

Quelles sont les caractéristiques de cette maladie ?

En règle générale, le symptôme le plus courant associé à la sclérodermie est le **phénomène de Raynaud**. Il peut précéder de plusieurs années les autres manifestations de la maladie. La plupart des patients développant une atteinte cutanée (voir précédemment) présentent un gonflement des doigts (puffy fingers) au début de la maladie. Chez ces patients, des troubles de la sensibilité peuvent apparaître suite aux lésions par compression des nerfs due au gonflement, comme par exemple le « syndrome du canal carpien » avec engourdissement des trois premiers doigts de la main.

Voici à présent une brève présentation des différents symptômes de chaque organe, en commençant par les plus précoces et les plus fréquents :

Phénomène de Raynaud (vaisseaux sanguins)

De nombreux patients (plus de 90%) sont concernés par une altération des vaisseaux sanguins se traduisant par un « phénomène de Raynaud ». Le phénomène de Raynaud est caractérisé par une pâleur soudaine des doigts ou des orteils. Plus rarement, d'autres zones du corps exposées au froid comme le nez, la bouche et les oreilles peuvent être touchées. Cette pâleur est due à un spasme vasculaire. Conséquence : les vaisseaux se contractent et ne laissent plus le sang passer.

Le phénomène de Raynaud est souvent déclenché par le froid ou un stress émotionnel ; il peut occasionner des douleurs dans les membres lésés. Les doigts deviennent tout d'abord blancs (suite à l'arrêt de la circulation sanguine), puis bleus (suite au manque d'oxygénation des tissus), et finalement rouges (suite à la reprise de la circulation sanguine). Cela peut durer de quelques secondes à (plus rarement) quelques heures. Des altérations de ces vaisseaux caractéristiques de la sclérodermie (microangiopathie) peuvent être mises en évidence lors d'une **capillaroscopie** (examen au micros-

cope des toutes petites artères également appelées capillaires du lit de l'ongle).

Un phénomène de Raynaud isolé (aussi connu sous le nom de « phénomène de Raynaud primitif ») est relativement fréquent. Sa présence ne signifie pas systématiquement que la personne souffre d'une sclérodémie ni d'une quelconque maladie rhumatologique. Il touche souvent les jeunes femmes et le syndrome de Raynaud est généralement moins marqué que chez les patients atteints de sclérose systémique.

Outre le phénomène de Raynaud, une autre maladie inquiète les médecins et les patients : il s'agit en effet de « l'ischémie critique », une maladie rare liée à l'interruption prolongée d'apport de sang aux tissus avec menace de dégât tissulaire. Elle peut résulter soit d'une crampe prolongée (spasme) des vaisseaux sanguins, soit d'anomalies de la structure de leur paroi. Dans tous les cas, l'ischémie critique doit être prise en charge rapidement.

Figure 2 :

Phénomène de Raynaud avec coloration blanche au bout des doigts



Plaies (ulcérations)

Les altérations des vaisseaux sanguins et de la peau peuvent occasionner la formation de plaies au bout des doigts et des orteils, et s'étendre aussi à d'autres zones corporelles comme le coude. Elles cicatrisent lentement. Ces plaies peuvent être très douloureuses et grever la qualité de vie des patients. Près de 2/3 des patients atteints de sclérodémie souffriront au moins une fois dans leur vie d'ulcérations (plaies) au niveau des doigts ou plus rarement des orteils. Elles sont dues à une mauvaise circulation sanguine et à un manque d'oxygène dans les tissus. Plusieurs facteurs peuvent être à l'origine d'une altération de la circulation sanguine :

Tableau 3 :

Facteurs à l'origine d'une perturbation de la circulation sanguine liée à la sclérodémie

- inflammation / modification de la structure de la paroi des vaisseaux sanguins
- rétrécissement des vaisseaux dû à la libération de messagers chimiques
- crampe artérielle (spasme vasculaire caractéristique du syndrome de Raynaud)
- petits caillots de sang

D'autres causes, généralement d'ordre mécanique, peuvent entraîner la formation de plaies cutanées :

Tableau 4 :

Causes mécaniques des plaies cutanées

- articulations raidies et déformées par blessures et pressions
- dépôts de calcaire dans les couches de la peau

En cas d'apparition de ce type de plaies, il convient de consulter rapidement un médecin ; celui-ci procèdera à l'ensemble des examens nécessaires et instaurera le traitement adéquat afin de prévenir d'éventuelles complications (en particulier des infections).

