

Dr Romain LAZOR

Consultation de pneumopathies interstitielles et maladies  
pulmonaires rares

Service de pneumologie CHUV et

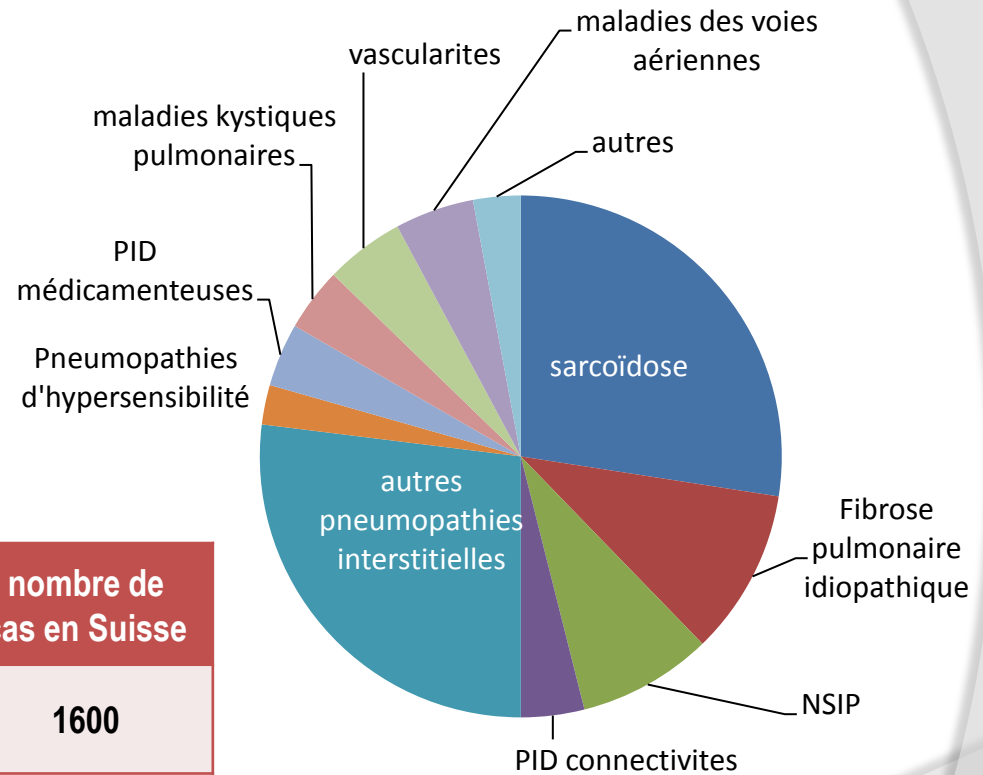
Centre de référence des maladies pulmonaires rares, Lyon, France

