

La sarcoïdose

Maladie de Besnier-Boeck-Schaumann

[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 sarcoïdose. 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 sarcoïdose ?

La sarcoïdose est une maladie de cause inconnue qui peut toucher plusieurs organes, en particulier les poumons et les ganglions lymphatiques. Elle est caractérisée par la formation d'amas de cellules, appelés « granulomes sarcoïdiens », jouant un rôle dans l'inflammation. Ces amas se forment principalement dans les poumons, mais ils peuvent toucher n'importe quel organe, et notamment les articulations, la peau, les yeux, le cœur, le système nerveux, les reins...

Dans la plupart des cas, le nombre d'organes touchés est compris entre 2 et 4. Les granulomes n'entraînent parfois aucun signe, mais il peut y avoir des manifestations très variables d'un malade à l'autre. La sarcoïdose est aussi appelée maladie de Besnier-Boeck-Schaumann.

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

La prévalence de la sarcoïdose (nombre de personnes atteintes de la maladie dans une population à un moment donné) est comprise entre 1 cas pour 5000 et 1 cas pour 20 000. Les estimations ne sont pas toujours précises car de nombreuses personnes atteintes ne présentent pas de symptômes.

● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

La sarcoïdose peut toucher tout le monde, quels que soient le sexe et l'origine géographique.

Cependant, elle apparaît préférentiellement chez les adultes entre 25 et 45 ans (bien qu'elle puisse aussi toucher les enfants et les personnes âgées). Elle est très rare avant 15 ans et exceptionnelle avant 4 ans. Elle est également rare après 70 ans.

● A quoi est-elle due ?

La cause exacte de la sarcoïdose n'est pas connue. Cependant, les chercheurs pensent qu'il pourrait s'agir d'une réaction excessive du système de défense de l'organisme (système immunitaire) contre un élément étranger (comme une substance environnementale) ou un agent infectieux (comme une bactérie). Les personnes développant une sarcoïdose pourraient être particulièrement sensibles à cet élément extérieur, contrairement au reste de la population. Ainsi, chez les personnes atteintes, le système immunitaire pourrait se dérégler, réagissant de façon exagérée et provoquant des zones d'inflammation qui se traduisent par l'accumulation anormale de cellules (granulomes).

En revanche, on ne sait pas encore précisément ce qui dérègle le système immunitaire des personnes qui développent une sarcoïdose. Il y a probablement des facteurs génétiques qui rendent certaines personnes plus susceptibles que d'autres à développer la maladie.

● Est-elle contagieuse ?

Non, la sarcoïdose n'est pas contagieuse.

● Quelles en sont les manifestations ?

Les manifestations de la sarcoïdose sont très diverses. Le signe le plus fréquent est une toux, persistant plus de 15 jours. La maladie peut aussi se révéler par des lésions de la peau, des troubles visuels ou une rougeur de l'œil, ou encore par une augmentation du volume des ganglions (*voir plus loin*). Les symptômes généraux comme la fatigue, la fièvre, ou une perte de poids sont très fréquents (un tiers des malades) et peuvent même être les seuls signes de la maladie.

La sarcoïdose peut ne concerner qu'un seul organe ou être diffuse (on parle alors d'atteinte systémique). Le plus souvent, la sarcoïdose se limite à quelques organes (entre 2 et 4 en moyenne). Dans certains cas, la maladie est découverte tout à fait par hasard (à l'occasion d'une radiographie du thorax, par exemple) car elle ne s'accompagne d'aucune manifestation.

Les localisations énumérées ci-dessous ne sont pas toutes présentes chez un malade donné.

Atteinte des poumons

Les poumons sont touchés par la maladie dans 90 % des cas. Cependant, seul un tiers des personnes concernées présente des symptômes tels qu'une toux sèche persistante, un essoufflement (dyspnée) et une gêne ou une douleur à la poitrine.

Dans 5 à 10 % des cas, la maladie peut évoluer vers la formation de « cicatrices » dans les poumons, qui peuvent être la source d'une gêne respiratoire persistante. On parle alors de fibrose pulmonaire.

De façon très exceptionnelle, on peut aussi observer une hypertension pulmonaire, qui correspond à une élévation de la pression sanguine dans l'artère pulmonaire (vaisseau qui transporte le sang du cœur vers les poumons pour que les globules rouges se chargent en oxygène). Cela entraîne des problèmes cardiaques potentiellement graves et contribue à limiter les capacités physiques.

