

Présenté en partenariat avec



Fiche — Sources d'information et de ressources

## **CENTRE IRARE**

Centre d'information  
et de soutien en maladies rares

# Sarcoidose

---



# Sarcoïdose

---

- **Synonymes :** Maladie de Besnier-Boeck-Schaumann, Maladie de Boeck, BBS (*en anglais : Sarcoidosis, Sarcoid of Boeck, Schaumann's disease, Besnier-Boeck- Schaumann disease, Boeck sarcoid, BBS*).
- **Fréquence de la maladie :** Environ 1-5/10 000
- **Hérédité :** Multigénique/multifactorielle

## Transmission multifactorielle :

Chez un sujet atteint, la maladie représente la somme des influences génétiques et environnementales. Le risque d'apparition d'un tel caractère est plus élevé chez les parents au 1er degré (qui partagent 50% des gènes du sujet atteint) que chez les parents plus éloignés, qui peuvent n'hériter que de quelques gènes à haut risque. Des caractères multigéniques et multifactoriels produisent rarement des schémas clairs de l'hérédité; cependant, ces caractères ont tendance à survenir plus souvent dans certains groupes ethniques et géographiques ou dans un des sexes. Dans le cas de la sarcoïdose, les taux les plus élevés ont été rapportés en Europe du Nord et chez les Afro-Américains, alors que les taux les plus faibles sont retrouvés en Asie.

## Plus de détails :

- [Hérédité multifactorielle \(Orphanet\)](#) ou [\(Manual Merck\)](#)
- [Ressources – Génétique Simplement \(genetiquesimplement.com\)](#)
- [Comprendre les gènes- Chu Sainte-Justine](#)

N.B. Si vous souhaitez un conseil génétique pour cette maladie, contactez-nous. Une conseillère en génétique pourra vous donner les informations de base et, si nécessaire, vous référer à un service de génétique. Services génétiques au Québec <http://rqmo.org/wp/repertoires/>, section « Génétique ».



# Associations/groupes de soutien

---

Québec : [Association des patients immunodéficients du Québec](#)

Canada: [Canadian Sarcoidosis Organization](#)  
[Organisation Canadienne des personnes immunodéficientes](#)

Ces associations ne sont pas spécifiques à la **sarcoïdose**, mais pourraient être pertinentes étant donné des problématiques similaires.

Québec : [Poumon Québec](#)

Canada: [Immunodéficience Canada](#)  
[Fondation des maladies du cœur et de l'AVC du Canada](#)

France : [Association Iris](#)

États-Unis : [American Autoimmune Related Diseases Association \(AARDA\)](#)  
[Immune Deficiency Foundation](#)  
[American Lung Association](#)

Royaume-Uni : [Immunodeficiency UK](#)

Associations ailleurs dans le monde : [Liste](#)



## Associations/groupes de soutien (suite)

---

### Blogues, forum, pages Facebook :

Groupes Facebook : [APIQ](#)  
[APIQ - Entre-nous patients atteints d'immunodéficience](#)  
(pour les membres patients ou parent de patient inscrit comme membre à l'APIQ)

Page Facebook : [Sensibilisation sarcoïdose, Québec, Canada](#)  
[Sarcoidosis Awareness](#)  
[Sarcoid Awareness Film](#)  
[Foundation for Sarcoidosis Research](#)  
[Sarcoidosis Research](#)  
[Sarcoïdose dial \(Notre Maladie\)](#)  
[Sarcoidosis](#)  
[Sarcoid Awareness Film](#)

Forum RareConnect : [Sarcoïdose](#)

Pour des ressources gouvernementales ou communautaires au Québec,  
consultez le site web du RQMO : [Répertoire de ressources](#)



# Résumé du site Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net))

Voici le résumé du site : [Orphanet Sarcoïdose](#)

## Épidémiologie

La sarcoïdose est une maladie ubiquitaire dont l'incidence varie en fonction de l'âge, du sexe et de l'origine géographique. Les taux les plus élevés ont été rapportés en Europe du Nord et chez les Afro-Américains, les taux les plus faibles en Asie. En Europe, l'incidence varie entre 1/625 à 500 000 habitants. On observe une légère prédominance chez la femme.