## **Une consultation de maladies rares : comment les médecins travaillent**

Berne 19 février 2011

# Consultation pneumopathies interstitielles et maladies pulmonaires rares CHUV

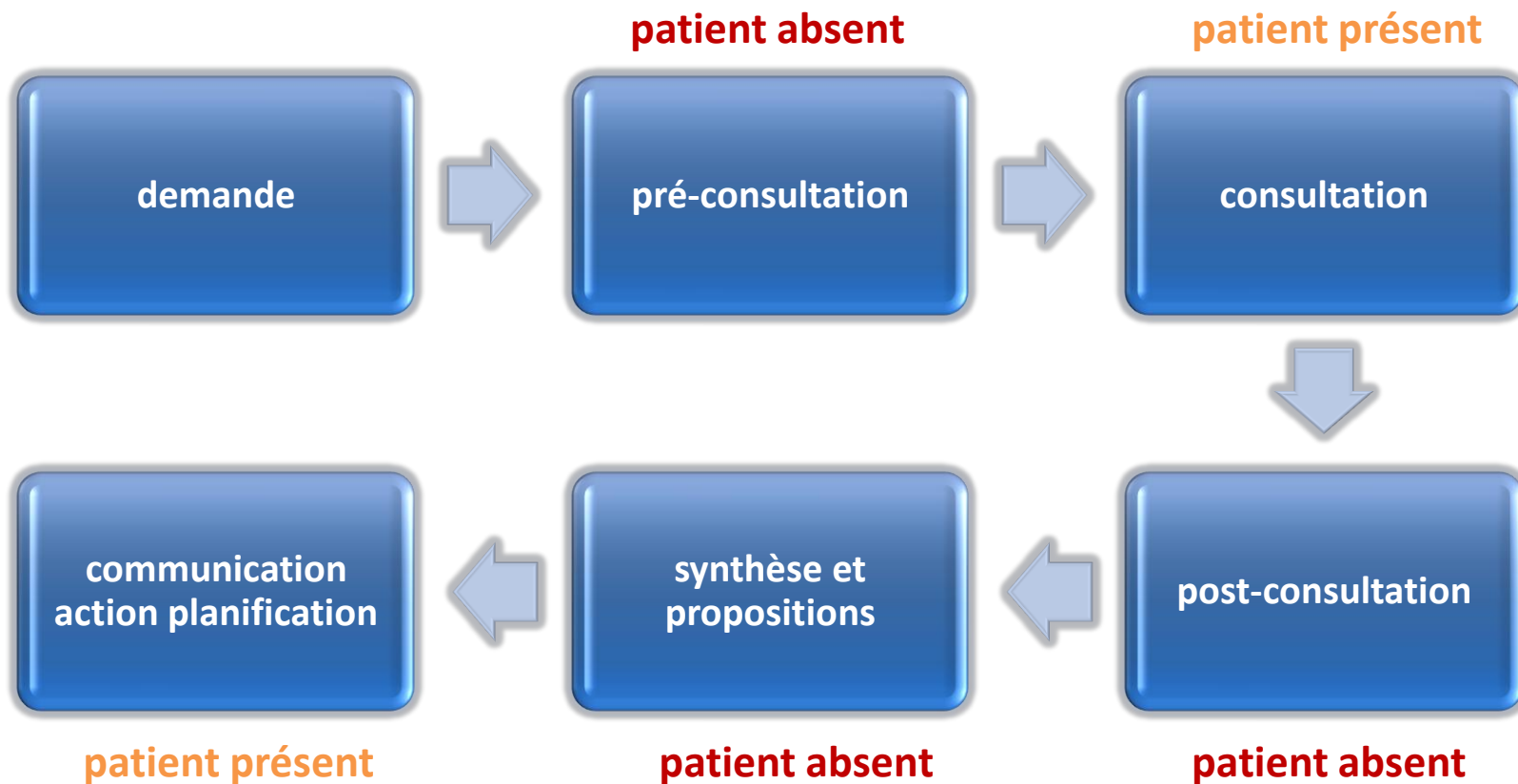
- ⊙ > 400 consultations / an
- ⊙ ~ 150 maladies différentes
- ⊙ diversité épidémiologique



maladie	prévalence /100'000	nombre de cas en Suisse
<b>fibrose pulmonaire idiopathique</b>	<b>20</b>	<b>1600</b>
<b>syndrome de Churg-Strauss</b>	<b>1</b>	<b>80</b>
<b>protéïnose alvéolaire</b>	<b>0.1</b>	<b>8</b>

# processus

une grande partie du travail se fait en l'absence du patient



# phase pré- / post-consultation

patients ont souvent déjà eu plusieurs examens / traitements

*Cher Collègue,*  
Je vous envoie pour le  
examen que vous envisagez  
ce que ce patient et dont  
quelques renseignements  
de son dossier.  
Vous avez besoin du rapport  
d'écho cardiaque que voici.

Date de naissance: 13.08.1951 | Date d'examen: 30.11.2009  
Fonction: Spiro | Taille: 157 | Rythme: Sinusal

Indication: Dyspnée HTAP  
Médicament: Aurore

KT No: 170 | Temps: 35555 | Qualité: Bonne

Mesures M-Made

Paramètre	Valeur	Unité	Commentaire
VC (ml)	30	ml	VC non dilaté, non hyperlophé. Bonne fonction systolique, sans anévrisme. DC de 4.1 litres.
VC stat (ml)	23.44	ml	
VC stat (ml)	17	ml	
FR (l/min)	50	l/min	FR normale (30-60 l/min)
SpO2 (ml)	10	ml	O2: Cœur aortique
Pression post (ml)	11	ml	O2: aortique, cavités droites non dilatées. Bonne fonction VD, VCI et VSH.
Masse VD	126.45	g	
VC stat (ml)	30	ml	
VC stat (ml)	23.44	ml	
OG (ml)	10	ml	
OG (ml)	10	ml	

