

Lymphangioliéiomyomatose

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

La lymphangioliéiomyomatose en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels¹

- **Définition** : La lymphangioliéiomyomatose (LAM) est caractérisée par la **prolifération de cellules musculaires lisses non néoplasiques, principalement au niveau pulmonaire**. Elle apparaît **soit de manière isolée (LAM sporadique), soit chez les patients atteints de la sclérose tubéreuse de Bourneville (STB)**.
- **Épidémiologie** : La LAM sporadique n'affecte que les femmes, avec une prévalence d'environ 1/1 000 000 ; jusqu'à 40% des femmes adultes atteintes de STB sont atteintes de LAM.
- **Clinique** : Les principales manifestations de la maladie sont liées à l'atteinte pulmonaire : **dyspnée**, survenue de **pneumothorax** ou **chylothorax**, **toux**. Des manifestations extra-thoraciques de la maladie sont possibles, telles que des **tumeurs rénales bénignes** (angiomyolipomes), des **léiomyomes utérins**, des **adénopathies abdominales**, une **ascite chyleuse**.
- **Étiologie** : Des **mutations** germinales des gènes *TSC1* et *TSC2* caractérisent la STB ; des mutations somatiques de *TSC2* ont été rapportées au niveau des angiomyolipomes et des cellules musculaires lisses pulmonaires anormales au cours de la LAM sporadique.
- **Prise en charge et pronostic** : Les explorations fonctionnelles respiratoires permettent un suivi précis des patientes (abaissement précoce du transfert du CO, trouble ventilatoire obstructif parfois partiellement réversible sous bronchodilatateurs). L'évolution de la maladie est variable : dans certains cas elle est relativement peu évolutive, alors que dans d'autres elle peut conduire à l'insuffisance respiratoire en quelques années. Les œstrogènes aggravent la maladie, alors que les progestatifs semblent en freiner l'évolution. C'est la raison pour laquelle un **traitement hormonal progestatif** est souvent proposé dans les formes évolutives de la maladie, mais son efficacité est très incertaine. La **transplantation pulmonaire** représente l'option thérapeutique des formes évoluées de la maladie avec insuffisance respiratoire.

Le handicap au cours de la lymphangioliomyomatose

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public²

• Quels handicaps découlent des manifestations de la maladie ?

Lorsque la **gêne respiratoire** est limitée, les femmes peuvent ressentir une **fatigue au cours de certains efforts** comme monter des escaliers, courir ou porter une charge. Si la gêne respiratoire est importante, alors la fatigue se ressent aussi pour des efforts moins importants comme **marcher, se lever ou s'asseoir**.

• Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?

L'**insuffisance respiratoire** constitue le principal handicap de la maladie. Elle peut être prise en charge grâce à des moyens humains et techniques particuliers. La fonction respiratoire sera améliorée avec l'intervention d'un **kinésithérapeute**, qui réalisera des **séances de réhabilitation respiratoire**, et par la mise en place d'une **oxygénothérapie, voire d'une aide mécanique**.

• « Vivre avec » : le handicap au quotidien

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne ?

Ces conséquences sont principalement reliées à la sévérité de l'atteinte pulmonaire. Les femmes qui ont une gêne respiratoire limitée ont peu de difficultés dans leur quotidien et la plupart du temps, il leur est même recommandé de pratiquer régulièrement une activité physique (*voir plus loin*). Celles qui ont une insuffisance respiratoire sévère se fatiguent plus facilement. Certaines activités physiques devront être pratiquées sous contrôle médical, voire seront contre-indiquées. Ces femmes auront alors aussi probablement des difficultés à s'occuper de leur maison ou à effectuer certains déplacements.

