

SYNTHÈSE POUR LE MÉDECIN TRAITANT

Protocole national de diagnostic et de soins

Lymphangioliéiomyomatose

Mars 2012

La lymphangioliéiomyomatose (LAM) est une maladie pulmonaire rare, caractérisée par une prolifération de cellules de type musculaire lisse qui entraîne la formation de kystes multiples pulmonaires.

Elle survient :

- soit de manière sporadique (environ 1/400 000 femmes adultes) ;
- soit dans le cadre de la sclérose tubéreuse de Bourneville (STB).

La STB est une maladie génétique autosomique dominante, dont la prévalence est d'environ 1/12 000 à 1/14 000. Elle se caractérise par le développement de tumeurs bénignes qui peuvent toucher différents organes. Ses manifestations, parfois modérées, sont variées :

- angiofibromes de la face (« adénomes sébacés »), fibromes unguéaux et péri-unguéaux (tumeurs de Koenen), taches hypomélaniques ou macules dépigmentées, taches café au lait, taches « peau de chagrin » lombaires ;
- épilepsie, troubles cognitifs, troubles comportementaux à type d'hyperactivité, difficultés de concentration, troubles obsessionnels (compulsifs ou autres) ; nodules sous-épendymaires ou tubers corticaux¹ multiples ;
- angiomyolipomes rénaux (tumeurs bénignes rénales constituées de vaisseaux, de muscle lisse et de graisse) ;
- hamartomes rétiens ;
- rhabdomyome cardiaque chez l'enfant.

Des critères diagnostiques de STB ont été définis (cf. annexe 3).

Au cours de la STB, la LAM survient chez 30 à 40 % des femmes adultes. Elle est exceptionnelle chez les hommes et les enfants.

Des mutations héréditaires des gènes TSC1 ou TSC2 sont associées à la STB ; il s'agit de gènes suppresseurs de tumeurs. Plus de la moitié des cas sont liés à des mutations spontanées (pas d'autre cas retrouvé dans la famille).

¹ Les lésions de la STB consistent en des amas de tissu dysplasique, les tubers, situés au niveau du pourtour du cortex cérébral.

QUAND SUSPECTER LE DIAGNOSTIC DE LAM ?

- devant des pneumothorax récidivants chez une femme ;
- devant une dyspnée d'effort avec présence d'images kystiques pulmonaires en tomodensitométrie (TDM) ;
- au cours de la STB en présence :
 - d'une dyspnée d'effort,
 - d'images kystiques à la TDM thoracique ;
- devant un/des angiomyolipomes uni ou bilatéraux ou des lymphangiomes intra-abdominaux (augmentation de taille des vaisseaux lymphatiques) ;
- devant une pleurésie chyleuse ou une ascite chyleuse.

COMMENT EST PORTÉ LE DIAGNOSTIC DE LAM ?

Le diagnostic de certitude est porté sur une biopsie tissulaire (le plus souvent pulmonaire) et/ou l'association d'un tableau clinique et d'un aspect TDM thoracique caractéristique.

Le diagnostic histopathologique se fonde sur l'association de cavités kystiques et d'une prolifération disséminée de cellules musculaires lisses immatures.

QUELLE CONDUITE À TENIR EN CAS DE PNEUMOTHORAX RÉCIDIVANTS OU D'ANGIOMYOLIPOMES RÉNAUX ?

■ Pneumothorax récidivants

Une patiente adulte présentant des pneumothorax récidivants doit avoir d'abord une TDM thoracique à la recherche de kystes pulmonaires évocateurs d'une LAM. En présence de kystes pulmonaires, des investigations complémentaires seront réalisées par le pneumologue, dont une exploration fonctionnelle respiratoire.

■ Angiomyolipome rénal

Devant tout angiomyolipome rénal et *a fortiori* si bilatéral, une TDM thoracique doit être réalisée à la recherche d'images kystiques, en faveur d'une LAM. En cas d'angiomyolipome rénal, une prise en charge au Centre de référence ou de compétences des maladies pulmonaires rares est nécessaire pour évaluer la nécessité d'un traitement interventionnel (embolisation le plus souvent) en fonction de la taille et du caractère vasculaire de ces angiomyolipomes, afin de prévenir des complications hémorragiques.

COMMENT S'ORGANISE LE SUIVI DE LA PATIENTE ?

Le pneumologue assure le suivi fonctionnel respiratoire en collaboration avec le Centre de référence et/ou de compétences maladies pulmonaires rares.

Le traitement symptomatique comporte :

- la prise en charge de l'obstruction des voies aériennes (bronchodilatateurs) et de l'hypoxémie (oxygène) ;

- le traitement spécifique des complications pleurales (incluant pneumothorax et chylothorax) ;
- le traitement interventionnel des angiomyolipomes rénaux.

La transplantation pulmonaire peut être proposée en cas d'insuffisance respiratoire invalidante, en fonction de l'âge.

Le rôle du médecin généraliste est :

- d'assurer le suivi de la patiente avec le pneumologue, en coordination avec le Centre de référence ou un des Centres de compétences (cf. annexe 6) ;
- de détecter les évènements et complications survenant au cours de la maladie (pneumothorax ou rupture d'angiomyolipome rénal) ;
- de veiller à ce que les traitements hormonaux oestrogéniques soient évités ;
- de proposer la vaccination antigrippale et antipneumococcique ;
- de détecter une éventuelle ostéoporose, de la traiter et d'en assurer le suivi ;
- de constituer le dossier de prise en charge avec le patient le cas échéant, et assurer un soutien psychologique.

INFORMATIONS UTILES

- Informations générales - Orphanet (<http://www.orphanet.net>).
- Centre de référence des maladies pulmonaires rares - P^f Jean-François Cordier - Hôpital Louis Pradel - 28, avenue du Doyen Lépine - 69677 Lyon (Bron CEDEX) France.
- Coordonnées du centre de compétence le plus proche du domicile du patient : accessibles par Internet sur le site Orphanet, référencé plus haut.
- Association de patientes :
 - ▶ FLAM lymphangioléiomyomatose (FLAM) (<http://asso.orpha.net/FLAM/>).
 - ▶ Association sclérose tubéreuse de Bourneville (ASTB) (<http://www.astb.asso.fr/>).
- Maladies Rares Info Services : N°Azur 0 810 631 9 20.



Ce document présente la fiche de synthèse pour le médecin traitant du PNDS :

« Lymphangioléiomyomatose » - Mars 2012

Le guide médecin et la liste des actes et prestations sont consultables dans leur intégralité sur www.has-sante.fr