

La sarcoïdose : une maladie rare mise en lumière

Article du point de vue des patients

Dorrit Irène Novel

Cela commence d'abord de manière inaperçue, par exemple par une toux sèche et des douleurs articulaires. Si d'autres troubles s'y ajoutent, par exemple des troubles de la mémoire ou une fatigue persistante, on finit par se décider à consulter le médecin. La toux seule ne serait pas une raison suffisante pour solliciter une consultation, y compris quand elle dure longtemps.

Que sait-on aujourd'hui sur la sarcoïdose ?

La sarcoïdose fait partie des maladies rares. Elle concerne souvent plusieurs organes, ce qui peut déclencher de la toux, de la fatigue et des troubles de la mémoire. Le poumon est le plus souvent concerné et c'est à son sujet qu'on en sait davantage. Il y a de nombreuses autres manifestations : par exemple des éruptions cutanées avec rougeurs aux bras et aux jambes, des inflammations oculaires ou des attaques aux organes internes. Les granulomes, des boutons persistants typiques qui apparaissent à plusieurs endroits du corps, ne sont pas infectieux mais ils causent parfois des troubles du fonctionnement des organes concernés. Tous ces symptômes n'apparaissent pas toujours en même temps ; pour cette raison, il est difficile d'en identifier les relations. Il y a donc le danger que la sarcoïdose non traitée, selon l'organe concerné et le degré de sa gravité – puisse représenter un risque important.

Symptômes extra-pulmonaires

Il est possible que les poumons et les ganglions lymphatiques ne soient pas les seuls concernés en cas de soupçon de sarcoïdose. Des troubles de la peau, des os et des articulations, des yeux ou des maladies des organes internes tels que le foie, la rate ou les reins peuvent éventuellement se manifester sournoisement et, avec le temps, causer de graves dégâts aux organes tels que, par exemple, la cirrhose du foie ou des calculs rénaux. Le danger de mort peut survenir en cas d'attaque au muscle cardiaque, (arrêt cardiaque). Dans ces cas, les analyses liées au diagnostic de sarcoïdose sont particulièrement difficiles. Il faut dès lors intégrer des cardiologues expérimentés. Si la sarcoïdose frappe le cerveau, on parle de neurosarcoïdose ; selon la situation, elle peut être cause d'invalidité. Des troubles neurologiques tels que des paralysies faciales ou des maux de tête font partie de ce cadre clinique. D'autres manifestations collatérales en sont les troubles de la mémoire et de l'éloquence, la fatigue et la dépression.

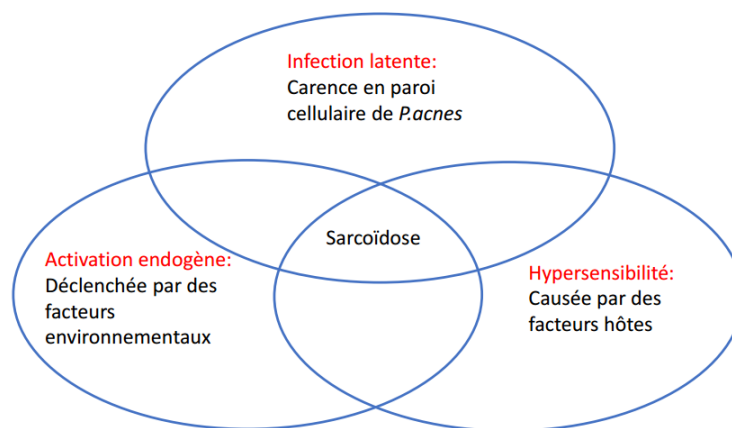


Que savons-nous des causes et de l'apparition de la sarcoïdose ?

Nous savons, certes, que la sarcoïdose est une maladie inflammatoire avec de nombreux symptômes très différents, mais ses causes (étiologie) et ses manifestations restent peu claires. En Suisse on a enregistré jusqu'à présent env. 3'500 cas de sarcoïdose, ce qui correspond à peu près à 42 - 46 cas par 100'000 habitants. En raison des relations complexes entre les aspects héréditaires, les conditions biologiques/médicales, l'environnement psychosocial et les polluants, il est difficile de définir les causes de chaque cas individuel. Cela est très inquiétant pour les patients, car ils ne connaissent aucune comparaison dans leur famille ou provenant des médias.

