

Information, prévention, soutien

Soutien aux patients (adultes et enfants), familles, aidants familiaux

Errance diagnostique, reconnaissance de la maladie, information et formation des professionnels de santé et praticiens de médecines complémentaires et alternatives, sur le syndrome SAPHO, les spondyloarthrites et/ou les pathologies associées (dermatologie, gastroentérologie...)

Éducation Thérapeutique du Patient (ETP), simplification de son parcours, centres d'évaluation et de traitement de la douleur (CETD), bibliothèques d'informations médicales et scientifiques

Droits du patient, accès aux soins, lutte contre les phénomènes d'exclusion

Service social, service juridique, plate-forme d'écoute téléphonique, rencontres en région, plate-forme collaborative, Technologies d'Information et Communication (TIC), newsletters

Conseil scientifique multidisciplinaire, comité éditorial, comité de lecture, visioconférences entre le conseil scientifique et les patients, Journées d'Echanges sur le Syndrome SAPHO (JESS)

Recherche médicale fondamentale, clinique, génétique, pluridisciplinaire, PHRC (Programme hospitalier de recherche clinique), SAPHOPro - Logiciel dédié au syndrome SAPHO

Partenaires nationaux et internationaux, passerelles d'échanges

Notre rôle, nos missions

Informer

Des données scientifiques et médicales, permettant d'appréhender et de comprendre le syndrome SAPHO, sont à votre disposition sur notre site internet

Écouter

Des permanences téléphoniques disponibles pour **ACCUEILLIR**, **ÉCOUTER**, **INFORMER** et **ORIENTER** les malades et leurs proches

Accompagner

L'AIRSS accompagne les malades, les familles, dans toutes leurs démarches administratives, médicales, sociales, juridiques. Elle intervient également dans les domaines de l'accès aux soins, et des droits des malades

Soutenir et financer la recherche

L'AIRSS contribue activement à mobiliser les malades, les familles, et le grand public pour soutenir le travail des **CHERCHEURS**, dans l'espoir de développer des traitements nouveaux et dédiés

Contact

airss.sapho@gmail.com
Tél : 06.62.57.83.12
Site : www.airss-sapho.org

Association pour

l'Information et la

Recherche sur le

Syndrome SAPHO





Auteur : Dr Gilles Hayem, rhumatologue
Président du conseil scientifique de l'AIRSS

Qu'est-ce que le syndrome SAPHO ?

Le syndrome SAPHO est une maladie rare, dont les principales manifestations concernent la peau et l'appareil locomoteur (os et articulations, voire tendons).

Sa fréquence en France est de l'ordre de 1 cas pour 50.000 habitants.

Les premières descriptions de cette pathologie, sous diverses appellations, remontent à plus de trente ans, mais l'on doit au Pr Marcel-Francis Kahn d'avoir réuni cet ensemble de symptômes (syndrome) sous une seule dénomination.

Le terme SAPHO est un « acronyme » (mot composé d'initiales) :

- S pour Synovite (inflammation des articulations)
- A pour Acné (sous toutes ses formes, y compris les plus graves, comme l'acné conglobata)
- P pour Pustulose palmo-plantaire (pustules douloureuses, enchâssées sous la peau des paumes des mains ou plantes des pieds) et/ou Psoriasis (plaques rouges généralement arrondies, surmontées d'un épaississement squameux, touchant plus volontiers le cuir chevelu, les coudes ou les genoux)
- H pour Hyperostose (augmentation de taille d'une ou plusieurs pièces osseuses, préférentiellement dans le secteur antérieur du thorax : sternum et/ou clavicules)
- O pour Ostéite (inflammation d'une ou plusieurs pièces osseuses)

Les patients atteints par le syndrome SAPHO peuvent être victimes d'une combinaison variable de ces différents symptômes, simultanément ou successivement, parfois après un long intervalle.

Origines possibles du syndrome SAPHO

On ignore encore quels sont les mécanismes précis qui sont à l'origine du syndrome SAPHO.

La maladie touche un peu plus les femmes que les hommes. Sur le plan cutané, la pustulose palmo-plantaire est préférentiellement féminine, et l'acné surtout masculine.

Malgré quelques cas familiaux, les études génétiques n'ont pas permis, jusqu'à maintenant, d'identifier un quelconque gène susceptible d'être impliqué dans la maladie.

© AIRSS - Tous droits réservés, toute reproduction strictement interdite

Il faut signaler quelques affections proches du syndrome SAPHO qui, en revanche, sont très nettement favorisées par certains gènes identifiés (syndrome DIRA touchant le très jeune enfant ; syndrome PAPA ; syndrome de Majeed). Cependant, ces maladies sont exceptionnelles et s'éloignent par bien des aspects de la forme habituelle du syndrome SAPHO.