Age: 75 | Height(cm): 156 | Weight(kg): 50.5 | Gender: Fem. | Race: Caucasian

**Spirometry**

Paramètre	Ref	Pre	Pre	Post	Post	Post	
		Max	% Ref	Max	% Ref	% Chg	
CVF	Litres	2.09	2.39	1.15	2.32	121	8
VEF1	Litres	1.69	1.16	0.75	1.26	74	4
VEF2	Litres	1.22	0.41	0.15	0.62	51	4
VEF3	Litres	0.92	0.21	0.15	0.50	54	18
VEF4	Litres	0.72	0.22	0.15	0.44	79	10

**Lung Volumes**

Paramètre	Ref	Pre	Post	Post
CVF	Litres	4.81	4.20	83
VE	Litres	2.22	1.89	85
RV	Litres	4.8	4.0	83
RV	Litres	3.2	3.28	103

**Diffusion**

Paramètre	Ref	Pre	Post	Post
DLCO	ml/min	6.3	5.0	79
DLCO	ml/min	6.3	5.0	79
DLCO	ml/min	6.3	5.0	79
DLCO	ml/min	6.3	5.0	79
DLCO	ml/min	6.3	5.0	79
DLCO	ml/min	6.3	5.0	79

**Interpretation**  
Trouble ventilatoire obstructif de degré moyen, sans réversibilité significative sous bronchodilatateur. Pas de trouble ventilatoire restrictif appréciablement associé au facteur de branchement DLCO.

# Consultation et examens complémentaires

- interrogatoire + examen clinique
- check-lists
- bases de données
- examens spéciaux

Service de pneumologie

Étiquette patient

Date :  
Médecin :

**Syndrome de Sjögren : critères internationaux de diagnostic**

CRITERE 1			
Symptômes oculaires	Avez-vous une sensation d'œil sec	<input type="checkbox"/> Oui	
<i>Une réponse moins un</i>			

PNEUMOPATHIES D'HYPERSENSIBILITÉ (PHS) EN MILIEU AGRICOLE (OU APPARENTÉ)			
DÉNOMINATION	RÉSERVOIR ANTIGÉNIQUE HABITUEL	ANTIGÈNES (PRÉSUMÉS)	PRINCIPALES RÉFÉRENCES
CRITERE 1 Maladie du poumon de fermier	Foin, fourrages, paille, céréales, fumier, substances végétales moisis	Actinomyces thermophilus	125, 119
		Saccharopolyspora rectivirgula (anciennement Micropolyspora faeni)	
		Thermoactinomyces (T) vulgaris, T. vitidis, Laceyella sacchari (anciennement T. sacchari)	125, 81
CRITERE 2 Symptôme		Streptomyces sp	32
		Micromycètes	74, 75
			2
			42, 126, 131
			179
			126
			75, 83
			36, 92
			175
			90
			2

Service de pneumologie

Étiquette patient

Date :  
Médecin :

**Polyarthrite rhumatoïde : critères de diagnostic**

Diseases - Windows Internet Explorer	
www.pneumotox.com/index.php?fich=drug&lg=entfr=	
Foyers : Quels ?	
Lung Diseases	

**Drugs that may injure the Respiratory System**

11

→ All the drugs known to be able to damage the respiratory system are listed below by alphabetical order (generic names). (Complete list here)

Or search here :

(generic name, therapeutic class)  
 Approximated search

→ Miscellaneous data

Last update : 2010-06-17

Arthrite rhumatoïde

polyarthrite rhumatoïde. Les critères 1, 2, 3, et 4.

Articulation de durée

Oui  
 Non

Simultanée (hypertrophie nœud articulaire), d'au moins 2 articulations ou à prendre en compte : mains (IPP), métacarpo-phalanges, coudes, genoux, épaules (MTP)

Oui  
 Non

Des poignets, des chevilles, des épaules ou des hanches

Oui  
 Non

Asymétrique et simultanée des articulations citées en 1 et 2. IPP, MTP et MCP est en faveur de symétrie parfaite.

