

La lymphangioliomyomatose

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la lymphangioliomyomatose. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que la lymphangioliomyomatose ?

La lymphangioliomyomatose (ou LAM) est une maladie qui touche les poumons et évolue souvent vers une insuffisance respiratoire. Elle ne survient que chez la femme. L'atteinte pulmonaire peut également être associée à des problèmes abdominaux ou rénaux (au niveau des reins).

La LAM peut être isolée ou bien elle peut être associée à la sclérose tuberculeuse de Bourneville (STB). La STB est une maladie génétique caractérisée par un ensemble de manifestations principalement au niveau de la peau, du système nerveux, des reins, du cœur. Quand la LAM est isolée, on parle de forme sporadique (une seule personne est atteinte de la maladie dans une famille).

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

La prévalence de cette maladie (nombre des cas dans une population donnée à un moment précis) est estimée à 1 sur 1 000 000. Dans la population des femmes de 20 à 69 ans, qui représente la population à risque, il y aurait au minimum 1 cas sur 385 000 en France. Elle est présente partout dans le monde.

● Qui peut en être atteint ?

Dans sa forme sporadique, la LAM touche uniquement des femmes, souvent lorsqu'elles sont en âge d'avoir des enfants. L'âge moyen de survenue est de 34 ans. La maladie est découverte après la ménopause dans environ 10 % des cas.

A peu près un tiers des personnes atteintes de STB présentent une LAM, même si, dans beaucoup de cas, les personnes atteintes ne présentent pas les symptômes. Dans ce cas aussi, la maladie touche uniquement les femmes, à de très rares exceptions près.

● A quoi est-elle due ?

Que la LAM soit isolée ou associée à la STB, il semble que la maladie soit la conséquence d'anomalies (mutations) de deux gènes, les gènes *TSC1* et *TSC2* localisés respectivement sur les chromosomes 9 et 16 des cellules des muscles lisses (les muscles lisses sont des muscles que l'on trouve dans certains organes et qui ne peuvent pas se contracter volontairement : par exemple, les bronches contiennent des cellules musculaires lisses). Ces deux gènes sont des « suppresseurs de tumeurs », c'est-à-dire que leur rôle est d'empêcher l'apparition de tumeurs. Ils contiennent le « code » qui donne les instructions pour produire l'hamartine et la tubérine, deux protéines (molécules contribuant au fonctionnement normal de chaque cellule, et plus globalement, de l'organisme). Pour être actives, l'hamartine et la tubérine doivent s'associer (on parle de complexe hamartine-tubérine). Dans le cas de la LAM, l'une des deux protéines est absente ou anormale, le complexe hamartine-tubérine ne se forme pas ou est inactif, il ne freine donc pas la formation des tumeurs. Ceci conduit à la multiplication excessive des cellules musculaires lisses. Au niveau des poumons, riches en cellules musculaires lisses, ceci s'accompagne progressivement de la formation de petites « bulles d'air », des kystes.

On comprend encore mal pourquoi seules les cellules musculaires lisses sont affectées dans la LAM. Dans sa forme sporadique, cela s'explique en partie parce que la mutation apparaît tardivement au cours du développement de l'embryon et donc seulement dans certains types de cellules, en l'occurrence les cellules musculaires lisses.

La maladie touche essentiellement les femmes entre la puberté et la ménopause : une influence des hormones féminines, et notamment des œstrogènes, est probable. D'après des études récentes, les œstrogènes pourraient jouer un rôle dans la maladie en stimulant les cellules musculaires à produire certaines protéines, des métalloprotéinases, qui participeraient à la formation des kystes au niveau des poumons.

● Est-elle contagieuse ?

Non, il ne s'agit pas d'une maladie contagieuse.

● Quelles en sont les manifestations ?

Les manifestations qui sont décrites ici ne regroupent que celles observées dans la LAM sporadique. Pour obtenir des informations sur les autres manifestations qui surviennent dans la Sclérose Tubéreuse de Bourneville, il est recommandé de lire l'article sur cette maladie (STB).

La LAM touche principalement les poumons et c'est d'ailleurs en général les symptômes pulmonaires qui conduisent à la découverte de la maladie. Mais d'autres organes peuvent aussi être touchés. Toutes les personnes malades ne présenteront pas toutes les manifestations décrites ci-dessous.

Manifestations pulmonaires

Les différentes manifestations pulmonaires sont représentées schématiquement sur la figure 1. Ces manifestations dérivent de la présence anormale de kystes dans les poumons.

