

La connectivite mixte et le syndrome de Sharp

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la connectivite mixte et syndrome de Sharp. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que la connectivite mixte ?

La connectivite mixte est une maladie inflammatoire chronique (qui dure dans le temps) qui se manifeste par des symptômes très variables d'une personne à l'autre et qui peut toucher tous les organes. Les principales manifestations sont des douleurs articulaires et musculaires, un gonflement des mains et des doigts et une grande fatigue. Dans certains cas, les poumons, le cœur, les reins et/ou la peau peuvent aussi être touchés.

Cette maladie est due au dérèglement du système immunitaire qui protège le corps humain des éléments étrangers (microbes,...). Le terme « mixte » décrit le fait que cette maladie « emprunte » des symptômes à quatre autres maladies de la famille des connectivites (le lupus systémique, la sclérodermie, la polymyosite ou la dermatopolymyosite et la polyarthrite rhumatoïde).

Le syndrome de Sharp est une forme particulière et limitée de connectivite mixte.

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

On ne sait pas combien de personnes sont atteintes en France par cette maladie qui n'est pas toujours correctement diagnostiquée. Au Japon, sa prévalence (nombre des cas dans une population donnée à un moment précis) a été estimée à 1 cas pour 37 000 personnes.

● Qui peut en être atteint ?

Cette affection touche essentiellement les femmes (80 à 90 %) entre 20 et 50 ans, en moyenne vers 35 ans. Des cas exceptionnels ont été décrits chez des enfants.

● Est-elle présente partout dans le monde ?

La connectivite mixte a beaucoup été observée au Japon, mais elle touche toutes les populations.

● A quoi est-elle due ?

La connectivite mixte est une maladie auto-immune, ce qui signifie que les défenses immunitaires, qui normalement ne s'attaquent qu'aux éléments « extérieurs » (bactéries, virus...), se retournent contre les cellules mêmes de l'organisme et l'attaquent. L'organisme produit des anticorps (molécules de défense) nocifs, appelés auto-anticorps, qui entraînent la destruction de certains tissus (os, articulations, etc.). On ne sait pas encore pour quelle raison les défenses immunitaires se dérèglent mais il y a plusieurs hypothèses. Une infection virale pourrait par exemple entraîner une réaction excessive et anormale du système immunitaire. En outre, les chercheurs pensent que des facteurs génétiques entrent également en jeu. Certaines personnes ont probablement une prédisposition génétique, c'est-à-dire qu'elles ont des gènes qui font qu'elles ont plus de risque de déclencher la maladie. Cependant, cette maladie n'est pas héréditaire.

● Est-elle contagieuse ?

Non, la connectivite mixte n'est pas contagieuse.

● Quelles en sont les manifestations ?

Les manifestations de la maladie sont très différentes d'une personne à l'autre. Les symptômes les plus courants comprennent un phénomène de Raynaud, des douleurs aux articulations, des mains et des doigts gonflés, l'inflammation de plusieurs articulations (polyarthrite) et une grande fatigue.

Le phénomène de Raynaud est présent chez toutes les personnes atteintes de la connectivite mixte et c'est l'un des premiers symptômes de la maladie. Il peut même être le seul symptôme pendant plusieurs années. Le phénomène de Raynaud se caractérise par la succession d'une pâleur et d'un bluissement et parfois d'un rougissement de la pointe des doigts. Il est déclenché par le froid ou par le stress et peut s'accompagner d'une douleur importante. Il est dû à une mauvaise circulation du sang dans les vaisseaux des doigts (plus rarement des orteils) qui se resserrent (spasme vasculaire) et ne laissent plus passer le sang. Ces épisodes peuvent durer de quelques minutes à quelques heures. Ce symptôme seul n'est pas spécifique de la connectivite mixte car il se rencontre très fréquemment.

Par ailleurs, la connectivite mixte donne fréquemment aux doigts et aux mains un aspect « boudiné » et gonflé. La peau des doigts, notamment la pulpe, peut également s'épaissir, perdre son élasticité et durcir (on parle de sclérodactylie) : ce sont des symptômes de la sclérodermie.