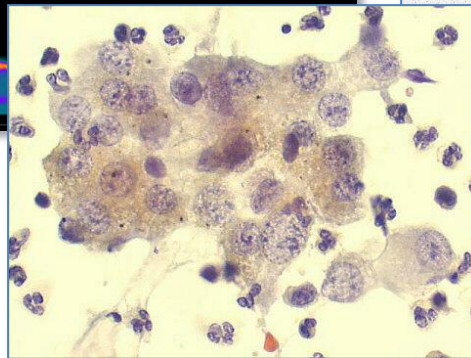
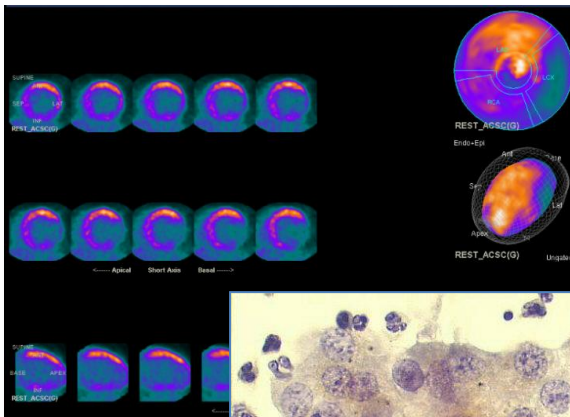
Oui  
 Non

Osseuses ou ostéoporose

Oui  
 Non

Extension ou en situation

Oui  
 Non







# Collaboration et coordination interdisciplinaires

## Exemple:

télangiectasie hémorragique héréditaire  
(maladie de Rendu-Osler-Weber)

1/8'000

50% des enfants atteints

Peau, muqueuses

Tube digestif

Poumon

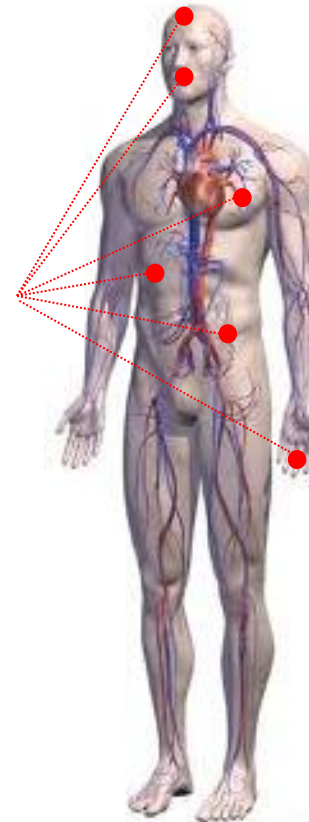
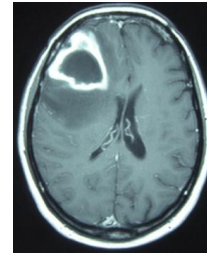
foie