Atteinte des ganglions

Environ un tiers des personnes atteintes de sarcoïdose présente une augmentation du

volume des ganglions, surtout ceux du thorax, mais aussi ceux du cou, des aisselles, ceux situés derrière les clavicules et les ganglions inguinaux (situés dans l'aîne). Dans le thorax, cette augmentation de volume se voit généralement sur une radiographie. Elle est indolore et ne donne habituellement aucune gêne.

Atteinte de la peau (cutanée)

L'atteinte de la peau survient dans 15 à 25 % des cas. La nature des lésions cutanées varie beaucoup d'un malade à l'autre. Chez certaines personnes, surtout des jeunes femmes, la maladie débute par un érythème noueux. Il s'agit de petites boules (nodules), de couleur rouge sombre, extrêmement douloureuses, qui touchent surtout les jambes et peuvent s'accompagner d'un gonflement des articulations (chevilles, genoux...). Ces boules peuvent être nombreuses (jusqu'à 20 par jambe) et évoluer par poussées successives. Elles régressent spontanément en 8 à 12 semaines environ dans la plupart des cas. La présence d'un érythème noueux est un signe de très bon pronostic, la maladie s'atténuant en 18 à 24 mois dans la plupart des cas, ainsi que le montre la radiographie du thorax.



Figure 1
Erythème noueux sur la jambe d'une personne atteinte de sarcoïdose.
Avec l'aimable autorisation de eMedecine, 2008 (<http://www.emedicine.com/DERM/topic381.htm>)

Lorsqu'un malade présente un érythème noueux associé à une augmentation de volume des ganglions thoraciques, on parle de syndrome de Löfgren.

Les autres manifestations cutanées sont diverses et peuvent inclure des taches ou des plaques en relief (*figure 2*), de taille et de couleur variables (jaunâtre, violacée, rouge ou brune), souvent localisées sur le visage. Un changement de couleur des cicatrices (qui peuvent devenir rouges et douloureuses) ou encore des boules (nodules) indolores apparaissant sur le visage ou le tronc sont également des signes fréquents.



Figure 2
Exemples de lésions cutanées pouvant apparaître en cas de sarcoïdose
Avec l'aimable autorisation de eMedecine, 2008 (<http://www.emedicine.com/DERM/topic381.htm>)

Une lésion caractéristique de la sarcoïdose, appelée « *lupus pernio* », apparaît parfois : elle est caractérisée par des plaques indolores bleu violacé siégeant au niveau du nez, des joues, des oreilles, des doigts et sur le dos des mains. Le *lupus pernio* touche plus souvent les femmes et les personnes à peau noire et peut causer un préjudice esthétique important.

Atteinte de l'œil (oculaire)

L'atteinte de l'œil est relativement fréquente, puisqu'elle touche 10 à 25 % des personnes atteintes de sarcoïdose. Toutes les parties de l'œil peuvent être affectées. L'atteinte oculaire peut n'entraîner aucun symptôme, mais elle peut aussi être à l'origine de douleurs, brûlures ou démangeaisons, ainsi que d'une rougeur, d'un larmoiement ou au contraire d'une sécheresse oculaire.

L'inflammation d'une partie de l'œil appelée uvée (uvéïte) est souvent à l'origine de rougeurs, d'une sensibilité excessive à la lumière (photophobie) et d'une vision floue. L'uvéïte peut de plus s'associer à de la fièvre, à un gonflement des glandes salivaires (qui deviennent douloureuses) et/ou à une paralysie faciale (impossibilité de faire des mimiques, de sourire, une moitié ou tout le visage étant figé(e)). On parle alors du syndrome d'Heerfordt. Même si elles n'entraînent pas toujours de symptômes gênants, les uvéïtes doivent être surveillées car elles peuvent entraîner des complications graves (comme une perte de la vision).

Dans certains cas rares, la rétine (membrane qui tapisse le fond de l'œil et sur laquelle sont « projetées » les images) ou le nerf optique (qui transmet les informations visuelles de l'œil au cerveau) sont le siège d'une inflammation. Ces atteintes peuvent être graves et peuvent provoquer une baisse rapide de la vision en l'absence d'un traitement adéquat. Elles nécessitent donc une prise en charge urgente.

Atteinte des articulations, des muscles et des os

Les douleurs articulaires (arthralgies) sont fréquentes. Elles sont dues à l'inflammation des articulations (arthrite). Les articulations les plus touchées sont les genoux, les chevilles, les coudes et les poignets. Ces douleurs peuvent concerner une ou plusieurs articulations en même temps, de manière symétrique, et accompagnent souvent l'érythème noueux. Très rarement, la sarcoïdose peut entraîner des douleurs musculaires (myalgies) ou une faiblesse musculaire.

