



Fibrose pulmonaire



Epaississement
de la peau



Atteinte cardiaque
Hypertension pulmonaire



Ostéoporose



Psychisme



Atteinte rénale



Atteinte intestinale
Maladie de reflux



Plaies des doigts
et des orteils



Fonction sexuelle

Figure 4 :

24

La sclérodémie peut engendrer un cortège de symptômes qui doivent être rigoureusement examinés au début de la maladie dans le cadre d'une anamnèse (interrogatoire du patient), puis faire l'objet de contrôles réguliers.

Examens / Pose du diagnostic

Il est parfois difficile de diagnostiquer cette maladie, étant donné qu'elle peut évoluer de manière très différente et toucher plusieurs organes. Ses manifestations vont de la forme précoce ou très légère

(« seul » phénomène de Raynaud et auto-anticorps caractéristiques de la sclérodémie sans autre particularité) à la sclérodémie diffuse, rapidement progressive.

Entre ces deux extrêmes, on retrouve la quasi-totalité des variantes. Des formes mixtes avec d'autres maladies rhumatologiques sont possibles, dont le lupus érythémateux disséminé, des inflammations musculaires (polymyosite), des polyarthrites (arthrites rhumatoïdes) et le syndrome de Sjögren.

Au vu des différences précitées, la prise en charge individuelle du patient figure au premier plan. Certains patients n'ont quasiment pas besoin de médicaments pendant de nombreuses années, tandis que d'autres,

pour lesquels la maladie s'installe brutalement et évolue rapidement, nécessitent d'emblée un traitement intensif. Comme cette maladie peut subitement gagner en dynamique au cours de son évolution, il est conseillé à tous les patients d'effectuer des bilans de suivi standardisés à raison d'au moins une fois par an.

Une prise en **charge optimale** des patients doit comporter :

Tableau 5 :

Objectifs d'une prise en charge optimale des patients ayant un diagnostic de sclérodémie

- pose précoce du bon diagnostic
- classification (« staging ») de la maladie
- examens de tous les organes, examens de laboratoire complets, y compris les auto-anticorps caractéristiques
- élaboration d'un plan thérapeutique individualisé, planification de contrôles réguliers (réponse au traitement, adaptation du traitement)
- informations détaillées du patient sur sa maladie
- dépistage des facteurs de risque
- implication active du patient dans son traitement
- changement d'hygiène de vie (par ex. arrêt du tabac, protection contre le froid)

A quoi reconnaît-on la sclérodermie ?

Au stade précoce de la maladie, le diagnostic est souvent difficile à établir, d'une part, parce que la maladie présente des formes multiples, de l'autre, parce qu'elle est si rare que bon nombre de médecins n'ont encore jamais traité de patients sclérodermiques.

C'est pourquoi le diagnostic doit être établi par des spécialistes disposant d'une bonne expérience du tableau clinique de la sclérodermie.

Comme nous l'avons cité précédemment, plusieurs organes peuvent être touchés à des degrés de sévérité divers. Au stade initial de la maladie, on observe souvent des troubles circulatoires et articulaires, se manifestant la plupart du temps par

