



Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



Mise au point

Lymphangiectasies intestinales primitives (maladie de Waldmann)

Primary intestinal lymphangiectasia (Waldmann's disease)

S. Vignes^{a,*}, J. Bellanger^b

^a Unité de lymphologie, Centre de référence des maladies vasculaires rares (lymphœdèmes primaires), hôpital Cognacq-Jay, 15, rue Eugène-Millon, 75015 Paris, France

^b Service de gastro-entérologie et nutrition, hôpital Saint-Antoine, AP-HP, 184, rue du Faubourg Saint-Antoine, 75571 Paris cedex 12, France

I N F O A R T I C L E

Historique de l'article :
Disponible sur Internet le xxx

Mots clés :
Lymphangiectasies intestinales primitives
Maladie de Waldmann

R É S U M É

Les lymphangiectasies intestinales primitives (LIP) ou maladie de Waldmann, sont des pathologies très rares, d'étiologie inconnue, caractérisées par des dilatations lymphatiques digestives. Elles entraînent une fuite lymphatique intraluminaire responsable d'une gastro-entéropathie exsudative avec hypoalbuminémie, lymphopénie et hypogammaglobulinémie. Le diagnostic est généralement fait avant l'âge de 3 ans, mais la maladie peut être découverte beaucoup plus tard. Les œdèmes des membres inférieurs sont le principal signe clinique, et des épanchements des séreuses (plèvre, péricarde, péritoine) parfois abondants sont possibles. La gastro-entéropathie exsudative est confirmée par l'augmentation de la clairance de l' α 1-antitrypsine. La fibroscopie œso-gastroduodénale met en évidence des lésions d'aspect laiteux correspondant à des lymphangiectasies sur les biopsies duodénales confirmant le diagnostic. La vidéocapsule endoscopique peut être utile pour évaluer l'extension de la maladie et/ou si la fibroscopie haute n'est pas contributive. Dans de rares cas, les LIP peuvent compliquer de lymphomes B digestifs ou extra-digestifs. La prise en charge repose avant tout sur un régime sans graisses strict, associé à une supplémentation en triglycérides à chaînes moyennes et en vitamines liposolubles. L'octréotide, un analogue de la somatostatine, a été proposé avec une efficacité inconstante, en association avec le régime sans graisses. Les résections intestinales peuvent être utiles dans les rares formes segmentaires localisées de la maladie. Une surveillance clinique et biologique prolongée est nécessaire.

© 2017 Société Nationale Française de Médecine Interne (SNFMI). Publié par Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

A B S T R A C T

Primary intestinal lymphangiectasia (PIL), Waldmann's disease, is a rare disorder of unknown etiology characterized by dilated intestinal lacteals leading to lymph leakage into the small-bowel lumen and responsible for protein-losing enteropathy leading to lymphopenia, hypoalbuminemia and hypogammaglobulinemia. PIL is generally diagnosed before 3 years of age but may be diagnosed in older patients. The main symptom is bilateral lower limb edema. Edema may be moderate to severe including pleural effusion, pericarditis or ascites. Protein-losing enteropathy is confirmed by the elevated 24-h stool α 1-antitrypsin clearance and diagnosis by endoscopic observation of intestinal lymphangiectasia with the corresponding histology of biopsies. Videocapsule endoscopy may be useful when endoscopic findings are not contributive. Several B-cell lymphomas of the gastrointestinal tract or with extra-intestinal localizations were reported in PIL patients. A long-term strictly low-fat diet associated with medium-chain triglyceride and liposoluble vitamin supplementation is the cornerstone of PIL medical management. Octreotide, a somatostatin analog, have been proposed with an inconsistent efficacy in association with diet. Surgical small-bowel resection is useful in the rare cases with segmental and localized intestinal lymphangiectasia. A prolonged clinical and biological follow-up is recommended.

© 2017 Société Nationale Française de Médecine Interne (SNFMI). Published by Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Keywords:
Primary intestinal lymphangiectasia
Waldmann's disease

* Auteur correspondant.
Adresse e-mail : stephane.vignes@cognacq-jay.fr (S. Vignes).

1. Définition et épidémiologie

Les lymphangiectasies intestinales primaires (LIP) ont été décrites en 1961 par Waldmann chez 18 patients [1]. Tous les patients avaient des œdèmes, une hypoalbuminémie et une hypogammaglobulinémie. Il a pu démontrer qu'il existait une fuite digestive d'albumine alors que les biopsies du grêle montraient des dilatations plus ou moins importantes des vaisseaux lymphatiques muqueux et sous-muqueux, qu'il a dénommé « lymphangiectasies intestinales », le caractère primitif de la maladie étant affirmé par l'élimination des maladies à l'origine des lymphangiectasies secondaires. La maladie est très rare, même si sa prévalence exacte reste inconnue notamment du fait de l'existence de formes a- ou paucisymptomatiques. Elle débute habituellement dans l'enfance avant l'âge de 3 ans, ou chez des adultes jeunes mais le diagnostic peut parfois être établi à l'âge adulte [2,3]. Il existe également de très rares formes familiales [1,4].

2. Signes cliniques

2.1. Œdèmes

Les œdèmes périphériques sont les principaux signes cliniques. Ils sont liés à la diminution de la pression oncotique liée à l'hypoprotidémie. Ils sont d'intensité variable, allant d'un œdème modéré des membres inférieurs, parfois asymétrique, à des formes plus marquées touchant le visage ou encore les organes génitaux externes. Les épanchements modérés des séreuses (pleural, péricardique, intrapéritonéal) sont fréquents et peuvent être abondants, pouvant dans les formes majeures menacer le pronostic vital (tamponnade, épanchements pleuraux asphyxiants) [1,3]. La maladie peut être suspectée en cours de grossesse par les échographies fœtales en montrant une ascite et/ou des œdèmes des membres inférieurs [5].

