Rôle du pathologiste dans le diagnostic de la maladie cœliaque et de ses complications

Julie Bruneau[1,*], Morgane Cheminant[2], Shérine Khater[3], Danielle Canioni[1], David Sibon[2], Amélie Trinquand[4], Elizabeth Macintyre[4], Olivier Hermine[2], Nadine Cerf-Bensussan[5], Christophe Cellier[3], Georgia Malamut[3], Thierry Jo Molina[1]

1 Service d'Anatomie et de Cytologie Pathologiques, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP), Paris, France.
2 Service d'Hématologie Adulte, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, AP-HP, Paris, France.
3 Service de Gastro-Entérologie, Hôpital Universitaire Européen Georges Pompidou, AP-HP, Paris, France.
4 Laboratoire d'hématologie, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, AP-HP, Paris, France.
5 Institut Imagine, INSERM1163, Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades, AP-HP, Paris, France.

*Auteur correspondant : julie.bruneau@aphp.fr (J. Bruneau).

Résumé

La maladie cœliaque (MC), ou intolérance au gluten, est une pathologie multifactorielle développée sur un terrain génétique prédisposant. Aujourd'hui encore sous diagnostiquée, elle toucherait près de 1 % de la population mondiale. La présentation clinique classique d'entéropathie avec malabsorption n'est pas la plus fréquente, elle est souvent asymptomatique, pauci-symptomatique ou de présentation clinique atypique. Son diagnostic est multidisciplinaire, et l'apport de l'histologie bien que discuté, est souvent primordial, confirmant le diagnostic suspecté de MC et justifiant ainsi la mise en place d'un régime sans gluten (RSG) à vie. L'histologie est utile également lors du suivi de la MC, afin de mettre en évidence une pathologie associée ou une évolution défavorable vers une MC réfractaire au RSG. Enfin, il faut savoir remettre en question le diagnostic de MC si tous les paramètres biologiques ne sont pas réunis et notamment un typage HLA compatible. En effet, la première cause d'atrophie villositaire est la MC, mais de nombreuses étiologies peuvent être associées à une atrophie villositaire. Dans cette revue, les points essentiels du diagnostic, de la physiopathologie, de l'histopathologie et des complications de la MC seront développés.

Mots clés

- complications de la maladie cœliaque
- gluten
- histopathologie
- maladie cœliaque
- maladie cœliaque réfractaire

Key words

- celiac disease
- celiac disease complications
- gluten
- histopathology
- refractory celiac disease

© 2018 – Elsevier Masson SAS
Tous droits réservés.

Abstract

Importance of histopathology in coeliac disease diagnosis and complications

Celiac disease (CD) is a multifactorial disease developed on a predisposing genetic field. CD would affect nearly 1 % of people in the world, but it is mostly underdiagnosed. The classic clinical presentation as enteropathy with malabsorption syndrome, is not so frequent. CD is often asymptomatic, pauci-symptomatic or with atypical clinical presentation. It is a multidisciplinary diagnosis, and the contribution of histology, although discussed, is often crucial to confirm the diagnosis of CD, and thus, justifying the implementation of a gluten-free diet (GFD) for life. The histology is useful in the follow-up of CD patients, demonstrating an associated pathology or an unfavorable development towards refractory CD (RCD) to GFD. Finally, differential diagnosis should be discussed if all biological parameters and mostly HLA status required are not present. Indeed, the primary cause of villous atrophy is CD but many etiologies may be associated with villous atrophy. In this review, the essential points of diagnosis, pathophysiology, histopathology and complications of CD will be developed.

