA, le voyageur la fournissait). Personnellement, j'ai préféré regarder les autres manger à Chinatown, mais il y a déjà pas mal de restaurants que j'évite en France (restaurants saisonniers, asiatiques, sandwiches et buffets de crudités...). Mais globalement j'ai réussi à manger partout.

Bon, tout ça est bien raisonnable, cet article ne vous dit pas si les vacances étaient réussies... Et bien ouiiiiiiii, elles l'étaient, réussies, merveilleuses, inoubliables ! Et j'ai réalisé un grand rêve... Quand j'attendais la greffe, je disais souvent que j'aimerais partir au CHU en hélicoptère, mais pas de chance, je n'ai eu droit qu'à une vieille ambulance poussive. L'an dernier je me suis rattrapée avec un baptême de 5 mn lors d'un meeting aérien. Mais quand on nous a proposé l'option « 30 minutes de survol du grand canyon en hélico », je vous laisse deviner notre joie. **Et bien ça, C'EST FAIT !!!!**

Christine



POEME

Quant ta tête est sportive et bouscule le corps :
'Hé ! Le corps ! Bouge un peu !
T'as pas quatre-vingts piges ! »
Moi j'ai vingt ans et demi,
Mon avenir n'est pas mort.
Le corps voudrait bien, mais la tête est naïve.
Pour faire du sport, ma vieille,
Ou simplement marcher,
Il faut, et ça je te jure,
Savoir bien respirer.
Il est une maladie que l'on appellera LAM,
Qui divise par deux, et le corps et son âme.

Murielle

INFORMATIONS MEDICALES

LYMPHANGIOLEIOMYOMATOSE ET SCLEROSE TUBEREUSE DE BOURNEVILLE (STB): DES RECOMMANDATIONS INTERNATIONALES ET UN REGISTRE.

La lymphangioléiomyomatose (LAM) pulmonaire est une maladie rare, qui survient de manière spontanée (sporadique) ou dans le cadre d'une maladie d'origine génétique, la sclérose tubéreuse de Bourneville (STB).

La forme sporadique de la LAM atteint seulement des femmes, le plus souvent en période d'activité génitale (même si elle peut occasionnellement se révéler après la ménopause). Sa prévalence (nombre de personnes atteintes rapportée à la population) est d'environ 1/400 000 femmes adultes.

Au cours de la STB, la LAM pulmonaire n'est pas toujours responsable de symptômes, mais elle est détectée au scanner thoracique chez 30 à 40 % des femmes adultes (ce pourcentage atteindrait 80% au scanner thoracique après 40 ans), et elle devient souvent une manifestation importante de la STB à l'âge adulte.

.../...

LA STB survient chez une personne sur 6000 à la naissance, et est due à des mutations du gène *TSC1* (codant l'hamartine) ou *TSC2* (codant la tubérine). Ces mutations sont héritées dans un tiers des cas, ou surviennent *de novo* (en l'absence de cas préalable dans la famille) dans deux tiers des cas. En théorie, la LAM associée à la STB est donc plus fréquente que la LAM sporadique. De plus, au cours de la STB, la LAM peut survenir chez les hommes et les enfants, bien que très exceptionnellement.

Sclérose tubéreuse de Bourneville (STB)

La STB est une maladie génétique dite systémique, c'est-à-dire qu'elle peut toucher plusieurs organes à la fois, essentiellement par la croissance de tumeurs bénignes appelées hamartomes. Les principaux organes pouvant être impliqués par la STB sont le cerveau, les reins (angiomyolipomes), les poumons (LAM, et plus rarement de multiples petits nodules), le cœur (rhabdomyomes), les yeux (hamartomes et taches achromiques de la rétine), et la peau (angiofibromes, taches sur la peau, fibromes unguéaux). Les manifestations varient beaucoup d'une personne à une autre et d'une famille à l'autre dans leur fréquence, leur gravité, et leur âge de survenue. Ainsi certaines personnes ont une forme minime de la STB pouvant même ne pas être diagnostiquée, tandis que d'autres ont une forme parfois invalidante. Les atteintes les plus graves sont souvent celles du système nerveux central, qui apparaissent souvent dès l'enfance et peuvent comporter une épilepsie parfois difficile à traiter, des troubles psychiatriques, des difficultés d'acquisition intellectuelle, et des tumeurs cérébrales bénignes.

