

Le lymphœdème primaire

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le lymphœdème primaire. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le lymphœdème primaire ?

Le lymphœdème primaire (ou primitif) est une anomalie du système lymphatique responsable d'une augmentation de volume d'une partie du corps qui apparaît enflée (œdème) suite à l'accumulation anormale de lymphe, essentiellement dans le tissu sous la peau. Il touche le plus souvent les membres inférieurs. Les membres supérieurs, les organes génitaux ou la face sont plus rarement atteints.

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

La prévalence (nombre de cas dans une population à un moment donné) est estimée à 1 personne sur 6 000. Cette prévalence est difficile à apprécier car parfois l'atteinte est minime, se limitant au pied ou à un orteil.

● Qui peut en être atteint ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?

Le lymphœdème primaire existe partout dans le monde. Les femmes sont plus souvent atteintes que les hommes. Plus d'une fois sur deux, le lymphœdème apparaît avant 25 ans.

● A quoi est-il dû ?

Dans plus de 95 % des cas, le lymphœdème primaire affecte une personne sans qu'aucun membre de sa famille ne soit atteint (cas sporadique). Moins de 5 % des cas sont des formes familiales.

Le lymphœdème primaire est dû à une anomalie du développement du système lymphatique présente dès la naissance mais dont les manifestations ne sont pas toujours immédiates. Ainsi, en fonction de l'âge d'apparition de celles-ci, le lymphœdème primaire est divisé en trois groupes :

Les lymphœdèmes congénitaux : l'œdème lymphatique apparaît dès la naissance. Ils représentent environ 10-25 % de la totalité des lymphœdèmes primaires. Parmi les lymphœdèmes congénitaux, on distingue la maladie de Milroy qui correspond à environ 2 % de ces formes et qui est d'origine familiale. Une altération (mutation) d'un gène appelé *VEGFR-3* (pour vascular endothelial growth factor receptor 3) a été mise en évidence dans la maladie de Milroy. Ce gène, localisé sur le chromosome 5, intervient dans le développement du système lymphatique au cours de la formation du fœtus. Cependant, la mutation du gène *VEGFR-3* n'est pas présente dans toutes les familles ayant une maladie de Milroy.

Les lymphœdèmes précoces : Ils sont encore appelés lymphœdèmes præcox. Ils apparaissent avant 35 ans, généralement au moment de la puberté. Ils représentent 65-80 % de la totalité des lymphœdèmes primaires. Il existe également des formes familiales de lymphœdème précoce, encore appelées maladie de Meige.

Les lymphœdèmes tardifs : ils apparaissent après 35 ans et représentent 10 % de la totalité des lymphœdèmes primaires.

● Est-il contagieux ?

Non, le lymphœdème primaire n'est pas contagieux.

● Quelles en sont les manifestations ?

Le lymphœdème primaire débute souvent brutalement lors d'un choc (physique ou psychologique), d'une grande fatigue, d'une infection, ou encore juste après une grossesse. Le lymphœdème est caractérisé par une augmentation du volume du membre atteint qui apparaît enflé (œdème). Touchant plus fréquemment le membre inférieur, il débute au pied et à la cheville et peut s'étendre (mais pas obligatoirement) au mollet, à la cuisse, à la fesse et au pubis. Il peut toucher un seul ou les deux membres inférieurs.

Les premières manifestations du lymphœdème sont une sensation de tiraillement (« peau tendue »), de lourdeur ou de pesanteur. Au début l'œdème lymphatique est mou. Sans traitement et avec le temps, le liquide lymphatique continue à s'accumuler dans les tissus provoquant un gonflement et un épaississement de la peau (fibrose cutanée). L'œdème lymphatique devient alors ferme. En cas d'atteinte du pied, les orteils sont boudinés avec des plis transverses marqués. Progressivement, le lymphœdème efface les reliefs osseux des chevilles. La présence d'un œdème volumineux peut restreindre la mobilité des articulations et entraîner une gêne fonctionnelle, le membre atteint étant lourd et pesant mais très rarement douloureux.