Dans quelques cas (1 à 2 %), la sarcoïdose peut atteindre les os, surtout au niveau des mains et des pieds, provoquant des douleurs, une déformation progressive des doigts et une destruction progressive du bout des phalanges.

Atteinte du cœur (cardiaque)

L'atteinte du cœur (5 % des cas environ) est souvent découverte lors d'un bilan ou du suivi médical des personnes atteintes de sarcoïdose, car elle entraîne rarement des symptômes. C'est toutefois une des localisations les plus graves car elle s'accompagne, de façon exceptionnelle, d'un risque de mort subite (crise cardiaque). Les principales manifestations sont des palpitations (troubles du rythme cardiaque), un essoufflement lors des efforts, des douleurs thoraciques ou des malaises (vertiges, pertes de connaissance). En cas d'atteinte cardiaque sévère, les jambes peuvent être anormalement gonflées (œdème).

Atteinte du foie et de la rate

L'atteinte du foie est relativement fréquente (20 % des cas) mais n'entraîne pas systématiquement de symptômes. Environ 10 % des malades ont une augmentation du volume du foie (hépatomégalie), qui peut entraîner une sensation de gêne dans l'abdomen, ou des douleurs du côté droit sous les côtes. Une coloration jaunâtre des yeux et de la peau (ictère

ou jaunisse), ainsi que des démangeaisons peuvent alors survenir. Une dégradation de l'état général du malade est possible (amaigrissement, fatigue).

Une augmentation du volume de la rate (organe situé en haut à gauche de l'abdomen) ou splénomégalie est également possible, ce qui entraîne éventuellement des douleurs ou une sensation de pression.

Atteinte du système nerveux (neurologique)

L'atteinte neurologique est assez rare (moins de 10 % des malades) et peut toucher les nerfs (système nerveux périphérique), le cerveau et la moelle épinière (système nerveux central) ainsi que les membranes qui les enveloppent (méninges). C'est une complication grave de la maladie.

Les symptômes sont très variables. Une augmentation excessive de la sensation de soif (polydipsie) peut apparaître, associée à une augmentation de la quantité d'urine (polyurie).

Des troubles des fonctions cognitives (mémoire, concentration, attention) ainsi que des maux de tête, des troubles de la vision, des troubles psychiques (dépression, confusion, sautes d'humeur...) ou encore des convulsions peuvent survenir.

Lorsque les nerfs et la moelle épinière (qui conduisent les « ordres » du cerveau vers les muscles) sont atteints, le malade peut ressentir un engourdissement ou des picotements dans un membre, des douleurs, une faiblesse voire une paralysie... Des troubles de la régulation de la température, de la pression sanguine, du fonctionnement de la vessie et du tube digestif, de la sudation (système nerveux autonome) sont rares mais peuvent exister.

Assez fréquemment, les nerfs crâniens, qui assurent, entre autres fonctions, les mouvements de la langue, du visage, ou encore la vision, sont touchés par la sarcoïdose. Le nerf le plus souvent touché est le nerf facial, ce qui entraîne une paralysie faciale. Cette dernière donne au visage un aspect asymétrique (une moitié du visage est affaissée ou figée). Le nerf optique peut également être touché avec risque de diminution de la vue.

Des signes d'hypertension intra-crânienne (augmentation de la pression à l'intérieur du crâne, comme si le cerveau était dans un étau) peuvent apparaître : maux de tête intenses, durables, dont l'intensité augmente lorsque la personne tousse, fait un effort ou vomit.

Certains malades souffrent également de bourdonnements d'oreille (acouphènes).

Enfin, lorsque les parties du cerveau qui contrôlent la production d'hormones sexuelles sont touchées, cela peut entraîner un arrêt des menstruations chez les femmes ou une impuissance chez les hommes.

Augmentation du taux de calcium dans le sang

Dans 5 % des cas environ, la sarcoïdose est à l'origine d'une augmentation du taux de calcium dans le sang (hypercalcémie). Celle-ci peut entraîner une fatigue importante et des nausées, mais elle peut également passer inaperçue. Cette augmentation du taux de calcium est favorisée par les expositions au soleil et la consommation excessive de produits laitiers, qu'il faut donc consommer modérément.

Autres atteintes

Il existe une multitude d'autres manifestations possibles, notamment l'atteinte des reins qui peut entraîner la perte de la fonction rénale (insuffisance rénale), empêchant le maintien de l'équilibre interne de l'organisme (les reins produisent l'urine qui permet d'éliminer l'eau et le sel en excès, et de façon générale toutes les substances dont l'organisme n'a pas besoin). La formation de « cailloux » (calculs) dans les voies urinaires est également pos-

sible. Ils peuvent être sources de douleurs ou d'une augmentation du volume des urines.