Recommandations internationales sur la STB

Le diagnostic de la STB est parfois difficile du fait de la variété possible des manifestations. Des critères diagnostiques avaient été élaborés en 1992 puis mis à jour en 1998, mais depuis cette date les connaissances ont beaucoup progressé sur le plan clinique comme sur le plan génétique. Pour cette raison, les critères diagnostiques de la STB ont fait l'objet en 2012 d'une révision publiée il y a quelques semaines dans la littérature médicale internationale [1,2]. Ces critères ont été établis par consensus d'un groupe d'experts internationaux, comprenant 79 spécialistes de 14 pays, organisés en 12 groupes, chacun en charge d'un domaine particulier de la maladie et dirigé par un expert international reconnu dans le domaine. L'un des groupes était chargé de faire la synthèse des connaissances sur la fréquence, les modalités du diagnostic, et la prise en charge, de l'atteinte pulmonaire au cours de la STB, correspondant surtout à la LAM. Ce groupe, coordonné par le Dr F. McCormack (Cincinnati, Ohio, USA), comprenait une quinzaine d'experts internationaux, dont deux européens (Simon Johnson, Royaume Uni ; Vincent Cottin, France).

Critères diagnostiques de la STB

Cette mise à jour des recommandations internationales a simplifié les critères diagnostiques : seules les manifestations cliniques réellement évocatrices de la maladie sont maintenant des critères du diagnostic de STB. Selon les critères présents, la STB est considérée comme *certaine* ou *possible* (et non plus certaine, probable, ou possible).

.../...

Surtout, les résultats des analyses génétiques sont maintenant inclus dans les critères diagnostiques : la mise en évidence d'une mutation de *TSC1* ou de *TSC2* est maintenant un critère suffisant pour porter le diagnostic de STB.

Sur le plan pulmonaire, la LAM est une manifestation possible de la STB. Alors que les angiomyolipomes rénaux sont présents chez environ un tiers des patientes atteintes de LAM sporadique, on les trouve chez au moins deux tiers des patientes atteintes de LAM au cours de la STB. Ainsi lorsqu'un angiomyolipome est présent au cours de la LAM, ces deux manifestations réunies (LAM et angiomyolipome) ne représentent qu'un seul critère majeur de la STB. D'autres critères (neurologiques ou cutanés notamment) doivent être présents, ou les mutations de *TSC1* ou *TSC2* doivent avoir été mises en évidence, pour que le diagnostic de STB puisse être retenu.

Dépistage de la LAM au cours de la STB

Selon les recommandations internationales [2], il est recommandé de rechercher la LAM pulmonaire chez les patientes atteintes de STB âgées de 18 ans ou plus, même si elles ne présentent pas de symptôme respiratoire, et de réaliser un bilan pulmonaire avec une exploration fonctionnelle respiratoire de référence, un test de marche de 6-minutes, et un scanner thoracique de haute résolution. Lorsque cela est possible, il est préférable de réaliser un scanner « basse dose », c'est-à-dire délivrant une faible irradiation. Un dosage du taux sérique de VEGF-D (*vascular endothelial growth factor-D*), augmenté chez certaines personnes ayant une LAM, est également utile afin de disposer d'une référence en vue du suivi ultérieur en cas de LAM pulmonaire. On conseillera aux adolescentes et aux patientes adultes de ne pas fumer et d'éviter de recourir aux œstrogènes (notamment pour la contraception orale) du fait de conséquences possibles sur la LAM pulmonaire. Chez les hommes atteints de STB, les examens ci-dessus ne sont conseillés qu'en cas de symptômes pulmonaires (essoufflement à l'effort).

Surveillance et prise en charge

Il est recommandé de rechercher systématiquement des symptômes de LAM, c'est-à-dire un essoufflement à l'effort, lors de chaque visite clinique des patient(e)s atteintes de STB. Les conseils d'éviction du tabac et des œstrogènes seront répétés à chaque visite. Lorsque le scanner thoracique initial ne montre pas de signes de LAM, il est recommandé de le renouveler tous les 5 à 10 ans chez les personnes ne présentant pas de symptômes.