Les infections sont la complication la plus fréquente survenant chez les personnes atteintes de lymphœdèmes. Ces infections sont appelées érysipèles et sont dues à une bactérie, un streptocoque, qui se développe dans le membre atteint par le lymphœdème. Les signes sont une fièvre d'apparition brutale, des frissons, des douleurs, des rougeurs du membre et une augmentation du volume du lymphœdème. Le streptocoque pénètre en général à travers une lésion, en particulier pour les membres inférieurs, celles causées par des champignons (mycose) entre les orteils (intertrigos inter-orteils) ou encore les ongles incarnés.

● Comment expliquer les symptômes ?

Le système lymphatique, dans lequel circule la lymphe, permet à l'organisme d'éliminer l'excès de grosses protéines (protéines de haut poids moléculaire) et d'eau située entre les cellules (tissu ou espace interstitiel). Il joue également un rôle dans les défenses de

l'organisme (rôle immunitaire).

Dans le lymphœdème primaire, des anomalies du système lymphatique (anomalies des ganglions, manque de vaisseaux lymphatiques, non fonctionnalité du réseau lymphatique...) entraînent une mauvaise circulation de la lymphe. Celle-ci s'accumule entre les cellules, surtout sous la peau (tissu sous-cutané), entraînant alors l'apparition d'un œdème.

● **Quelle est son évolution ?**

L'œdème lymphatique apparaît progressivement et son augmentation de volume est difficile à prévoir. Au début, il peut passer inaperçu. Son évolution est variable, elle peut être longtemps stationnaire, et se fait de manière très lentement progressive vers l'aggravation, parfois compliquée d'érysipèles.

Le diagnostic

● **Comment fait-on le diagnostic du lymphœdème primaire ?**

Les médecins font le diagnostic habituellement par l'examen du malade. Le lymphœdème est évident au membre supérieur et sera confirmé par le signe de Stemmer pour le membre inférieur. Celui-ci consiste à pincer le dos du deuxième orteil. En cas de lymphœdème, il est impossible de rapprocher les deux doigts qui pincent l'orteil. Trois stades sont classiquement décrits :

Stade I : ce stade correspond à un œdème qui régresse rapidement en surélevant le membre atteint. Lorsqu'on presse l'œdème avec le doigt, l'empreinte du doigt reste un court moment après avoir retiré celui-ci (signe du godet).

Stade II : l'œdème régresse rapidement mais incomplètement en surélévation. L'œdème ne garde plus l'empreinte du doigt (signe du godet négatif).

Stade III : l'œdème est permanent et irréversible. La peau du membre est ferme voire dure (fibrose). Des anomalies cutanées peuvent se voir comme l'apparition de petites excroissances (papillomatose).

Le lymphœdème primaire peut être un élément clinique d'un syndrome complexe. Le médecin recherchera donc d'autres anomalies afin de diagnostiquer ou d'exclure un autre syndrome comprenant un lymphœdème.

● **En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?**

Les manifestations du lymphœdème et l'examen clinique permettent habituellement de poser facilement le diagnostic. Certains examens complémentaires sont utiles pour le conforter ou pour éliminer d'autres maladies responsables d'œdèmes.

La lymphoscintigraphie permet d'explorer le système lymphatique et met en évidence son dysfonctionnement. Cette méthode consiste en l'injection d'un produit radioactif dans le tissu sous la peau au niveau des pieds. Le trajet de celui-ci dans les voies lymphatiques est suivi grâce à une caméra spécifique. La vitesse de circulation ou l'arrêt du produit radioactif à un endroit particulier renseignera sur la fonctionnalité du réseau lymphatique.

Les examens complémentaires servent surtout à éliminer d'autres maladies présentant un œdème et pouvant être confondues avec le lymphœdème primitif par la recherche de pro-

téines dans les urines (protéinurie), d'une insuffisance cardiaque ou d'une maladie du foie. La présence d'une masse dans l'abdomen sera recherchée par un scanner abdomino-pelvien. Un écho doppler veineux des membres inférieurs est indispensable et permet d'éliminer une pathologie veineuse responsable de l'œdème ou de son aggravation. Il s'agit d'une échographie permettant de visualiser les vaisseaux sanguins (artères et veines).