## Description clinique

Les symptômes, la sévérité et l'évolution de la sarcoïdose sont très variables. Le diagnostic est généralement établi au cours des quatrième et cinquième décennies de la vie, un deuxième pic d'incidence survenant chez les femmes âgées de plus de 50 ans, mais la maladie peut se déclarer à tout moment entre l'enfance et l'âge avancé. On distingue deux profils évolutifs, à savoir aigu, régressant au bout de deux ans, et chronique, persistant pendant trois à cinq ans ou plus. Sont principalement touchés les poumons et le système lymphatique, mais la maladie peut atteindre pratiquement tous les organes. Les autres manifestations sévères proviennent d'atteintes cardiaques, neurologiques, oculaires, rénales ou laryngées. Dans la plupart des cas, la sarcoïdose se manifeste par une toux sèche persistante, des atteintes oculaires et cutanées, des adénopathies périphériques, une fatigue, une perte de poids, de la fièvre ou des sueurs nocturnes et le syndrome de Löfgren (forme aiguë caractérisée par de la fièvre, une arthrite bilatérale de la cheville et/ou un érythème noueux et une lymphadénopathie hilare bilatérale). On peut observer une anomalie du métabolisme de la vitamine D3 dans les lésions granulomateuses et une hypercalcémie. La radiographie des poumons est anormale dans 90 % des cas et révèle des lymphadénopathies et/ou des infiltrats pulmonaires (avec ou sans fibrose) qui définissent les grades I à IV de la sarcoïdose. Les Afro-Américains présentent des formes plus sévères de la maladie, et dans les pays scandinaves, environ un tiers des cas sont atteints du syndrome de Löfgren. rares mais tout patient avec déficit sélectif en IgA doit être informé du risque potentiel de réactions de transfusion lors d'administration de sang ou de produits sanguins.

## Étiologie

L'étiologie reste inconnue. Selon l'hypothèse la plus probable, de nombreux antigènes d'origine infectieuse ou environnementale déclencheraient une réaction immunitaire excessive chez les individus génétiquement prédisposés.



## Méthode(s) diagnostique(s)

Le diagnostic repose sur les données cliniques et radiologiques, la mise en évidence de granulomes non-caséux à partir d'une biopsie réalisée par endoscopie trachéobronchique et l'exclusion d'autres maladies granulomateuses. Certains cas ne nécessitent pas de biopsie, notamment, le syndrome de Löfgren ou la présence d'adénopathies médiastino-hilaires bilatérales asymptomatiques, très spécifiques de la sarcoïdose. Les biopsies sur sites facilement accessibles (peau, lymphadénopathies périphériques, nodules conjonctifs) sont à envisager. Cependant, la bronchoscopie avec biopsie bronchique et transbronchique permet d'établir un diagnostic fiable. La ponction transbronchique *à l'aiguille ou EBUS-TBNA s'avère plus efficace dans les cas de lymphadénopathies médiastino-hilariennes.*

## Diagnostic(s) différentiel(s)

Le diagnostic différentiel vise à écarter les infections, la maladie chronique du béryllium, l'immunodéficience variable commune, la pneumopathie d'hypersensibilité, la granulomatose avec polyangéite, la maladie de Crohn, les réactions de type sarcoïde (cancer ou lymphomes), ainsi que la granulomatose induite par les médicaments.

## Conseil génétique

La sarcoïdose résulte d'une interaction complexe de plusieurs gènes et ne nécessite donc pas de conseil génétique.

