

# LA SCLÉRODERMIE SYSTEMIQUE UNE MALADIE MÉCONNUE

*Un diagnostic précoce peut grandement contribuer à la qualité de vie des patients atteints de cette maladie rare et toujours incurable.*

PAR **MARIELE PELLETIER**, INF., B.(SEXOLOGIE), ET **CARMEN RICARD**, INF., C.(SANTÉ COMM.), C.(GÉRONTOLOGIE)

ELLE A 45 ANS. LE BOUT DE SES DOIGTS, SOUVENT ENGOURDIS, A PRIS LA COULEUR DU MARBRE BLANC. SES BRÛLURES À L'ESTOMAC NE LUI DONNENT PRESQUE PLUS DE RÉPIT, PEU IMPORTE CE QU'ELLE MANGE. NATURELLEMENT, ELLE A MAIGRI. SOUVENT, ELLE A MAL PARTOUT ET ELLE EST TELLEMENT, TELLEMENT FATIGUÉE...

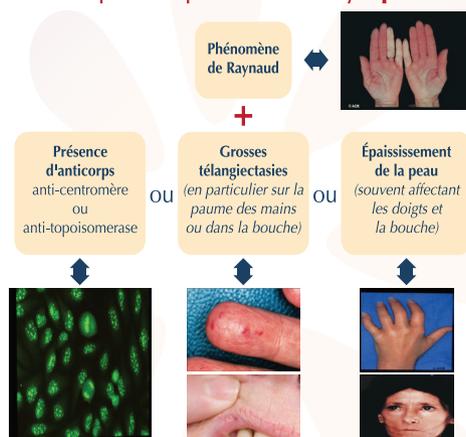
**A**u Québec, on estime que plus de 7000 personnes sont atteintes de sclérodermie et qu'environ 150 nouveaux cas sont diagnostiqués chaque année. La sclérodermie systémique (ScS) est une maladie rare. Elle est méconnue même par les intervenants en santé. Une enquête récente démontre que 17% des personnes atteintes ont dû consulter cinq médecins ou plus avant de recevoir leur diagnostic (Taillefer *et al.*, 2010). Une méta-analyse conclut que les personnes touchées font partie d'une tranche de 15 % de la population ayant la pire qualité de vie en matière de santé (Hudson, 2009). Quatre à six fois plus de femmes que d'hommes souffrent de cette maladie dont les premiers signes apparaissent habituellement dans la quarantaine.

La ScS est une maladie systémique du tissu conjonctif caractérisée par une atteinte microvasculaire,

## La sclérodermie

Aidez-nous à **diagnostiquer** plus rapidement les **patients** qui en souffrent !

Si votre patient présente ces **symptômes** :



Référez-le à un rhumatologue **immédiatement** !



© The Canadian Scleroderma Research Group Cohort

l'activation du système immunitaire et une fibrose de la peau et des organes internes. Le profil clinique de la sclérodermie est hétérogène et, le plus souvent, les patients sont classés en deux sous-catégories : la forme limitée ou la forme diffuse de la maladie selon l'étendue de la fibrose cutanée. Bien qu'il y ait eu des améliorations marquées dans le traitement de ses divers symptômes, aucun ne s'est révélé capable d'influer sur son évolution naturelle (Taillefer *et al.*, 2010).

Par ailleurs, un diagnostic précoce permettra un dépistage rapide des organes atteints et le recours à des traitements qui pourront ralentir l'évolution des complications de la maladie.

### SES MANIFESTATIONS

Les manifestations de la sclérodermie systémique diffèrent d'une personne à l'autre. Parmi les symptômes les plus courants :

#### LE PHÉNOMÈNE DE RAYNAUD

Le phénomène ou syndrome de Raynaud se caractérise par un changement de la coloration de la peau et un engourdissement des extrémités. Habituellement, il est causé par un trouble de la circulation sanguine déclenché par le froid ou par le stress. Selon certaines études, il touche de 5 à 20 % de la population générale, principalement dans les zones climatiques froides. Chez les patients sclérodermiques, 95 % en sont atteints. En fait, on esti-

### RÉACTION AUTO-IMMUNE

La ScS est une maladie auto-immune dont l'étiologie précise est inconnue. Elle serait prédisposée par des facteurs génétiques. Dans certains cas, la maladie peut survenir après une exposition prolongée à des agents chimiques, par exemple à la silice.