La coexistence, chez un même patient, ou bien encore dans sa famille proche, de maladies inflammatoires de la peau (psoriasis ; maladie de Verneuil) ou du tube digestif (maladie de Crohn ; recto-colite hémorragique ; maladie cœliaque), donne à penser qu'il existe des phénomènes communs impliqués dans le déclenchement de ces diverses pathologies. L'une des principales hypothèses, en cours d'exploration, correspond à un affaiblissement, passager ou permanent, des défenses anti-bactériennes de surface, qui favoriseraient la prolifération excessive de microbes, secondairement considérés comme agressifs par le système de défense interne de l'organisme.

Ceci entraînerait par la suite une réaction immunitaire démesurée et inappropriée, débouchant sur une dégradation inflammatoire, non seulement des sites initialement touchés (dans la peau principalement), mais aussi de zones saines de l'organisme.

Un diagnostic difficile et encore tardif

Le dépistage du syndrome SAPHO reste aléatoire, en raison de plusieurs facteurs :

- Rareté de la maladie, en France et dans le monde
- Association de symptômes très différents les uns des autres, souvent considérés et traités séparément, sans vision d'ensemble
- Ces deux facteurs expliquant une méconnaissance de la part du grand public, mais souvent aussi du corps médical.
- Caractère invisible de beaucoup des manifestations douloureuses rhumatismales, concernant majoritairement le squelette dit « axial », c'est-à-dire la cage thoracique, la colonne vertébrale et le bassin.

Il en découle un important retard au diagnostic, faute de savoir écouter et rassembler les plaintes des patients, puis de recourir aux bons examens complémentaires. Dans bien des cas, le patient attendra plus de 5 ans pour s'entendre enfin nommer sa maladie, après des diagnostics aussi déstabilisants que « cancer des os », « fibromyalgie », voire « trouble psychiatrique ».

C'est souvent grâce à la scintigraphie osseuse que cette errance prend fin, après un réel « parcours du combattant ». Cet examen reste en effet le plus sensible pour la détection des atteintes osseuses de la maladie, quitte à le compléter ensuite par une imagerie centrée (IRM ou scanner, suivant les cas).

Traiter un syndrome SAPHO

Le syndrome SAPHO est une maladie chronique nécessitant des soins quotidiens, un suivi médical en milieu spécialisé, ainsi qu'un soutien psychologique.

Avec les bisphosphonates pour soigner les atteintes osseuses, puis si besoin certaines biothérapies immuno-modulatrices (anti-TNF, anti-IL1, anti-IL12/IL23) pour les formes plus difficiles, les médecins disposent d'armes thérapeutiques ciblées et efficaces pour contrôler les principales manifestations du syndrome SAPHO. Les cas compliqués doivent faire l'objet d'une réflexion plus poussée, menée dans des centres d'expertise, répartis sur le territoire national. La suppression du tabac, l'amélioration du sommeil, certaines mesures diététiques, peuvent utilement compléter l'action des médicaments, sans toutefois la remplacer.

Vivre avec un syndrome SAPHO

Les douleurs physiques, le handicap résultant des atteintes ostéo-articulaires, les complexes liés aux atteintes cutanées, sont autant de causes de renfermement sur soi et de souffrance morale, qui retentissent en retour sur le cours de la pathologie. Il faut aider le patient à sortir de ce cercle vicieux, par une prise en charge multidisciplinaire, associant rhumatologues, dermatologues, psychologues, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, infirmières, idéalement regroupés dans un programme commun d'action éducative et thérapeutique. Les proches du patient ont aussi un rôle important à jouer, sous réserve qu'ils aient acquis des notions suffisantes à propos de la maladie et de ses modalités évolutives.

L'objectif est de mettre en place un programme personnalisé d'accompagnement, visant non seulement à administrer les bons traitements, mais aussi à en contrôler l'efficacité et la tolérance, tout en veillant à ce que chaque patient puisse retrouver une place à part entière dans ses différents secteurs d'activités, professionnelles comme de loisirs.

La recherche

Afin de mieux comprendre les mécanismes initiateurs de la maladie, la recherche se poursuit, sous la forme de travaux collaboratifs associant immunologistes, bactériologistes, généticiens et bien sûr rhumatologues et dermatologues cliniciens. L'exploration des défenses anti-infectieuses est au cœur d'un vaste programme en cours, dont les résultats pourraient avoir des retombées novatrices en termes de traitement. Des échanges ont régulièrement lieu, à l'échelon national (Dr Aude Nassif et son équipe, Institut Pasteur, Paris) et international, entre différentes équipes, basées en Espagne (Dr Francisco del Castillo, Madrid) et en Allemagne (Dr Gunter Assmann, Hombourg).