Difficulté à respirer lors des efforts (dyspnée d'effort)

La dyspnée d'effort correspond à la difficulté à respirer qu'une personne ressent lors d'un effort physique : la personne s'essouffle rapidement. L'essoufflement est d'intensité variable,

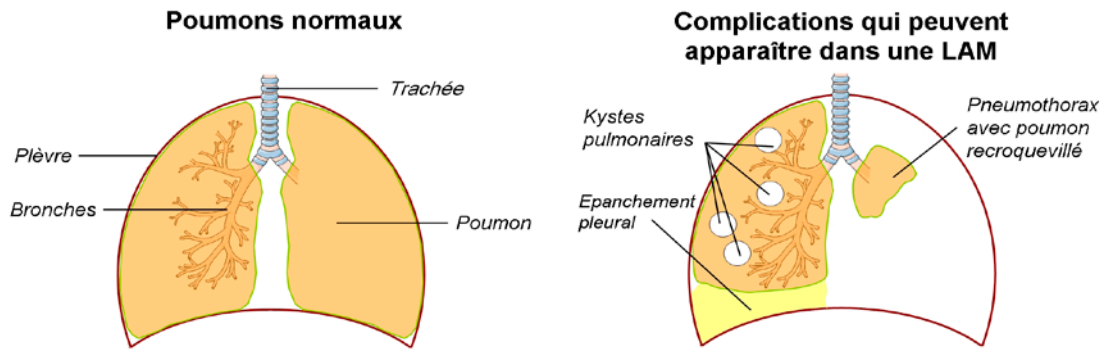


Figure 1 : Complications pulmonaires de la LAM
D'après <http://www.lamaction.org/03.htm>. Illustration réalisée grâce à Servier Medical Art

il peut rester limité, ou évoluer progressivement vers une insuffisance respiratoire sévère où la personne ressent une difficulté à respirer lors d'efforts peu importants, voire au repos.

Pneumothorax

Ce problème survient lorsque les kystes remplis d'air qui se sont formés dans le poumon se rompent, ce qui provoque l'affaissement soudain d'un des deux poumons : celui-ci se rétracte, il ne peut plus remplir sa fonction correctement. Le pneumothorax provoque une douleur plus ou moins intense au niveau du thorax, ainsi qu'une gêne respiratoire parfois intense. A l'apparition de ces symptômes, il convient de consulter en urgence.

Le pneumothorax se produit chez 40 % à 80 % des personnes ; une fois sur deux, il est le premier symptôme. Chez environ un tiers des personnes, il peut réapparaître souvent.

Crachats

Rarement, des crachats d'aspect collant et laiteux (chyloptysie) peuvent survenir. En raison de l'atteinte de petites veines pulmonaires, des crachats peu abondants et contenant un peu de sang (hémoptysie) peuvent aussi s'observer.

Manifestations dues à des compressions ou des ruptures du système lymphatique

Les vaisseaux lymphatiques transportent la lymphe (ou chyle), un liquide clair et blanchâtre qui circule dans l'organisme et qui joue plusieurs rôles. La lymphe intervient dans le système de défense (immunitaire) mais aussi dans la distribution des graisses absorbées par l'intestin et dans la collecte des « déchets » des tissus. Ces déchets sont filtrés lors du passage de la lymphe dans les ganglions lymphatiques (figure 2).

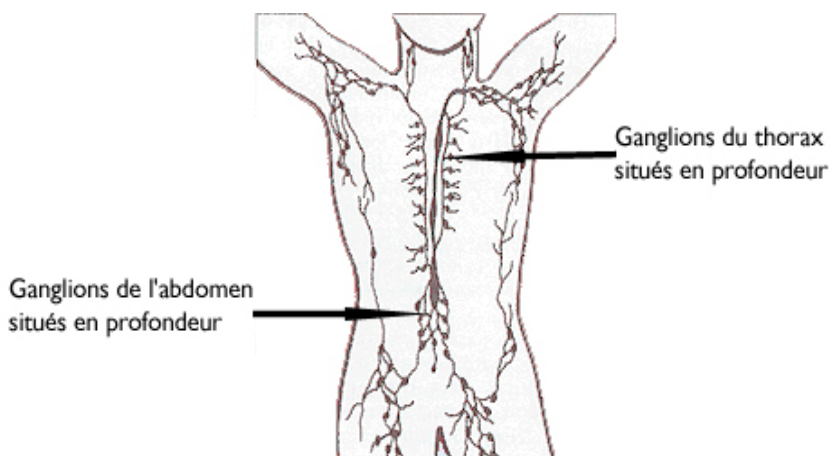


Figure 2
Système lymphatique constitué de vaisseaux et de ganglions lymphatiques
Source : http://fr.wikipedia.org/wiki/Image:Lymphatic_system.png

Les vaisseaux lymphatiques peuvent augmenter de volume (on parle de lymphangiomes) ainsi que les ganglions qui drainent ces vaisseaux (adénopathies). Les lymphangiomes et les adénopathies dans l'abdomen (abdominales) sont fréquents mais, en général, ils ne donnent pas de symptômes (ils sont asymptomatiques).