Presque toutes les personnes atteintes de la connectivite mixte présentent des douleurs articulaires (arthralgies) et une inflammation des articulations (polyarthrite) et ce, dès le début de la maladie. On parle de polyarthrite puisque plusieurs articulations sont affectées. La connectivite mixte peut également toucher les muscles, causant une faiblesse et une douleur, en particulier dans les muscles qui entourent l'épaule et la hanche. Ce sont des symptômes de la polymyosite.

Dans la connectivite mixte, tous les tissus peuvent être affectés. Ainsi, le phénomène de Raynaud et les douleurs articulaires et musculaires peuvent s'accompagner d'autres symptômes d'intensité variable : manifestations cutanées, reflux gastro-œsophagien acide ou difficulté à avaler, essoufflement à l'effort, toux sèche... Certaines personnes en développeront quelques uns, d'autres aucun : il n'est pas possible de le dire.

Atteinte de la peau (cutanée)

Certains malades peuvent présenter des manifestations cutanées comme des plaques de coloration rose ou rouge au niveau des articulations ou du visage, une coloration violette des paupières, une perte de cheveux, une dilatation des petits vaisseaux cutanés, formant de fines lignes rouges, parfois violettes (télangiectasies), surtout sur le visage et les mains et une sensibilité à la lumière (photosensibilité). Ces signes sont caractéristiques du lupus.

Atteinte du système digestif

Les muscles de l'œsophage sont touchés chez la majorité des personnes malades, mais la plupart ne ressentent aucun symptôme. Ces muscles permettent de faire passer les aliments dans l'estomac et empêchent le retour du liquide très acide de l'estomac dans l'œsophage. Un mauvais fonctionnement de ces muscles peut entraîner un reflux gastro-œsophagien, c'est-à-dire que le contenu de l'estomac arrive à remonter dans l'œsophage. Ce reflux cause des brûlures et des régurgitations amères dans la bouche.

Atteinte des poumons (pulmonaire)

Les poumons peuvent être affectés par la maladie. Cette atteinte peut n'entraîner aucun symptôme mais elle peut parfois gêner la respiration, provoquer un essoufflement à l'effort ou au repos (dyspnée), une toux sèche ou une douleur dans la poitrine (douleur thoracique).

Atteinte du cœur (cardiaque)

Une péricardite (inflammation du péricarde, qui est la membrane qui enveloppe le cœur) peut survenir. Dans de rares cas, on peut également trouver une myocardite (inflammation du muscle cardiaque lui-même : le myocarde) ou une arythmie (les battements du cœur sont irréguliers) pouvant provoquer des palpitations, des douleurs de poitrine et un essoufflement.

Atteinte des reins (rénale)

Dans de rares cas, il peut y avoir une inflammation des reins qui n'entraîne le plus souvent aucun symptôme. Une altération importante du fonctionnement des reins (insuffisance rénale) peut survenir de façon exceptionnelle.

Les autres manifestations, moins fréquentes, sont une fièvre, une augmentation du volume des ganglions (adénopathies), des anomalies neurologiques (maux de tête, douleur du visage...), la bouche et les yeux secs (syndrome de Gougerot-Sjögren) et des problèmes intestinaux (douleurs abdominales, diarrhées).

Syndrome de Sharp

Le syndrome de Sharp se limite à la présence de doigts boudinés, d'un durcissement de la peau des doigts (sclérodactylie), d'un phénomène de Raynaud, d'une atteinte des muscles, d'arthralgies et de polyarthrites.

● Comment expliquer les symptômes ?

La connectivite mixte et le syndrome de Sharp sont des maladies auto-immunes au cours desquelles le système immunitaire s'attaque aux tissus. Elles peuvent donc aggraver de nombreux organes comme la peau, les muscles et les articulations, le cœur, les poumons, etc. Ceci explique donc la diversité des symptômes.

● Quelle est son évolution ?

