

## Maladies pulmonaires rares et « orphelines »



### ► Qu'est-ce qu'une maladie pulmonaire rare ?

Une maladie rare est une maladie qui touche moins d'une personne sur 2 000. Cela peut sembler très peu, mais pensez que l'Europe compte 700 millions d'habitants ! Le nombre d'Européens susceptibles d'être atteints d'une maladie « rare » donnée équivaut ainsi à 350 000 personnes, soit presque la population de Nice.

La mucoviscidose et le déficit en alpha 1-antitrypsine, par exemple, sont des maladies pulmonaires rares. Il existe de nombreuses maladies pulmonaires rares et le nombre d'individus atteints se compte probablement en millions. Les maladies rares, dont beaucoup sont graves, durables et menacent le pronostic vital, constituent donc un problème majeur.

### ► Quelle est la différence entre maladies « rares » et « orphelines » ?

Une maladie « orpheline » est une maladie qui ne fait pas l'objet de recherches soutenues et pour laquelle il n'existe pas de traitement spécifique ; les patients qui en sont atteints sont donc en quelque sorte « orphelins » dans le monde des soins. Les personnes affectées peuvent rencontrer des difficultés à trouver un médecin connaissant cette maladie et le diagnostic est souvent retardé. Les maladies rares sont souvent orphelines, bien que certaines maladies orphelines ne soient pas rares (par exemple certaines parasitoses dans les pays pauvres).

La page suivante de cette fiche d'information contient des informations sur certaines des maladies orphelines. Bien qu'il n'existe pas de liste des maladies pulmonaires rares et orphelines, le site Internet [www.orpha.net](http://www.orpha.net), consacré aux maladies orphelines, contient une vaste base de données. Certaines maladies, par exemple la fibrose pulmonaire idiopathique, touchent uniquement les poumons ; d'autres, comme la sclérodémie, peuvent également affecter d'autres parties du corps.

Ces maladies ont parfois une cause définie, mais pour beaucoup d'entre elles la cause est inconnue. Beaucoup sont provoquées par des gènes défectueux et les parents sont susceptibles de les transmettre à leurs enfants. Mais elles peuvent aussi apparaître au hasard, à la suite de lésions géniques. D'autres peuvent être provoquées par un dérèglement du système immunitaire. Certaines maladies orphelines cessent parfois d'être orphelines lorsque les chercheurs se mettent à les étudier de plus près. Cela a été le cas, ces dernières années, pour l'hypertension pulmonaire idiopathique.

## Quelques maladies orphelines pulmonaires

**La lymphangioléiomyomatose**, souvent dite LAM, touche presque exclusivement des femmes en âge de procréer. Des cellules anormales prolifèrent dans les tissus pulmonaires, notamment ceux des voies aériennes, où elles peuvent former des kystes qui détruisent les tissus sains et forment des trous dans les poumons.

*Symptômes* : la LAM entraîne un essoufflement croissant et peut provoquer des douleurs thoraciques à la suite d'un collapsus (affaissement) pulmonaire (pneumothorax). Une tomodensitométrie, ou scanner, est nécessaire au diagnostic.

*Traitement* : il n'existe pas actuellement de traitement spécifique mais des recherches actives sont en cours. Les médecins tentent de réduire les symptômes, par exemple en administrant de l'oxygène. Le traitement médicamenteux (sirolimus, un médicament utilisé chez les transplantés rénaux) a été récemment montré capable de ralentir la progression de la maladie chez certains patients. Au stade avancé, une greffe pulmonaire peut être nécessaire.



**La sclérodermie** est une maladie qui, outre les poumons, peut toucher de nombreuses parties du corps. Alors que la forme dite localisée touche uniquement la peau (le mot sclérodermie signifie « durcissement de la peau »), la forme plus grave, appelée sclérodermie systémique, peut également affecter les poumons – en particulier les alvéoles et les vaisseaux – les reins, le cœur et les voies digestives. Plus fréquente chez la femme que chez l'homme, elle est en général diagnostiquée entre 20 et 50 ans. Sa cause est inconnue.

