



LGD Alliance Europe

Lymphangiomatose et maladie de Gorham



LGD Alliance Europe contribue à informer et à soutenir les patients, leurs familles ainsi que les professionnels de santé afin d'améliorer la qualité des soins du patient.

patients@lgda.eu
www.lgda.eu

QU'EST-CE QUE LA LYMPHANGIOMATOSE ?

Lymphangiomatose se compose des termes suivants :

- lymph: lymphe
- angio: vaisseaux
- oma: tumeur (bénigne)
- tosis: condition

Il s'agit d'une pathologie tumorale affectant les vaisseaux lymphatiques.

Les vaisseaux lymphatiques parcourent la presque totalité du corps. La lymphangiomatose peut donc se développer n'importe où mais survient préférentiellement dans les os et les poumons.

Les tumeurs sont causées par l'augmentation en nombre et en taille des vaisseaux lymphatiques. La lymphangiomatose est aussi connue sous le nom d'anomalie lymphatique généralisée (GLA)

La GLA comporte beaucoup de similitudes avec la GSD. 75% des patients atteints de GLA développent une atteinte osseuse ce qui pousse certains à conclure que GLA et GSD devraient être considérées comme un groupe plutôt que deux maladies individuelles.

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE GORHAM ?

Il s'agit d'une pathologie osseuse rare dans laquelle l'os se résorbe tandis que des vaisseaux prolifèrent dans cet espace. On parle de maladie de disparition des os ou d'ostéolyse massive.

- osteo: os
- lysis: disparition

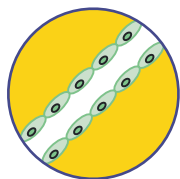
La maladie de Gorham est aussi connue sous le nom de Gorham-Stout Disease (GSD).

On pense qu'il s'agit d'une affection semblable à la GLA en raison d'une prolifération lymphatique intra-osseuse. Lorsqu'ils prolifèrent, ces vaisseaux envahissent agressivement l'os adjacent et conduisent à sa résorption et à son remplacement par du tissu angiomateux.

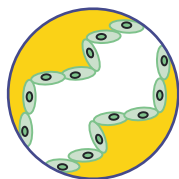
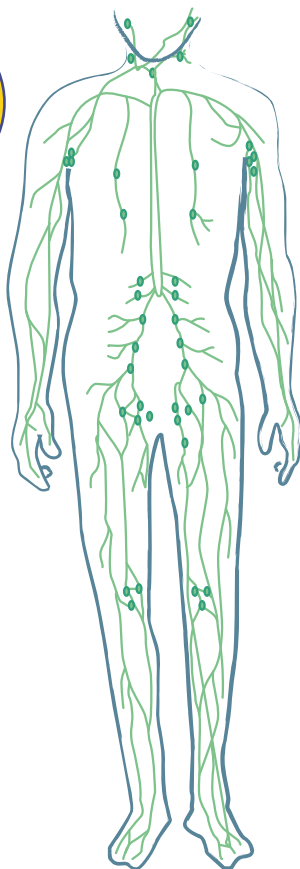
LYMPHANGIOMATOSE KAPOSIFORME (KLA)

La lymphangiomatose kaposiforme (KLA) se distingue de la GLA par une déformation fusiforme des cellules lymphatiques. Bien qu'il existe peu d'information quant à l'issue au long terme des patients atteints de KLA, ils présentent un moins bon pronostic que ceux atteints de GLA, particulièrement lorsqu'ils présentent une atteinte pulmonaire.