L'inflammation du nez et des sinus (sinusite) est également une conséquence possible de la maladie, provoquant dans 2 % des cas un écoulement nasal ou des saignements de nez (épistaxis), une sensation de nez « bouché », la formation de croûtes et/ou une perte de l'odorat.

● Quelle est son évolution ?

La sarcoïdose est une maladie qui disparaît spontanément dans 50 % des cas en moins de 3 ans. De manière générale, elle disparaît en moins de 5 ans, mais dans 15 % des cas environ, elle persiste et/ou des rechutes surviennent avec des complications graves. Elle peut parfois durer de 5 à 15 ans, et exceptionnellement plus de 15 ans.

La complication la plus fréquente et la plus sévère est la fibrose pulmonaire, qui se caractérise par la formation de cicatrices au niveau des poumons. Ces cicatrices, dues à l'inflammation prolongée, réduisent la capacité des poumons à se dilater et donc à enrichir le sang en oxygène et rendent la respiration difficile. La fibrose pulmonaire est à l'origine de la majorité des décès dus à la sarcoïdose, même si ceux-ci restent rares. L'atteinte cardiaque peut également mettre la vie en danger. Cependant, les formes très sévères ne représentent que 0,5 à 5 % de la totalité des cas de sarcoïdose. D'une manière générale, l'espérance de vie est normale si la prise en charge est précoce et adaptée.

Par ailleurs, pour une raison encore inconnue, le lymphome (cancer du système lymphatique, système faisant partie des défenses de notre organisme) est plus fréquent chez les personnes atteintes de sarcoïdose que dans la population générale.

Le diagnostic

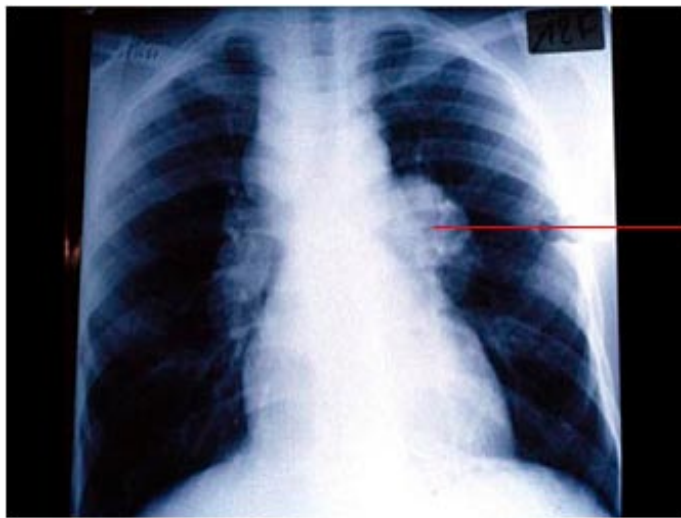
● Comment fait-on le diagnostic de sarcoïdose ?

Les médecins évoquent le diagnostic de sarcoïdose à partir des symptômes que présente le malade et grâce à une radiographie du thorax. Chez la grande majorité des personnes atteintes de sarcoïdose, la radiographie montre la présence d'images en grains de mil (points) diffus dans les poumons ou de ganglions gonflés dans la cage thoracique (*figure 3*). La sarcoïdose est d'ailleurs souvent découverte alors que la personne passe une radiographie thoracique pour une toute autre raison.

Le diagnostic peut être confirmé par une biopsie (prélèvement d'un petit échantillon de tissu touché), qui mettra en évidence la présence de granulomes caractéristiques. La biopsie peut se faire au niveau de la peau, des glandes salivaires, des poumons (par endoscopie bronchique, *voir plus loin*), ou des ganglions lymphatiques...

● En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

En cas de sarcoïdose, différents examens sont pratiqués pour déterminer quels sont les organes touchés. Il est en effet important de contrôler régulièrement la fonction des différents organes (poumons, cœurs, reins, yeux...) même s'il n'y a aucun symptôme. Cela permet de détecter les lésions de façon précoce et d'assurer ainsi un suivi médical adapté.



**Ganglion hilair
gonflé**

Figure 3

L'augmentation du volume des ganglions thoraciques (hilaires), caractéristique de la sarcoïdose, est révélée à la radiographie.