La connectivite mixte se manifeste de façon très variable d'un individu à l'autre, l'évolution et le pronostic varient eux aussi énormément. L'évolution dépend des organes affectés et de l'efficacité des traitements.

La maladie progresse par poussées inflammatoires entrecoupées de périodes de rémission sans symptômes qui peuvent parfois durer plusieurs années avec un traitement léger, parfois même sans aucun traitement.

De manière générale, le pronostic est plutôt favorable mais les statistiques sont très variables selon les études. La maladie peut durer longtemps sans être très sévère.

L'inflammation articulaire n'entraîne généralement aucune déformation et dans la plupart des cas, l'atteinte des organes internes ne menace pas le pronostic vital.

Cependant, certaines complications de la maladie peuvent être graves. L'hypertension artérielle pulmonaire (élévation de la pression sanguine au niveau des vaisseaux des poumons) est la complication la plus dangereuse. Elle peut survenir au bout de quelques années d'évolution chez moins de 10 % des malades. Une surveillance attentive et certains traitements peuvent cependant limiter ces complications. Certains problèmes cardiaques peuvent également diminuer l'espérance de vie.

On sait aussi que dans certains cas, la connectivite mixte évolue et ses symptômes deviennent ceux d'autres connectivites plus sévères (lupus systémique, sclérodermie, etc.). On ne sait pas dans quelle proportion cela se produit. Cependant, l'évolution vers le lupus est rare.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de la connectivite mixte ?

Le diagnostic de la connectivite mixte repose sur la mise en évidence d'un ensemble de manifestations cliniques et biologiques. Ces signes pris séparément ne sont pas spécifiques de cette maladie (phénomène de Raynaud, fatigue, douleurs articulaires, etc.). La connectivite mixte peut être prise au début pour un lupus et le bon diagnostic ne se fait parfois qu'au bout de plusieurs années. Il n'existe pas un test unique pour déceler la maladie. Elle est suspectée quand un ensemble de manifestations apparaissent.

Dans certains cas, un examen simple et rapide peut aider à faire le diagnostic à condition que le médecin suspecte une connectivite. Il consiste à observer les petits vaisseaux sanguins (capillaires) de la peau à travers l'ongle (capillaroscopie). Le malade pose sa main sur une plaque éclairée ; le médecin dépose une goutte d'huile sur l'ongle et étudie au microscope la taille des vaisseaux capillaires. Des vaisseaux de taille anormalement grande (méga-capillaires) sont visibles dans différentes maladies (connectivite mixte, syndrome de Sharp, sclérodermie, dermatomyosite) mais pas dans le lupus. Malheureusement, ce test n'est pas applicable chez tous les malades car il fonctionne surtout lorsque la peau est de couleur claire.

Les médecins suspecteront la connectivite mixte lorsque coexistent des symptômes typiques du lupus, de la sclérodermie, de la polyarthrite rhumatoïde ou de la polymyosite.

Ils prescriront ensuite une analyse sanguine afin de déceler la présence de témoins (marqueurs) de la maladie et notamment d'anticorps dits anti-nucléaires. Ces anticorps anti-nu-

cléaires sont dirigés contre un ou plusieurs éléments du noyau des cellules et sont présents en grand nombre en cas de maladie auto-immune systémique. Parmi les auto-anticorps, les U1 anti-RNP (dirigés contre un constituant du noyau cellulaire appelé ribonucléoprotéine U1) sont très évocateurs de la connectivite mixte surtout lorsque ces auto-anticorps sont isolés (c'est-à-dire présents sans autres auto-anticorps). Toutefois, la présence d'U1 anti-RNP n'élimine pas forcément les maladies ressemblantes (les U1 anti-RNP sont parfois retrouvés dans le lupus).

Les analyses sanguines peuvent également mettre en évidence une réaction inflammatoire par l'intermédiaire d'une « vitesse de sédimentation » du sang qui s'accélère. La vitesse de sédimentation est un examen réalisé par prise de sang. Il permet de mesurer dans un tube gradué, la vitesse à laquelle tombent librement (sédimentent) les éléments sanguins (globules blancs, globules rouges et plaquettes).