La réaction auto-immune attaque principalement trois types de cellules :

- 1) les fibroblastes dont l'activité est augmentée entraînant une production excessive de collagène dans la peau et les organes internes ;
- 2) les cellules endothéliales des petits vaisseaux appelés capillaires dont l'oblitération entraîne une ischémie progressive des organes atteints et leur dysfonction ;
- 3) les lymphocytes qui, en sécrétant des autoanticorps spécifiques à la maladie, contribuent au développement de la maladie et de ses complications.

me qu'environ 3 % des personnes présentant un phénomène de Raynaud isolé sont à risque de souffrir de sclérodémie systémique. Parce qu'il peut se manifester jusqu'à dix ans avant les autres symptômes de la maladie, les experts le considèrent comme un signe pouvant permettre un dépistage précoce.

Chez les personnes atteintes de ScS, le Raynaud débute habituellement plus tardivement, vers l'âge de 40 ans, et est habituellement plus sévère. Il affecte le plus souvent les deux mains de manière symétrique mais il peut également toucher les pieds, le nez, la langue et les oreilles. Il peut s'accompagner d'ulcères digitaux, voire de gangrène.

### LA FIBROSE CUTANÉE

Les expressions « durcissement ou épaississement de la peau » sont fréquemment utilisées dans les textes sur la ScS. Il existe d'importantes variations dans le degré de gravité et dans la vitesse d'évolution de la fibrose au cours de la maladie.

Selon l'extension de la fibrose cutanée, on distingue classiquement deux grandes formes de la maladie : la sclérodémie systémique limitée et la sclérodémie systémique diffuse.

#### • La sclérodémie systémique limitée

La forme limitée de la ScS touche 60 % des patients. La fibrose cutanée évolue lentement et se limite généralement aux mains, aux avant-bras, aux pieds et sous les genoux de même qu'au visage.

**AU QUÉBEC, L'ESPÉRANCE DE VIE DE DIX ANS APRÈS LE DIAGNOSTIC EST DE 80 %.**

En plus du Raynaud apparu plusieurs années avant la fibrose cutanée, les autres symptômes sont la calcinose, le dysfonctionnement œsophagien, la sclérodactylie (ou fibrose limitée aux doigts) et les télangiectasies, parfois regroupés sous l'acronyme CREST (calcinose, Raynaud, atteinte œsophagienne, sclérodactylie, télangiectasies).

Les organes internes sont touchés tardivement dans la forme limitée. Cependant, les artères pulmonaires pourront être atteintes après quelques années, ce qui nuira au fonctionnement des poumons.

#### • La sclérodémie systémique diffuse

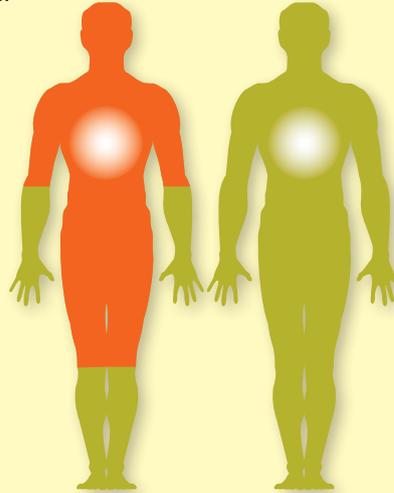
Il s'agit de la forme la plus grave de ScS. Elle touche de 10 à 20% des patients. Le phénomène de Raynaud devance de peu

## CLASSIFICATIONS ET SCLÉRODERMIE SYSTÉMIQUE

Selon Le Roy *et al.*, 1988.

### SSc cutanée limitée

- > Raynaud > ans
- > Peau : mains, visage, avant-bras, pieds, jambes
- > Anti-centromère pas d'anti-Topol
- > Capillaroscopie : dilatations capillaires
- > Ø zones avasculaires
- > Complications : tardives HTAP, calcinose, télangiectasies



### SSc cutanée diffuse

- > Raynaud < 1 an
- > Peau : tronc et/ou coudes et genoux, frottements tendineux
- > Anti-Topol pas d'anti-centromère
- > Capillaroscopie : dilatations capillaires, zones avasculaires
- > Complications : précoces Fibrose, crise rénale, tube digestif, cœur



© D. Marital Koenig

Atteinte de l'œsophage : présence d'une dilatation œsophagienne importante avec motilité réduite.

de temps, généralement moins de deux ans, l'apparition des autres symptômes. La fibrose cutanée progresse très rapidement et peut s'étendre à tout le corps, limitant les mouvements et provoquant

d'importantes douleurs musculaires et articulaires. Le durcissement de la peau du visage peut limiter l'ouverture de la bouche, rendant difficiles l'alimentation et les soins d'hygiène dentaire.