(http://cofer.univ-lille2.fr/2eme_cycle/items/item_124.htm)

Scanner

Un scanner peut être nécessaire pour visualiser des ganglions ou des lésions invisibles à la radiographie standard, et évaluer plus précisément l'état des poumons.

Epreuves fonctionnelles respiratoires (EFR)

Les EFR permettent d'évaluer la capacité respiratoire du malade, c'est-à-dire le fonctionnement de ses poumons. C'est un examen essentiel : il est indolore et dure environ trente minutes. Il consiste à expirer l'air par la bouche dans un embout qui mesure différents paramètres (volume et débit d'air expiré...).

Le médecin peut, en répétant régulièrement cet examen, apprécier l'efficacité des traitements qui sont prescrits et suivre ainsi l'évolution de la maladie.

Bronchoscopie / endoscopie bronchique

Cet examen, effectué sous anesthésie locale ou générale, permet d'observer l'état des bronches et/ou de faire des prélèvements. Le médecin introduit dans les bronches un tube flexible muni d'une caméra (fibroscope) par le nez. Cet examen est indolore et bref, même s'il n'est pas très agréable.

Analyses de sang et d'urine

Des analyses de sang sont faites régulièrement pour évaluer le fonctionnement de différents organes (dont le foie, les reins...). Dans deux tiers des cas, elles montrent l'augmentation d'une substance appelée « enzyme de conversion de l'angiotensine », qui varie au cours de la maladie et aide le médecin à suivre l'évolution.

La concentration de calcium dans le sang est élevée dans 5 % à 10 % des cas, surtout l'été en raison d'une hypersensibilité à la vitamine D liée à la sarcoïdose et à la plus forte exposition au soleil.

Des analyses d'urine peuvent aussi être effectuées, la quantité de calcium éliminée dans les urines recueillies pendant 24 heures pouvant augmenter (hypercalciurie). Le fonctionnement des reins peut aussi être évalué grâce à ces analyses.

Examen ophtalmologique

La qualité de la vision et l'examen des yeux doivent être régulièrement évalués par un ophtalmologiste, même en l'absence de symptômes.

Electrocardiogramme / Echographie cardiaque

L'électrocardiogramme doit être systématiquement contrôlé. Il permet d'enregistrer l'activité du cœur à l'aide d'électrodes posées sur les poignets, les chevilles et le thorax. Il est réalisé très facilement en quelques minutes, soit en position allongée, soit lors d'un effort sur un tapis roulant ou un vélo d'appartement (épreuve d'effort). Il est indispensable dans le suivi de la sarcoïdose et il doit être effectué une fois par an.

L'échographie du cœur (ou échocardiographie) est proposée dans certains cas. Elle permet d'évaluer l'importance d'une éventuelle atteinte cardiaque.

Enfin, le holter-ECG qui permet d'enregistrer le rythme cardiaque sur 24 heures peut être également indiqué dans certains cas.

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Oui, la sarcoïdose peut être confondue avec d'autres maladies et le médecin évoquera différentes possibilités selon la combinaison des symptômes, qui sont très variables selon les cas. Parmi les maladies pouvant ressembler à la sarcoïdose on trouve la tuberculose (maladie pulmonaire), la béryllose pulmonaire (observée à la suite de l'inhalation de béryllium, utilisé dans l'industrie) et un grand nombre d'affections qui peuvent être évoquées par le médecin selon les manifestations cliniques. Les examens décrits ci-dessus, dont les biopsies, permettent de faire la différence.

● **Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?**

Non, il n'y a pas de dépistage possible de la sarcoïdose avant qu'elle ne se déclare.

Les aspects génétiques

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

La sarcoïdose n'est pas une maladie héréditaire à proprement parler. Il est toutefois probable que certains gènes prédisposent à la sarcoïdose, c'est-à-dire que les personnes possédant ces gènes sont plus susceptibles que les autres de développer la maladie. Ainsi, dans 4 % des cas, la maladie survient chez deux membres de la même famille, génétiquement « prédisposés ». Cependant, cette maladie n'est en aucun cas transmise directement des parents aux enfants. Les frères et sœurs d'une personne atteinte présentent toutefois un risque plus élevé que la population générale de souffrir d'une sarcoïdose.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? Quels en sont les risques et les bénéfices ?

Il existe de nombreux médicaments qui permettent de contrôler parfaitement la maladie. Cependant, ces médicaments ne traitent pas la cause, qui est inconnue, et ne permettent donc pas de guérir. Le traitement permet de supprimer les symptômes et d'empêcher l'apparition de la fibrose pulmonaire, mais il ne raccourcit pas la durée de la maladie.

