

Lymphangioliomyomatose (LAM)

La lymphangioliomyomatose (LAM) est une maladie pulmonaire rare qui touche principalement les femmes en âge de procréer. Bien que certains cas aient été signalés chez les hommes, ils sont extrêmement rares.

Selon les estimations, trois à cinq femmes sur un million développent la LAM.

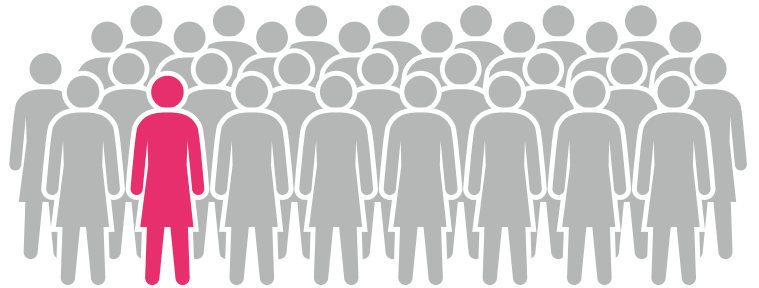
Cette fiche d'informations donne un aperçu des symptômes, du diagnostic et du traitement et fournit des conseils pour vivre avec la maladie. Vu que les professionnels des soins de santé ne sont pas souvent confrontés à la LAM, il peut être utile d'emporter cette fiche d'informations avec vous au prochain rendez-vous.

Qu'est-ce que la LAM ?

La LAM se caractérise par des kystes pulmonaires (de petites bulles d'air qui détruisent progressivement le poumon), des changements dans le système lymphatique et des tumeurs rénales.

Il s'agit d'une maladie progressive, ce qui signifie que les symptômes s'aggravent généralement au fil du temps.

La LAM évolue différemment chez chaque patiente. Pour certaines femmes, la maladie est relativement modérée et les patientes restent bien pendant des décennies sans devoir suivre de traitement. Cependant, pour d'autres, la fonction pulmonaire déclinera plus rapidement, et il se peut qu'elles doivent être traitées à l'oxygène, avec des médicaments et/ou qu'elles doivent subir une transplantation pulmonaire.



Environ trois à cinq femmes sur un million développeront la LAM.

« La LAM affecte les unes et les autres différemment ; chez certaines femmes, elle progresse plus lentement que chez d'autres, alors, ne vous comparez pas aux autres, car c'est une source de stress inutile. » **Iris, Italie**

Quelles sont les causes de la LAM ?

Vous pouvez développer la LAM sans autre maladie. On parle alors de LAM sporadique. Vous pouvez également la contracter avec une maladie appelée la sclérose tubéreuse. Les causes de la LAM ne sont pas entièrement comprises.

LAM sporadique

La LAM sporadique n'est pas héréditaire et n'est pas transmise aux enfants. Une des deux protéines (appelées tubérine et hamartine) est anormale dans le tissu de la LAM. Cela s'explique par des mutations (changements) dans les gènes responsables de ces protéines. Les protéines entravent la croissance des cellules LAM, mais en cas d'anomalie, celles-ci affichent une croissance excessive. La cause de ce phénomène n'est pas très claire, mais le principal objectif des chercheurs pour le moment est d'enrayer la croissance de ces cellules.

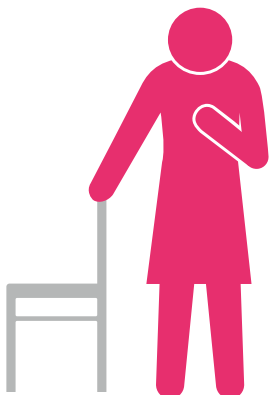
La sclérose tubéreuse et la LAM

La sclérose tubéreuse est une maladie héréditaire. Les individus atteints de sclérose tubéreuse présentent la même mutation génétique dans toutes ou la plupart de leurs cellules et il est dès lors fort probable qu'ils contractent la LAM. À 40 ans, environ 80 % des femmes atteintes de sclérose tubéreuse souffrent de LAM, même s'il se peut qu'elles ne présentent pas énormément de symptômes.