Lorsque le scanner thoracique montre des kystes multiples à parois fines, il est recommandé de réaliser chaque année une exploration fonctionnelle respiratoire et un test de marche de 6 minutes, et tous les deux à trois ans un scanner thoracique (basse dose).

En cas de LAM confirmée avec kystes pulmonaires nombreux et des symptômes associés, le rythme de surveillance doit parfois être de 3-6 mois pour permettre les décisions thérapeutiques. Comme au cours de la LAM sporadique, le sirolimus ou l'évérolimus peuvent être utilisés chez certaines patientes présentant une LAM pulmonaire modérée ou sévère, ou une détérioration rapide de la maladie, avec l'objectif de stabiliser ou améliorer la fonction pulmonaire, la qualité de vie, et la capacité d'exercice.

.../...

La transplantation pulmonaire peut être envisagée en cas de LAM pulmonaire invalidante au cours de la STB. Les autres manifestations liées à la STB et le traitement antiépileptique éventuel rendent parfois la transplantation difficile, et une évaluation complète est nécessaire.

Registre international TOSCA de la STB

Malgré des progrès incontestables sur la STB au cours de la dernière décennie, de nombreux aspects restent mal connus en ce qui concerne l'évolution de la maladie, sa variabilité d'une personne atteinte à une autre, son pronostic, l'évolution sous traitement éventuel, et les modalités de sa prise en charge nécessairement multidisciplinaire. Un registre international dénommé TOSCA (*TuberOus SClerosis registry to increAse disease awareness*) a été récemment mis en place afin de recueillir des données sur les patients atteints de STB dans de nombreux pays. Ce registre représente un effort conjoint de médecins, de représentants de patients, et de l'industrie pharmaceutique (Novartis). Coordonné par un conseil scientifique international, et s'appuyant sur une population importante de patients, le registre TOSCA permettra de mieux connaître l'évolution clinique de la STB et en particulier les manifestations liées à la LAM pulmonaire.

Pr Vincent Cottin

Centre National de référence des maladies pulmonaires rares,
Hôpital Louis Pradel, Lyon, France

Références

1. Northrup H, Krueger DA, on behalf of the International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 international tuberous sclerosis complex consensus conference. *Pediatr Neurol.* 2013;49:243-54.
2. Krueger DA, Northrup H, on behalf of the International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberous sclerosis complex surveillance and management: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol.* 2013;49:255-65.

MALADIES RARES

MARCHE DES MALADIES RARES

La marche des maladies Rares aura lieu à Paris comme chaque année, en marge du Téléthon. Elle se déroulera le **samedi 6 décembre**. Cette marche partira à 14 heures 15 du jardin du Luxembourg, Paris 6ème, entrée par la porte saint Michel. Si vous avez envie d'y participer, n'hésitez pas à nous contacter suffisamment tôt ; nous veillerons à pouvoir constituer un petit groupe pour nous retrouver.



Corine DURAND

INFORMATIONS DIVERSES

VACCIN ANTI-GRIPPE

L'automne est là et avec lui le retour des virus dont vous devez, encore plus que les autres, vous protéger. C'est donc le moment de penser à vous faire vacciner contre la grippe. Nous vous rappelons que cette précaution fait partie des recommandations émises par les médecins. Si vous ne recevez pas, directement de votre caisse de Sécurité Sociale, le bon pour procéder à cette vaccination, adressez vous à votre médecin traitant qui vous le prescrira. Nous vous rappelons que ce vaccin doit vous être intégralement remboursé au titre de la

LAM ; si ce n'était pas le cas, n'hésitez pas à nous contacter, nous vous aiderons à en obtenir le remboursement.

Corine DURAND



Le présent bulletin fournit des informations non exhaustives sur la LAM, sur les patientes qui en sont atteintes et sur FLAM. Les opinions personnelles qui y sont exprimées ne reflètent pas nécessairement celles de l'association et n'engagent nullement sa responsabilité. Il appartient impérativement à chaque patiente de consulter son médecin traitant pour tout ce qui concerne la prise en charge spécifique de sa maladie et son traitement.