## Prise en charge et traitement

Selon l'évolution et la sévérité de la sarcoïdose, chez certains patients aucun traitement systémique n'est nécessaire. Un traitement est prescrit en cas de risque de complications graves (c'est-à-dire, lorsque le pronostic fonctionnel d'un organe est mis en jeu) ou afin de réduire les symptômes persistants de malaise qui ont une incidence sur la qualité de vie. Le malaise peut être dû à la fibrose, au syndrome de parasarcoïdose ou à des comorbidités, ainsi qu'à une maladie active. Le principal traitement de la sarcoïdose est une corticothérapie systémique d'une durée minimum de 12 mois. La durée et la dose minimale efficace doivent cependant être adaptées à chaque patient. En raison des rechutes fréquentes à l'arrêt des corticostéroïdes, certains patients doivent être traités à long terme par corticostéroïdes à faibles doses. D'autres traitements comprenant des médicaments immunosuppresseurs (méthotrexate, azathioprine ou léflunomide) et des aminoquinolines peuvent être administrés en cas de réponse insatisfaisante ou de faible tolérance aux corticostéroïdes ou comme agents d'épargne. Dans certains cas strictement sélectionnés et résistants au traitement usuels, des agents anti-TNF-alpha spécifiques (infliximab ou adalimumab) peuvent avoir un effet bénéfique. Chez certains patients, les corticostéroïdes sont appliqués localement.



## Pronostic

Dans au moins la moitié des cas, la sarcoïdose régresse spontanément en deux ans. Lorsque la maladie persiste au-delà de cinq ans, les chances de rémission diminuent. La mortalité est estimée à environ 6 à 8 %, l'issue fatale fait généralement suite à une atteinte d'organe (défaillance respiratoire ou cardiaque). L'ampleur de la fibrose pulmonaire et de l'hypertension pulmonaire est prédictive du risque létal.

*Éditeur(s) expert(s) : Pr Alain CALENDER - Dr Florence JENY - Pr Hilario NUNES - Dernière mise à jour : Avril 2020*

## Documents de type « revue » pour vous et vos professionnels de la santé

---

[Article grand public \(Orphanet\) pour la sarcoïdose](#)

[Conduite à tenir en cas d'urgence - Sarcoïdose](#)

[GARD – Sarcoidosis](#)

[Le Manuel Merck - Sarcoïdose](#)

[Article de synthèse – Sarcoidosis](#)

[Familial Risk Ratio of Sarcoidosis in African-American Sibs and Parents](#)

[Sarcoidosis Epidemiology – Race Matters](#)

(Vous pouvez utiliser Google Chrome pour traduire des pages web. Voir instructions ici : [Modifier la langue utilisée dans Chrome et traduire des pages Web - Ordinateur - Aide Google Chrome](#))



# Cliniques spécialisées/médecins experts

---

## Cliniques :

### Québec :

[Respiratory Divisions](#), McGill University Health Centre Clinics, Montréal.

[Montreal Heart Institute](#), Montréal.

[Institut universitaire de cardiologie et de pneumologie de Québec-Université Laval](#), ville de Québec.

[Clinique d'allergie et immunologie de l'Hôpital de Montréal pour Enfants](#), Montréal.

[Clinique d'allergie et immuno allergie du Centre Hospitalier de l'Université de Montréal](#), Montréal.

[Clinique d'immunodéficiences primaires de l'Institut de recherches cliniques de Montréal \(IRCM\)](#), Montréal.

[Centre universitaire McGill \(CUSM\), division Allergie et immunologie à Montréal](#), Montréal.

### Canada

[University of Ottawa Heart Institute](#), Ottawa, Ontario.

[Cardiac Sarcoidosis Clinic](#), St. Paul's Hospital, Colombie britannique.

[Sarcoid Clinic](#), Pacific Lung Health Centre, St. Paul's Hospital, Vancouver, Colombie britannique.