Les œstrogènes portent une part de responsabilité dans la LAM ; bien qu'il ne semble pas qu'ils soient la cause directe de la LAM, des niveaux plus élevés d'œstrogènes peuvent accélérer l'évolution de la maladie.

L'âge moyen auquel les symptômes de la LAM commencent à apparaître est d'environ 35 ans, mais vu que les professionnels des soins de santé reconnaissent mieux la maladie, ils la diagnostiquent plus tôt. Il est très rare que la LAM touche les enfants.

Quels sont les principaux symptômes de la LAM ?



Les symptômes varient, mais les deux plus fréquents sont l'essoufflement et un pneumothorax (affaissement pulmonaire).

Un pneumothorax est l'affaissement d'un ou deux poumons en raison de la pénétration d'air dans la cavité pleurale. La cavité pleurale est l'espace entre les poumons et la paroi thoracique.

Parmi les symptômes moins fréquents figurent la toux, la toux avec sang, les tumeurs rénales (angiomyolipomes), qui surviennent dans la moitié des cas environ, et des effusions chyleuses (lorsque de la lymphe qui se forme dans le système digestif, que l'on appelle le chyle, s'accumule dans la fine cavité autour des poumons et les empêche de s'étendre correctement lors de la respiration).

L'évolution de la LAM varie d'un individu à l'autre, mais certaines méthodes permettent de gérer les symptômes.

Comment diagnostiquer la LAM ?

Il peut être épineux de diagnostiquer la LAM étant donné que bon nombre de symptômes sont similaires à ceux d'autres maladies pulmonaires (comme l'asthme, la maladie pulmonaire obstructive chronique (BPCO) et la bronchite).

Il est cependant impérieux que le bon diagnostic soit posé. Les lignes directrices de l'European Respiratory Society (ERS) soulignent que pour diagnostiquer une LAM, il faut :

- une tomodensitométrie (TDM) (radiographie du corps sous divers angles permettant à un ordinateur de produire une image détaillée) pour révéler la présence de kystes pulmonaires, et
- un autre élément révélateur, une sclérose tubéreuse, une tumeur rénale, une effusion chyleuse



Un test sanguin révélant un niveau élevé d'une protéine appelée facteur de croissance endothélial vasculaire D (VEGF-D) dans le sang peut également permettre de diagnostiquer la LAM.

Dans des cas très rares où le diagnostic ne peut pas être posé en dépit d'une combinaison des symptômes susmentionnés, il est possible qu'une biopsie soit requise. Il s'agit d'un prélèvement d'échantillons de tissu des poumons pour les tester.

Vu que la LAM est une maladie très rare, il importe d'obtenir l'avis d'un spécialiste le plus vite possible et d'aborder votre cas avec un expert de la maladie.

« Prenez votre temps pour accepter le diagnostic, car au début, cela peut être très déroutant. » **Emer, Irlande**

« Le diagnostic touche également très durement toute la famille de la personne atteinte de LAM et tous les membres pourraient devenir très protecteurs les uns des autres. En parler à une personne externe au groupe peut aider. » **Gill, Royaume-Uni**

« Il importe de sensibiliser les médecins de famille à la LAM, étant donné qu'ils sont souvent les premiers points de contact. » **Iris, Italie**

Comment évolue la LAM ?

Bien que de grands progrès aient été réalisés dans la recherche sur la LAM, cette maladie est toujours incurable.

Les femmes atteintes de LAM ont tendance à perdre de plus en plus de fonction pulmonaire. Généralement, ce processus est lent, mais pour certaines, cela peut aller plus vite.

La plupart des femmes atteintes de la LAM vivent pendant des décennies après l'apparition de leurs symptômes, mais cela peut varier. Par conséquent, il est essentiel de parler de votre cas à un spécialiste.

« Aujourd'hui, les méthodes de diagnostics, les traitements et les connaissances des professionnels des soins de santé sur la LAM sont bien meilleurs. Et je suis la preuve vivante que vous pouvez vivre pendant de nombreuses années avec la maladie. J'ai été diagnostiquée à l'âge de 30 ans et j'ai maintenant 52 ans. » **Lisbeth, Norvège**

Quels traitements existe-t-il ?