Cela étant, le traitement n'est pas systématiquement nécessaire, puisque 30 à 70 % des malades guérissent spontanément au bout de deux ou trois ans. Pour ces derniers, il est très improbable que la maladie réapparaisse.

C'est surtout en cas d'atteinte du cœur, du cerveau, des reins ou des yeux, ou en cas d'atteinte sévère des poumons qu'il est indispensable de suivre un traitement pour contrôler la maladie et limiter les complications. La durée et l'intensité du traitement dépendent évidemment de la sévérité de la maladie.

Corticoïdes

Le traitement à base de corticoïdes (anti-inflammatoires dits « stéroïdiens » comme la prednisone) est le principal traitement de la sarcoïdose. Il est utilisé en cas d'atteinte des poumons gênante ou persistante, mais aussi en cas d'atteinte cardiaque, neurologique, rénale, ou ophtalmique grave. Le traitement est donné pour 12 mois, voire plus, les doses étant progressivement diminuées. Le but est d'éviter la réapparition de la maladie après l'arrêt des corticoïdes.

En cas d'inflammation de l'œil (uvéite), des collyres à base de corticoïdes sont parfois utilisés. Des crèmes ou pommades contenant des corticoïdes peuvent aussi être appliquées sur les lésions de la peau.

Le traitement corticoïde est efficace quel que soit l'organe atteint. Il permet de diminuer la formation et l'augmentation de volume des granulomes et donc d'améliorer ou de préserver le fonctionnement de l'organe touché.

Les corticoïdes peuvent entraîner divers effets indésirables : le traitement doit donc faire l'objet d'une surveillance étroite et ne doit jamais être interrompu subitement. Parmi les effets secondaires d'un traitement prolongé, on trouve des troubles du sommeil, une prise de poids, une hypertension artérielle, une déminéralisation des os (ostéoporose), une perte 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 accru d'infection. La plupart des effets secondaires de la corticothérapie ne sont pas définitifs et commencent à s'estomper quand les doses diminuent. La prévention et/ou la correction d'une éventuelle ostéoporose nécessite des précautions particulières dans la sarcoïdose en raison des troubles du métabolisme du calcium liés à cette maladie.

Il arrive que le traitement par corticoïdes ne soit pas efficace. Dans ces cas, d'autres médicaments peuvent être utilisés.

Immunosuppresseurs

Les immunosuppresseurs, puissants médicaments destinés à soulager l'inflammation, sont uniquement réservés aux malades chez qui les corticoïdes ne sont pas efficaces, sont contre-indiqués, entraînent des effets secondaires inacceptables, ou chez qui la maladie

réapparaît dès que les doses diminuent. Cependant, les immunosuppresseurs, qui agissent sur l'ensemble du système de défense de l'organisme, ne sont pas des médicaments anodins et peuvent également entraîner des effets indésirables.

Ils peuvent être utilisés seuls ou en association avec les corticoïdes dont le dosage est alors diminué.

Le méthotrexate est l'immunosuppresseur le plus fréquemment utilisé, à la fois pour les manifestations pulmonaires de la maladie et pour les symptômes cutanés, ophtalmiques, neurologiques et cardiaques. Le méthotrexate peut donner des nausées et un mauvais goût dans la bouche, entraîner une chute des cheveux et la formation de lésions et d'aphtes buccaux (ce qui est toutefois très rare aux doses faibles préconisées). L'usage prolongé de méthotrexate augmente le risque d'infection et peut endommager le foie. Une surveillance régulière est donc nécessaire. Par ailleurs, très rarement, le méthotrexate peut endommager les poumons, ce qui provoque une toux sèche, généralement accompagnée de fièvre et de difficultés respiratoires, qui oblige parfois à cesser le traitement. La plupart des complications du méthotrexate surviennent ou sont exacerbées en cas de consommation d'alcool, même occasionnelle. Il est donc fortement déconseillé de boire de l'alcool. Par ailleurs, le méthotrexate est toxique pour le fœtus et une grossesse doit être absolument évitée.

L'azathioprine est un autre immunosuppresseur efficace, dont les effets indésirables sont similaires à ceux du méthotrexate.

Le cyclophosphamide est utilisé dans quelques cas rares, exclusivement dans les formes neurologiques et cardiaques. En effet, il peut entraîner de graves effets secondaires (diminution du nombre de globules rouges ou blancs, saignements de la vessie, stérilité).

