

Lymphangioliomyomatose pulmonaire chez un homme caryotypiquement normal, sans sclérose tubéreuse de Bourneville

Par Mario Schiavina et al.

Pulmonary Lymphangioliomyomatosis in a Karyotypically Normal Man without Tuberous Sclerosis Complex

Mario Schiavina, Valerio Di Scioscio, Paola Contini, Alberto Cavazza, Andrea Fabiani, Marco Barberis, Alessandro Bini, Annalisa Altimari, Robin M. T. Cooke, Walter F. Grigioni, et Antonia D'Errico-Grigioni

American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine, 2007 Jul 1;176(1), pp. 96-98.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17431222/>

Traduction et résumé de Paul Bissegger, décembre 2023

En décembre 2003, un homme de 37 ans, phénotypiquement normal, a été admis d'urgence à l'hôpital de Bologne en raison d'un pneumothorax gauche et d'un collapsus pulmonaire massif. Le patient, chef d'entreprise et père d'un enfant normal, a nié avoir jamais fumé et n'a signalé aucun antécédent personnel de maladie grave ou d'hospitalisation, de convulsions, de ventilation mécanique ou de prématurité. L'anamnèse familiale n'a pas révélé de cas possibles de LAM, de STB, d'emphysème, de pneumothorax, de cancer du rein, de convulsions ou de retard mental. Un drainage thoracique a été réalisé et le patient est sorti au bout de 10 jours. Un mois plus tard, une tomodensitométrie (TDM) à haute résolution a révélé des kystes répandus à paroi mince (0,5 à 1,5 cm de diamètre) dans les deux poumons, montrant les caractéristiques de la LAM pulmonaire. L'échographie abdominale a confirmé les diagnostics existants d'un kyste rénal de 3 cm et d'un hémangiome hépatique de 3 cm. Des biopsies thoracoscopiques vidéo-assistées ont été réalisées au niveau de la lingula et de l'apex du poumon gauche, et une abrasion pleurale a été réalisée. L'examen histologique et l'immunocoloration ont confirmé un diagnostic final de LAM, avec une réactivité cytoplasmique caractéristique à l'anticorps monoclonal HMB-45 dans les cellules LAM tapissant les kystes. Remarquablement, les mêmes cellules ont montré une forte réactivité nucléaire pour les protéines des récepteurs des œstrogènes et de la progestérone.

En 2004 un traitement hormonal a été décidé en accord avec le patient. Au moment de la rédaction (décembre 2006), le patient se sent en bonne santé et semble cliniquement et fonctionnellement stable.

À notre connaissance, il s'agit du premier rapport faisant état d'un diagnostic définitif de LAM pulmonaire chez un homme caryotypiquement normal, apparemment non affecté par la STB (en plus de l'évaluation clinique négative par un expert, les mutations germinales TSC1 et TSC2 n'ont pas été détectées). Le présent cas suggère que la STB n'est pas une condition nécessaire à l'apparition de la LAM chez l'homme. La seule découverte chez notre homme caryotypiquement normal qui pourrait fournir un indice pathogénétique était la présence de protéines réceptrices d'œstrogènes et de progestérone dans les cellules LAM. Il s'agit d'une constatation courante chez les femmes atteintes de LAM, et une observation similaire a été enregistrée dans l'un des trois cas précédemment rapportés chez les hommes (les cellules LAM de l'un des deux autres hommes n'ont montré qu'une légère positivité pour les récepteurs de la progestérone).