Interaction du système immunitaire, des gènes et de l'environnement

L'état du système immunitaire se trouvant dans une situation de déséquilibre est un sujet de longue date dans la recherche scientifique des voies aériennes et les poumons. Des granulomes apparaissent par des processus interactifs cellulaires et moléculaires visibles dans des amas de globules blancs – particulièrement dans les poumons et dans les ganglions lymphatiques. Les antigènes du groupe HLA (Human Leucocyte Antigen) sont importants dans ce contrôle du système immunitaire et constituent dès lors un indicateur de l'évolution chronique de la sarcoïdose. Jusqu'à présent, il n'y a pas de thérapie médicamenteuse apte à guérir ces troubles qui peuvent dégénérer en une sarcoïdose inflammatoire chronique. Pour la protection du poumon, il est nécessaire d'absorber l'oxygène et évacuer le dioxyde de carbone. Ces échanges gazeux sont mesurés par la valeur de la DLCO (Diffusion libre du CO).



Modèle hypothétique de relation valable pour *Propionibacterium acnes*

Modèle tiré d'une présentation au CHUV : Sarcoïdose Aspects physiopathologiques, Camillo RIBI - Immunologie et Allergie – CHUV, 2013



Premiers éclaircissements

La sarcoïdose n'est pas connue au sein de la population et elle est généralement difficile à diagnostiquer. Beaucoup dépend de la bonne communication avec son médecin. Veuillez donc informer votre médecin de manière exhaustive au sujet de vos troubles lorsque vous êtes questionné quant à votre état de santé (anamnèse). Le médecin comprend-il vos requêtes et comprenez-vous les indications de votre médecin ? Selon les conditions, il est donc déjà possible d'établir un diagnostic de soupçon de sarcoïdose. Les mesures suivantes seront donc prises d'autant plus rapidement et facilement.

- Expliquez-lui donc le ou les troubles de votre santé qui vous inquiètent le plus.
- Avez-vous ce(s) problème(s) depuis longtemps ? Certes, c'est très rare, mais la sarcoïdose peut déjà se déclarer dès l'enfance. Pensez donc à d'éventuelles maladies passées.
- Avez-vous déjà été traité par d'autres médecins contre ces maladies ? Quelles expériences en avez-vous tirées, p.ex. quelles thérapies et quels médicaments vous a-t-on administrés. Mentionnez également d'éventuelles allergies, des stress physique et psychiques, vos habitudes alimentaires ou vos séjours à l'étranger
- Si vous avez plusieurs problèmes de santé, lesquels sont récurrents simultanément ou en alternance constante ?
- Éprouvez-vous un symptôme fort qui passe rapidement ou la crise se poursuit-elle durant un long laps de temps ?
- Ces troubles reviennent-ils après des semaines, des mois ou des années ? Dans le cas de toux chronique, vous serez adressé chez un pneumologue, puisque votre médecin de famille peut uniquement formuler des suppositions, sans pour autant être en mesure de poser un diagnostic définitif.

Il n'y a pas d'examen unitaire pour le diagnostic : voici un exemple

À première vue, le patient donne l'impression d'être sain. Lors de l'examen physique par le pneumologue, on ne détecte pas de ganglions lymphatiques enflés, l'état de la région ORL (oto-rhino-laryngologique) est normal, tout comme les valeurs cardiaques et pulmonaires. La pression sanguine est conforme à l'âge. Les valeurs de l'ECG et de l'examen de la fonction pulmonaire sont également normales. Les indices cutanés typiques de la sarcoïdose ou les inflammations oculaires sont absents. Seuls indicateurs de la sarcoïdose, les valeurs de l'ACE, (ACE Angiotensin Converting Enzyme, l'enzyme de conversion de l'angiotensine), sont excessifs, ce qui ne permet tout de même pas de poser un diagnostic à 100% fiable.