Enfin, de nouveaux médicaments sont parfois proposés pour traiter les formes de sarcoïdose très sévères résistant aux autres traitements. Il s'agit de « modificateurs de la réponse biologique » (dont l'infliximab). Bien que très efficace, l'infliximab peut entraîner des effets secondaires potentiellement graves, et il n'est prescrit que dans des cas très particuliers. Outre des réactions de type « allergique » à l'endroit où le médicament est injecté, les effets indésirables comprennent notamment des infections sévères, ainsi que nausées, diarrhées, maux de tête, fatigue, bouffées de chaleur, fièvre, démangeaisons...

En règle générale, les immunosuppresseurs sont incompatibles avec une grossesse tout au long du traitement mais parfois aussi après l'arrêt pendant une durée variable. De même chez les hommes, selon les cas, il peut être recommandé de ne pas faire d'enfant pendant la durée du traitement.

Antipaludéens

Ce sont des médicaments habituellement utilisés pour le traitement du paludisme (maladie tropicale). L'hydroxychloroquine peut être très efficace sur les lésions cutanées peu sévères et isolées. A long terme, ce médicament peut provoquer des troubles digestifs et être toxique pour la rétine (trouble de la vision des couleurs), d'où la nécessité d'un suivi ophtalmologique régulier, tous les 6 mois.

Dans de rares cas, lorsque les corticoïdes sont inefficaces ou mal tolérés, les antipaludéens peuvent être employés sur une longue période (plus d'un an).

Si la liste des effets secondaires peut paraître impressionnante, il est important de noter que le choix d'un traitement repose sur une évaluation précise des besoins du malade par le médecin, qui pèse consciencieusement le pour (amélioration de l'état du patient) et le contre (effets indésirables). La prescription de tels médicaments s'accompagne nécessai-

rement 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 sont les autres modalités de traitement de cette maladie ?**

Lorsque la toux est gênante et qu'un traitement général par corticoïdes n'est pas nécessaire, des corticoïdes « inhalés » peut s'avérer suffisants.

Par ailleurs, de multiples médicaments, destinés à améliorer la fonction d'un organe (cœur, reins, cerveau...), peuvent être proposés selon les cas. En cas d'atteinte du cœur par exemple, des médicaments contre les troubles du rythme, permettant de réguler les battements cardiaques, peuvent être recommandés. Dans des situations exceptionnelles, la pose d'un stimulateur cardiaque (ou *pace-maker*), qui commande les contractions du cœur, peut être nécessaire.

En cas de troubles hormonaux, des traitements adaptés peuvent permettre de restaurer l'équilibre hormonal.

En cas d'atteinte sévère des poumons rendant la respiration difficile, il est parfois nécessaire de mettre en place une oxygénothérapie (l'apport d'un supplément d'oxygène).

Enfin, chez certains malades souffrant d'une détérioration irréversible des poumons, du foie ou encore du cœur, des greffes d'organes ont été exceptionnellement réalisées. Elles ne concernent que les malades en stade avancé de sarcoïdose pour qui aucun médicament n'est efficace.

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

Dans la majorité des cas, le malade guérit au bout de quelques mois, avec ou sans traitement. Cependant, un soutien psychologique peut être nécessaire lorsque la sarcoïdose donne des signes difficiles à supporter, en particulier une fatigue très profonde ainsi que des symptômes altérant l'image corporelle (lésions cutanées au visage, notamment, ou prise de poids due aux corticoïdes). Détresse psychologique et dépression peuvent parfois survenir si le malade n'est pas soutenu. De plus, le fait de souffrir d'une maladie rare, durant plusieurs mois voire plusieurs années et de suivre des traitements longs et générateurs d'effets indésirables, peut être source d'anxiété. Un soutien psychologique peut donc être utile, si le besoin se fait sentir, pour aider le malade et sa famille à faire face à la maladie.

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

Quelques mesures diététiques simples sont nécessaires lors de tout traitement au long cours par les corticoïdes, pour éviter de grossir et pour garder la meilleure hygiène de vie possible.

Il est ainsi conseillé de suivre un régime riche en protéines (viandes, poissons, œufs...) et pauvre en sel, en sucre et en graisses.

Il est également conseillé d'éviter l'exposition solaire et de se protéger les yeux du soleil et des lumières vives par le port de lunettes teintées.

Enfin, il va de soi que le tabagisme est fortement déconseillé, puisqu'il aggrave fortement l'état des poumons.

● Comment se faire suivre ?

Le suivi de la sarcoïdose est assuré au niveau des consultations spécialisées de pneumologie et de médecine interne, dont les coordonnées se trouvent sur le site d'Orphanet (www.orphanet.fr).