Dans le cas du syndrome de Sharp, le diagnostic peut être retenu lorsqu'on décèle la présence d'anticorps U1 anti-RNP à taux élevé et que le patient a au moins trois des symptômes suivants : phénomène de Raynaud, gonflement (ou tuméfaction) des mains et doigts « boudinés », douleurs articulaires, musculaires, durcissement de la peau des doigts (sclérodactylie ou sclérodermie).

● En quoi consistent les tests diagnostiques ? A quoi vont-ils servir ?

Le test qui permet de mettre en évidence la présence des auto-anticorps (anticorps anti-nucléaires et U1 anti-RNP) se fait en laboratoire à partir d'une prise de sang.

Une fois la connectivite mixte identifiée, les médecins peuvent proposer des examens complémentaires visant à évaluer le degré d'atteinte des différents organes. Ces examens devront être effectués régulièrement pour assurer un bon suivi.

Le cœur est l'organe le plus fréquemment atteint. Une échographie du cœur est donc pratiquée en premier lieu et sera effectuée en dépistage et de façon régulière une fois par an.

S'il existe d'autres manifestations de la maladie, d'autres examens seront pratiqués. Un électromyogramme (mesure de l'activité d'un muscle à l'aide d'une petite aiguille) permet de montrer l'atteinte musculaire si elle existe. La biopsie musculaire (prélèvement d'un petit morceau de muscle sous anesthésie locale) peut mettre en évidence des lésions inflammatoires au niveau des muscles. En cas de signes évocateurs d'un reflux gastro-œsophagien et pour évaluer l'atteinte de l'œsophage, le médecin peut pratiquer une fibroscopie (introduction par la bouche d'un tuyau à fibres optiques qui permet de visualiser le tube digestif), une manométrie pour mesurer la pression dans l'œsophage (à l'aide d'une sonde passée par le nez) ou encore une mesure de l'acidité ou pH (obtention des sécrétions à travers une petite sonde passée par le nez à garder un jour et une nuit). D'autres examens (électrocardiogramme, radiographie des poumons) peuvent être réalisés.

● Peut-on confondre ce syndrome avec d'autres ? Lesquels ? Comment faire la différence ?

Tous les symptômes qui permettent de reconnaître la connectivite mixte ne sont pas forcément présents en même temps et on peut facilement la confondre avec l'une des maladies dont elle « emprunte » les symptômes : la polymyosite ou la dermatomyosite, la sclérodermie, le lupus systémique ou la polyarthrite rhumatoïde. Les médecins peuvent aussi croire en premier lieu qu'il s'agit d'une maladie de Raynaud isolée.

La présence d'anticorps U1 anti-RNP et l'absence d'auto-anticorps caractéristiques des autres maladies (lupus...) permettent d'évoquer la connectivite mixte mais ne sont pas suffisants pour confirmer le diagnostic.

Dans certains cas, seule l'évolution et l'apparition de nouveaux symptômes permettront de faire le bon diagnostic (certaines personnes, au moins au début, n'ont pas ces anticorps particuliers).

Le plus souvent, la connectivite mixte est confondue avec un lupus systémique, qui est une autre maladie auto-immune pouvant toucher la peau, les muscles et les articulations, le cœur, les poumons, les reins, les vaisseaux sanguins et le système nerveux. Le lupus se distingue par la présence d'auto-anticorps spécifiques (anticorps anti-Sm, anticorps anti-ADN natif), par des atteintes rénales, etc...

La sclérodermie se caractérise par un durcissement associé à une altération et une dégénérescence de la peau, qui débute par les doigts et est souvent associée à un phénomène de Raynaud. Dans la sclérodermie, l'atteinte cutanée s'étend aux articulations et aux vaisseaux, mais aussi à l'œsophage, aux poumons, aux intestins, au cœur et aux reins. Dans la connectivite mixte, ce durcissement ne touche en règle générale que les doigts.