Cerveau

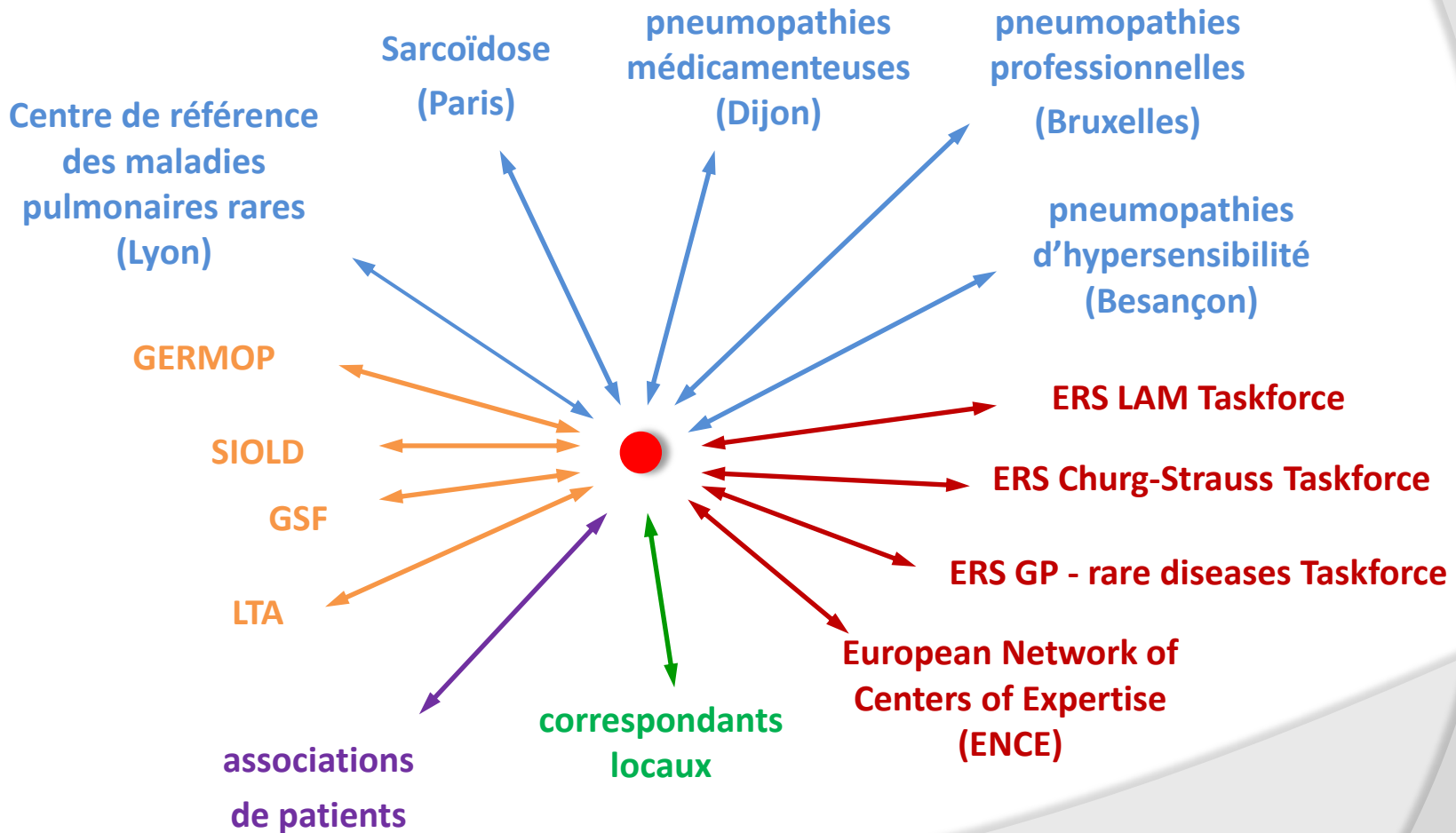
Moelle épinière



**malformations  
artério-veineuses**



# Réseaux cliniques et scientifiques





# Registre suisse de maladies pulmonaires rares

Swiss group for Interstitial and Orphan Lung Diseases (SIOLD)

Case ID	Code	Sex	Date of Birth	Diagnosis	Details	Edit IDs
1810	L515	Female	31.12.1944	interstitial lung disease in systemic sclerosis (specify diagnosis)	Details	Edit IDs
010732		Male	19.01.1945	idiopathic pulmonary fibrosis	Details	Edit IDs
1281	O7U4	Female	26.02.1945	PULMONARY LANGERHANS CELL HISTIOCYTOSIS (histiocytosis X)	Details	Edit IDs
2965		Male	28.02.1945	idiopathic pulmonary fibrosis	Details	Edit IDs
1805	U7R4	Female	05.03.1945	Pulmonary lymphangiomyomatosis in tuberous sclerosis (TSC-LAM)	Details	Edit IDs
1077	A5U7	Male	28.03.1945	cryptogenic organizing pneumonia (COP = idiopathic BOOP)	Details	Edit IDs
10506		Female	03.04.1945	SARCOIDOSIS	Details	Edit IDs
10663		Female	10.04.1945	pulmonary vasculitis : unspecified	Details	Edit IDs
10079		Male	24.04.1945	SARCOIDOSIS	Details	Edit IDs
2989		Female	12.05.1945	Wegener's granulomatosis	Details	Edit IDs
10018		Male	21.05.1945	SARCOIDOSIS	Details	Edit IDs
010736		Male	28.06.1945	interstitial lung disease in idiopathic inflammatory myopathies (polymyositis, dermatomyositis, anti-synthetase syndrome, specify diagnosis)	Details	Edit IDs
1136	O8H6	Female	30.06.1945	interstitial lung disease in systemic sclerosis (specify diagnosis)	Details	Edit IDs
377	A6E6	Male	04.07.1945	Churg-Strauss syndrome	Details	Edit IDs
10685		Male	05.07.1945	idiopathic pulmonary fibrosis	Details	Edit IDs
				RARE CAUSE OF HYPERSENSITIVITY		