SYSTÈME LYMPHATIQUE

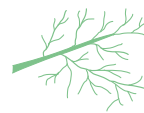


Vaisseau
lymphatique
normal

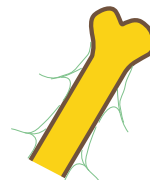


Malformation
lymphatique

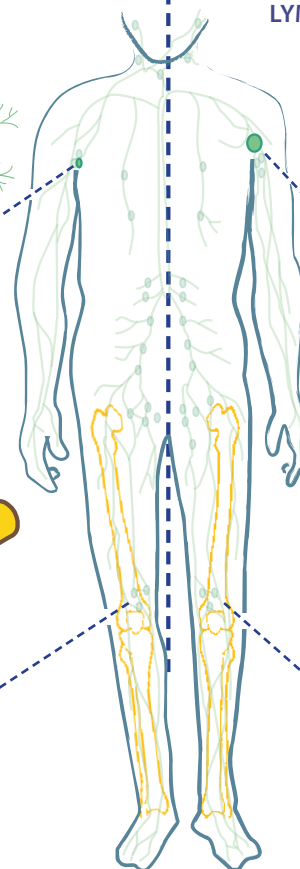
NORMAL



Normal



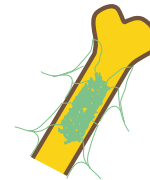
Os
normal



MALFORMATION LYMPHATIQUE



Malformation
lymphatique



Os envahi par
la prolifération/
déformation
lymphatique



Malformation lymphatique dans la nuque, l'épaule et le dos. La pression engendrée par cette malformation entraîne parfois l'éclatement de petits vaisseaux sanguins.



Malformation lymphatique dans la jambe.



Les malformations lymphatiques dans l'os le fragilisent. Le dos peut se déformer une fois que les vertèbres sont atteintes.

QUI CONCERNE-T-ELLE ?

La maladie affecte les hommes et les femmes, toutes races confondues et ne semble pas acquise par l'hérédité. Elle se développe à tout âge avec un pic d'incidence durant l'enfance et l'adolescence. Les symptômes sont généralement présents avant 20 ans et souvent sous-évalués chez l'adulte.

S'AGIT-IL D'UNE PATHOLOGIE COURANTE ?

Bien qu'il soit difficile d'évaluer le nombre exact de patients en raison du caractère rare et sous-diagnostiqué de la maladie, on estime que 10 à 30 nouveaux cas de GLA ou GSD naissent chaque année en Europe.

QUELS SONT LES SYMPTÔMES ?

Les premiers signes d'une atteinte thoracique comprennent toux, essoufflement et sifflement à la respiration

La douleur qui accompagne la résorption osseuse peut parfois s'attribuer à une "douleur de croissance" chez le jeune enfant. Lorsque l'os est atteint, on peut voir apparaître des fractures, dites pathologiques.

DIAGNOSTIC

Le diagnostic se pose difficilement et reste fréquemment erroné par manque de spécificité : il s'agit d'une affection rare dont les symptômes se présentent comme des pathologies plus courantes telles que l'asthme et l'ostéoporose.

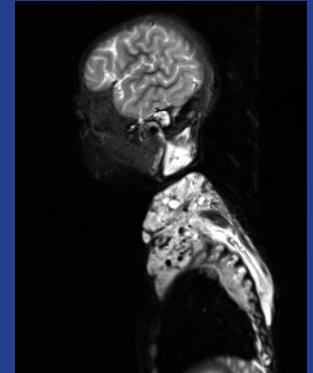
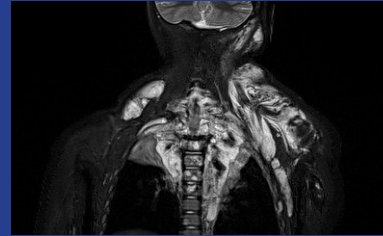
Envahissement

Bien que la pathologie reste bénigne, la prolifération des vaisseaux envahit agressivement les tissus adjacents, os et organes, jusqu'à entraîner leur résorption et leur remplacement par du tissu angiomateux.

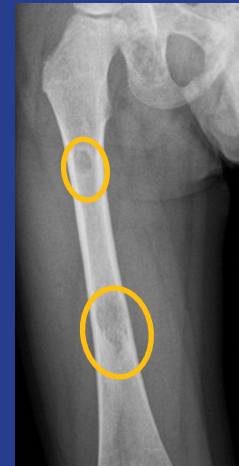
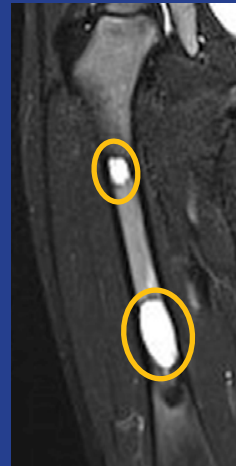
Outils diagnostiques

Bien que la radiographie, le scanner, l'IRM, l'échographie, la lymphangiographie, la scintigraphie osseuse et la bronchoscopie jouent un rôle dans l'identification de la maladie, la biopsie reste la pierre angulaire des outils diagnostiques. La biopsie (petit échantillon de tissu) peut être prélevée et analysée avec des marqueurs spécifiques pour confirmer le diagnostic et orienter le traitement.