Même si aucun traitement n'est prescrit, une surveillance régulière est nécessaire avec un examen médical tous les 3 à 6 mois jusqu'à la guérison. Selon les cas, un bilan complet (radiographie du thorax, EFR, électrocardiogramme, examen ophtalmologique et dosages sanguins et urinaires) est effectué tous les 6 à 12 mois pour surveiller l'évolution de la maladie et s'assurer de l'efficacité des traitements.

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

En cas d'urgence, il est important de signaler au personnel soignant que le malade est atteint de sarcoïdose et de dire quels sont les organes atteints. Il est également nécessaire de préciser quel est le traitement en cours et à quelles doses, afin d'éviter les associations de médicaments incompatibles ou les surdosages éventuels. Ces informations sont primordiales si une anesthésie générale doit être effectuée.

● Peut-on prévenir la sarcoïdose ?

Non, on ne peut pas prévenir cette maladie.

Vivre avec

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

Au cours de la sarcoïdose, y compris lorsqu'il n'y a pas de manifestations apparentes, les personnes atteintes ressentent fréquemment fatigue et « manque d'énergie ». Dans la grande majorité des cas, la maladie permet néanmoins le maintien d'une activité quotidienne et professionnelle normales. Chez les personnes souffrant d'une forme grave et/ou invalidante de la maladie, le retentissement sur la vie quotidienne est toutefois non négligeable. Les lésions cutanées, surtout lorsqu'elles touchent le visage, sont source de gêne et d'une altération de l'image de soi. Les difficultés respiratoires peuvent contraindre le malade à limiter ses sorties et ses activités. Par conséquent, il n'est pas rare que la sarcoïdose induise un état dépressif, au cours duquel le malade s'isole, ce qui retentit sur son entourage. Rappelons toutefois que les formes de sarcoïdose où la diminution de la capacité respiratoire et l'atteinte cardiaque sont trop sévères pour permettre une activité professionnelle, sont rares.

La sarcoïdose est très rare chez les enfants de moins de 15 ans, mais lorsqu'elle survient, les enfants et adolescents atteints doivent poursuivre une scolarité normale, moyennant éventuellement l'aménagement de leurs horaires.

Grossesse

La sarcoïdose survenant chez des femmes jeunes, la question de la possibilité d'une grossesse se pose. Il est *a priori* possible de mener à bien une grossesse normale, mais il est important d'en discuter préalablement avec son médecin, pour évaluer les risques à la fois

pour la mère et pour le futur bébé et pour déterminer le meilleur moment compte tenu des contrôles nécessaires et des traitements. En cas d'atteinte sévère du cœur ou des poumons, le médecin peut déconseiller une grossesse de peur de voir l'état de la mère s'aggraver.

Rappelons que certains médicaments (notamment les immunosuppresseurs) sont dangereux pour le fœtus et sont donc incompatibles avec une grossesse. Une contraception devra dans ces cas être mise en place le temps du traitement. Dans d'autres cas, une grossesse sera possible tout en continuant le traitement sous contrôle médical régulier.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

De nombreux projets de recherche ont actuellement pour objectif d'identifier les causes de la sarcoïdose et les facteurs déclenchant la maladie, ainsi que les mécanismes immunitaires impliqués dans sa survenue.

L'appréciation de l'efficacité des différents médicaments dans les formes graves de la sarcoïdose fait également l'objet de nombreuses recherches, ainsi que la mise au point de nouveaux traitements. Ainsi, certains médicaments prometteurs, comme les inhibiteurs du TNF-alpha (infliximab, par exemple) doivent être évalués à grande échelle pour confirmer leur efficacité.

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

En contactant une association de malades consacrée à cette maladie. Vous trouverez les coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Prestations sociales en France

En France, en cas de sarcoïdose sévère entraînant des difficultés respiratoires et/ou une atteinte cardiaque, et seulement dans ces conditions, la maladie peut être reconnue comme une affection de longue durée (ALD). Cela donne droit à l'exonération du ticket modérateur, c'est-à-dire au remboursement intégral (à 100 %) des frais médicaux inhérents à cette maladie (médicaments, analyses médicales, examens radiologiques et éventuellement hospitalisation) par la sécurité sociale.

En fonction de leur état, les malades peuvent bénéficier de certaines prestations de compensation du handicap. En cas d'atteinte grave, ils ont notamment la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé en déposant un dossier auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées, majeures ou mineures, dont le taux d'incapacité dépasse 80 %, 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 dans certains cas.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* » ([ici](#)), qui compile 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 01 56 53 81 36
(Appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Dominique Valeyre
Consultation de pneumologie
Service de pneumologie
Hôpital Avicenne, Bobigny