Introduction

La maladie cœliaque (MC) est un modèle pathologique unique, dysimmunitaire et inflammatoire, intégrant une rupture de tolérance antigénique, une auto-immunité, une auto-inflammation, un rôle émergeant évident du microbiome et des infections virales survenues dans la première année de vie, des naissances par césarienne, de l'allaitement maternel de courte durée, de l'introduction précoce du blé, sur un fond génétique particulier [1-4].
La MC est une pathologie multifactorielle qui nécessite une prise en charge diagnostique multidisciplinaire du fait de manifestations cliniques multiples et variées, le plus souvent non spécifiques de la MC, et s'intégrant dans un cadre diagnostique plus large d'entéropathie avec syndrome de malabsorption.
La MC n'est pas une allergie au blé. L'allergie au blé est beaucoup moins fréquente que la MC. Il s'agit d'une hypersensibilité immédiate IgE médiée entraînant des manifestations allergiques (éruption cutanée, œdème de Quincke, choc anaphylactique dans les formes les plus graves, réaction accrue à l'effort). Les IgE sont spécifiques des épitopes des oméga-5 gliadines et des gluténines de haut poids moléculaire. Surtout, il n'existe pas d'anomalie histologique associée.
La MC n'est pas synonyme d'hypersensibilité au gluten, pathologie plus récemment décrite et bénéficiant aujourd'hui d'un effet de mode du régime sans gluten (RSG). Les manifestations cliniques sont non spécifiques à type de troubles fonctionnels digestifs classiques : douleurs abdominales, alternance diarrhée-constipation, ballonnement abdominal. Elle se déclare chez des sujets non-cœliaques, non allergiques au blé. Les patients présentent une amélioration clinique sous RSG cependant il n'y a, à ce jour, pas de rationnel scientifique clairement établi. Il n'y a pas non plus d'anomalie histologique associée de la muqueuse intestinale ni de test diagnostique spécifique de cette pathologie.
Dans cette revue, nous allons insister sur les différents éléments du diagnostic clinique, biologique et histopathologique de la MC chez l'enfant et chez l'adulte [5].

150 000 cas de maladie cœliaque en France, ils seraient plus de deux millions en Europe ou aux États-Unis

Épidémiologie

En France comme dans le reste du monde, la prévalence de la MC est proche de 1 % avec des variations pouvant aller de 0.3 à près de 5 à 10 % dans certaines régions du globe.
L'iceberg est la représentation la plus connue de la MC. En surface, la MC symptomatique diagnostiquée chez 1/1 000 à 1/8 000 habitants en France, en profondeur, la MC asymptomatique ou de présentation clinique atypique et de diagnostic difficile serait latente chez près de 1/100 à 1/300 habitants. La MC touche aussi bien les enfants que les adultes, les femmes étant plus fréquemment atteintes avec un ratio de 1 homme pour 2 femmes. Le risque de développer une MC est augmenté chez les apparentés.
Les estimations dénombrent environ 150 000 cas en France, ils seraient plus de deux millions en Europe ou aux États-Unis. Aujourd'hui, on estime que la MC n'est diagnostiquée que chez 10 à 20 % des patients.

Diagnostic multidisciplinaire : et si c'était une maladie cœliaque ?

La présentation clinique classique et typique de la MC associant diarrhée, amaigrissement, douleur abdominale et syndrome de malabsorption ne survient en fait que chez 10 à 20 % des patients. Le plus souvent, dans près de 80 % des cas, il s'agit d'une présentation clinique atypique. Les manifestations cliniques des patients présentant une MC atypique sont variées et peu spécifiques, et il est souvent difficile d'associer l'ensemble de ces symptômes au diagnostic de MC. Chez l'enfant les délais moyens de diagnostics de MC varient de quelques semaines à quelques mois, alors que chez l'adulte, les délais atteignent parfois plusieurs années. Il faut savoir que près de 20 % des cas sont diagnostiqués après 60 ans.
Sur le plan clinique, les manifestations peuvent être très variées, les troubles fonctionnels intestinaux et le syndrome de malabsorption n'étant pas toujours au premier plan. Ces symptômes extradigestifs peuvent correspondre à des aphtes, à la dermatite herpétiforme assez fréquente, des troubles neurologiques : migraine, épilepsie, ou ataxie dans les formes graves ; des pathologies ostéo-articulaires : polyarthralgie ou arthrite, ostéoporose et ostéopénie sont fréquentes ; ou encore une cardiomyopathie dilatée idiopathique. On observe aussi des troubles de la fécondité (stérilité, aménorrhée, fausses couches spontanées) et chez les femmes enceintes une hypotrophie fœtale peut survenir. Les manifestations auto-immunes sont également associées telles le syndrome de Sjögren, la thyroïdite, le diabète ; certaines hépatopathies de diagnostic étiologique complexe, et sur le plan biologique l'anémie, l'hypertransaminasémie, l'auto-immunité… Néanmoins, les patients atteints ne sont pas tous dénutris, 30 % des adultes atteints de MC aux USA sont obèses.

Download English Version:

https://daneshyari.com/en/article/7645142

Download Persian Version:

https://daneshyari.com/article/7645142

Daneshyari.com