*Symptômes* : la sclérodermie est une maladie complexe. Les médecins remarquent l'épaississement progressif de la peau. Des analyses sont nécessaires pour confirmer la présence de la maladie. Les problèmes pulmonaires sont surtout de l'essoufflement, dû à la fibrose pulmonaire ou à l'hypertension artérielle pulmonaire (élévation de la pression artérielle dans les vaisseaux qui amènent le sang du cœur aux poumons).

*Traitement* : la sclérodermie ne peut être guérie, mais les médecins tentent de traiter les problèmes qu'elle provoque. Il existe en particulier des médicaments pour traiter l'hypertension artérielle pulmonaire. Certains patients reçoivent aussi des médicaments pour réduire l'activité de leur système immunitaire. to make their immune system less active.



**La pneumonie chronique idiopathique à éosinophiles, en abrégé PCIE,** correspond à l'accumulation dans les poumons d'un type de globules blancs, les éosinophiles. Sa cause est inconnue. La PCIE est deux fois plus fréquente chez la femme que chez l'homme. Environ la moitié des personnes touchées sont aussi atteintes d'asthme et de rhinite allergique (irritation nasale et oculaire provoquée par une allergie).

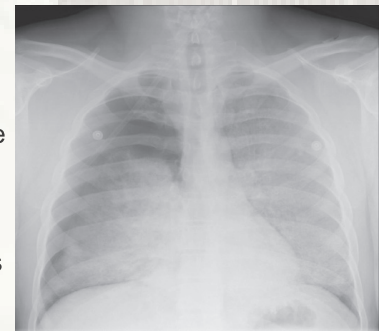
*Symptômes* : les symptômes de la PCIE peuvent sembler bénins au premier abord, c'est pourquoi le diagnostic n'est posé que tardivement chez de nombreux patients. Les patients peuvent présenter un essoufflement important, une respiration sifflante ou une toux. Ils peuvent être fatigués, perdre du poids et transpirer pendant la nuit. Le médecin pourra prescrire plusieurs examens, par exemple une radiographie et des analyses de sang, pour confirmer la présence de la maladie.

*Traitement* : les patients reçoivent des corticoïdes dont l'efficacité est spectaculaire, parfois pendant une longue période (un an, voire plus). La maladie récidive toutefois chez de nombreux patients à l'arrêt des médicaments. Un asthme peut apparaître chez certains (ou s'aggraver chez les patients déjà asthmatiques) à la suite d'une PCIE.

**La protéinose alvéolaire pulmonaire, en abrégé PAP,** est due à une substance granuleuse, constituée essentiellement de lipides (corps gras) et de protéines, s'accumule dans les alvéoles pulmonaires. Sa cause est en général inconnue, bien qu'elle puisse parfois être provoquée par l'inhalation de substances du type poussière de silice.

*Symptômes* : comme de nombreuses autres maladies pulmonaires, les symptômes peuvent inclure : toux sèche et persistante, dyspnée, fatigue, perte de poids et douleurs thoraciques. La tomodensitométrie (scanner), nécessaire au diagnostic de la maladie, met en évidence des opacités très caractéristiques.

*Traitement* : le traitement habituel est le « lavage » des poumons avec une grande quantité d'eau pour éliminer la substance granuleuse. Cette intervention, pratiquée sous anesthésie générale, doit être répétée régulièrement chez certains patients ; chez d'autres, un seul lavage suffit. Une substance du nom de GM-CSF (facteur de croissance hématopoïétique), encore au stade expérimental, a également été prescrite à certains patients dans le traitement de la maladie. Dans les formes graves de la protéinose alvéolaire pulmonaire, une greffe pulmonaire peut être nécessaire.



**La fibrose pulmonaire idiopathique (en abrégé FPI)** apparaît en général entre 50 et 70 ans. Caractérisée par l'épaississement des parois des alvéoles des poumons, qu'il est plus difficile pour l'organisme de disposer d'oxygène particulièrement pendant l'effort. La cause de la maladie n'est pas connue, bien que d'autres formes de fibrose pulmonaire puissent être induites par des médicaments, l'inhalation de fibres d'amiante ou d'autres maladies (par exemple la sclérodémie).

