

*L'éditeur de cette série sur les maladies orphelines pulmonaires est le Dr Romain Lazor.**

Lymphangioliomyomatose

Ce nom bizarre désigne une maladie rare qui ne touche que les jeunes femmes et peut entraîner une insuffisance respiratoire progressive. Longtemps méconnue, cette maladie est sortie de l'anonymat grâce aux efforts des associations de patientes.

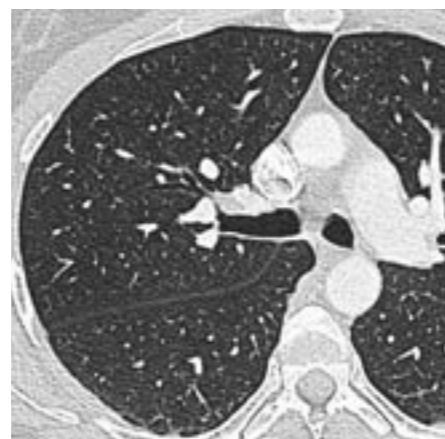


Image 1A: Scanner des poumons dans la LAM. On observe de multiples kystes arrondis qui ont détruit et remplacé le tissu pulmonaire normal.

Image 1B: Scanner normal des poumons.

Informations et contacts pour les patientes atteintes de LAM

- Association France-Lymphangioliomyomatose (FLAM), 122 avenue de Grammont, 37000 Tours, France, tél. 02 47 64 24 70, e-mail mimi267@numericable.fr, www.orpha.net/nestasso/FLAM
- LAM-Selbsthilfe Deutschland, Postfach 31 07 39, D-04211 Leipzig, Deutschland. www.lam-info.de
- Associazione Italiana Linfangioleiomiomatosi (A.I.LAM), c/o Divisione di Chirurgia Toracica, Az. Ospedaliera Cannizzaro, Via Messina 829, 95126 Catania, Italia, tél. 095 7263311 – 339 7948521, fax 095 7263308, e-mail: info@ailam.it, www.ailam.it
- LAM ACTION, Room B25, Division of Respiratory Medicine, Clinical Sciences Building, City Hospital, Hucknall Road, Nottingham NG5 1PB, United Kingdom, phone: 0115 840 4773, www.lamaction.org
- The LAM Foundation, 10105 Beacon Hills Drive, Cincinnati, OH 45241-1335, USA, phone 315-777-6889, fax 513-777-4109, e-mail: lam@one.net, <http://lam.uc.edu>
- ORPHANET Base de données européenne sur les maladies rares www.orpha.net
- Groupe suisse pour les maladies interstitielles et orphelines pulmonaires (SIOLD) www.siold.ch

La maladie

Quelques milliers de femmes dans le monde, dont une vingtaine en Suisse, sont atteintes de lymphangioliomyomatose (LAM). Sa fréquence est estimée à seulement 2,6 cas par million. La majorité des patientes ont entre 20 et 40 ans au moment du diagnostic.

La LAM est caractérisée par la prolifération de cellules anormales dans divers organes. Des kystes se développent dans les poumons et détruisent progressivement leur structure. Ces kystes peuvent aussi se rompre et entraîner une fuite d'air dans l'enveloppe du poumon (pneumothorax) (image 2A + 2B). La maladie entraîne parfois l'accumulation de lymphes dans le thorax ou l'abdomen, ou le développement de petites tumeurs rénales, qui peuvent se compliquer d'une hémorragie.

Le diagnostic de LAM est suggéré par le scanner, qui révèle les kystes pulmonaires caractéristiques (image 1A + 1B). Il est parfois nécessaire de compléter le bilan par une biopsie pulmonaire. L'évolution de la maladie est très variable d'une patiente à l'autre: elle peut rester stable durant des décennies, ou au contraire s'aggraver rapidement et nécessiter une transplantation pulmonaire après quelques années.

Il n'existe pour l'instant aucun médicament pour cette maladie. Un traitement hormonal est parfois administré, toutefois sans véritable preuve d'efficacité. Des études récentes suggèrent que la LAM est due à des anomalies du contrôle de la multiplication cellulaire. Un médicament, la Rapamycine, pourrait corriger ce dysfonctionnement, et des études vont prochainement évaluer l'efficacité. Toutefois, ce traitement reste pour l'instant strictement expérimental. Lorsque la maladie est avancée, la transplantation pulmonaire constitue un traitement efficace, bien que complexe.



Image 2A: Radiographie des poumons montrant un pneumothorax dans la LAM. Après la rupture d'un kyste pulmonaire, une fuite d'air s'est produite à l'extérieur du poumon droit (situé sur la partie gauche de l'image) et le poumon est affaissé. L'autre poumon a un aspect anormal dû à la LAM.



Image 2B: Radiographie normale des poumons.

L'action remarquable des associations de patientes

La LAM est un exemple caractéristique de maladie orpheline pour laquelle la rareté empêche une prise en charge optimale des patients. Elle illustre cependant aussi le combat efficace des associations de patientes pour contrecarrer les effets négatifs de la rareté. Ces associations se sont développées aux Etats-Unis et dans divers pays européens depuis une dizaine d'années. Forte de plusieurs centaines de patientes, l'association américaine LAM Foundation, a pu collecter des millions de dollars et financer elle-même de nombreux travaux de recherche. Elle est à l'origine de la plupart des découvertes récentes concernant les mécanismes de la maladie. En acceptant de réunir leurs données médicales dans des registres et leurs prélèvements biologiques dans des banques de tissus, les patientes ont permis aux chercheurs de réaliser pour la première fois des études scientifiques à grande échelle.

En Suisse, il n'existe pas encore d'association de patientes atteintes de LAM. En revanche, des médecins ayant un intérêt particulier pour les maladies rares pulmonaires (dont la LAM) ont constitué un réseau, le Groupe suisse pour les maladies interstitielles et orphelines pulmonaires (Swiss group for Interstitial and Orphan Lung Diseases, SIOLD). Le groupe SIOLD bénéficie du soutien de

la Ligue pulmonaire suisse. Il est en contact avec les autres groupes européens et américains travaillant sur la LAM et tient un registre national suisse des cas de LAM. Les programmes de transplantation pulmonaire des hôpitaux universitaires de Zürich et Lausanne/Genève ont réalisé avec succès une douzaine de transplantations dans la LAM. Zürich fait partie des centres de transplantation expérimentés pour cette maladie au plan mondial.

Ainsi, bien que la rareté de certaines maladies ait longtemps empêché une prise en charge optimale des patients, l'exemple de la LAM montre qu'il ne s'agit pas d'une fatalité, et que les obstacles peuvent être progressivement surmontés grâce aux efforts combinés des patients, associations, médecins et chercheurs. Un exemple à suivre pour d'autres maladies!



Dr méd. Romain Lazor, Service de pneumologie, Hôpital Universitaire, 3010 Berne, et Centre de référence pour les maladies orphelines pulmonaires, Lyon, France, romain.lazor@insel.ch



Dr méd. Annette Boehler, consultation de transplantation pulmonaire et de maladies orphelines pulmonaires, Hôpital Universitaire, Zürich, annette.boehler@usz.ch et le Groupe suisse pour les maladies interstitielles et orphelines pulmonaires (SIOLD)

* La Ligue pulmonaire suisse soutient financièrement le registre des maladies orphelines pulmonaires dirigé par le Dr Lazor.