## Experts :

### États-Unis : [Find a Physician – Foundation for Sarcoidosis Research](#)

Dr Nabeel Hamzeh, MD, Professeur associé de médecine interne - médecine pulmonaire, soins intensifs et médecine du travail, University of Iowa Hospitals & Clinics, Iowa, Iowa. ([Articles pertinents](#))

### France :

Dre Florence Jeny, MD, PhD, Clinicien de centre expert, Pneumologie, CHU Paris-Seine-Denis, Hôpital Avicenne, Bobigny. ([Articles pertinents](#))

Pr Hilario Nunes, MD, Chef de service de Pneumologie, CHU Paris-Seine-Denis, Hôpital Avicenne, Bobigny. ([Articles pertinents](#))





# Médicaments orphelins

---

Les médicaments dits « orphelins » sont destinés au traitement de maladies rares. Le produit obtient d'abord la « désignation orpheline » pour bénéficier de certains avantages pour la recherche et le développement. Lorsqu'il a obtenu une autorisation de mise en marché, on l'appelle un « médicament orphelin ». Cependant, d'autres médicaments peuvent être utilisés pour traiter une maladie rare.

En développement :

[Aviptadil](#)

[ARA 290](#)

[XTMAB-16](#)

[Monoxyde d'azote](#)

[Ressources médicaments – RQMO](#)

## Essais Cliniques

---

Attention : il est recommandé de discuter des essais cliniques avec votre médecin

ClinicalTrials.gov

- 1) Essais cliniques [en recrutement](#) de patients : [liste](#)
- 2) Tous les essais cliniques : [Liste](#)

[Find a Clinical Trial – Foundation for Sarcoidosis Research](#)

Essais cliniques Orphanet : [Liste](#)

Contactez Recherche Clinique Québec pour un service d'accompagnement qui assiste les patients et leurs proches aidants dans leur recherche d'essais cliniques :

Téléphone : 1-866-669-6814

Courriel : [contact@recherchecliniquequebec.com](mailto:contact@recherchecliniquequebec.com)

Site web : <https://recherchecliniquequebec.com/>



# Registre de patients ou biobanques

---

Un registre de patients est une base de données dans laquelle on entre des informations et des données cliniques sur les patients atteints d'une maladie particulière. Cela sert à connaître davantage la maladie, à orienter les recherches et à trouver des participants pour des essais cliniques de traitements. Pour certains registres, les patients peuvent entrer eux-mêmes leurs données via un site Internet et pour d'autres, on demande au médecin traitant d'y verser les données à partir du dossier médical.

Registres internationaux gérés par une association de patients (vous pouvez vous y inscrire vous-même) :

[Sarcoidosis Advanced Registry for Cures](#)

[Coordination of Rare Diseases at Sanford \(CoRDS\)](#)

*(Vous pouvez utiliser Google Chrome pour traduire des pages web. Voir instructions ici : [Modifier la langue utilisée dans Chrome et traduire des pages Web - Ordinateur - Aide Google Chrome](#))*

# Projets de recherche

---

## Canada :

[Dr David Birnie](#), MD, cardiologue, Institut de cardiologie de l'Université d'Ottawa, Ontario, Canada.  
([Articles pertinents](#))

[Dr Pablo Nery](#), MD, cardiologue, Institut de cardiologie de l'Université d'Ottawa, Ontario, Canada.  
([Articles pertinents](#))

[Dr Consolato Sergi](#), MD, pathologiste, Centre hospitalier pour enfants de l'est de l'Ontario (CHEO), Ontario, Canada ([Articles pertinents](#))



## Projets de recherche (suite)

---

### États-Unis :

[Dr Edward S. Chen](#), MD, pneumologue, Sarcoidosis Clinic, Johns Hopkins Bayview Medical Center, Baltimore, Maryland. ([Articles pertinents](#))

[Dr Elliott Crouser](#), MD, pneumologue, Wexner Medical Center, Columbus, Ohio, États-Unis ([Articles pertinents](#))

#### Médecine de précision dans la sarcoïdose

L'objectif du projet est de construire un modèle pour prédire la progression ou la résolution de la sarcoïdose en identifiant les interactions microbiennes et immunitaires afin de concevoir des traitements.

