

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Lymphangiectasies intestinales primitives (maladie de Waldmann

Novembre 2022

**Centre national de référence des maladies
vasculaires rares (malformations lymphatiques, lymphoedème primaire)**

Synthèse à destination du médecin traitant

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 (chyle) dans la lumière intestinale 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, péritoine, péricarde) parfois abondants sont possibles. La gastroentéropathie exsudative est confirmée par l'augmentation de la clairance de l' α 1- antitrypsine. L'endoscopie oeso-gastro-duodénale (EOGD) met en évidence des lésions d'aspect laiteux correspondant à des lymphangiectasies sur les biopsies duodénales confirmant alors le diagnostic. La vidéocapsule endoscopique peut être utile pour évaluer l'extension de la maladie et/ou si l'EOGD n'est pas contributive. Dans de rares cas, les LIP peuvent se compliquer de lymphomes B digestifs ou extradiigestifs chez l'adulte. La prise en charge repose avant tout sur un régime sans graisse strict, associé à une supplémentation en triglycérides à chaînes moyennes (TCM), en acides gras essentiels (AGE) et en vitamines liposolubles (ADEK). L'octréotide, un analogue de la somatostatine, a une efficacité inconstante, en association avec le régime sans graisse et le sirolimus, inhibiteur de mTOR, parfois proposé avec des effets positifs. Les diurétiques et les perfusions d'albumine peuvent être utiles en complément du régime sans graisse. Les résections intestinales sont proposées dans les rares formes segmentaires localisées de la maladie. Une surveillance clinique et biologique à vie est nécessaire.

Le médecin traitant devra :

- Orienter le patient vers un centre de référence ou de compétence pour confirmer le diagnostic ;
- Assurer, en coordination avec le centre de référence ou de compétence et le diététicien, la prise en charge et le suivi du patient ;
- Proposer un soutien psychologique ;

Pour obtenir des informations complémentaires

- le site Orphanet : <http://www.orphanet.net> (code ORPHA:90362)

Pour une revue simplifiée, les médecins peuvent consulter les articles suivants :

Vignes S, Bellanger J. Lymphangiectasies intestinales primitives (maladie de Waldmann). Rev Med Interne 2018;39:580–85.

Amiot A. Gastro-entéropathies exsudatives. Rev Med Interne 2015;36:467–73.

Munck A, Sosa Valencia G, Faure C, Besnard M, Ferkdadjji L, Cézard JP, Mougnot JF, Navarro J. Suivi de long cours des lymphangiectasies intestinales primitives de l'enfant. A propos de six cas. Arch Pediatr 2002;9:388–91.

Informations utiles

Centres de Référence et de Compétence Maladies Rares de la filière FAVAMULTI :

<https://www.favamulti.fr/qui/acteurs-de-la-filiere/les-centres-de-referance/>

Centres de Référence

- CRMR coordonnateur : Hôpital Européen Georges Pompidou – Paris, Tél : 01 56

09 50 41

- CRMR constitutif du lymphoedème primaire et des malformations lymphatiques :
Hôpital Cognacq-Jay – Paris, Tél : 01 45 30 81 00
- CRMR constitutif du lymphoedème primaire et des malformations lymphatiques :
Hôpital Saint-Eloi – Montpellier, Tél : 04 67 33 70 28/77 02/76 86
- CRMR constitutif des malformations artério-veineuses superficielles, Hôpital
Lariboisière – Paris, Tel : 01 49 95 83 59

Centre de Compétence

- CCMR Bordeaux – Pr Joël Constans
- CCMR Caen – Dr Damien Lanéelle
- CCMR Limoges – Pr Philippe Lacroix
- CCMR Lyon – Pr Laurent Guibaud
- CCMR Nantes – Pr Marc-Antoine Pistorius
- CCMR Rouen – Dr Sébastien Miranda
- CCMR Tours – Pr Loïc Vaillant