Si la radiographie des poumons indique un enfllement des ganglions lymphatiques dans la région du tissu entre les deux cavités thoraciques (médiastin), on pratique une tomographie assistée par ordinateur (scanner ou TACO). D'autres examens des ganglions lymphatiques seront nécessaires, en fonction de la formule sanguine et du type de lésion du lobe pulmonaire, ainsi que de l'attaque du tissu de soutien (parenchyme). Si le lavage bronchoalvéolaire (BAL-bronchoalveolar lavage) avec biopsie et son examen successif indiquent un trouble du système immunitaire, la



probabilité d'une sarcoïdose peut être confirmée après examen des leucocytes. Le diagnostic est nettement simplifié par l'avant-gardiste technique échographique nommée EBUS (également connue comme PET scan). Elle permet d'éviter jusqu'à 85% des endoscopies du médiastin (médiastinoscopie), jusqu'à présent communes.

Le diagnostic différencié est-il nécessaire ?

La séquence des éclaircissements n'est pas terminée pour autant. Dans la prochaine étape, un spécialiste de la sarcoïdose doit s'assurer qu'il n'y ait pas eu confusion avec une autre maladie similaire. La technique EBUS peut venir en aide. S'il n'y a pas de nodules visibles dans les poumons et s'il existe une biopsie du tissu pulmonaire, on s'assurera qu'il n'y ait pas de tumeur ni une prolifération cellulaire anormale. Malgré tout, le résultat de sarcoïdose est souvent incertain avant qu'on ne puisse exclure une tuberculose infectieuse. Contrairement à la sarcoïdose, la tuberculose est contagieuse et elle est traitée avec d'autres médicaments. Toutefois, un diagnostic certain est difficile s'il manque les cavernes (cavités) typiques de la tuberculose, produites par la liquéfaction des tissus infectés morts.

Il existe un groupe de maladies professionnelles telles que la béryllose (due à un métal utilisé dans les constructions métalliques et dans l'industrie des semi-conducteurs) ou l'aluminose causée par les vapeurs d'aluminium, qu'il faut également vérifier. Des symptômes de sarcoïdose ou similaires ont également été observés et décrits en relation avec l'intervention en cas de catastrophe des pompiers lors de la tragédie du World Trade Center. Cependant, cela ne peut être prouvé que de nombreuses années plus tard. Il faut également être en mesure d'exclure des tumeurs malignes telles que le lymphome de Hodgkin. Le diagnostic demande généralement du temps. Mais il faut parcourir ce long chemin, afin que le médecin puisse prescrire le bon traitement et les médicaments appropriés pour la thérapie.

Quels organes devraient être scannés systématiquement pour une implication potentielle

Poumons	Peau
Yeux	Rein (urée, créatine calciurie)
Cœur (symptômes, ECG)	Foie (enzymes)
Ganglions	

Tests recommandés pour une évaluation initiale de la sarcoïdose

- Histoire du patient (anamnèse, symptôme)
- Examen clinique
- Radiographie pulmonaire avant et après traitement
- Tests des fonctions pulmonaires: spirométrie et capacité de diffusion des échanges gazeux
- Analyse du sang: lymphocytes (globules blanc), érythrocytes (globules rouge) et plaquettes
- Vérifier calcium, enzymes du foie, créatinine, urée sanguine
- Analyse d'urine y compris calciurie
- Electrocardiographie
- Examen ophtalmologique de routine
- Test cutané la tuberculose ou test quantiféron



Un traitement adapté à chaque patient

On part généralement du principe que 50 pour cent des cas de sarcoïdose peuvent être considérés comme soignés s'il n'y a pas de rechute pendant deux ans. Si les troubles sont récurrents pendant 3 à 5 ans – malgré certaines phases de répit (rémission) – la maladie est à considérer comme chronique. Dans ces cas, le médecin recommande un traitement médical régulier, pour éviter des maladies graves telles que l'hypertension artérielle pulmonaire ou la fibrose pulmonaire. Ce peut être le moment de se décider à fréquenter un groupe d'entraide. Apprendre la manière dont d'autres personnes font face à cette maladie rare et complexe peut être un soulagement.