Voyages en avion

Les voyages en avion comportent le risque de déclencher un pneumothorax ou d'aggraver un petit pneumothorax déjà présent, en raison de la baisse de pression atmosphérique en cabine. Les conseils varient selon l'importance de l'atteinte pulmonaire :

- pour les femmes ayant une atteinte pulmonaire légère, un voyage en avion est possible ;
- si de nouvelles manifestations pulmonaires ont fait leur apparition avant le vol, il est préférable de prendre l'avis du médecin traitant ou du pneumologue ;
- si l'atteinte pulmonaire est plus sévère mais qu'il n'y a pas de pneumothorax connu, il est possible de prendre l'avion mais le médecin évaluera précisément le besoin d'une oxygénothérapie pendant le vol ;
- si un pneumothorax est connu et qu'il n'est pas encore traité ou qu'il vient juste de l'être, les voyages en avion sont contre-indiqués.

Dans tous les cas, il est indispensable d'en discuter avec le pneumologue qui apportera des conseils personnalisés en fonction de l'état de santé de chaque personne.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale ?

Contraception et traitements hormonaux de la ménopause

Le choix du mode de contraception le plus adapté doit être discuté avec le gynécologue.

Il faut éviter de prendre des pilules contenant des estrogènes, y compris les pilules combinées (qui contiennent à la fois des estrogènes et de la progestérone). Les pilules microprogestatives sont autorisées.

Le sirolimus et l'évérolimus sont contre-indiqués chez la femme enceinte et une contraception efficace doit être employée pendant toute la durée du traitement et poursuivie plusieurs mois après son arrêt.

Les femmes atteintes de lymphangioléiomyomatose doivent éviter le traitement hormonal de substitution proposé à la ménopause.

Grossesse

Avant d'envisager une grossesse, il est essentiel d'en discuter avec son médecin. En effet, la maladie peut s'aggraver au cours de la grossesse. Il faudra donc évaluer ce risque qui est très variable d'une femme à l'autre. Le suivi est fait par un pneumologue et un gynécologue obstétricien informés sur la lymphangioléiomyomatose.

Durant la grossesse, le traitement doit être adapté : certains médicaments ne peuvent pas être pris (notamment le sirolimus, voir plus haut) et le traitement d'un éventuel pneumothorax ne peut pas se faire par symphyse pleurale chimique.

Quelques précautions sont nécessaires pour l'accouchement. Lorsque les contractions deviennent douloureuses, elles entraînent une respiration soutenue (hyperventilation) et des variations de pression dans le thorax qui risquent de déclencher un pneumothorax : l'anesthésie par voie péridurale permet de limiter ce risque. Par ailleurs, si la femme a déjà eu un pneumothorax qui n'a pas été traité chirurgicalement, il est préférable de limiter ses efforts lors de l'expulsion du bébé : dans certains cas, une césarienne peut être conseillée.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la pratique sportive ?

La pratique d'une activité physique modérée (marche, vélo, natation, danse, etc.) est encouragée afin d'entretenir sa forme physique et de limiter le risque d'ostéoporose. En cas d'insuffisance respiratoire importante, il est recommandé de pratiquer cette activité sous contrôle médical.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?

La vie professionnelle peut être perturbée. Les difficultés respiratoires rendent parfois impossible l'exercice de certains métiers, qui demandent des efforts physiques particuliers ; **un aménagement des conditions de travail peut alors être nécessaire.** Le médecin du travail est un interlocuteur privilégié.

1. Lymphangioléiomyomatose. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, septembre 2004. Pr Jean-François CORDIER, Pr Simon JOHNSON, Dr Romain LAZOR, éditeurs experts.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Inq=FR&data_id=3386&Disease.

2. Lymphangioléiomyomatose. Encyclopédie Orphanet Grand Public, janvier 2013. Avec la collaboration de :

Pr Vincent COTTIN, Pr Jean-François CORDIER, Centre de référence pour les maladies pulmonaires rares, Hôpital cardiovasculaire et pneumologique Louis Pradel, Université Claude Bernard, Lyon 1, Lyon - Association FLAM France Lymphangioléiomyomatose.

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Lymphangioleiomyomatose-FRfrPub3386.pdf.

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2013