Notons tout de même que la biopsie peut entraîner des complications sérieuses telles qu'un écoulement de chyle dans la plèvre. Veuillez-en discuter avec votre médecin ou consultant.



Images IRM de malformation lymphatique dans la nuque, épaule et dos. Mis à part le cerveau, la plupart des zones claires correspondent à l'accumulation de lymphe.



Gauche : ostéolyse et accumulation de lymphe observée à l'IRM

Droite : même lésion visualisée à la radiographie

QUELS SONT LES TRAITEMENTS DISPONIBLES ?

Il n'existe pas d'approche standard pour le traitement de la lymphangiomatose et la maladie de Gorham.

Le traitement consiste souvent à réduire et à soulager les symptômes comme la fatigue et l'immunosuppression.

La résection des tumeurs demeure difficile en raison d'une importante quantité de vaisseaux sanguins avoisinants. Le traitement médicamenteux, l'alimentation, la radiologie interventionnelle et la chirurgie sont des traitements envisageables, ils se discutent en concertation multidisciplinaire.

Exemples de traitements médicamenteux :

- Sirolimus
- Bisphosphonates
- Vincristine (chemo)
- Thalidomide

Diète (parfois nécessaire) :

- Alimentation parentérale
- Régime pauvre en graisse et riche en protéines

Radiologie interventionnelle:

- Sclérothérapie

Techniques chirurgicales :

- Drainage (lymphatique)
- Cimentage osseux
- Transplantation



BESOIN D'UN SECOND AVIS ?

Il arrive que les médecins, par manque de connaissance sur les pathologies extrêmement rares, tardent à effectuer un diagnostic correct ou à choisir un traitement adapté.

LGD Alliance Europe peut vous aider à entrer en contact avec des médecins partout en Europe ayant l'expérience de la lymphangiomatose et de la maladie de Gorham.

REGISTRE DES PATIENTS

Sans les patients, il n'existerait pas d'information ni de recherche scientifique. C'est pourquoi un registre international recueillant informations médicales du patient, histoire familiale et autres données importantes, a été établi. Nous espérons que les informations collectées dans ce registre conduiront à améliorer le diagnostic et le traitement de la maladie et ainsi la qualité de vie des patients.

Visitez www.lgdaregistry.org pour vous enregistrer. Nous serons ravis de vous aider à compléter le registre.

COMMUNAUTÉ

Lorsque vous êtes confrontés à une maladie rare, il semble que personne ne vous comprenne. C'est pourquoi nous avons créés deux groupes Facebook : un pour les patients (ou pour les parents des mineurs) et l'autre pour leur famille ainsi que d'autres. Nous pouvons également vous mettre en contact avec d'autres patients et leur famille.



CONTACT

S'il vous plaît contactez-nous avec des questions ou des demandes d'assistance. Les patients peuvent toujours nous joindre par e-mail : patients@lgda.eu

Pour plus d'informations sur la LGD Alliance Europe et ses partenaires locaux, rendez-vous sur notre site Web : www.lgda.eu

SUPPORT US

Les partenaires locaux de la LGD Alliance Europe sont des organismes de bienfaisance reconnus. Le soutien vital que nous donnons aux patients, à leurs familles et à la recherche scientifique ne serait pas possible sans nos généreux donateurs. Découvrez comment vous pouvez nous aider en tant qu'individu, fiduciaire ou organisation sur notre site Web!

PARTENAIRES

La LGD Alliance Europe est représenté, localement, par Alfie Milne Trust au Royaume-Uni, par LGD Alliance Nederland et LGD Alliance Belgique et représentée dans les autres pays de l'UE par d'autres.

En outre, les travaux sur la lymphangiomatose et la maladie de Gorham sont partagés avec d'autres organisations comme HEVAS, CMT-C-OVM, VSOP, RADIORG, Eurordis, la Commission Européenne sur les maladies rares et l'Alliance de LGD aux États-Unis.