Dans le stade avancé de la sarcoïdose pulmonaire (palier 2 ou 3 de l'échelle de Scadding) on prescrit de la cortisone (nommée stéroïdes ou corticostéroïdes dans le langage spécialisé) et/ou des médicaments voués à économiser la cortisone, tels que des immunosuppresseurs. Les effets secondaires des préparations à base de cortisone peuvent être considérables. Par contre, ce n'est pas toujours ainsi s'ils sont administrés pour une brève période ou si leur dosage est bas. En dépit de ses effets secondaires désagréables, les médecins apprécient l'emploi de la cortisone, car les effets et les effets secondaires de ces préparations sont connus, grâce à une expérience de plusieurs années, et le médecin reconnaît facilement si le patient les supporte. Dans les cas légers, l'hydroxychloroquine, un remède contre la malaria, ou la pentoxifylline suffisent à induire l'irrigation sanguine ou comme anti-inflammatoires aptes à freiner le processus inflammatoire à son début. Il se peut que ces préparations puissent également aider à maîtriser la fatigue. Cette dernière est un vrai problème, car des phases d'épuisement surviennent même lors du rétablissement. La cortisone doit être administrée dans le cas de troubles du métabolisme du calcium, détectables dans le taux de calcium sanguin ou urinaire.

Contrôles réguliers

La prescription des médicaments dans les cas de sarcoïdose est également l'affaire d'un spécialiste expérimenté dans cette maladie. Comme pour le diagnostic, trouver le bon traitement individuel peut demander du temps. Quand cela est fait, le médecin de famille peut reprendre le traitement. Lors d'incompatibilités ou lors de l'apparition d'autres symptômes ou de leur renforcement, il faut consulter un spécialiste, d'autant plus que l'évolution de la maladie peut être très différent d'un patient à l'autre. Les contrôles par un spécialiste de la sarcoïdose sont nécessaires à intervalles réguliers, en fonction de la gravité des symptômes. Au cours des premières années, tous les trois à six mois. Après l'arrêt des médicaments et la stabilisation de la maladie, les contrôles se poursuivent encore pendant trois ans.

Implication des organes dans la sarcoïdose

Organes:	% de patients:
Ganglions lymphatiques médiastinaux	95-98%
Poumons	>90%
Foie	50-80%
Rate	40-80%
Yeux	20-50%
Ganglions	30%
Peau	25%
Système nerveux	10%
Cœur (cliniquement)	5%



Il reste un long chemin à parcourir

Nous espérons que les progrès dans la recherche médicale permettront de mieux contrôler cette maladie rare dans un proche avenir. Malgré tout, tant que les causes essentielles ne sont pas clarifiées, la sarcoïdose reste une maladie inconnue. Des efforts sur le plan national et international sont en cours pour soutenir les personnes frappées par cette maladie rare.

Nous, de l'Association suisse contre la sarcoïdose SSARV-AScS, vous transmettrons les informations les plus récentes. Au sein de nos groupes d'entraide et d'échange d'expériences vous apprendrez davantage quant à nos programmes voués à améliorer la qualité de vie, par exemple pas un soutien psychologique, l'introduction à la méditation en pleine conscience, des ateliers sur l'alimentation ou la manière de faire face à l'épuisement.

conclusions

- La sarcoïdose n'a pas de cause connue à ce jour, mais elle n'est pas transmissible
- La sarcoïdose est, dans près de 60% des cas, une maladie qui s'améliorera dans les deux-trois ans
- Des récurrences sont possibles, et un patient doit signaler s'il a eu une telle affection dans le passé et qu'il a de nouveaux symptômes.
- La fatigue est un symptôme fréquent, elle peut être amoindrie par des traitements anti-inflammatoires
- Un suivi annuel, les premières années, des fonctions pouvant amener à des troubles graves est indiqué (SNC; Cœur; yeux; métabolisme du calcium; reins et foie)

Commentaire sur l'article médical

Sarcoïdose : quelle prise en charge ?

Auteurs : Dr Carine Wang-Buholzer et Prof. Laurent Nicod

Rédaction : Dr Pierre-Alain Plan, Revue Médicale Suisse 2016, 12 ; 902-903

Figures : présentation "Sarcoïdose : diagnostic et traitement" du Prof.L.P.Nicod, Division de pneumologie, CHUV-CH