Il peut y avoir parfois une rupture de vaisseaux lymphatiques, ce qui provoque une fuite (épanchement) de la lymphe (chyle) vers différents organes :

- vers la plèvre qui recouvre les poumons (*chylothorax* ou pleurésie chyleuse ou épanchement pleural, voir figure 1). Un chylothorax se manifeste par des douleurs localisées sur le côté du thorax, une toux sèche lorsque la personne change de position et un essoufflement, surtout si la quantité de liquide dans la plèvre est importante. La personne peut aussi présenter une perte d'appétit, un amaigrissement, une fatigue et une fièvre en cas d'infection. Le chylothorax est souvent récidivant, c'est à dire qu'il se reproduit souvent.

- vers l'abdomen (*ascite chyleuse*). Si le liquide comprime les organes situés dans l'abdomen (essentiellement organes digestifs), les personnes ont le ventre gonflé, avec une sensation désagréable de ballonnement, et parfois des nausées et une perte d'appétit. Si le liquide pousse le diaphragme vers le haut, cela provoque un essoufflement.

- vers les urines (*chylurie*). La chylurie se voit lorsque les urines prennent alors un aspect laiteux.

- ou bien exceptionnellement autour du cœur (*chylopéricarde*).

La plupart de ces fuites sont le plus souvent indolores et sans grandes conséquences.

Angiomyolipomes rénaux (AML rénaux)

On observe fréquemment (dans un tiers des cas environ) au cours de la LAM sporadique et de la STB, des tumeurs rénales bénignes (non cancéreuses) que l'on appelle des angiomyolipomes. La plupart du temps ces tumeurs ne donnent pas de symptômes, mais, lorsqu'elles sont grosses (surtout celles supérieures à 4 cm), elles peuvent se rompre et provoquer des douleurs abdominales violentes et/ou une hémorragie interne dans l'abdomen, ce qui nécessite un traitement d'urgence.

● Comment expliquer les symptômes ?

Les principales manifestations de la maladie s'expliquent, au moins en partie, par la multiplication (prolifération) anormale de cellules musculaires lisses.

L'envahissement des parois des bronches par des cellules musculaires lisses a plusieurs conséquences. Il provoque une destruction de la structure des tissus alentour qui conduit à l'apparition de « bulles » d'air, les kystes. La présence de ces multiples kystes de quelques millimètres à quelques centimètres de diamètre, va empêcher les poumons de fonctionner normalement. Ils peuvent notamment comprimer les bronches, ce qui empêche d'expirer correctement.

L'envahissement des parois des vaisseaux sanguins et lymphatiques par les cellules musculaires lisses peut aussi boucher (obstruer) ces vaisseaux, ce qui gêne leur fonctionnement normal. Par exemple, l'obstruction des vaisseaux lymphatiques augmente la pression à l'intérieur de ces vaisseaux et de la lymphe peut alors s'en échapper (épanchement). Comme on l'a vu précédemment, si la fuite a lieu au niveau des poumons, on parle de chylothorax, si elle se produit au niveau de l'abdomen, on parle d'ascite chyleuse.

● Quelle est son évolution ?

L'évolution de l'atteinte pulmonaire de la LAM est très variable d'une personne à l'autre. Il est impossible de donner une indication précise de l'espérance de vie, car elle a été considérablement améliorée grâce à une meilleure prise en charge. Actuellement la durée de la maladie est d'environ 20 ans entre le moment où les premiers symptômes apparaissent et celui où la maladie peut, soit rendre nécessaire une transplantation pulmonaire (voir « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »), soit entraîner le décès.

Avec le temps, le nombre et le volume des kystes et des lymphangiomes ont tendance à augmenter ce qui augmente les difficultés à respirer (insuffisance respiratoire chronique) et le risque de récurrence de pneumothorax et augmentent.

Certaines personnes, notamment diagnostiquées après la ménopause, présentent une forme de la maladie qui progresse très lentement, voire pas du tout. Mais pour la plupart, l'évolution se fait sur quelques dizaines d'années. Chez d'autres, enfin, l'évolution peut être très rapide, dans de très rares cas, en moins d'un an. Ces personnes nécessitent une transplantation pulmonaire rapide.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de lymphangioléiomyomatose ?

La plupart des symptômes de la LAM sont similaires à ceux d'autres maladies pulmonaires plus communes, c'est pourquoi il peut s'écouler une longue période (jusqu'à trois ans) avant qu'elle ne soit diagnostiquée.

La LAM est généralement diagnostiquée dans les circonstances suivantes :

- lors d'une consultation pour un essoufflement, une gêne respiratoire (dyspnée), souvent à l'effort,
- lors d'une radiographie pulmonaire ou un scanner réalisé pour une toute autre cause et qui montre une image anormale,
- lors d'un évènement soudain (aigu) : le plus souvent quand la personne présente un pneumothorax, plus rarement un chylothorax, une ascite chyleuse, ou une complication d'angiomyolipome rénal.