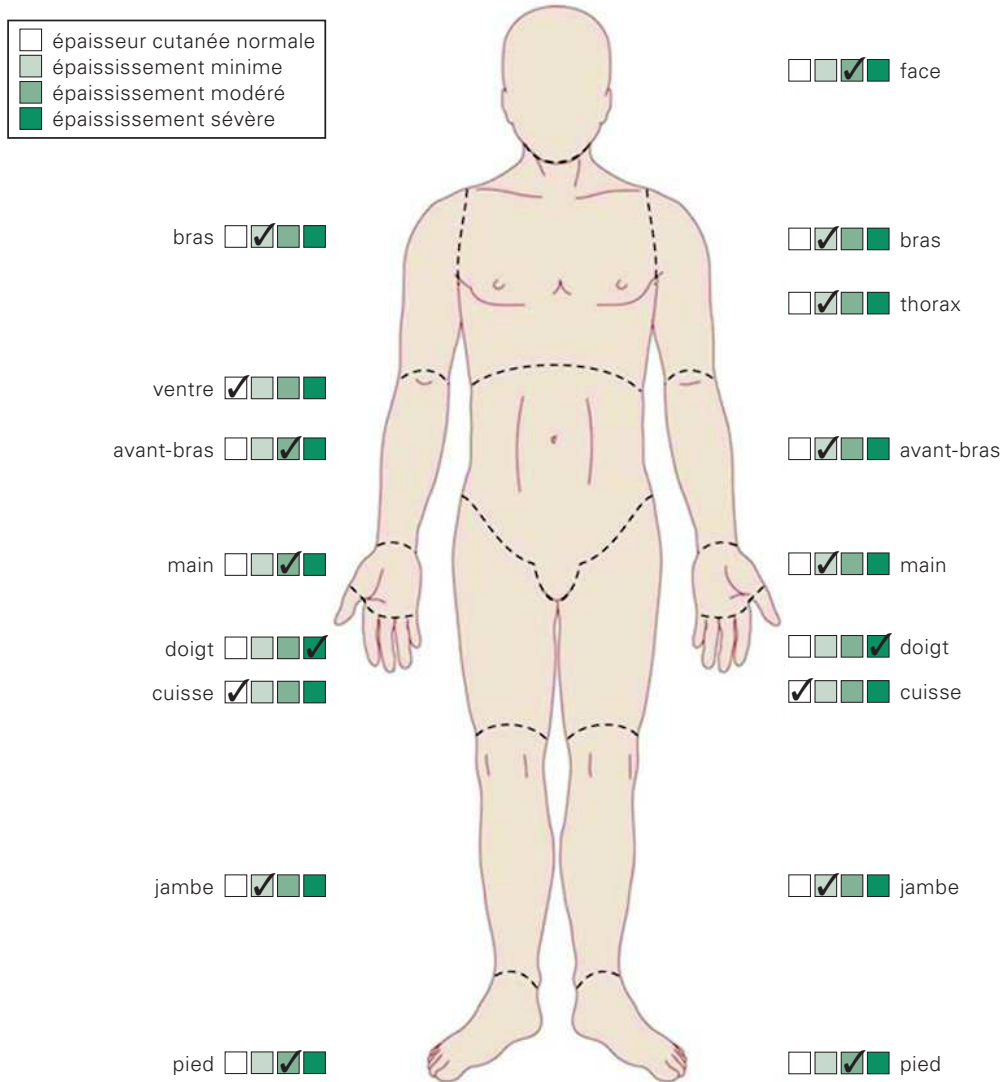
des gonflements symétriques des tissus mous des doigts et des mains (tuméfactions). On retrouve néanmoins ces troubles dans d'autres maladies. Les patients ayant un phénomène de Raynaud avéré, un épaissement progressif de la peau, des plaies qui cicatrisent mal au niveau des doigts, voire des problèmes respiratoires ou une intolérance à l'effort doivent impérativement être examinés par un spécialiste.

Interrogatoire / Examens

Dans un premier temps, le médecin interroge le patient sur la nature de ses symptômes et procède à un examen physique complet (examen clinique). A ce stade, l'objectif est de déceler l'éventuelle présence de durcissements de la peau et leur étendue, avant de les mesurer selon une méthode standardisée (Score de Rodnan modifié).

Figure 5 :

Score de Rodnan modifié. Une valeur est attribuée à chaque région (allant de 0=pas d'atteinte à 3=fortement épaissie) en fonction de l'importance de l'épaississement de la peau ; à la fin, tous les chiffres sont additionnés (score minimum=0, score maximum=51 points).



Aussi bien lors de l'interrogatoire que de l'examen clinique, le médecin tente de déduire la forme de la maladie

(limitée ou diffuse) et de rechercher l'éventuelle atteinte d'organes.

Analyses sanguines

La plupart des patients atteints de sclérodermie présentent des substances caractéristiques dans le sang, dont la quantité peut être mise en évidence par des analyses sanguines.