Peau

La peau est l'organe le plus polyvalent du corps humain. Elle sert de barrière entre l'intérieur et l'extérieur du corps, protège contre les facteurs environnementaux, assure la communication, la perception et l'homéostasie (maintien de l'équilibre interne). De plus, elle remplit d'importantes fonctions métaboliques et de défense contre les germes pathogènes.

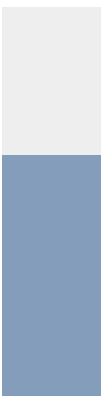
L'épaississement et le durcissement de la peau sont deux traits caractéristiques de la sclérodermie. On les retrouve généralement dans toutes les formes de sclérodermie, avec de rares exceptions dans certaines formes très précoces et légères ou dans celle qui touche les organes internes et les vaisseaux sans sclérose cutanée (« sclérose systémique sine scleroderma »).

14

La sclérodermie cutanée débute au niveau des doigts et du visage. Au stade précoce de la maladie, l'épaississement et le durcissement sont souvent précédés de gonfle-

ments, parfois accompagnés d'une rougeur. Sous l'effet de la sclérose, la peau est plus tendue et brillante, et glisse moins bien. Les petits plis normalement présents disparaissent. La peau est plutôt sèche. Les petites articulations ne sont plus aussi mobiles sous cette peau rigide glissant mal.

De petits « points rouges » peuvent se former sur la peau, en particulier au niveau du visage et du décolleté. Parfois inesthétiques, ces points indiquent une altération des vaisseaux sanguins (télangiectasies). Ils inquiètent les patients qui se demandent alors si leur maladie est devenue « plus active ». Or, l'apparition de télangiectasies ne traduit pas une plus grande activité de la maladie. Leur développement sur les muqueuses peut provoquer des saignements (surtout au niveau du tube digestif). C'est la raison pour laquelle elles nécessitent un traitement spécifique.





La petite peau des ongles peut s'épaissir, perturbant ainsi la repousse unguéale. De petits points hémorragiques peuvent aussi apparaître à cet endroit.

L'épaississement de la peau peut limiter l'ouverture de la bouche et ainsi gêner l'alimentation, l'hygiène bucco-dentaire et la communication.

Au stade plus avancé de la maladie, la peau redevient plus fine et le tissu adipeux sous-cutané diminue.

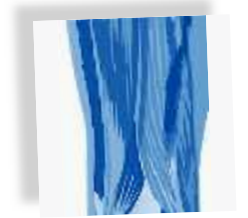
Les durcissements des tissus sous-cutanés peuvent correspondre à des dépôts de calcium et engendrer des complications au niveau local (plaies, inflammations, problèmes mécaniques). A ce jour, l'origine de ces calcifications et leur localisation ne sont pas clairement établies.

Figure 3 :

Durcissement de la peau au niveau des doigts avec diminution du tissu adipeux sous-cutané et de la mobilité des doigts, hémorragie des bords des ongles et problèmes unguéaux



Muscles et articulations

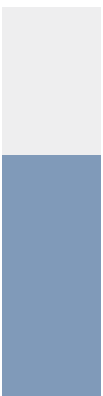


De nombreux patients rapportent des troubles de l'appareil locomoteur : outre des douleurs, ces troubles se caractérisent par une raideur au niveau des articulations / tendons, voire parfois une compression des nerfs au niveau du poignet (syndrome du tunnel carpien). Des inflammations des articulations (ou « **arthrites** ») peuvent aussi survenir. Les troubles les plus fréquents concernent les articulations des doigts et les poignets. En cas d'arthrite manifeste, le médecin traitant doit également envisager des tableaux cliniques associant d'autres affections rhumatologiques.

L'épaississement de la peau induit une perte de souplesse des petites articulations. La première chose que remarque généralement le patient est la perte de mobilité concernant les articulations des doigts.

Dans la sclérodémie diffuse, ces atteintes articulaires peuvent rapidement entraîner une perte fonctionnelle, en particulier au niveau des articulations des doigts et des poignets ; d'où la nécessité d'instaurer rapidement un traitement adéquat visant à prévenir ou à freiner l'apparition de contractures (raideurs articulaires).

Les muscles peuvent être également touchés. Cette atteinte peut se traduire par une inflammation musculaire (myosite) ou une myopathie (destruction non inflammatoire / faiblesse musculaire). La mauvaise mobilité articulaire et le manque d'activité peuvent entraîner une faiblesse musculaire. Le choix du traitement dépend de l'atteinte musculaire (myosite ou myopathie). Certains patients présentent les deux atteintes musculaires en même temps.