Les principaux examens qui contribuent au diagnostic de la LAM sont :

- une radiographie des poumons
- un scanner (tomodensitométrie ou TDM) thoracique. Cet examen indolore fonctionne avec des rayons X comme les radiographies classiques, mais les informations sont traitées par ordinateur. Il permet de visualiser avec précision les organes. Il montre très bien les kystes pulmonaires d'aspect régulier. Il permet également de mettre en évidence des pleurésies chyleuses (chylothorax) même de faible abondance.
- un examen histopathologique. Des échantillons de tissu pulmonaire sont prélevés (biopsie pulmonaire) sous anesthésie par chirurgie ou par thoracoscopie (ne nécessitant par l'ouverture du thorax). Les échantillons sont analysés grâce à différentes techniques : microscopie optique et immunohistochimie. La biopsie est souvent faite à l'occasion du traitement chirurgical d'un pneumothorax, ou peut être réalisée lors d'un prélèvement programmé en dehors du pneumothorax.

Le diagnostic de LAM est formel lorsque le scanner thoracique montre un aspect typique de la LAM et que l'examen au microscope de la biopsie pulmonaire confirme le diagnostic. Toutefois, la biopsie pulmonaire n'est pas toujours nécessaire. On admet en effet que le diagnostic peut être porté avec une bonne certitude sans avoir recours à la biopsie lorsque les personnes ont des kystes caractéristiques au scanner pulmonaire et qu'elles présentent au moins une autre manifestation caractéristique de la maladie :

- un angiomyolipome rénal diagnostiqué par scanner abdominal ou par imagerie par résonance magnétique (IRM),
- une adénopathie abdominale ou un lymphangiome trouvés sur un scanner abdominal et dont on a fait une biopsie (prélèvement du ganglion lymphatique ou du lymphangiome par chirurgie et examen au microscope),
- une ascite chyleuse détectée par un scanner abdominal ou une échographie et qu'on aura ponctionnée (on aura collecté un peu du liquide) afin de l'analyser,
- une sclérose tubéreuse de Bourneville.

D'autres examens d'imagerie peuvent être réalisés dans certains cas :

- L'IRM permet d'étudier certains organes avec plus de détails que le scanner et en deux ou trois dimensions. C'est un examen indolore qui utilise le principe de l'aimant (le champ magnétique).
- L'échographie est un examen indolore et ne présente aucun danger, même chez l'enfant ou chez la femme enceinte. Elle est basée sur l'utilisation des ultrasons.

● En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Des examens sont réalisés pour :

- savoir si une STB est associée

La plupart du temps le diagnostic de STB est porté dans l'enfance, mais il peut être occasionnellement porté seulement à l'âge adulte lors de la découverte d'une LAM. En plus de l'examen clinique à la recherche de manifestations de la STB (notamment au niveau de la peau et des yeux) et de la recherche d'autres cas dans la famille, un scanner cérébral ou une IRM cérébrale peuvent être pratiqués pour détecter d'éventuelles calcifications caractéristiques dans le cerveau (ou rarement des tumeurs bénignes appelées astrocytomes et méningiomes). Le test génétique (biologie moléculaire) n'est pas toujours nécessaire pour confirmer le diagnostic.

- préciser le degré d'atteinte des organes et suivre l'évolution de la maladie

Un suivi régulier, plus ou moins rapproché en fonction de l'évolution, est recommandé. Plusieurs examens sont effectués :

- La *radiographie du thorax* est utilisée pour la surveillance régulière de l'évolution de la maladie après son diagnostic, ou en cas de complications (pneumothorax, chylothorax).
- Le *scanner thoracique* permet de suivre l'évolution des kystes pulmonaires et l'apparition d'un chylothorax.
- Le *scanner du ventre et du bassin* (abdomino-pelvien) permet de rechercher des angiomyolipomes rénaux, une éventuelle ascite, ou des adénopathies abdominales.
- L'*échographie abdominale* est généralement recommandée à intervalles réguliers

afin de vérifier la présence éventuelle d'angiomyolipomes rénaux et de surveiller leur évolution.

- Les *explorations fonctionnelles respiratoires* (EFR) consistent à mesurer les différents paramètres qui reflètent le fonctionnement du poumon :

. La spirométrie est un test simple (réalisé en soufflant dans un appareil l'air contenu dans les poumons) qui permet d'évaluer plusieurs paramètres de la fonction respiratoire, comme la quantité d'air entrant (inspiration) et sortant (expiration) dans les poumons.

. Un autre test simple, le test de marche des 6 minutes (TM6), consiste à mesurer la distance que peut parcourir la personne en 6 minutes et à observer si la quantité d'oxygène dans le sang (saturation du sang en oxygène) diminue pendant l'effort.

. On mesure également la capacité de diffusion du monoxyde de carbone (CO), qui reflète la capacité de l'oxygène à passer des poumons jusque dans le sang. Elle est généralement abaissée dans la LAM.