powered by **alabus ag**

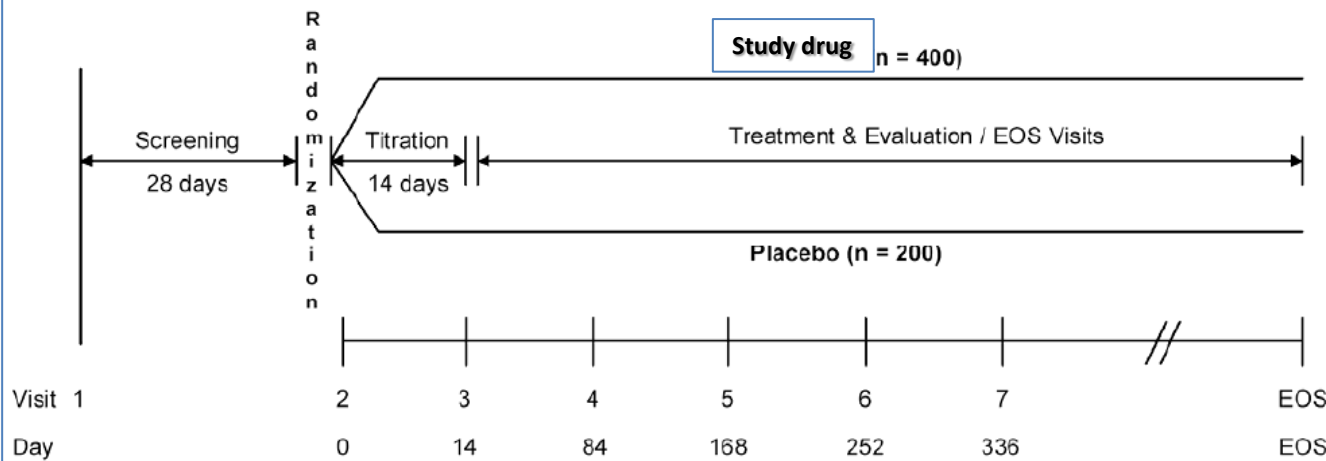
- ~30 maladies rares
- réseau >200 pneumologues
- ~ 1200 cas enregistrés, ~ 460 recrutés dans 11 études (publiées ou en cours)

[www.siold.ch](http://www.siold.ch)

# études cliniques randomisées

	Screen Period	Randomization	First Treatment Visit	Treatment Period <sup>a</sup>	Early Termination or EOS	LFT & Pregnancy Monitoring <sup>b</sup>
	-28 Days	Day 0	Day 14	T2, T3 to EOS	EOS	Day 0, Every 28 Days <sup>c</sup>
<b>Visits</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4, 5, 6, 7 to EOS</b>		
Obtain Consent	X					
Questionnaires (SF-36, EQ5D, SGRQ and TDD) <sup>d</sup>		X		X <sup>e</sup>	X	
Medical Hx / Diag test Hx <sup>f</sup>	X					
UNOS LAS		X		X <sup>g</sup>	X <sup>g</sup>	
Physical exam	X	X	X	X	X	
Vital signs	X	X	X	X	X	
Height and body weight <sup>h</sup>	X	X	X	X	X	
HRCT	X			X <sup>i</sup>	X <sup>i</sup>	

## 3.2. Study Schematic



# Directives (guidelines)

Eur Respir J 2010; 35: 1–13  
 DOI: 10.1183/09031936.00076209  
 Copyright©ERS Journals Ltd 2010



## ERS TASK FORCE

# European Respiratory Society guidelines for the diagnosis and management of lymphangioliomyomatosis

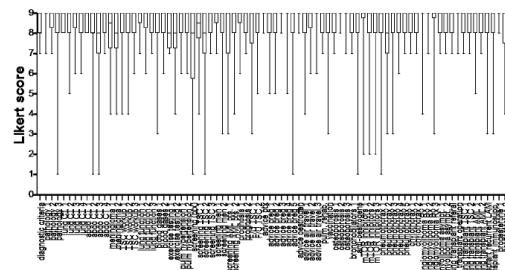
**S.R. Johnson, J.F. Cordier, R. Lazor, V. Cottin, U. Costabel, S. Harari, M. Reynaud-Gaubert, A. Boehler, M. Brauner, H. Popper, F. Bonetti, C. Kingswood and the Review Panel of the ERS LAM Task Force**

### Evidence grading

QUALITY OF EVIDENCE	NET BENEFIT					
	Substantial	Intermediate	Small/weak	None	Conflicting	Negative
Good	A	A	B	D	I	D
Fair	A	B	C	D	I	D
Low	B	C	C	I	I	D
Expert opinion	E/A	E/B	E/C	I	I	E/D