**AU QUÉBEC, L'ESPÉRANCE DE VIE DE DIX ANS APRÈS LE DIAGNOSTIC EST DE 60 %.**

Dans la forme diffuse se développe une fibrose des organes internes, notamment de l'appareil digestif, des poumons, des reins et du cœur.

Le syndrome sec est une atteinte courante de cette forme. Il provoque une sécheresse des muqueuses buccale, oculaire, vaginale et nasale, causant des enrrouements et des infections.

### L'ATTEINTE DIGESTIVE

Après les dommages cutanés, la maladie atteint l'appareil digestif, le plus souvent l'œsophage dans 75 à 90 % des cas. Les muscles œsophagiens, ne parviennent plus à pousser les aliments vers l'estomac et à empêcher le reflux gastro-œsophagien, causant régurgitations et brûlures. D'autres

## LES PRINCIPAUX SYMPTÔMES

### Selon les patients

Dans une recherche récente, une liste de 69 symptômes a été soumise à des patients pour qu'ils en évaluent la fréquence et la gravité. Les **cinq symptômes** les plus fréquemment signalés sont la fatigue, le phénomène de Raynaud, la raideur au niveau des mains, les douleurs articulaires et la difficulté à former un poing.

Quant à leur **répercussion**, on mentionne à nouveau la fatigue, la difficulté à dormir, les douleurs articulaires, la difficulté à se concentrer et la difficulté à former un poing.

(Taillefer *et al.*, 2010)



© D' Martial Koenig

Phénomène de Raynaud : phase syncopale, blancheur causée par la diminution ou l'arrêt de la circulation dans les artères digitales.



© D' Martial Koenig

Phénomène de Raynaud : phase cyanotique ; l'aspect bleuté ou la rougeur reflète la reprise de la circulation.



© D' Martial Koenig

Télangiectasies sur la peau : petit capillaire dilaté visible à l'œil nu aux mains.



© Senécal et al., 2005

Ulcères digitaux : le dépôt de collagène touche les vaisseaux surtout distaux, ce qui favorise l'apparition d'ulcères digitaux.



© D' Martial Koenig

Le durcissement de la peau peut limiter l'ouverture de la bouche.

dysfonctionnements de la motilité intestinale peuvent causer une dénutrition grave qui pourra nécessiter le recours à une alimentation parentérale.

### L'ATTEINTE CARDIOPULMONAIRE

On signale habituellement deux types d'atteintes, soit l'hypertension artérielle pulmonaire et la fibrose pulmonaire. Les deux peuvent coexister. Ils surviennent dans environ 10 % des cas. Leur symptôme révélateur est la dyspnée qui peut apparaître à un stade avancé de la maladie. Un dépistage annuel est préconisé pour les patients sclérodermiques. L'hypertension artérielle pulmonaire peut être responsable d'une insuffisance cardiaque, de troubles du rythme cardiaque et entraîner la mort. La fibrose peut également toucher le cœur et provoquer une myocardiopathie sclérodermique, une péri-cardite et une insuffisance cardiaque grave.

### AUTRES ATTEINTES

D'autres manifestations peuvent être observées au cours de la ScS. Par exemple, la crise rénale sclérodermique causée par l'oblitération des petits vaisseaux du rein qui entraîne une hypertension artérielle sévère et une insuffisance rénale aiguë. Ou la calcinose qui produit un dépôt sous-cutané de calcium pouvant réduire la mobilité et s'accompagner d'ulcérations cutanées. Ou encore les télangiectasies, ces petites lésions cutanées érythémateuses qui peuvent causer un préjudice esthétique important au visage et ailleurs sur tout le corps.

### LE DIAGNOSTIC

Le diagnostic de la ScS repose avant tout sur l'examen clinique. En l'absence de fibrose cutanée, le diagnostic peut être long à établir d'autant plus que les premiers symptômes qui amènent une personne à consulter sont des problèmes courants, soit un phénomène de Raynaud ou un reflux œsophagien.

Le phénomène de Raynaud, témoin de l'atteinte de la microvascularisation, est le premier signe clinique et il précède de plusieurs années la survenue des autres manifestations. Il est conseillé de diriger vers un médecin spécialiste toute personne ayant ce symptôme. Ce dernier procédera à une évaluation comprenant divers examens, par exemple une capillaroscopie, un bilan sanguin et une biopsie cutanée.

La capillaroscopie consiste à examiner l'extrémité des doigts à l'aide d'un microscope. Elle démontre une dilatation anormale et caractéristique des vaisseaux capillaires. Quant au bilan sanguin, il reflète le fonctionnement des organes et la présence d'autoanticorps spécifiques à la ScS. Ces examens permettent d'établir un diagnostic ou d'identifier les personnes ayant une probabilité élevée de souffrir de cette maladie (Koenig, 2008).