La polymyosite est une maladie qui atteint les muscles et parfois la peau (dermatomyosite), entraîne la formation de taches violacées sur le visage, les doigts, les coudes...

Enfin, la polyarthrite rhumatoïde est une maladie inflammatoire qui touche les articulations (douleurs, raideurs).

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ? Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

La connectivite mixte n'est pas transmise directement des parents aux enfants. Ce n'est pas une maladie génétique à proprement parler mais on pense que certains gènes peuvent prédisposer à la connectivite mixte, c'est-à-dire que les personnes possédant ces gènes sont plus susceptibles que les autres de développer la maladie. Quelques rares cas de personnes atteintes de la maladie au sein d'une même famille ont été rapportés (ou un membre de la famille atteint de la connectivite mixte et un autre de lupus par exemple).

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Plusieurs médicaments soulagent la douleur, les principaux symptômes et protègent les organes touchés par la maladie, mais il n'existe pas de traitement spécifique de la connectivite mixte. Cette maladie se manifeste de façon différente chez chaque personne, la combinaison de médicaments doit être élaborée au cas par cas et évoluer en même temps que la maladie. La stratégie thérapeutique consiste en un suivi régulier et adapté, notamment par la surveillance de l'apparition d'hypertension artérielle pulmonaire qui est une complication grave de la maladie.

Un traitement de fond pour lutter contre les douleurs articulaires et l'inflammation est

proposé par la prescription d'hydroxychloroquine (antipaludéen de synthèse). Si besoin, un autre traitement vise à freiner le processus inflammatoire et à apaiser la douleur par l'intermédiaire d'anti-inflammatoires non stéroïdiens (ne contenant pas de cortisone). S'ils peuvent traiter les cas légers, ils sont rarement suffisants pour la plupart des formes de connectivite mixte. De plus, certains d'entre eux sont contre-indiqués. La majorité des patients doit ainsi suivre un traitement à base de corticostéroïdes (parfois appelés « corticoïdes ») qui sont des anti-inflammatoires stéroïdiens comme la prednisone qui est administrée sous forme de comprimés. Plus la maladie est sévère, plus la dose de corticoïdes doit être forte.

Dans les cas où l'association d'anti-inflammatoires non stéroïdiens et de corticoïdes ne permet pas de maîtriser les symptômes, il peut être nécessaire de recourir à des immunosuppresseurs, puissants médicaments destinés à soulager l'inflammation et à supprimer les auto-anticorps nocifs. Le cyclophosphamide et l'azathioprine sont des immunosuppresseurs d'usage courant. Cependant, les lésions de la peau et de l'œsophage sont soignées difficilement par ce type de traitement.

Pour traiter le phénomène de Raynaud, outre le fait de garder pieds et mains au chaud, des médicaments peuvent être prescrits tels que des inhibiteurs calciques (nifédipine, diltiazem, nicardipine...) ou des vasodilatateurs.

Pour protéger la muqueuse œsophagienne et renforcer les mouvements de l'œsophage, il existe des médicaments qui agissent comme des sortes de pansements, ce sont les inhibiteurs de la pompe à protons (oméprazole et lansoprazole). Il s'agit d'un groupe de molécules dont l'action principale est de réduire la production d'acidité dans l'estomac.

En ce qui concerne les complications graves et notamment l'hypertension artérielle pulmonaire, la budésonide, un corticoïde utilisé en inhalation pour traiter l'asthme, est utilisé.

● Quels bénéfices attendre du traitement ?

Les résultats des différents traitements sont difficiles à évaluer et varient d'un patient à l'autre, car il n'y a pas assez d'études à ce sujet. La plupart du temps, quand les douleurs sont importantes, le traitement permet de les soulager. Le malade peut alors reprendre ses activités normalement.

● Quels sont les risques du traitement ?