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Le lipœdème est la principale maladie avec laquelle le lymphœdème peut être confondu. Le lipœdème touche exclusivement les femmes obèses, et atteint les deux membres inférieurs en épargnant les pieds. Il s'agit d'une répartition anormale des graisses des hanches jusqu'aux genoux voire aux chevilles.

Les autres causes d'œdèmes doivent également être éliminées : insuffisance cardiaque, rénale ou hépatique ainsi que les causes d'insuffisance veineuse. Le lymphœdème primaire doit également être distingué du lymphœdème secondaire. Ce dernier est secondaire aux traitements de certains cancers (chirurgie, radiothérapie), notamment le cancer du sein pour le membre supérieur et les cancers des ovaires, de la prostate et du col de l'utérus pour les membres inférieurs. Il peut également être dû à une infection par un parasite, la filariose.

Les aspects génétiques

● **Quels sont les risques de transmission aux enfants ?**

Dans les formes sporadiques (non familiales), la personne présentant un lymphœdème primaire n'a pas plus de risque que la population générale d'avoir des enfants présentant également cette anomalie.

Dans les formes familiales, syndrome de Milroy et maladie de Meige, il existe un risque de transmission aux enfants qui dépend du mode de transmission de chacune des deux formes. La maladie de Milroy est autosomique dominante ce qui signifie qu'elle peut se transmettre de génération en génération. Un malade a un risque sur deux de transmettre la maladie à ses enfants à chaque grossesse, quel que soit leur sexe.

La maladie de Meige est autosomique récessive, ce qui signifie que seuls les enfants ayant reçu le gène altéré (gène muté), à la fois de leur père et de leur mère, sont atteints. Ainsi, les personnes atteintes sont porteuses du gène muté en deux exemplaires (elles sont dites homozygotes) alors que chacun des parents n'est porteur que d'un seul exemplaire (ils sont dits hétérozygotes), et ne sont pas atteints. Cette maladie ne touche donc habituellement que des frères et sœurs dans une même famille. La probabilité d'avoir un autre enfant atteint est de 1 sur 4 pour un couple ayant déjà donné naissance à un enfant atteint.

● **Peut-on faire un diagnostic prénatal ?**

L'échographie fœtale peut éventuellement montrer en fin de grossesse, un œdème d'un ou des deux pieds évocateur du diagnostic.

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Le traitement est symptomatique, c'est-à-dire qu'il ne traite pas la cause mais seulement le lymphœdème et ses complications. Il a deux objectifs: d'une part diminuer et stabiliser le volume du lymphœdème et d'autre part, traiter et prévenir les complications en particulier infectieuses (érysipèles). Un traitement chirurgical des lymphœdèmes peut être envisagé mais les indications restent très limitées et rares.

Les méthodes physiques de compression et de contention par bandages peu élastiques constituent le principal traitement. Le traitement a pour objectif de diminuer et stabiliser le volume du membre présentant un œdème, d'en retrouver la mobilité et l'esthétique. Le diamètre du membre présentant le lymphœdème est tout d'abord mesuré avec un centimètre de couturière (centimétrie). Puis, généralement, le traitement s'échelonne en plusieurs phases :

Un traitement d'attaque permet de réduire le lymphœdème. Il peut être réalisé à l'hôpital ou en ambulatoire avec une durée variable de 5 jours à 3-4 semaines en fonction de la sévérité du lymphœdème à traiter. Ce traitement intensif consiste en l'application quotidienne de bandages peu élastiques multicouches (réalisés avec des bandes à allongement court, différentes des bandes à varices) sur un capitonnage fait de coton et/ou de mousse gardés 24h/24h. Les bandages entraînent une réduction significative du volume du membre atteint. Une gymnastique pratiquée avec le port de bandages est importante pour augmenter leur efficacité.

Le drainage lymphatique manuel apporte un petit bénéfice supplémentaire en association avec les bandages peu élastiques. Il est généralement réalisé par un masseur-kinésithérapeute ou un physiothérapeute formé à cette technique.

Les autres techniques parfois utilisées, comme la pressothérapie pneumatique, n'ont pas fait la preuve d'une efficacité prolongée dans le traitement des lymphœdèmes.