A = strong      E/A = strong / expert opinion  
 B = moderate    E/B = moderate / expert opinion  
 C = weak        E/C = weak / expert opinion  
 D = negative    E/D = negative / expert opinion  
 I = inconclusive

### Delphi formal consensus method



agreement on 1-9 points Likert scale



# Informations tous publics



## Le syndrome de Churg et Strauss

peut aussi être les organes comme

peut encore évoluer vers une phase, qui se caractérise par l'oblitération des petits vaisseaux (vasculite). C'est dans ces cas que les vaisseaux du cœur, du système digestif, des reins, du système nerveux de la peau peuvent être atteints, voire obstrués. Cela peut

Accueil | Médias | Publications | Offres d'emploi | Newsletter | Contact | Plan

LIGUE PULMONAIRE Vivre, c'est respirer DE FR

THÉRAPIES & PRESTATIONS MALADIES THÈMES PRINCIPAUX DONS & AIDES ORGANISATION Liques cantonales

Vous êtes ici: Ligue pulmonaire » Maladies » Maladies rares

**Maladies rares**

- Asthme
- Bronchite chronique
- BPCO
- Mucoviscidose (Fibrose kystique)
- Emphysème pulmonaire
- Cancer du poumon
- Syndrome d'apnées du sommeil
- Tuberculose
- Maladies chez l'enfant
- Maladies rares**
  - Les maladies orphelines: un nouveau défi
  - Hypertension pulmonaire
  - Sarcoidose
  - La fibrose pulmonaire idiopathique
  - Lymphangioléiomyomatose
  - Déficit en alpha-1 antitrypsine
  - Dyskinésie ciliaire primitive et syndrome de Kartagener
  - Pneumopathie interstitielle non spécifique
  - L'histiocytose pulmonaire à cellules de Langerhans
  - Le syndrome de Churg et Strauss
  - Syndrome de Goodpasture
  - L'«autre» pneumonie

**Les maladies orphelines: un nouveau défi pour la santé publique**

Dans les pays développés, la fréquence d'une maladie détermine l'ampleur des moyens mis en œuvre pour la combattre. Les maladies fréquentes représentent un enjeu important pour les institutions de santé, la recherche et l'industrie pharmaceutique. Il en résulte une dynamique de progrès qui fait peu à peu reculer la maladie. Mais lorsqu'une maladie est rare, ces mécanismes font défaut.

[suite ►](#)

**Hypertension pulmonaire**

Les hypertensions pulmonaires sont un ensemble de maladies amenant à une gêne respiratoire puis à une invalidité respiratoire parfois sévère, en raison de l'obstruction des vaisseaux sanguins ou artères amenant le sang vers les poumons pour s'y oxygéner.

[suite ►](#)

**Sarcoidose**

La sarcoidose est une maladie inflammatoire qui peut se manifester de multiples manières. Parfois, elle est chronique. Certains patients font une unique poussée, puis guérissent ensuite pour la vie.

[suite ►](#)

**Fibrose pulmonaire idiopathique**

La fibrose pulmonaire idiopathique est une affection pulmonaire relativement rare qui peut entraîner une dyspnée sévère. Malheureusement, il n'existe actuellement que peu de médicaments susceptibles d'apporter une stabilisation de la maladie. De nouvelles

**FAITES UN DON**

[Qui le soutiens des personnes souffrant de maladies des voies respiratoires](#)



Figure 1A: radiographie pulmonaire normale



Figure 1B: radiographie pulmonaire dans un syndrome de Goodpasture avec hémorragie dans les alvéoles pulmonaires. On observe des infiltrats bilatéraux diffus.

## Syndrome de Goodpasture

Le syndrome de Goodpasture est une affection très rare, mais dangereuse, qui apparaît sans prévenir et peut provoquer des lésions pulmonaires ou rénales. La maladie est provoquée par des anticorps qui se dirigent contre certaines structures des poumons et des reins. Le tabagisme favorise l'apparition de la maladie.

En Suisse, trois à quatre personnes développent un syndrome de Goodpasture chaque année. Deux tiers des patients ont entre 16 et 25 ans. Les mécanismes de la maladie sont complexes. Le tabagisme favorise l'apparition de la maladie. Les membranes basales des glomérules rénaux et les alvéoles pulmonaires. Les membranes basales sont constituées de collagène, dont il existe plusieurs types. Les membranes basales des glomérules rénaux et