. Grâce à une ponction artérielle (on pique une aiguille dans une artère en vue d'un prélèvement sanguin), il est possible de mesurer la concentration des gaz que contient le sang : l'oxygène transporté par les globules rouges et le gaz carbonique. On mesure le taux d'oxygène dans le sang (pression artérielle en oxygène, PaO₂) et la saturation du sang en oxygène (SaO₂), ce qui permet de voir si l'altération du fonctionnement des poumons entraîne une insuffisance respiratoire.

Les différents tests respiratoires ci-dessus sont indispensables lors du diagnostic pour suivre l'évolution de la maladie ; leur fréquence dépend de la gravité de la maladie et de la vitesse à laquelle elle évolue.

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

La plupart des symptômes de la LAM sont similaires à ceux d'autres maladies.

- La broncho-pneumopathie chronique obstructive (en abrégé BPCO) est un groupe de maladies pulmonaires fréquentes causées principalement par le tabagisme. Elle se caractérise par un encombrement des poumons qui augmente avec le temps. Le scanner thoracique permet de les différencier en révélant la présence de kystes caractéristiques de la LAM dans les poumons.

- Le déficit en alpha-1 antitrypsine est une BPCO d'origine génétique qui présente plusieurs formes, dont une qui atteint les poumons et qui se traduit par la présence de bulles d'air dans les poumons (emphysème pulmonaire). Le dosage de la protéine alpha-1 antitrypsine dans le sang permet de poser le diagnostic.

- La granulomatose à cellules de Langerhans (ou histiocytose X) est une maladie rare qui se voit chez les fumeurs et touche aussi bien l'homme que la femme. Les organes touchés sont les os, la peau, une glande située sous le cerveau (l'hypophyse) et les poumons. Dans le cas d'une atteinte pulmonaire, qui peut être la seule manifestation chez l'adulte, de multiples kystes peuvent être présents dans les poumons comme pour la LAM. A la différence de la LAM, ils sont souvent associés à la présence de petites boules, des nodules, et épargnent la base des poumons. Le scanner thoracique ne permet pas de différencier cette maladie de la LAM. Le diagnostic définitif repose sur la biopsie des poumons.

D'autres maladies encore plus rares peuvent donner des kystes pulmonaires ressemblant à ceux de la LAM sur le scanner thoracique.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ? Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

La LAM, dans sa forme sporadique, même si elle est liée à une anomalie des gènes *TSC1* ou *TSC2* dans certaines cellules, n'est pas héréditaire. En effet, la mutation du gène s'est produite « au hasard » dans des cellules musculaires lisses. Elle n'est présente qu'à certains endroits du corps, dans certains vaisseaux sanguins et lymphatiques. L'anomalie génétique ne se transmet pas à la descendance puisqu'elle n'est pas présente dans les cellules à l'origine de la reproduction (ovules et spermatozoïdes). Les personnes atteintes ne transmettront donc pas la maladie à leurs enfants et il n'y a pas de risque particulier pour les parents d'un enfant atteint d'avoir un deuxième enfant malade.

La LAM associée à la STB est une maladie autosomique dominante, ce qui signifie qu'elle peut se transmettre de génération en génération. Pour de plus amples informations sur les aspects génétiques de la STB, il est recommandé de lire l'article sur cette maladie ([STB](#)).

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Non, il n'est pas possible de faire un diagnostic prénatal de la LAM.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Il n'y a pas encore de traitement qui permette de guérir de la LAM. Cependant, plusieurs mesures améliorent la qualité de vie des malades.

Traitement des atteintes thoraciques et abdominales

Traitement de la gêne respiratoire

Un traitement médicamenteux est parfois utile pour la prise en charge de l'essoufflement. Les bronchodilatateurs de la famille des bêta-2-mimétiques (ou agonistes bêta-2 adrénergiques) permettent dans certains cas d'élargir le diamètre des bronches ; ils apportent un bénéfice dans 1 cas sur 4 environ.

Le maintien d'une activité physique modérée régulière contribue à lutter contre l'essoufflement. Il est recommandé de marcher ou de pratiquer une autre activité physique (vélo, natation, danse, etc.) régulièrement. En cas d'insuffisance respiratoire, il est recommandé de pratiquer cette activité sous contrôle médical.

Traitement de l'insuffisance respiratoire

La prise en charge de l'insuffisance respiratoire repose sur l'oxygénothérapie, voire une aide mécanique à la respiration et/ou un traitement médicamenteux.

L'oxygénothérapie consiste à apporter plus d'oxygène dans les poumons par l'intermédiaire d'embouts placés dans les narines au repos et/ou à l'effort. Elle se fait au moyen d'un appareil

fixe qui concentre l'oxygène de l'air (concentrateur) ou avec de petits réservoirs portables, qui permettent de se déplacer en maintenant une bonne oxygénation de l'organisme.