Vous serez généralement suivie pour voir si votre maladie est stable ou progresse, pour que l'on puisse vous fournir le meilleur traitement et la meilleure prise en charge.

Traitement des symptômes

Il se peut que vous bénéficiiez d'un traitement de soutien dans un premier temps. Notamment le recours aux inhalateurs (bronchodilatateurs), pour faciliter la respiration. Ce sera peut-être le seul traitement nécessaire pour certaines femmes. Pour certaines femmes, l'oxygène supplémentaire est bénéfique, ce qui permet d'atténuer l'essoufflement.



Pleurodèse ou pleurectomie (en cas d'affaissement pulmonaire)

Certaines femmes atteintes de la LAM subiront plus d'un pneumothorax (affaissement pulmonaire) au cours de leur vie, et les interventions suivantes peuvent être recommandées pour éviter qu'ils ne se reproduisent. Cela peut considérablement améliorer la qualité de vie des femmes atteintes de la LAM.

- La pleurodèse est une intervention dont l'objectif est de coller la plèvre pour éviter que le poumon ne s'affaisse à nouveau.
- La pleurectomie est une intervention au cours de laquelle le chirurgien retire le revêtement entre le poumon et la paroi thoracique pour que le poumon y adhère et pour éviter tout affaissement pulmonaire à l'avenir.

Médicaments

Le principal traitement de la LAM est un médicament appelé sirolimus (que l'on appelle également rapamycine). Ce médicament contribue à enrayer la perte de fonction pulmonaire chez de nombreuses femmes. Cependant, tout le monde ne devra pas prendre du sirolimus. Pour d'autres, il se pourrait que le médicament ne soit pas efficace et d'autres pourraient ressentir des effets secondaires.

Transplantation pulmonaire

Une transplantation pulmonaire est envisageable pour certaines femmes à un stade avancé de la LAM, lorsque toutes les autres possibilités de traitement ont été épuisées. Bon nombre de femmes atteintes de la LAM ont bénéficié de transplantations pulmonaires et leur qualité de vie s'en est trouvée améliorée.

Gestion des symptômes

Vous pouvez favoriser le contrôle des symptômes habituels de la LAM en :

- Surveillant votre poids
- Ne fumant pas
- Restant active (de l'oxygène supplémentaire, si nécessaire, peut vous aider à vous exercer de manière plus efficace)
- Suivant un programme de rééducation pulmonaire pour atténuer l'essoufflement
- Utilisant des inhalateurs si vos voies respiratoires sont rétrécies
- Vous vaccinant contre la grippe et le pneumocoque
- Ne prenant pas la pilule contraceptive orale combinée (qui contient de l'œstrogène et de la progestérone)
- Abordant la question de la grossesse avec votre spécialiste étant donné que les symptômes peuvent s'aggraver pendant la grossesse, en raison de niveaux d'œstrogènes plus élevés.
- Ne suivant pas de traitement hormonal de substitution (THS) après la ménopause.



Mieux vaut que votre fonction pulmonaire soit suivie régulièrement pour déceler tout changement. Si votre fonction pulmonaire décline, il se peut que votre médecin vous recommande un autre traitement.

« Restez en aussi bonne santé que possible et partagez vos expériences avec d'autres femmes atteintes de la LAM dans le cadre d'organisations de patients et de groupes de soutien. » **Iris, Italie**

« Faire de l'exercice m'aide vraiment, tant physiquement que mentalement. J'ai commencé à prendre de l'oxygène à la salle de sport et à faire du tapis roulant. » **Gill, Royaume-Uni**

« J'essaie de trouver un équilibre : prendre mon temps et vivre normalement dans le même temps. » **Lisbeth, Norvège**

La recherche et les espoirs pour l'avenir

Pour le moment, beaucoup de recherches sont en cours et elles portent principalement sur :

De meilleurs outils pour prévoir l'évolution de la LAM – pour que les professionnels des soins de santé puissent savoir si la patiente restera probablement stable ou s'il lui faudra un traitement rapidement. Plusieurs études portent sur les biomarqueurs (un marqueur biologique dans le sang qui laisse supposer qu'une personne est atteinte d'une maladie particulière), pour obtenir des informations sur l'évolution de la maladie.