Un traitement d'entretien est réalisé à domicile par la personne atteinte elle-même. Il repose essentiellement sur le port d'une compression élastique (appelée aussi contention élastique). Le port de la compression est indispensable pour maintenir le volume réduit du lymphœdème. Ces compressions, sous forme de bas cuisse, bas jarret (chaussettes) sont à porter quotidiennement la journée et à remplacer régulièrement (tous les 3 à 4 mois) en raison de leur perte d'efficacité avec le temps. On y associe des bandages peu élastiques multicouches (comme ceux du traitement d'attaque) mais à une fréquence de trois par semaine la nuit. Les drainages lymphatiques sont parfois utiles.

Les complications infectieuses (érysipèles) sont traitées par antibiotiques (amoxicilline, ou pristinamycine). Il est important de recevoir régulièrement des soins de pédicurie et d'éviter les plaies ou égratignures qui peuvent être des portes d'entrée pour les érysipèles. L'application d'une crème hydratante sur la peau sèche doit être régulière. En cas de mycoses, un traitement par antimycosique est nécessaire en y associant de la poudre pour les chaussures.

Il est essentiel de stabiliser le poids, voire d'en perdre, la prise de poids étant un facteur aggravant du lymphœdème.

Des injections, des prélèvements sanguins ou une prise de tension doivent, dans la mesure du possible, être évités sur le membre présentant un œdème. Tout acte d'acupunc-

ture ou de mésothérapie doit également être évité.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?**

Au cours du séjour à l'hôpital, le traitement physique par bandages peu élastiques peut être enseigné à la personne atteinte d'un lymphœdème (et à l'entourage). La compression est mise en place par le malade lui-même.

Après un premier épisode d'érysipèle, il est conseillé d'apprendre à reconnaître les premiers signes infectieux afin de pouvoir prendre rapidement les antibiotiques en cas de nouvel épisode. Il est fortement conseillé de se munir d'une ordonnance les prescrivant lors de déplacements ou de voyages.

● **Comment se faire suivre ?**

Le lymphœdème primaire est une maladie chronique dont le traitement est prolongé. Il est préférable de bénéficier d'un suivi médical régulier par un médecin ou un service spécialisé pour mesurer le volume du lymphœdème et apprécier le suivi du traitement. Si l'œdème devient subitement douloureux ou augmente brutalement de volume, une consultation médicale rapide est nécessaire.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Le retentissement psychologique et social est parfois très important, notamment chez les jeunes filles. L'image du corps est, la plupart du temps, considérablement modifiée. Une prise en charge psychologique est souvent nécessaire pour apprendre à « accepter » la maladie.

Vivre avec

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

L'objectif du traitement est de limiter le retentissement du lymphœdème sur la vie familiale, professionnelle ou sportive. La position debout en permanence de certaines professions est parfois mal tolérée. Dans ce cas, une réorientation professionnelle est parfois nécessaire.

Après le traitement, la mise en place de conseils d'hygiène de vie personnalisés permettra de diminuer les risques d'apparition d'un nouvel œdème. Ces recommandations peuvent entraîner des conséquences sur la vie quotidienne:

- éviter le surpoids.
- surveiller et soigner l'apparition de mycoses principalement entre les orteils; sécher très soigneusement le membre atteint de lymphœdème et les orteils après la toilette.
- éviter les sources potentielles de blessures même minimales (griffures, piqûres d'insectes, épines, objets pointus...), désinfecter rapidement toute plaie.
- la pratique d'une activité sportive doit être adaptée et doit se faire avec la compression élastique. La natation, le vélo, la marche sont plus particulièrement recommandés.
- éviter les sources de chaleur : coups de soleil, bain chaud, sauna.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

La recherche est orientée à la fois vers une amélioration du traitement de cette maladie et la recherche des gènes impliqués dans les lymphœdèmes familiaux.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36
(Appel non surtaxé)**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Docteur Stéphane Vignes

Consultation du Centre de référence des
maladies vasculaires rares
Hôpital Cognacq-Jay, Paris

Association Vivre Mieux
le Lymphœdème



Association Française des
Conseillers en Génétique

