

Un diagnostic difficile à avaler

La maladie cœliaque

François Melançon, MD

Le cas de Lucie

Lucie, âgée de 28 ans, vous consulte pour de la fatigue et une douleur abdominale apparues depuis quelques semaines. La douleur est lancinante et la réveille parfois la nuit. Elle a eu quelques épisodes de diarrhée et ses selles sont particulièrement malodorantes. Elle n'a pas vraiment faim et a perdu un peu de poids.

L'examen physique de Lucie montre un abdomen ballonné et tympanique, diffusément sensible. Son bilan sanguin montre une anémie légère avec un volume globulaire moyen (VGM) diminué.

De quoi souffre Lucie?

Comment procédez-vous à l'investigation?



Le **Dr Melançon** est omnipraticien et compte 25 années d'expérience dont 18 en salle d'urgence. Il pratique maintenant en cabinet privé, à Asbestos, et en CLSC, à Montréal. De plus, il travaille à l'élaboration d'une série de livres portant sur la vulgarisation médicale de la collection *Le petit médecin de poche*.

Numéro d'enregistrement : PM40063348

Adresse de retour : **Le Clinicien**

955, boul. Saint-Jean
Bureau 306
Pointe-Claire (Québec)
H9R 5K3

La maladie cœliaque : qu'est-ce que c'est?

La maladie cœliaque est une maladie chronique du tube digestif qui empêche l'absorption des nutriments. Il s'agit d'une hypersensibilité au gluten, une protéine retrouvée dans presque toutes les céréales (blé, seigle, orge, avoine). L'ingestion du gluten induit une réaction inflammatoire dans la muqueuse intestinale, médiée par le système immunitaire, dont l'effet produit une malabsorption de plusieurs nutriments.

La mortalité et la morbidité

La maladie cœliaque tue rarement. Elle demeure cependant un syndrome de malabsorption débilant qui affecte de nombreux systèmes. De plus, les gens qui en souffrent sont plus à risque de complications digestives, comme les lymphomes et les adénocarcinomes du tube digestif. Les femmes enceintes qui en sont affectées sont plus à risque d'une fausse couche ou d'avoir un bébé souffrant d'une malformation congénitale. Lorsque la maladie devient active durant l'enfance, une petite taille résulte souvent des multiples malabsorptions.

Les symptômes

La présentation classique consiste en diarrhée et en fatigue intense. Mais la maladie cœliaque a de nombreux visages et sa présentation peut être très atypique, ou même carrément asymptomatique. Les patients souffrant de maladie cœliaque présentent un ou plusieurs des symptômes suivants :

- diarrhée chronique;
- stéatorrhée;
- crampes abdominales ou ballonnements, flatulences;
- perte de poids;

- fatigue;
- anémie, tendance au saignement;
- ostéopénie;
- convulsions;
- ralentissement très important de la croissance.

Comme beaucoup de ces symptômes sont non spécifiques, le diagnostic peut ne jamais se faire ou ne se poser que très tardivement dans la vie d'un individu. On peut diviser les symptômes de la maladie cœliaque en symptômes affectant le système digestif et en symptômes extra-intestinaux.

Les symptômes digestifs

- La diarrhée est le symptôme le plus fréquent de la maladie cœliaque. Elle est secondaire au phénomène de malabsorption. Les selles sont partiellement formées ou liquides, beiges ou grises, fréquemment huileuses ou avec de l'écume. L'odeur est extrêmement désagréable. Chez les jeunes enfants, cette diarrhée peut entraîner une déplétion en électrolytes, une déshydratation ou une acidose métabolique.
- La stéatorrhée provient de la malabsorption des gras dans l'intestin. L'arrivée de gras dans le côlon fournit une matière première abondante aux bactéries coliques qui produisent alors des acides gras hydroxylés, ce qui entraîne par la suite une diarrhée osmotique.
- La flatulence est secondaire à la production de gaz par la flore intestinale qui a accès à d'importantes quantités de nourriture non absorbée.
- La perte de poids est variable : plusieurs patients compensent leur problème de malabsorption en augmentant leur apport calorique. Chez les jeunes enfants, selon la gravité de la condition, on peut assister à un ralentissement de la courbe de croissance et même à un arrêt de la croissance.
- La faiblesse et la fatigue sont en relation avec un état nutritionnel déficient. À l'occasion, l'hypokaliémie secondaire à la malabsorption causera une faiblesse musculaire importante.
- Quoique possible, une douleur abdominale grave dans une maladie cœliaque non compliquée est rare.

Les symptômes extra-intestinaux

- L'anémie est secondaire à une absorption inefficace de fer ou d'acide folique du petit intestin proximal. Lorsque l'iléon est atteint, il peut y avoir une déficience en vitamine B12.
- La tendance au saignement est secondaire à la malabsorption de vitamine K.
- L'ostéopénie est secondaire à la malabsorption du calcium qui est due à un transport transmembranaire inefficace et à la présence d'acides gras intraluminaux qui fixent le calcium et le magnésium.
- L'hypocalcémie peut entraîner des symptômes neurologiques (ataxie, faiblesse et paresthésies avec déficit sensitif). Il peut y avoir aussi des convulsions.
- Certains patients présenteront une dermatite herpétiforme, mais le mécanisme d'apparition n'est pas clair.
- On a aussi constaté une atteinte du système reproducteur (aménorrhée, infertilité, ménarche retardée) chez plusieurs patients(es).