Si l'oxygénothérapie n'est pas suffisante, une ventilation mécanique au masque (ventilation non invasive ou VNI ; « non invasive » signifie que l'on n'introduit aucun dispositif dans le corps) est utilisée pour éviter la fatigue des muscles qui interviennent dans la respiration (muscles respiratoires) : c'est une aide mécanique pour respirer qui consiste à insuffler de l'air dans les poumons. Généralement, elle se fait à l'aide d'un masque placé sur la bouche et le nez : on parle de ventilation au masque. En fonction du déficit respiratoire, la durée de ventilation peut être partielle (la nuit, quelques heures dans la journée) ou totale (24 heures sur 24). Ces appareils ont l'avantage d'être commodes, portatifs et peu coûteux.

Si les difficultés respiratoires sont plus importantes (par exemple en cas d'infection pulmonaire), un tube glissé dans la trachée (intubation) et relié à un respirateur peut être utilisé de façon provisoire en attendant la guérison de l'infection.

Traitement du pneumothorax

Le pneumothorax est une urgence médicale. Il est traité en enlevant le gaz qui s'est accumulé dans la cavité où se trouvent les poumons (cavité pleurale). Pour ce faire, un tube est placé à travers le thorax (drain thoracique). Il est relié à un dispositif qui aspire l'air accumulé autour du poumon. Si le drainage n'est pas efficace, ou en cas de pneumothorax récidivants gênants, une intervention chirurgicale visant à «coller» le poumon à la paroi thoracique (symphyse pleurale) peut être réalisée. Cela se fait soit en enlevant une partie de la membrane qui entoure les poumons (plèvre), soit en facilitant son adhérence à la paroi du thorax par frottement de la plèvre ou par introduction de talc (talcage) ou d'autres substances chimiques dans la cavité pleurale (autour du poumon). Cette intervention doit être effectuée le plus tôt possible afin d'éviter la survenue d'autres pneumothorax qui diminuent la qualité de vie des malades en aggravant l'insuffisance respiratoire. Cette intervention peut rendre un peu plus difficile une éventuelle future transplantation pulmonaire.

Traitement de l'ascite chyleuse

Si l'ascite est importante, une ponction peut s'avérer indispensable pour évacuer le liquide contenu dans l'abdomen. Dans certains cas où l'ascite récidive, une intervention chirurgicale peut être proposée, comme la pose d'un tube (cathéter) qui relie la cavité abdominale à une veine du cou ce qui permet l'évacuation du liquide (shunt péritonéo-jugulaire de Le Vein). Toutefois, ces interventions ne sont que rarement nécessaires.

Un régime spécifique peut être proposé. En effet, la lymphe contient notamment des graisses (lipides) issues de l'alimentation et qui doivent être redistribuées dans l'organisme. Si l'apport de lipides dans l'alimentation est important, cela augmente la quantité de lymphe circulant, ce qui contribue à élever encore plus la pression dans le système lymphatique et augmente donc les risques de rupture des vaisseaux lymphatiques. Le régime spécifique proposé vise donc à limiter l'apport de certaines graisses. Afin d'éviter des carences, il est recommandé aux personnes de consommer uniquement des triglycérides à chaîne moyenne. Il s'agit de lipides qui ne passent pas dans le système lymphatique (qui passent directement de l'intestin dans les veines). Des huiles spécifiques, contenant exclusivement ce type de lipides, sont disponibles en pharmacie. Ce régime pourrait limiter le renouvellement de l'ascite et de la pleurésie chyleuses.

Traitement du chylothorax

Il peut être utile d'évacuer le liquide par aspiration (ponction), bien qu'il soit préférable à long terme de tenter d'éviter son accumulation par une intervention chirurgicale. Un régime

pauvre en graisses mais favorisant les triglycérides à chaîne moyenne pourrait se révéler là aussi efficace.

Transplantation pulmonaire

Lorsque le handicap respiratoire est trop important, une transplantation pulmonaire peut être envisagée (en général avant 65 ans). Les résultats sont identiques (voire meilleurs) à ceux obtenus pour les autres maladies qui nécessitent une transplantation, et peuvent donc permettre de retrouver une fonction respiratoire normale ; mais il s'agit d'une opération lourde, dont la survie est de l'ordre de 60 % à deux ans après la transplantation.

Traitement des angiomyolipomes rénaux (AML rénaux)

Souvent, les angiomyolipomes ne sont pas ressentis (asymptomatiques) et ne nécessitent aucun traitement lorsqu'ils restent de petite taille (inférieure à 4 cm). S'ils grossissent et/ou entraînent des douleurs ou saignements, une intervention est nécessaire : on bouche les artères qui nourrissent la tumeur (embolisation sélective). Cette intervention est réalisée au cours d'une radiographie des artères (artériographie), lorsque qu'une tumeur est déjà rompue, ou bien en prévention, lorsque les tumeurs sont grosses et risquent de se rompre. Il est donc nécessaire de surveiller l'évolution de ces tumeurs. Une ablation de la tumeur par chirurgie, en conservant le maximum de tissu rénal (néphrectomie partielle), est aussi possible, par exemple en urgence, en cas de rupture et saignement d'un angiomyolipome.