Ces substances sont généralement des anticorps. D'une part, ils aident à poser le diagnostic, de l'autre, des études ont établi un lien entre la présence de certains anticorps et la classification, l'atteinte organique et la progression de la maladie. À ce propos, il est important de savoir qu'un anticorps dosé à certains intervalles donne au médecin une indication sur l'évolution de la maladie, bien qu'il existe de grandes différences individuelles dans l'évolution réelle de cette maladie.

Outre les anticorps, le laboratoire examine les paramètres inflammatoires et la fonction des différents organes. Des substances peuvent également être dosées pour mettre en évidence une éventuelle atteinte cardiaque ou pulmonaire et peuvent servir à poser le diagnostic ainsi qu'à suivre l'évolution de la maladie lorsque le patient est sous traitement.

Capillaroscopie

La capillaroscopie est un examen important, simple et parfaitement indolore. Elle permet de visualiser l'irrigation sanguine et les petits vaisseaux sanguins (capillaires) du lit de l'ongle au microscope. Le lit de l'ongle est particulièrement propice, car les capillaires se situent juste sous la surface et leur structure est bien visible. Ils sont comptés, mesurés et leur forme est examinée. Par ce biais, même les plus petites hémorragies sont perceptibles.

Figure 6 :

Cliché de capillaroscopie d'un patient ayant une sclérodermie avec capillaires agrandis (flèche bleu clair) et petite hémorragie (flèche bleu foncé).



Figure 7 :

Pour comparaison, cliché capillaroscopique d'une personne saine



Examen de l'atteinte pulmonaire

Le contrôle de l'atteinte pulmonaire est très important, car des altérations peuvent être décelées chez plus de 70% des patients. Autrefois, l'atteinte pulmonaire était l'une des causes de décès les plus fréquentes imputables à cette maladie. Il convient de déterminer s'il s'agit de troubles de la circulation sanguine pulmonaire (hypertension artérielle pulmonaire) ou d'un durcissement du tissu pulmonaire. Même les patients n'ayant aucun problème de toux, de difficultés respiratoires ni d'intolérance à l'effort doivent être examinés et contrôlés en vue de rechercher une éventuelle atteinte pulmonaire, celle-ci constituant une urgence médicale nécessitant la mise en route d'un traitement le plus rapidement possible.

L'examen permettant d'analyser avec le plus de précision l'architecture du tissu pulmonaire est la **tomographie computerisée (scanner)** à haute résolution. Cet examen révèle également des signes d'inflammation, surtout au début de la maladie. La radiographie normale ne met en évidence que (trop) tard les altérations pulmonaires.

La fonction pulmonaire peut maintenant être mesurée avec beaucoup d'exactitude par **spirométrie** ou **capacité de diffusion du CO**. Cet examen mesure les différents volumes pulmonaires et les débits inspiratoires et expiratoires, de même que la résistance dans le système des bronches. Il permet en outre de mesurer la capacité des alvéoles à capter l'oxygène. Les perturbations des échanges gazeux donnent au médecin des indices pour évoquer une éventuelle atteinte pulmonaire.

L'épreuve d'effort permet de mesurer la capacité d'effort individuel et de la comparer avec celles mesurées au fil des examens de suivi. Le **test de marche de 6 minutes** a fait ses preuves. Le patient marche le plus loin possible pendant 6 minutes sur un terrain plat. La distance parcourue se mesure en mètres et la saturation d'oxygène, la tension artérielle et les pulsations cardiaques sont enregistrées avant et après l'effort.

Evaluation de l'atteinte cardiaque

D'un côté, le cœur droit peut être particulièrement impliqué s'il doit pomper le sang contre une plus grande résistance dans la circulation pulmonaire (hypertension pulmonaire) ; de l'autre, un épaissement conjonctif, une inflammation du péricarde ou du myocarde peuvent également survenir au niveau du cœur.

Un **électrocardiogramme (ECG)** est effectué initialement afin de permettre au médecin d'examiner le rythme, la fréquence et les troubles de la conduction cardiaque. L'ECG peut en outre révéler d'autres problèmes cardiaques (manque d'oxygène, inflammation, taille du cœur, surcharge cardiaque), mais cela doit être examiné à l'aide de techniques plus précises.