Trouver un traitement - le sirolimus empêche l'aggravation de la LAM, mais ne fonctionne que lorsque l'on prend le médicament. Si vous arrêtez de le prendre, votre fonction pulmonaire déclinera. Des évaluations de nouveaux traitements sont en cours pour le moment : il s'agit de nouveaux médicaments et de recherches pour combiner le sirolimus avec d'autres médicaments pour voir s'il est possible de tuer les cellules de la LAM plutôt que seulement entraver leur croissance.



Traitements régénératifs – des études sur les traitements régénératifs cherchent à réparer le tissu pulmonaire endommagé. Les travaux n'en sont qu'à leurs débuts et il faudra encore attendre longtemps avant que des résultats significatifs ne soient enregistrés.

« Il est essentiel de promouvoir les essais de nouveaux médicaments potentiels au niveau européen et de communiquer des informations aux patientes sur ces nouveaux traitements. Cela pourrait permettre de trouver un traitement plus rapidement. Étant donné que la LAM est une maladie rare, la communauté de la LAM et les médecins doivent redoubler d'efforts. » **Iris, Italie**

Vie quotidienne et soutien

En raison des progrès dans les recherches sur la LAM, vivre avec la maladie est bien différent aujourd'hui.

Chaque femme vit différemment la LAM, par conséquent, mieux vaut ne pas se comparer aux autres.

Au début, lorsque le diagnostic est posé, bon nombre de femmes sont anxieuses et désespérées. Il peut être judicieux de contacter d'autres femmes atteintes de LAM, d'en parler, de partager des informations et de donner des conseils pratiques et utiles.

« Le tai-chi et le yoga m'ont aidée à réduire mon anxiété. »

Emer, Irlande

« N'abandonnez jamais, ne perdez jamais espoir. Restez positives ! »

Lisbeth, Norvège

« Parfois, vous pouvez vous sentir seules, quand vous n'avez pas l'énergie de rencontrer des gens. Les réseaux sociaux (comme Facebook) sont alors un bon moyen de garder le contact avec les amis et la famille. »

Lisbeth, Norvège

« Essayez de ne pas faire de recherches sur l'Internet, contactez plutôt un groupe local dans votre pays. »

Emer, Irlande



Pour en savoir plus

Le site Internet sur la LAM de l'European Lung Foundation :
www.europeanlung.org/lam

- Vous accèderez à des informations rédigées par des personnes confrontées à la LAM et des experts du domaine.
- Vous trouverez des réseaux de soutien, des centres et des spécialistes de la LAM en Europe
- Vous pourrez y lire des études de cas de femmes atteintes de la LAM

Le site Internet de l'European Lung Foundation : **www.europeanlung.org**

Vous pouvez y consulter davantage d'informations sur la santé des poumons et des fiches d'informations intéressantes pour les personnes atteintes de LAM, notamment :

- Le pneumothorax spontané primaire (PSP)
- La rééducation pulmonaire



ELF EUROPEAN
LUNG
FOUNDATION



ERS EUROPEAN
RESPIRATORY
SOCIETY
every breath counts

L'European Lung Foundation (ELF) a été fondée par l'European Respiratory Society (ERS) afin de rapprocher les patients, le public et les professionnels dans le domaine de la santé respiratoire pour avoir une influence positive sur la médecine respiratoire. L'ELF œuvre à la santé pulmonaire partout en Europe, et rassemble les experts médicaux européens les plus en vue pour fournir des informations aux patients et sensibiliser la population aux maladies pulmonaires.

Ce support a été élaboré dans le cadre du projet de priorités des patientes atteintes de LAM à l'aide du Professeur Simon Johnson, des Drs Sergio Harari et Marcel Veltkamp, d'Elma Zwanenburg et des membres du groupe consultatif des patientes atteintes de LAM de l'ELF.