

Les maladies rares ne sont souvent pas reconnaissables d'emblée, ce qui pose aux médecins un certain nombre de défis.



## Diagnostic

# « On ne peut comprendre les maladies rares qu'à condition de les étudier »

**ForumR s'est entretenu avec Oliver Distler, directeur de la clinique de rhumatologie de l'hôpital universitaire de Zurich, à propos de la difficulté de diagnostiquer les maladies rares.** Interview: Simone Fankhauser

**De nombreux patients atteints de maladies rares attendent des mois, voire des années, avant de recevoir un diagnostic. D'un point de vue médical, quelles sont les principales difficultés pour établir un diagnostic correct ?**

**Oliver Distler :** L'une des plus notables est qu'à leur début, les maladies rares ne se manifestent pas clairement. Les symptômes alors observables peuvent être attribués à de nombreuses autres maladies beaucoup plus courantes. Le tableau général typique ne prend forme que peu à peu et débouche alors sur un diagnostic définitif. La rareté de ces maladies constitue un autre défi. Elle a pour conséquence que de nombreux

excellents médecins ne disposent pas d'une pratique suffisante pour en reconnaître les symptômes.

**Pouvez-vous dire quelque chose sur les principales méthodes de diagnostic ?**

**O. D. :** Le diagnostic des maladies rhumatismales rares varie énormément en raison de la pluralité extrême de ces maladies. Les maladies rares comprennent ainsi les pathologies les plus diverses, de la maladie génétique observable au seul niveau mondial, par exemple dans les domaines musculaire, osseux ou immunologique, aux maladies plus fréquentes, encore que rares, telles que la sclérodémie.

**Un tableau clinique précis propre à chaque maladie doit-il être d'abord observé pour justifier des examens spécifiques ?**

**O. D. :** On ne peut malheureusement pas répondre de manière aussi générale. Encore une fois, l'extrême hétérogénéité des maladies représente un défi considérable. Les symptômes préliminaires en sont d'autant plus multiples. En ce qui concerne les maladies rares les plus fréquentes telles que la sclérodémie, les choses ont déjà progressé. Nous disposons ici de données probantes, avec à la clé de meilleurs examens symptomatologiques.

**Par exemple ?**

**O. D. :** En cas de soupçons de sclérodémie accompagnés d'un syndrome de Raynaud (cf. page 27) et de la présence d'anticorps antinucléaires dans le sang, d'autres examens – capillaroscopie et recherche d'anticorps spécifiques à la sclérodémie – sont pratiqués. S'ils sont positifs, un dépistage complet – pour lequel nous disposons d'excellents protocoles – est pratiqué au niveau des organes.

**Les coûts influencent-ils le diagnostic ?**

**O. D. :** Si l'on voulait dans tous les cas dépister les maladies les plus rares, cela entraînerait une multiplication aberrante des examens et des procédures de diagnostic. Cela générerait non seulement des coûts supplémentaires, mais se traduirait aussi par une charge supplémentaire pour les patients, sans compter le risque d'égarement, avec tout ce que cela implique de temps perdu. C'est pourquoi, lorsque le tableau clinique est encore flou, on recherche d'abord les maladies les plus fréquentes, et l'on n'envisage que par la suite, faute d'éclaircissements, l'éventualité d'une maladie rare. Cette approche peut toutefois retarder le diagnostic de la maladie rare. Le challenge consiste ici à trouver le bon équilibre, non seulement pour le médecin, mais aussi pour le patient.

**Les patients peuvent-ils contribuer eux-mêmes à accélérer l'établissement du bon diagnostic ?**

**O. D. :** Le patient remarque souvent fort bien s'il est victime d'une maladie sérieuse ou d'un simple phénomène

passager. Si les premiers examens ne débouchent sur aucun constat probant, il devrait s'entretenir ouvertement avec le médecin de la suite à donner aux investigations. Un bon médecin lui exposera alors les possibilités et les probabilités et le conseillera en conséquence.

**Et que peuvent faire les médecins ?**

**O. D. :** On ne peut comprendre les maladies rares qu'à condition de les étudier et de savoir en reconnaître les premiers symptômes afin d'établir un diagnostic ou d'ordonner de nouveaux examens. Il existe des registres des maladies rares très utiles, répertoriant tous les cas observés dans le monde entier. On y trouve souvent de précieuses informations. À l'hôpital universitaire de Zurich, nous avons mis en place une consultation pour les maladies rares, afin d'examiner de manière interdisciplinaire les patients présentant des symptômes inhabituels. De telles offres, ainsi que le soutien à la recherche sur les pathologies rares, sont d'une grande importance. ■



**Le professeur Oliver Distler**

dirige la clinique de rhumatologie de l'hôpital universitaire de Zurich

depuis le 1er mai 2016. Il y exerce depuis 1998. Parallèlement à ses activités cliniques, il a acquis en 2004 le titre de spécialiste FMH en médecine interne et l'habilitation en 2005, à l'université de Zurich. La même année, il a acquis le titre allemand de spécialiste en médecine interne complété par une qualification en rhumatologie. En 2006, il a été nommé médecin-chef puis, en 2009, médecin-directeur. Le professeur Distler concentre ses recherches sur la sclérodémie, pour laquelle il étudie des thérapies novatrices. Il travaille entre autres à un projet de validation d'un procédé d'imagerie haute définition mettant en jeu des anticorps spéciaux. Ce procédé doit permettre la détection de la maladie à un stade précoce, au niveau moléculaire.