Les anti-inflammatoires non stéroïdiens sont généralement bien tolérés mais ils peuvent entraîner des effets secondaires indésirables et notamment des troubles gastro-intestinaux qui peuvent être sévères (gastrite, hémorragie digestive, ulcère). L'administration simultanée d'un médicament destiné à protéger l'estomac peut être nécessaire. Lors des traitements prolongés, des vertiges et acouphènes (bourdonnements ou sifflements à l'intérieur des oreilles) peuvent apparaître. Enfin, chez les personnes âgées ou les personnes souffrant d'une insuffisance rénale, des perturbations de la fonction rénale peuvent apparaître.

Les corticostéroïdes entraînent également des effets secondaires : le traitement doit donc faire l'objet d'une surveillance et ne doit jamais être interrompu subitement. Parmi les effets secondaires d'un traitement prolongé par la prednisone, on trouve une hypertension artérielle, des troubles du sommeil et de l'humeur, une prise de poids, une déminéralisation des os (ostéoporose), une fonte de la masse musculaire, des troubles hormonaux et de la peau (acné), des ecchymoses (bleus), des troubles digestifs, l'apparition d'une cataracte (l'œil devient opaque et la vue baisse) et un risque plus important d'infections. Beaucoup

des effets indésirables peuvent être soignés par un traitement complémentaire (par exemple la prescription de calcium, de vitamine D, de bisphosphonate prévient l'ostéoporose).

L'hydroxychloroquine est souvent bien tolérée mais peut aussi entraîner des troubles digestifs, des éruptions cutanées. Les immunosuppresseurs ont un effet sur l'ensemble des défenses immunitaires et pas uniquement sur les auto-anticorps. Ils peuvent augmenter la susceptibilité aux infections.

Toutefois, il est important de noter que le médecin évalue précisément les besoins du malade pour adapter les doses à chaque cas et limiter au mieux les effets indésirables. De plus, la prescription de tels médicaments s'accompagne nécessairement d'un suivi attentif avec des examens réguliers permettant de vérifier qu'ils sont bien tolérés par l'organisme.

Il est donc nécessaire de suivre les recommandations de son médecin (respecter les doses et le nombre de prises) et d'avoir confiance en ses choix.

● **Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?**

Compte tenu des nombreux effets secondaires possibles et de la quantité souvent importante de médicaments à prendre, il existe des contraintes dans la vie quotidienne (la conduite peut être dangereuse, un régime peut s'imposer, etc.). Cependant, une vie presque normale est possible et l'activité professionnelle peut être poursuivie.

● **Quelles sont les autres modalités de traitement de cette maladie ?**

La kinésithérapie peut soulager les articulations en aidant à les « dérouiller ».

● **Un soutien psychologique serait-il souhaitable ?**

Le début de la maladie, du fait de l'absence de diagnostic, peut être inquiétant. Le diagnostic est posé après une longue période d'errance diagnostique, très éprouvante pour le malade et sa famille. L'annonce du diagnostic est aussi un bouleversement. Il est important que le malade puisse exprimer, s'il le souhaite, ses peurs et ses attentes et qu'il puisse parler de sa maladie. La multiplication des examens, le fait d'être atteint d'une maladie qui durera plusieurs années, la nécessité d'observer un traitement sur une longue période et la limitation des activités physiques que les complications entraînent parfois, peuvent être à l'origine d'anxiété et d'angoisse. Dans ces cas, il peut être important de faire appel au soutien d'un psychologue.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?**

Certaines règles de vie s'imposent d'elles-mêmes. Il est fortement recommandé de ne pas fumer car cela peut notamment aggraver le phénomène de Raynaud. Il est nécessaire de garder les pieds et les mains au chaud (port de gants ou de moufles) et d'éviter tout contact avec les objets froids ou tout changement brusque de température (baignade, etc.)

Il faut également faire attention à ne pas être en surpoids pour soulager les douleurs articulaires, mais aussi améliorer l'état général.

En cas de reflux ou autres troubles de l'œsophage, il est conseillé de prendre les repas en plusieurs fois par petite quantité, de dormir en position demi-assise et de ne pas manger dans les trois heures précédant le coucher.

● Comment se faire suivre ?