Investigateur principal : Dre Patricia W. Finn, MD, Pneumologue, University Of Illinois, Chicago, Illinois. ([Articles pertinents](#))

#### Étude prospective du phénotype immunitaire des lymphocytes T et de l'évolution de la maladie dans la sarcoïdose pulmonaire

Le couplage de l'analyse clinique, génomique et bio-informatique permettra d'identifier des modèles cellulaires et transcriptionnels qui peuvent être utilisés pour définir de nouveaux endotypes de sarcoïdose. Ces endotypes pourraient avoir un impact sur les futurs essais thérapeutiques ciblant des cellules spécifiques de la réponse immunitaire pour obtenir une rémission de la maladie.

Investigateur principal : Dr Brian P. O'Connor, PhD, Associate Professor, Office of Academic Affairs, Center for Genes, Environment & Health, Department of Pediatrics, Division of Cell Biology, Denver, Colorado, États-Unis. ([Article pertinent](#))

Projets de recherche ailleurs dans le monde : [Liste](#)

Pour autres informations sur la recherche, voir section suivante « Articles spécialisés »



## Articles spécialisés

---

PubMed : [Tous les articles](#)

[Articles de synthèse](#)

[Articles sur traitements](#)

## Conférences et webinaires

---

[Tous les événements de l'Association pulmonaire du Québec](#)

[Tous les événements d'immunodéficience Canada](#)



# Jumelage

---

Pour trouver des personnes atteintes de votre maladie au Québec, contactez les associations listées au début de ce document ou s'il n'y a pas d'association au Québec ou au Canada, contactez le RQMO : [info@rqmo.org](mailto:info@rqmo.org)

Pour trouver d'autres personnes atteintes ailleurs qu'au Québec :

## Canada :

[CORD \(Canadian Organization for Rare Disorders\)](#)

## International :

[RareConnect \(français et anglais\)](#)

[Forum Maladies Rares \(France\)](#)

[Service de mise en relation d'Orphanet \(français\)](#)

[NORD \(National Organization for Rare Disorders, USA\)](#)

[Genetic Alliance \(USA\)](#)

[RareShare](#)

[PatientsLikeMe](#)

[Inspire](#)

**Date de mise à jour : SEPTEMBRE 2022**

***Il peut toujours y avoir de nouvelles informations sur cette maladie rare, particulièrement en rapport avec la recherche, les traitements ou la génétique; contactez-nous pour une mise à jour.***

***Note : La présente liste de ressources n'est pas exhaustive. Votre équipe médicale connaît peut-être des ressources qui ne sont pas indiquées ici. Les informations ne peuvent se substituer à une consultation médicale. Nous ne sommes pas responsables de l'information sur les sites externes.***



Pour de l'aide concernant l'information qui se trouve sur les sites indiqués dans cette fiche, ou si vous avez de la difficulté avec l'information en anglais, ou pour toutes autres questions, contactez-nous :

[Info@apiq.info](mailto:Info@apiq.info) ou sans frais 1 855 561-4563

- \* Consultez notre site web : [apiq.info](http://apiq.info)
- \* Suivez-nous sur Facebook : [APIQ](#)
- \* Pour échanger en confidentialité, groupe Facebook fermé :  
[APIQ - Entre-nous patients atteints d'immunodéficience](#)
- \* Pour recevoir des nouvelles de l'APIQ : [apiq.info](http://apiq.info) (au bas de la page)
- \* Pour lire ou nous faire un témoignage : [Blogue - section témoignages](#)

Conçu grâce à l'aimable collaboration du RMQO

C.P. 22041 Quatre Saisons  
Sherbrooke, Qc J1E 4B4

Numéro sans frais: 1-888-822-2854

Courriel : [info@rqmo.org](mailto:info@rqmo.org)



1 855 561-4563



[info@apiq.info](mailto:info@apiq.info)



[www.apiq.info](http://www.apiq.info)