● **Quelles sont les autres modalités de traitement de cette maladie ?**

Du fait que la maladie survient chez des femmes en âge d'avoir des enfants, on a suspecté une responsabilité des hormones féminines (œstrogènes) dans le déclenchement ou le développement de la maladie. Différents traitements hormonaux ont donc eu pour but de diminuer les œstrogènes, ou d'augmenter la progestérone. Cependant, ces traitements et en particulier la progestérone n'ont pas fait la preuve de leur efficacité.

Les contraceptifs oraux (pilule) ont été suspectés d'aggraver la maladie. Bien que cela ne soit pas formellement établi, on conseille d'éviter, si possible, ce mode de contraception.

La grossesse a été longtemps déconseillée car on a observé des aggravations de la LAM pulmonaire à cette occasion. Néanmoins le rôle de la grossesse dans l'aggravation de la LAM n'est pas prouvé. Une évaluation approfondie de la maladie et du risque au cas par cas est donc nécessaire.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Oui, un soutien psychologique est souhaitable car c'est une maladie chronique qui peut être très invalidante.

En fonction de la sévérité de la maladie, les doutes et les moments d'angoisse ne seront pas les mêmes pour tous. De manière générale, l'annonce du diagnostic est un moment très difficile pour les malades et leurs proches.

L'organisation de la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille s'en trouvent bouleversés. Les soins médicaux lourds, les décisions concernant les traitements et la dégradation de l'état de santé sont également difficiles à supporter.

Dans tous ces moments, l'aide psychologique peut s'avérer utile.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner?**

Il est essentiel de ne pas fumer, étant donné que les dommages causés par le tabagisme vont s'ajouter à ceux déjà causés par la maladie. Il est recommandé aux malades atteints de la LAM de se vacciner contre la grippe et contre le pneumocoque pour réduire les risques de pneumonie.

On insiste de plus en plus sur la nécessité de pratiquer une activité physique sous contrôle médical lorsque l'insuffisance respiratoire est importante. Dans ce cas, marcher le plus possible est recommandé. De manière générale, il faut conserver au maximum les activités qui étaient pratiquées avant l'apparition de la maladie.

● **Comment se faire suivre ?**

Le suivi des malades peut se faire dans le Centre de référence ou les Centres de compétences consacrés aux maladies pulmonaires rares. Vous pouvez en trouver les coordonnées en appelant Maladies Rares Info Services ou sur le site Orphanet (www.orphanet.fr). Par ailleurs, le médecin traitant et le pneumologue de proximité ont aussi un rôle important à jouer car ils sont souvent les premiers consultés en cas d'urgence.

Un suivi régulier (plus ou moins rapproché en fonction de l'évolution) est recommandé avec radiographies, scanners, épreuves fonctionnelles respiratoires et gaz du sang. Une échographie abdominale est généralement recommandée à intervalles réguliers afin de vérifier la présence éventuelle d'angiomyolipomes rénaux ou de surveiller leur évolution.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Le pneumothorax est une urgence chirurgicale et il est le plus souvent récidivant. Lorsqu'un pneumothorax a déjà eu lieu, il est important de le signaler aux médecins si la personne est amenée aux urgences.

Les angiomyolipomes peuvent se rompre, ce qui provoque de violentes douleurs abdominales et souvent une hémorragie interne dans l'abdomen qui nécessite un traitement d'urgence. Toute douleur abdominale soudaine doit faire consulter en urgence et le diagnostic de LAM doit être communiqué à l'équipe soignante.

Si la malade reçoit un traitement, notamment pour son insuffisance respiratoire, il est important de le signaler afin d'éviter toute interaction médicamenteuse.

● **Peut-on prévenir cette maladie?**

Non, on ne peut pas prévenir la maladie.

Vivre avec

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

Sport

La pratique d'une activité physique modérée (marche, vélo, natation, danse, etc.) est encouragée afin d'entretenir sa forme physique. En cas d'insuffisance respiratoire importante,

il est recommandé de pratiquer cette activité sous contrôle médical.

Vie professionnelle

La vie professionnelle peut être perturbée. Les difficultés respiratoires rendent impossible l'exercice de certains métiers ou peuvent nécessiter un aménagement des conditions de travail.

Voyages en avion

Les voyages en avion comportent le risque de déclencher un pneumothorax ou d'aggraver un petit pneumothorax déjà présent, en raison de la baisse de pression atmosphérique dans la cabine des avions. En l'absence de certitude sur le fait de savoir si ces voyages doivent être interdits aux personnes atteintes de LAM, il est préférable d'en discuter avec le pneumologue qui apportera des conseils personnalisés en fonction de l'état de santé de chaque malade.