L'échocardiographie en tant qu'examen permettant d'établir le diagnostic a fait ses preuves. Le cœur est examiné de l'extérieur par ultrasons. L'échocardiographie permet de mesurer le volume du cœur, l'épaisseur de ses parois, d'examiner ses valves et leur fonction. Il permet aussi de bien voir comment le cœur

se contracte et se relâche et si du liquide se trouve ou non dans le péricarde. Il donne une estimation de la tension dans l'artère pulmonaire. Si l'échocardiographie associée à d'autres examens conduit à une suspicion d'hypertension artérielle pulmonaire, un **cathétérisme cardiaque droit** doit être effectué. Celui-ci permet de déterminer avec précision la pression dans l'artère pulmonaire grâce à une sonde.

Dans la mesure où l'hypertension artérielle pulmonaire est relativement fréquente chez les patients sclérodermiques et où celle-ci peut être parfaitement prise en charge par un traitement médicamenteux, des contrôles réguliers du cœur (en général une fois par an ou plus souvent en

cas de problèmes) sont indiqués.

Evaluation de la fonction rénale

Une sclérodémie diffuse survenant au cours des premières années de la maladie et / ou un traitement de cortisone à forte dose présentent un plus grand risque d'atteinte rénale, pouvant menacer le pronostic vital. Bien qu'il existe à l'heure actuelle des médicaments efficaces, il s'agit d'une complication potentiellement fatale de la sclérodémie.

La fonction rénale est généralement très facile à évaluer dans le sang et l'urine. L'augmentation brutale de la tension artérielle est un signe typique d'anomalie de la fonction rénale.

légère, à l'aide de laquelle il est même possible de prélever des fragments de tissu. La caméra permet de visualiser des anomalies des muqueuses (inflammations, ulcérations) ou des proéminences. Les prélèvements de tissus révèlent les causes et aident le médecin à définir la suite du traitement et à programmer les contrôles. La motilité de l'œsophage lors de la déglutition et la fermeture de l'estomac peuvent être examinées par radiologie ou par sondage (manométrie œsophagienne). Le reflux de suc gastrique dans l'œsophage est lui aussi mesuré par sonde (**pH-métrie œsophagienne sur 24 heures**).

En cas d'arguments en faveur d'une motilité intestinale anormale avec flore bactérienne non naturelle et épisodes de diarrhée ou de constipation, cela peut être précisé par un test spécial (par ex. **test respiratoire de l'H2**). En général, en cas de selles irrégulières continues d'apparition récente, une **colonoscopie** est effectuée en complément pour examiner la muqueuse intestinale.

Examen de l'intestin

L'atteinte du tube digestif est fréquente en cas de sclérodémie. En l'absence de traitement, elle peut souvent grever la qualité de vie. Le tube digestif proximal (œsophage, estomac et début de l'intestin grêle) peut très bien être examiné par **gastroscopie**. Une sonde avec caméra est introduite sous anesthésie

Résumé

La sclérodermie étant une maladie rhumatismale rare, il convient de la prendre très au sérieux. On observe une mortalité élevée tout au long de l'évolution de certaines formes de sclérodermie si elles ne sont pas traitées / contrôlées. Même si cette maladie est aujourd'hui encore considérée comme « chronique » et « incurable », elle peut aujourd'hui être « traitée », d'autant que les chances de succès thérapeutique ont nettement augmenté au cours des 25 dernières années grâce aux différentes options thérapeutiques ciblées. Etant donné que la sclérodermie est une maladie très complexe et que les patients concernés ont besoin d'un suivi à long terme, il est très important d'instaurer pendant de nombreuses années, une relation de confiance entre patient, thérapeutes et médecin traitant. Les personnes affectées ainsi que les médecins / thérapeutes traitants et les chercheurs sont très reconnaissants envers les patients ayant la volonté de participer à des études et d'acquérir ainsi de nouvelles connaissances et options thérapeutiques de la maladie.