Il est nécessaire de consulter régulièrement un spécialiste en médecine interne qui surveillera l'évolution de la maladie vis-à-vis des différents organes. Leurs coordonnées se trouvent sur le site Orphanet (www.orphanet.fr)

En raison des multiples effets secondaires des différents médicaments, les personnes traitées doivent être surveillées de près par leur médecin et faire régulièrement des analyses sanguines, des bilans cardiaques (échocardiogramme), des bilans ophtalmiques (pour surveiller l'apparition éventuelle de cataracte), des bilans pulmonaires (radiographie). La fréquence de ces examens sera déterminée par le médecin.

● Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?

En cas d'urgence, il est capital d'informer l'équipe soignante du diagnostic de la maladie. Tout traitement en cours doit être clairement mentionné ainsi que la dose. Cela permet d'éviter toute prescription incompatible ou tout surdosage.

● Peut-on prévenir cette maladie ?

Non, on ne peut pas prévenir cette maladie.

Vivre avec

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

La vie quotidienne est perturbée en période de crise car les douleurs articulaires peuvent être très invalidantes : elles peuvent réveiller pendant la nuit, empêcher de se déplacer normalement ou de se servir de ses doigts (qui sont en outre gonflés et raides). Par ailleurs, la fatigue est souvent très pesante. Les manifestations cutanées peuvent aussi être gênantes, notamment pour des raisons esthétiques. Les répercussions sur la vie familiale et socio-professionnelle peuvent être importantes. Il n'est pas toujours facile d'expliquer à d'autres personnes sa maladie car certaines pensent parfois que les douleurs lancinantes ont une origine psychologique. Cependant, pour beaucoup de personnes, la maladie est compatible avec un mode de vie normal et n'est pas handicapante à long terme. En effet, les articulations ne se déforment pas (comme c'est le cas dans d'autres maladies rhumatismales), et l'atteinte éventuelle des organes internes ne met quasiment jamais en jeu le pronostic vital. Par ailleurs, il n'existe aucune contre-indication à la pratique d'un sport dans la mesure du possible.

Comme pour toutes les connectivites, il n'est pas toujours évident de mener une grossesse normale. Bien que les études divergent sur la question, il apparaît que les naissances surviennent souvent avant le terme. De plus, les médicaments peuvent avoir des effets sur le fœtus. Tout projet d'enfant doit donc être évalué avec son médecin et une surveillance attentive s'impose tout au long de la grossesse.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

La recherche sur la connectivité mixte concerne, d'une part, la découverte de nouveaux traitements plus efficaces et, d'autre part, la compréhension des mécanismes en cause dans le déclenchement de la maladie. De nombreuses molécules sont testées pour évaluer leur éventuelle efficacité thérapeutique. Par exemple, une étude a récemment montré l'efficacité d'un médicament, l'iloprost, sur l'hypertension artérielle pulmonaire liée à la connectivité mixte. Différentes recherches sont également menées dans le cadre des autres connectivités.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées aux autres maladies auto-immunes. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Dès le diagnostic, il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis, d'une part, par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits. En France, les personnes atteintes de connectivité mixte peuvent bénéficier, si nécessaire, d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale en ce qui concerne le remboursement des frais médicaux (exonération du ticket modérateur). Elles ont aussi la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé en constituant un dossier auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Suivant leur état de santé, une prestation de compensation du handicap peut aussi leur être allouée. Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures, dont le taux d'incapacité dépasse 80 %, ce qui est exceptionnel dans la connectivité mixte, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. La carte « station debout pénible » et le macaron permettant de se garer sur les places réservées aux personnes handicapées peuvent être obtenus en fonction de leur état de santé.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* », qui regroupe toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

Maladies Rares
Info Services

0 810 63 19 20

N° Azar, prix appel local

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Zahir Amoura

Centre de référence lupus et syndrome
des anticorps anti-phospholipides
CHU Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

Association Lupus France



Association Française du Lupus et
Autres Maladies Auto- Immunes



Association Recherche et Entraide
des Maladies Lupiques