*Symptômes* : les symptômes de la FPI incluent un essoufflement, une toux et des crépitements à l'auscultation avec le stéthoscope lors de l'inspiration. La FPI peut être difficile à diagnostiquer, car les signes et symptômes sont souvent proches de ceux d'autres maladies pulmonaires.

*Traitement* : l'administration d'oxygène peut améliorer la qualité de vie des patients, mais la FPI ne peut être guérie. De nombreux patients décèdent hélas dans les 3 à 5 ans qui suivent le diagnostic.



## ► **Mon médecin saura-t-il si je suis atteint(e) d'une maladie pulmonaire rare ?**

Les médecins généralistes peuvent ne pas reconnaître certaines maladies rares, c'est l'un des problèmes qu'elles posent. Il en existe en effet plusieurs milliers, et les facultés de médecine ne peuvent pas toutes les enseigner. En cas de problèmes respiratoires durables mais ne permettant pas de poser un diagnostic, les médecins généralistes ne doivent pas hésiter à adresser les patients à un spécialiste. Les pneumologues sont en général suffisamment informés pour soupçonner la présence d'une maladie rare et orienter le patient vers un spécialiste de cette maladie.

## ► **Des mesures sont-elles prises pour améliorer les soins apportés aux personnes atteintes de maladies pulmonaires rares ?**

En Europe et aux États-Unis, les gouvernements ont accordé aux laboratoires pharmaceutiques des mesures financières et commerciales afin de les inciter à rechercher des traitements pour les maladies orphelines. Quelques nouveaux traitements ont ainsi vu le jour.

D'autres éléments ont abouti à une amélioration du traitement de certaines maladies rares. Dans de nombreuses parties du monde, des traitements plus adaptés ont permis de prolonger la vie des patients atteints de mucoviscidose ; les recherches sur la fibrose pulmonaire idiopathique se poursuivent. Par ailleurs, des médicaments utilisés couramment dans d'autres maladies, comme les immunosuppresseurs et les corticoïdes, se sont parfois avérés utiles dans le traitement de certaines maladies rares.

## ► **Quels organismes peuvent apporter une aide aux personnes atteintes de maladies pulmonaires rares ?**

Ces dernières années ont vu, en partie grâce au développement d'Internet, une nette augmentation du nombre d'associations de patients consacrées à des maladies rares spécifiques. Ces associations travaillent souvent avec les patients d'un seul pays, en particulier à cause des barrières linguistiques. Le site de l'Eurordis (European Organisation for Rare Diseases) constitue cependant un bon point de départ pour rechercher les associations d'aide aux patients atteints d'une maladie spécifique. Ce site Internet, [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org), contient les coordonnées de dizaines d'associations consacrées à des maladies spécifiques ou aux maladies rares en général.

La plupart de ces associations, de taille variable, aident à financer la recherche, soutiennent les patients et développent l'aide qui peut leur être apportée par d'autres associations et par les gouvernements.

Depuis quelques années, les chercheurs et les médecins accordent également de plus en plus d'intérêt aux maladies pulmonaires rares. Les médecins ayant rarement l'occasion de voir un grand nombre de patients atteints de ces maladies, ils se sont regroupés pour échanger leurs informations. Avec le temps, ces informations pourront aider à mieux diagnostiquer et traiter ces maladies.

## ► **Sites Internet utiles**

European Organisation for Rare Diseases – [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org),  
Orphanet - [www.orpha.net](http://www.orpha.net) - Ces sites fournissent des informations sur de nombreuses maladies orphelines, dont les maladies pulmonaires.

## ► **Informations connexes fournies par l'European Lung Foundation**

Le site Internet de l'European Lung Foundation, [www.european-lung-foundation.org](http://www.european-lung-foundation.org), contient des informations sur la mucoviscidose et l'hypertension artérielle pulmonaire.



ELF est la voix publique de l'ERS (European Respiratory Society), un organisme médical à but non lucratif qui compte plus de 8 000 membres dans plus de 100 pays. L'ELF se consacre à la santé des poumons en Europe et rassemble les plus grands experts médicaux européens pour apporter des informations aux patients et sensibiliser le public aux maladies respiratoires.

Cette fiche d'information a été préparée avec le concours de J.-F. Cordier, du Centre de référence pour les maladies orphelines pulmonaires, Lyon, France.