Une biopsie cutanée permet aussi de confirmer le diagnostic en révélant entre autres un dépôt anormal de collagène et un épaississement de la paroi des vaisseaux.

Une fois le diagnostic établi, d'autres examens permettront de connaître l'extension de la maladie aux organes internes. Mentionnons un scanner thoracique, des tests de fonction respiratoire, un électrocardiogramme, une échographie cardiaque, une radiographie des mains et une œso-gastro-duodénoscopie. Plus spécifiques, une manométrie œsophagienne ou la gorgée barytée permettront d'évaluer la motilité de l'œsophage.

Le suivi annuel des personnes diagnostiquées doit minimalement comporter, en plus de l'examen clinique et d'un bilan biologique, une échographie cardiaque et des tests de fonction respiratoire.

### TRAITER

Il n'y a pas de traitement permettant la guérison de la ScS. Toutefois, des progrès considérables ont été réalisés dans la détection et la prise en charge de ses complications, notamment les atteintes rénales et l'hypertension artérielle pulmonaire, ce qui a permis d'améliorer le pronostic.

La fibrose, qu'elle soit cutanée ou pulmonaire, est l'une des complications les plus difficiles à traiter. Dans les cas les plus graves, des médicaments immunosuppresseurs et des corticoïdes à faible dose sont administrés sous la supervision de médecins spécialistes de la sclérodermie, soit un rhumatologue, un interniste, un dermatologue ou un pneumologue.

La pratique d'activités physiques adaptées et certains traitements complémentaires, comme la physiothérapie et l'ergothérapie, favorisent le maintien de la mobilité musculaire.

Une alimentation saine et équilibrée, inspirée du *Guide alimentaire canadien* ou conseillée par un nutritionniste est recommandée. Le régime doit tenir compte des symptômes digestifs et des complications dont souffre le patient, ainsi que des médicaments qu'il prend. Dans les cas de dénutrition importante, on propose une alimentation parentérale.

Portez une attention aux soins dentaires de plus en plus difficiles au fur et à mesure que la bouche peine à s'ouvrir. La peau devenant particulièrement fragile, certaines crèmes hydratantes sont indiquées. Le visage et les extrémités doivent absolument être protégés du froid. Naturellement, le tabagisme est déconseillé, pour ne pas aggraver le problème de vasoconstriction sanguine causé par la maladie.

Un soutien psychologique est souhaitable, la ScS ayant d'importantes répercussions sur la qualité de vie et les activités de la vie quotidienne des personnes qui en souffrent. Le caractère incurable de cette maladie entraîne souvent de l'anxiété et une dépression.

## LA RECHERCHE

La recherche sur la sclérodémie vise, d'une part, à mieux comprendre les mécanismes en cause dans le déclenchement et l'évolution de la maladie et, d'autre part, à découvrir de nouveaux traitements. L'efficacité thérapeutique de plusieurs molécules font présentement l'objet d'études. En 2005, Sclérodémie Québec, organisme à but non lucratif, a mis sur pied la Chaire de recherche en sclérodémie de l'Université de Montréal et le Groupe de recherche en sclérodémie du CHUM. Ce groupe participe à des projets de recherche nationaux en collaboration avec le Groupe de recherche canadien sur la sclérodémie et à des recherches internationales, tel le projet AS-TIS (*Autologous Stem Cell Transplantation International Scleroderma Trial*) de greffe de cellules souches autologues comme nouveau traitement des formes sévères de sclérodémie systémique. L'avancement de ces recherches suscite l'espoir que ces nouveaux traitements, combinés à un diagnostic plus précoce de la maladie, permettront de prévenir l'apparition de lésions importantes aux organes internes et, ultimement, de guérir la maladie.

## SYSTÈME IMMUNITAIRE ET SCLÉRODERMIE SYSTÉMIQUE ACAN : ASSOCIATION PHÉNOTYPIQUE

Autoanticorps	Associations cliniques
Anti-centromères	Atteinte cutanée limitée, sexe féminin, HTAP, ulcérations digitales, télangiectasies
Anti-Th / To	Atteinte cutanée très limitée Fibrose pulmonaire
Anti-Topo I	Atteinte cutanée extensive Fibrose pulmonaire, crise rénale ?
Anti-RNA Polymérase III	Atteinte cutanée extensive Crise rénale, Ø Fibrose pulmonaire
Anti-PM-Scl	Chevauchement DM-PM
Anti-U1RNP	Syndrome de chevauchement Atteinte musculaire, arthrite
Anti-Fibrillarin	Atteinte musculaire, fibrose pulmonaire

Source : Senécal *et al.*, 2005.