Os



Des études ont permis de constater que les patients atteints de sclérodémie sont davantage exposés au risque d'ostéoporose, pour plusieurs raisons : d'une part, l'absorption des nutriments peut être réduite en raison d'une atteinte du tube digestif (voir tube digestif), ce qui peut oc-

casionner une carence en calcium et en vitamine D) ; d'autre part, ces patients sont souvent maigres, facteur propice au développement d'une ostéoporose. Une insuffisance rénale chronique sévère peut aussi altérer le métabolisme osseux et générer des douleurs osseuses.

Tube digestif



Les troubles digestifs sont fréquents chez les personnes souffrant de sclérodermie. Outre le syndrome de Raynaud, les troubles digestifs sont souvent les premiers symptômes de la maladie. Même chez les patients asymptomatiques, des examens spécifiques mettent en évidence jusqu'à 70% d'altérations.

Bien que les troubles puissent survenir dans n'importe quel segment du tube digestif, l'œsophage est le plus fréquemment touché. Ces troubles digestifs sont liés à de nombreux facteurs : les petits muscles de la paroi intestinale sont endommagés, d'une part parce qu'ils ne sont plus assez alimentés en sang, d'autre part, en raison d'une mauvaise innervation. En outre, la paroi intestinale peut s'épaissir (fibrose), ce qui la rend moins élastique. Les nouvelles formations de vaisseaux sanguins (télangiectasies) peuvent être à l'origine d'hémorragies intestinales. L'atteinte du tube digestif peut fortement varier d'une personne à l'autre et n'est pas particulièrement associée à l'une ou l'autre forme de sclérodermie (limitée ou diffuse).

Par ailleurs, au niveau de la bouche et du pharynx, la sécheresse buccale liée à un trouble de la fonction des glandes salivaires (syndrome de Sjögren secondaire) peut gêner la mastication et la déglutition. L'ouverture de la bouche et la mobilité de la langue peuvent être limitées. D'une part, la sécheresse buccale rend l'hygiène buccale plus difficile (caries très fréquentes) ; de l'autre, le patient concerné éprouve des difficultés à mâcher et à avaler les aliments secs. Un durcissement et une diminution de la motilité peuvent également survenir au niveau de l'œsophage. La nourriture n'est alors plus correctement acheminée jusque dans l'estomac. Le clapet de l'estomac ne se ferme plus de manière optimale. Résultat : le suc gastrique acide reflue dans l'œsophage, ce qui provoque une inflammation de la muqueuse. C'est le reflux gastro-œsophagien. Il peut causer des brûlures d'estomac ; si une partie du suc gastrique passe dans la trachée / les poumons, il peut en outre endommager les tissus de celui-ci.

La motilité de l'estomac peut elle aussi être perturbée. Les aliments y restent plus longtemps, ce qui provoque une rapide sensation de satiété. Les altérations des vaisseaux sanguins (télangiectasies) de la muqueuse gastrique peuvent induire des saignements.

L'intestin grêle peut lui aussi être touché. Le transit normal des aliments dans l'intestin est généralement ralenti, ce qui peut se traduire par des selles irrégulières, des malaises et des flatulences. La flore bactérienne intestinale est déséquilibrée et l'absorption des nutriments s'en trouve diminuée. Une dénutrition est possible dans les cas sévères. Il arrive que le rectum et l'anus soient atteints, ce qui peut entraîner une incontinence anale (émissions de selles involontaires).

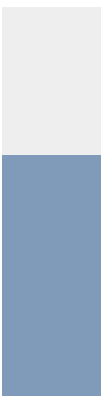
Cœur



On sait que la sclérodermie peut également toucher le muscle et le système nerveux du cœur. Le muscle cardiaque contient lui aussi du tissu conjonctif pouvant se durcir. Généralement, une atteinte du cœur laisse plutôt présager une évolution défavorable de la maladie.

Dans l'ensemble, les inflammations sévères du muscle cardiaque sont rares, mais elles peuvent survenir en même temps qu'une atteinte rénale ou une inflammation musculaire sévère. Un épanchement dans le péricarde (membrane entourant le cœur) souvent asymptomatique, des troubles du rythme cardiaque et une

légère perturbation du muscle cardiaque (dysfonction diastolique) sont relativement fréquents. Une atteinte pulmonaire ou des altérations des petites artères pulmonaires peuvent notamment provoquer une surcharge du cœur droit et doivent être diagnostiquées et traitées rapidement. Au stade avancé de la maladie, une insuffisance cardiaque bilatérale peut se manifester (fréquente en cas de sclérodermie diffuse). Pour contrôler la fonction cardiaque, des examens par ultrasons (échocardiographies) et un bilan sanguin peuvent utilement compléter l'examen clinique.