L'examen physique démontre classiquement un abdomen gonflé et tympanique dû à la présence de gaz intestinaux. À l'occasion, dans les cas graves avec une hypoprotéïnémie, on pourra constater de l'ascite et de l'œdème périphérique. De la même façon, les patients pourront se présenter avec une perte de poids et une fonte musculaire. Les patients présenteront souvent de l'hypotension orthostatique. L'examen cutané pourra démontrer des ecchymoses, une hyperkératose et une dermatite herpétiforme. On pourra constater une glossite et une atteinte du système nerveux périphérique.

L'investigation

Les éléments à rechercher et les examens à effectuer pour le diagnostic de la maladie cœliaque sont :

- les électrolytes;
- le calcium, le magnésium ;
- les albumines, les protéines;
- le cholestérol et le bêta-carotène;
- la formule sanguine complète;
- le dosage de la vitamine B12, l'acide folique;
- le bilan martial;

- le PTT, l'INR;
- l'examen des selles (graisseuses et malodorantes) pour la recherche de gras ou une collecte de 72 heures des selles pour le dosage quantitatif des gras fécaux;
- le test de tolérance au D-xylose peut révéler une malabsorption des hydrates de carbone;
- l'analyse sérologique et la recherche d'immunoglobulines G et A dirigées contre la muqueuse intestinale sont plus spécifiques que la présence d'anticorps antigliadine. Après une abstinence en gluten de 6 à 12 mois, les anticorps IgA dirigés contre la muqueuse disparaissent;
- les études d'imagerie, notamment un transit du grêle, aideront au diagnostic. Elles démontreront une distension du grêle, une oblitération et un épaississement du relief muqueux habituel et une fragmentation (floculation) du barium dans la lumière intestinale;
- la pierre angulaire du diagnostic est l'endoscopie haute avec une biopsie du duodénum.

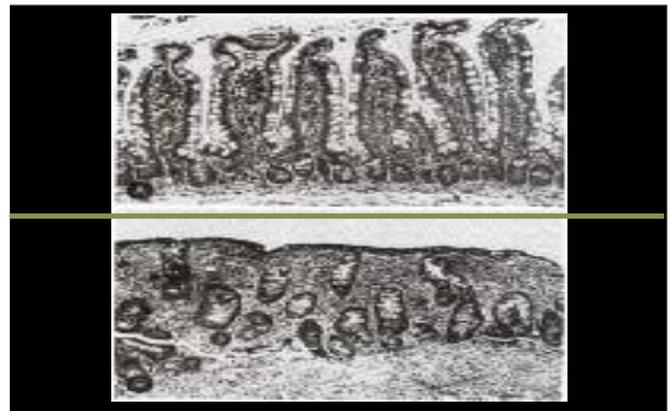


Figure 1. Un endothélium normal (en haut) et une atrophie des villosités associée à des cryptes plus profondes qu'à l'ordinaire (en bas)

doivent, être évités (donc aucun pain). Les légumineuses doivent être éliminées aussi, les patients souffrant souvent d'une incapacité à absorber les glucides complexes. Plusieurs volumes et sites Internet traitent de l'alimentation paléolithique; un des meilleurs sites que vous pouvez suggérer à vos patients est le www.thepaleodiet.com. Les principes y sont expliqués en détail, et on y retrouve aussi une foule d'articles médicaux en format PDF.

La médication

Certains patients souffrant d'une maladie grave ne répondront pas initialement à l'élimination du gluten et auront besoin de stéroïdes (prednisone à 30 ou 40 mg par jour ou 1 mg/kg par jour chez les enfants). S'il n'y a pas de réponse aux stéroïdes, l'investigation devra être refaite pour éliminer une autre condition, tel un lymphome intestinal.

Retour sur le cas de Lucie

Les tests de laboratoire ont montré une anémie à 96 avec un VGM à 78. Lucie présente une hypocalcémie et une hypokaliémie. L'analyse des selles a prouvé une stéatorrhée significative. Elle passe donc une gastroscopie avec une biopsie du grêle qui prouve une atrophie importante des villosités, une élongation des cryptes et une infiltration plasmocytaire dans l'endothélium (ex. : figure 1).

Un diagnostic de maladie cœliaque est ainsi confirmé et Lucie débute une diète sans gluten. Après quelques mois, elle est complètement asymptomatique.

Clin

Le traitement

La diète

Le traitement est d'abord et avant tout diététique, consistant en l'élimination complète et totale du gluten de l'alimentation. Une consultation diététique sera probablement nécessaire, car cette élimination est loin d'être évidente dans nos pays dont l'économie est basée sur le blé. On trouve de la farine de blé littéralement dans presque tous les aliments préparés, et deux approches s'offrent aux patients atteints de maladie cœliaque : le remplacement des aliments préparés par des aliments sans gluten (bière au sarrasin, pain au riz – honnêtement pas fameux – pâtes au riz, etc.) ou le passage à une alimentation de type paléolithique (celle qui a précédé la période néolithique de découverte de l'agriculture).

L'alimentation paléolithique

Les principes d'une alimentation paléolithique sont les suivants : sont permis tous les fruits et les légumes, les noix, les champignons et tous les produits animaux non transformés (viandes, poissons et volailles). Toutes les céréales et les produits céréaliers, à l'exception du riz et du sarrasin