2.2. Autres signes cliniques

Les autres signes cliniques sont les suivants :

- asthénie : c'est un symptôme fréquemment rapporté par les patients, avec une fatigabilité importante, majorée lors d'infections virales (ex. : oropharyngées) ;
- lymphœdème des membres : c'est une manifestation plus rare des LIP. Le lymphœdème peut être différencié des œdèmes liés à l'hypoprotidémie, le signe du godet dans la région infiltrée entraînant une empreinte moins marquée en raison de la composante liquidienne plus faible que la composante tissulaire (fibrose). Le lymphœdème touche surtout la partie sous-gonale des membres inférieurs (pieds, chevilles, jambes) et plus rarement les cuisses ; il peut aussi toucher les membres supérieurs (main, avant-bras), le thorax (sein), la face et les organes génitaux externes (avec un épaississement de la peau du scrotum) [6,7]. Lors de l'examen clinique, il n'est pas toujours facile de distinguer les œdèmes liés à l'hypoprotidémie du lymphœdème. Le signe de Stemmer, quasi-pathognomonique, permet de confirmer le diagnostic de lymphœdème (s'il touche le pied) : il est alors impossible de pincer la peau de la face dorsale du 2^e orteil (ou sa base) confirmant ainsi la présence de la fibrose du lymphœdème [8]. Un lymphœdème isolé peut aussi être révélateur d'une maladie peu symptomatique [9] ;
- diarrhée modérée et/ou intermittente : c'est le principal symptôme digestif de la maladie chez l'enfant et l'adulte jeune [10] ;
- palpation d'une masse abdominale épigastrique attribuée à une pseudo-masse créée par l'infiltration œdémateuse pariétale de l'intestin grêle [11] ;

- anémie parfois sévère par carence martiale. Cette situation est assez fréquente et serait liée à la présence chronique d'une augmentation des pertes de sang au niveau d'ulcérations de l'intestin grêle, les hémorragies digestives extériorisées restant une manifestation considérée comme atypique [2,12] ;
- tableau sub-occlusif, lié à la présence soit d'un œdème pariétal majeur localisé, soit à des dilatations pseudo-kystiques plus ou moins étendues de la paroi jéjunale. Ce tableau est rare et peut entraîner un tableau de sténose jéjunale serrée. Ces lésions ont été toujours été reconnues lors de résection chirurgicale [13] ;
- reflux chyleux dans la peau de l'abdomen, des membres inférieurs, du périnée et des organes génitaux externes évoquant un lymphangiome microkystique avec de nombreuses vésicules remplies de liquide laiteux a pu être signalée [14] ;
- érythème nécrolytique migrateur [15] ;
- hippocratisme digital [16].

2.3. Particularités de l'enfant

Chez l'enfant, la maladie est habituellement diagnostiquée avant l'âge de 3 ans avec parfois des formes très étendues et létales [3,17,18]. Les principaux signes cliniques sont : œdèmes, diarrhée, ascite, asthénie, douleurs abdominales, nausées, vomissements, perte de poids ou absence de prise de poids, retard de croissance. La malabsorption peut entraîner une carence en vitamines liposolubles (A, D, E, K), des épisodes d'hypocalcémie parfois responsables de convulsion [3]. L'association avec la maladie coeliaque a été ponctuellement rapportée chez l'enfant [19].

3. Syndromes associés aux lymphangiectasies intestinales

D'autres syndromes impliquant le système lymphatique – faisant évoquer des syndromes de chevauchement entre eux – peuvent s'accompagner de lymphangiectasies intestinales : le syndrome des ongles jaunes (comprenant aussi une atteinte pulmonaire, un lymphœdème des membres, une sinusite chronique), décrit initialement en 1964 par Samman et White [20–22], le syndrome de Hennekam lié à une mutation du gène *CCBE1* (retard mental, crises convulsives, lymphœdème des membres et de la face) [23], la dysplasie lymphatique généralisée liée à une mutation du gène *PIEZO1* [24]. Des publications d'associations encore plus rares ont été rapportées : sclérose tubéreuse de Bourneville [25], dysplasie osseuse diffuse [26], neurofibromatose de type I (maladie de von Recklinghausen) [27].

4. Étiologie et pathogénie

La cause des LIP reste à ce jour inconnue. Des anomalies de la régulation de gènes impliqués dans le développement du système lymphatique ont été rapportées : *VEGFR3* (vascular endothelial growth factor receptor 3), *PROX1* (prospero-related homeobox-transcriptional factor), *FOXC2* (forkhead transcriptional factor), *SOX18* (sex-determining region Y-box) [28]. Des mutations du gène *HGF/MET* (hepatocyte growth factor/high affinity hepatocyte growth factor receptor) pourraient être également impliquées dans les LIP [29].

5. Diagnostic

Les lymphangiectasies intestinales sont reconnues de lors de la fibroscopie œso-gastroduodénale. L'aspect macroscopique évocateur correspond à des dilatations lymphatiques de couleur jaune/brune (chylomicros) de densité et de taille variables. Les biopsies duodénales confirment le diagnostic avec la mise en évidence de dilatations lymphatiques, plus ou moins importantes.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8678491>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8678491>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)