

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Polychondrite Chronique Atrophiante

Juillet 2021

Sous l'égide du
Centre de référence des maladies systémiques rares de l'Est et du Sud-Ouest
Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile de France
Centre de référence du lupus, SAPL et autres maladies auto-immunes rares
Centre de compétence des maladies auto-immunes systémiques rares de Toulouse
Et de la
Filière des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares

Synthèse à destination du médecin traitant

La polychondrite chronique atrophiante (PCA) est une maladie systémique rare, touchant principalement les cartilages des oreilles, du nez et de l'arbre respiratoire. Elle peut également atteindre d'autres organes ou tissus, en particulier les articulations, les yeux, le système cochléo-vestibulaire, la peau et le système cardio-vasculaire. Elle peut parfois s'associer à un syndrome myélodysplasique. La PCA débute habituellement chez des individus d'âge moyen (typiquement 40-55 ans), mais peut survenir à tout âge. Les formes pédiatriques sont cependant exceptionnelles. Il existe une discrète prédominance féminine, moins marquée qu'au cours des autres maladies auto-immunes. Compte tenu de la rareté de cette pathologie et de son pronostic potentiellement péjoratif, justifiant un suivi médical adapté à la sévérité, la prise en charge des patients atteints de PCA est préférentiellement réalisée dans le cadre d'un centre national de référence ou de compétence des maladies systémiques auto-immunes rares, en relation avec le médecin traitant et les spécialistes d'organes (selon les atteintes présentées par le patient).

Le diagnostic de PCA est principalement évoqué devant la survenue de chondrites, c'est-à-dire d'atteintes inflammatoires du cartilage, en particulier des oreilles, du nez ou de l'arbre respiratoire, et plus rarement devant d'autres manifestations (altération de l'état général, fièvre prolongée inexpliquée, atteinte d'autres organes). Sans être pathognomoniques, les chondrites des oreilles sont l'une des principales manifestations de la maladie et consistent en une atteinte inflammatoire du cartilage des oreilles (le plus souvent l'hélix) ; l'inflammation respecte donc le lobule, dépourvu de cartilage. Le diagnostic formel de PCA est impossible à établir avec certitude avant l'apparition des chondrites, qui peuvent parfois survenir plusieurs années après les premiers signes. Aucun examen de laboratoire (notamment auto-anticorps) ne permet de porter le diagnostic de PCA, qui repose généralement sur un faisceau d'arguments cliniques et l'élimination des diagnostics différentiels (principalement la granulomatose avec polyangéite - GPA). Le bilan initial comporte généralement des examens biologiques qui visent à documenter un syndrome inflammatoire (absent dans 40 % des poussées), éliminer les principaux diagnostics différentiels, rechercher une maladie associée (présente dans 20 à 30 % des cas), rechercher une atteinte d'organes et identifier d'éventuelles contre-indications aux traitements. Ce bilan initial comporte habituellement des examens biologiques courants, avec une analyse attentive de la NFS (à la recherche d'anomalies qui pourraient suggérer une myélodysplasie), une recherche de syndrome inflammatoire, un bilan immunologique (anticorps anti-nucléaires et facteurs rhumatoïdes qui peuvent être faiblement présents, ANCA qui sont absents), des examens d'imagerie avec scanner des sinus, scanner cervico-thoracique avec des séquences en inspiration et expiration, une exploration fonctionnelle respiratoire, une échographie cardiaque. Ce bilan pourra être complété en fonction des atteintes d'organe suspectées. La biopsie de cartilage n'est habituellement pas recommandée.

La PCA est une maladie durable et souvent imprévisible, évoluant sous la forme de poussées entrecoupées de périodes de rémission qui peuvent être très prolongées. Une majorité de patients présente des rechutes, justifiant l'utilisation du terme « chronique » dans le nom de la maladie. Les principaux objectifs de la prise en charge de la PCA sont le contrôle de l'activité et des poussées inflammatoires de la maladie, la prévention des rechutes et des séquelles, le maintien de la qualité de vie, et dans certains cas la prise en charge des maladies associées telles que les myélodysplasies.

La prise en charge thérapeutique de la PCA n'est pas codifiée et dépend de la nature des manifestations présentées par le patient. Certaines formes mineures pourront être traitées ponctuellement par des anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS), ou une corticothérapie brève avec éventuellement un traitement de fond par de la colchicine voire de la dapsone. Cependant, la stratégie thérapeutique repose souvent sur une corticothérapie à la posologie la plus faible possible associée à un traitement de fond par immunosuppresseurs

conventionnels (par exemple le méthotrexate, l'azathioprine, le mycophénolate mofétil, rarement le cyclophosphamide) ou par thérapies ciblées. Compte tenu de la rareté de la maladie, aucun essai randomisé ne permet d'identifier la stratégie de prise en charge optimale, reposant actuellement sur de rares séries d'observations.

Le pronostic de la maladie est lié à la nature des atteintes d'organe. Les formes limitées à l'atteinte inflammatoire du cartilage du nez ou des oreilles sont de bon pronostic. Les atteintes du cartilage de l'arbre respiratoire, les atteintes cardio-vasculaires et l'association avec une myélodysplasie (plus particulièrement fréquentes chez les hommes développant la maladie après 50 ans) grèvent le pronostic de la maladie.

Le médecin traitant joue un rôle important dans la prise en charge des patients atteints de PCA, en facilitant l'interaction entre les différents spécialistes d'organe, et en assurant le suivi de proximité, indispensable à la détection précoce des poussées, des complications, et à la prise en charge des séquelles liées à la maladie.

Informations destinées aux professionnels de santé

FAI²R – Filière de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares, www.fai2r.org

Orphanet www.orpha.net

Informations destinées aux patients

AFVD - Association Francophone pour vaincre les douleurs, www.association-afvd.com

Alliance maladies rares, www.alliance-maladies-rares.org

Annuaire ETP (Éducation Thérapeutique du Patient), <https://etpmaladiesrares.com/>

Association Francophone contre la Polychondrite Chronique Atrophiante, AFPCA, <http://www.afpca.fr/>.

Centre de Référence des maladies auto-immunes Est Sud-Ouest (RESO), <https://maladie-autoimmune.fr>

Cortisone Infos, <http://www.cortisone-info.fr/>

EURORDIS - Fédération d'associations de malades et d'individus actifs dans le domaine des maladies rares, www.eurordis.org

FAI²R – Filière de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares, www.fai2r.org

FMO – Fédération des maladies orphelines, www.maladies-orphelines.fr

Ligne Santé Infos Droits 01 53 62 40 30

Maladies Rares Info Services, www.maladiesraresinfo.org

Maladies Rares Infos Service, <http://www.maladiesraresinfo.org/>