Poumons



Les poumons peuvent être touchés dans les deux formes de sclérodermie ; toute atteinte pulmonaire est souvent déterminante pour l'évolution de la maladie. Typiquement, le tissu pulmonaire (pneumopathie interstitielle) ou les artères qui irriguent les poumons (hypertension artérielle pulmonaire, hypertension pulmonaire) peuvent être affectés.

Les altérations du tissu pulmonaire commencent généralement dans les segments inférieurs des poumons et peuvent être présentes dans les deux formes (limitée et diffuse) de la maladie. Les évolutions sévères semblent néanmoins davantage associées à la sclérodermie diffuse. C'est au cours des 6 premières années que le risque de développer une pneumopathie interstitielle est le plus élevé.

Dans un premier temps, des cellules inflammatoires peuvent être mises en évidence dans les alvéoles pulmonaires. Bien souvent, les patients ne ressentent rien lors de la phase initiale. La plupart des patients qui développent une pneumopathie se plaignent de difficultés respiratoires (dyspnée) à l'effort et de toux sèche.

Si la maladie évolue et le tissu conjonctif s'épaissit dans le poumon, l'absorption de l'oxygène dans le sang peut être limitée. Dans certains cas, une atteinte des artères pulmonaires peut se développer ; le cœur doit alors déployer plus de force pour pomper le sang dans la circulation pulmonaire. Au début, le patient ne remarque pas que son cœur doit fournir un effort inhabituel, mais au stade avancé de l'insuffisance cardiaque, de l'eau peut stagner dans ses jambes (œdèmes).

C'est pourquoi il est important de diagnostiquer précocement les altérations dans le tissu pulmonaire (même si le patient ne présente encore aucun trouble) et d'instaurer, si nécessaire, un traitement visant à prévenir des dommages plus importants.

Reins



Les altérations des petites artères rénales peuvent perturber le fonctionnement du rein. Le rein ne parvient plus à remplir pleinement sa fonction de filtre. Contrairement à d'autres maladies rhumatismales inflammatoires, on n'observe pas d'inflammation du rein.

La complication la plus importante de la sclérodermie est la « crise rénale », dont l'évolution est souvent rapide. Le patient et les médecins traitants doivent absolument en connaître les symptômes, car cette complication nécessite impérativement la mise en place d'un traitement pour protéger les reins.

Plusieurs études ont démontré que la prise de cortisone (surtout > 15 mg de prednisone / jour) majore le risque de crise rénale.

Les symptômes caractéristiques de la « crise rénale » sont une élévation anormale, parfois très importante de la tension artérielle, accompagnée d'éventuels troubles visuels, de difficultés respiratoires, de maux de tête, de gonflement des jambes (œdèmes) et d'une urine mousseuse (qui témoigne d'une augmentation de l'excrétion urinaire d'albumine). Il est donc essentiel que les patients présentant des facteurs de risque accrus apprennent à contrôler régulièrement leur tension artérielle et consultent immédiatement leur médecin en cas d'élévation significative.

Psychisme



Malheureusement, le moral des patients souffrant de maladies chroniques telles que la sclérodémie est trop souvent négligé. On sait que jusqu'à 50% des patients concernés présentent les signes d'une **dépression** légère, dont 17% ceux d'une dépression sévère. Une humeur dépressive a des répercussions négatives sur tous les autres symptômes

(par ex., baisse des performances, troubles digestifs). En outre, elle altère très nettement la qualité de vie. Les patients, leurs proches et les professionnels de santé doivent donc être bien conscients de la fréquence des états dépressifs chez les patients souffrant de sclérodémie et mettre en route un traitement adéquat, le cas échéant.

Fonction sexuelle



Les troubles de la fonction sexuelle s'observent aussi bien chez les femmes que chez les hommes sclérodermiques. Jusqu'à 80% des patients masculins peuvent développer une impuissance (**dysfonction érectile**), la plupart du temps dans les 3 ans qui suivent le début de la maladie. En cause, un trouble de la circulation du sang dans les organes génitaux. Chez les femmes, les troubles sont moins bien étudiés, mais

la sécheresse vaginale ou des plaies des muqueuses pourraient expliquer ce trouble de la fonction sexuelle. Même si ce sujet est souvent difficile à aborder, la fonction sexuelle contribue dans une large mesure à une bonne qualité de vie. Patients et professionnels de santé devraient parler ouvertement de ces problèmes et essayer de les traiter dans la mesure du possible.