## EN SAVOIR PLUS

<http://sclerodermie.ca>

Sclérodémie Québec

<http://csrg-grcs.ca>

Canadian Scleroderma Research Group/  
Groupe de recherche canadien sur la  
sclérodémie (CSRG/GRCS)

[www.scleroderma.org](http://www.scleroderma.org)

Scleroderma Foundation, États-Unis

[www.sclero.org](http://www.sclero.org)

Un regroupement de sites dédiés  
à la sclérodémie

[www.scleroderma.ca](http://www.scleroderma.ca)

Scleroderma Society of Canada

[www.association-sclerodermie.fr](http://www.association-sclerodermie.fr)

Association des Sclérodémiques  
de France

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.  
php?lng=FR](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR)

Le portail des maladies rares et des  
médicaments orphelins



L'infirmière est une collaboratrice essentielle, tant pour donner les soins aux personnes atteintes de sclérodémie que pour en reconnaître les manifestations précoces. Sa diligence peut améliorer la qualité de vie des personnes atteintes et même le pronostic de la maladie. ■

### Les auteures

*Marielle Pelletier est infirmière-conseil à Sclérodémie Québec et formatrice pour l'INSPQ.*

*Carmen Ricard est infirmière au programme « En santé après 50 ans Équipe*

*Prévention Promotion » du CSSS*

*Pierre-Boucher – CLSC Simonne-Monet-Chartrand.*

*Elles remercient le Dr Martial Koenig, professeur adjoint de la Faculté de médecine de l'Université de Montréal et membre du Groupe de recherche en sclérodémie du CHUM, pour la révision de cet article.*

### Références

**Ont aussi servi de références les sites Internet énumérés dans l'encadré ci-contre.**

Gordzicky, T. « L'atteinte pulmonaire et son traitement dans la sclérose systémique », *Le Bulletin*, printemps 2008, p. 4.

Hudson, M. « La qualité de vie dans la sclérodémie systémique », *Le Bulletin*, automne 2009, p. 8.

Joyal, F. *À propos de la sclérodémie au Québec* (2<sup>e</sup> éd.), Sainte-Julie, Sclérodémie-Québec, 2007, 32 p.

Joyal, F. *Enfin l'hiver !* (2<sup>e</sup> éd.), Longueuil, Sclérodémie-Québec, févr. 2007, 15 p.

Koenig, M., F. Joyal, M.J. Fritzler, A. Roussin, M. Abrahamowicz, G. Boire *et al.* « Autoantibodies and microvascular damage are independent predictive factors for the progression of Raynaud's phenomenon to systemic sclerosis: A twenty-year prospective study of 586 patients, with validation of proposed criteria for early systemic sclerosis », *Arthritis & Rheumatism*, vol. 58, n° 12, déc. 2008, p. 3902-3912. [En ligne : <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/art.24038/abstract>]

« La sclérodémie », *Encyclopédie Orphanet Grand Public*, octobre 2007, 17 p. [En ligne : [www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Sclerodermie-FRfrPub39.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Sclerodermie-FRfrPub39.pdf)]

LeRoy, E.C., C. Black, R. Fleischmajer, S. Jablonska, T. Krieg, T.A. Medsger Jr, N. Rowell et F. Wollheim. « Scleroderma (systemic sclerosis): classification, subsets and pathogenesis », *Journal of Rheumatology*, vol. 15, n° 2, févr. 1988, p. 202-205.

Sclérodémie-Québec. « Qu'est-ce que la sclérodémie ? » Longueuil, 2009. [En ligne : <http://sclerodermie.ca/portal/connaitre-la-maladie/>]

Senécal, J.L., J. Hénault et Y. Raymond. « The pathogenic role of autoantibodies to nuclear autoantigens in systemic sclerosis (scleroderma) », *Journal of Rheumatology*, vol. 32, n° 9, sept. 2005, p. 1643-1649.

Taillefer, S.S., J. Bernstein, O. Schieir, R. Buzza, M. Hudson *et al.* *Enquête sur les préoccupations de santé et priorités de recherche des patients sclérodémiques canadiens – Une initiative de la Société de sclérodémie du Canada et du Groupe de recherche canadien sur la sclérodémie*, 1<sup>er</sup> avril 2010. [En ligne : [www.scleroderma.ca/files/articles/SSC-GRCS%20Rapport%20Patient\\_19-Avr-2010.pdf](http://www.scleroderma.ca/files/articles/SSC-GRCS%20Rapport%20Patient_19-Avr-2010.pdf)]