Contraception

Un lien entre prise de contraceptifs oraux et LAM n'a jamais été prouvé, mais il est conseillé d'éviter de prendre des pilules contenant des œstrogènes. Le choix du mode de contraception le plus adapté doit être discuté avec le gynécologue.

Grossesse

La maladie ne semble pas avoir d'effet négatif sur le bon déroulement de la grossesse pour l'enfant. En revanche, la grossesse a longtemps été déconseillée car on a observé des aggravations de la LAM pulmonaire chez certaines femmes (pneumothorax, chylothorax) à cette occasion, même si cet effet négatif n'a pas été formellement prouvé. Avant d'envisager une grossesse, il est essentiel d'en discuter avec son médecin pour qu'il puisse évaluer le risque éventuel pour la future maman en fonction de son état de santé. Le médecin évalue notamment la fonction respiratoire : en cas d'insuffisance respiratoire, une grossesse serait déconseillée. Il recherche également la présence éventuelle d'une tumeur rénale car sa taille pourrait alors augmenter durant la grossesse. Il élimine également le diagnostic de sclérose tubéreuse de Bourneville pour s'assurer que la maladie ne peut pas être transmise.

Durant la grossesse, le traitement doit être adapté : certains médicaments ne peuvent pas être pris et le traitement d'un éventuel pneumothorax ne peut pas se faire par symphyse pleurale chimique (voir « *Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?* »).

Enfin, lors de l'accouchement, quelques précautions sont nécessaires. Lorsque les contractions deviennent douloureuses, elles entraînent une respiration soutenue (hyperventilation) et des variations de pression dans le thorax qui risquent de déclencher un pneumothorax : l'anesthésie par voie péridurale permet de limiter ce risque. Par ailleurs, si la femme enceinte a déjà eu un pneumothorax qui n'a pas été traité chirurgicalement, il est préférable de limiter ses efforts lors de l'expulsion du bébé : dans certains cas, une césarienne peut être conseillée.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

La maladie est maintenant mieux connue grâce à l'analyse de nombreux cas. En particulier, cela a permis de mieux informer les médecins (pneumologues) sur la maladie, ce qui conduit à un diagnostic plus précoce et donc une meilleure prise en charge globale pour

préserver le plus possible la fonction respiratoire.

Les recherches en biologie moléculaire progressent et des médicaments capables d'intervenir sur les dérèglements produits par les mutations génétiques sont à l'étude. Parmi eux, la rapamycine par son action « antiproliférative » semble assez prometteuse. Ce médicament aurait un effet bénéfique sur les angiomyolipomes rénaux mais aussi sur l'atteinte respiratoire. Néanmoins, il ne guérit pas la maladie. Ainsi, la taille des angiomyolipomes augmente souvent à nouveau à l'arrêt du traitement, même s'il a été observé, dans certains cas, une poursuite de la diminution de leur taille un an après l'arrêt du traitement. Cependant, beaucoup de malades ont dû arrêter le traitement à cause d'effets secondaires. Des tests chez l'animal indiqueraient que la rapamycine serait plus efficace combinée à une autre molécule, l'interféron gamma.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui sont au courant de la législation et des droits.

En France, la lymphangioliomyomatose sporadique ou associée à une sclérose tubéreuse de Bourneville est reconnue comme une affection de longue durée (ALD). Les personnes atteintes de cette maladie peuvent donc bénéficier, si nécessaire, d'une prise en charge à 100 % par la sécurité sociale des frais médicaux liés à cette maladie.

En pratique, c'est le médecin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100%, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100% d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite (lors d'une consultation ultérieure), le volet du protocole de soin, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie.

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap (demande de prestations - aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ... - demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières, ...). Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises. Par exemple, une Allocation adulte handicapé (AAH) peut être allouée aux personnes qui ne peuvent pas travailler et, suivant l'état de santé des personnes, une Prestation de compensation du handicap (PCH). Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures, dont le taux d'incapacité dépasse 80 %, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports.

Plusieurs demandes d'allocations peuvent être faites, mais, la plupart du temps, elles ne

sont pas compatibles entre elles. Il est donc important de faire une demande adaptée à sa situation.

Enfin, la MDPH assure l'accompagnement de la personne sur la durée.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations » ([consulter ici](#)), qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

**Maladies Rares
Info Services**

0 810 63 19 20

N° Azur, prix appel local

AVEC LA COLLABORATION DE :

*Professeur Vincent Cottin et Professeur
Jean-François Cordier*

Centre de référence pour les maladies
pulmonaires rares
Hôpital cardiovasculaire et pneu-
mologique Louis Pradel, Université
Claude Bernard, Lyon

Association FLAM
France Lymphangioléiomyomatose

