Les ratés des diagnostics **de la sclérose en plaques**



Par **Elise Legrand**

Il n'est pas rare que des patients à qui on avait annoncé une SEP soient «dédiagnostiqués» après plusieurs années. Une période d'errance lourde, tant psychologiquement que médicalement.

La maladie était considérée comme incurable. Elle s'est subitement évaporée au bout de cinq ans. Atteinte de la sclérose en plaques (SEP) depuis 2021, l'actrice Christina Applegate a récemment appris avoir fait l'objet d'un diagnostic erroné. Un véritable «choc psychologique» pour la quinquagénaire, toujours douloureusement marquée par les symptômes. «Je ne vais pas mieux du tout, confie la célébrité dans un podcast. En réalité, c'est même pire. Je suis revenue à la case départ, sans savoir ce qu'il m'arrive.»

Une mésaventure médicale loin d'être isolée. Maurane (1), souffrant de sclérose en plaques depuis 2021, voit également son diagnostic remis en cause depuis «presque deux ans». «Tous les traitements de fond ne fonctionnaient pas sur moi, ce qui a alerté les médecins», confie la mère de famille, qui se déplace en chaise roulante ou avec le soutien d'un releveur de pied «selon son état de fatigue». Dans l'attente d'une nouvelle batterie de tests, la Française prend son mal (et son anxiété) en patience.

Psychologiquement lourdes, ces périodes d'errance se justifient par l'absence de dispositif médical capable de confirmer à 100% la présence de la sclérose en plaques dans l'organisme. Contrairement aux maladies sexuellement transmissibles (détectables dans l'analyse sanguine) ou aux maladies génétiques (identifiables grâce au séquençage de l'ADN), il n'existe «pas de test blanc ou noir» pour la sclérose en plaques, confirme le Dr Mathieu Vokaer, directeur de la Clinique de la sclérose en plaques au Chirec, à Bruxelles. Le diagnostic s'effectue ainsi sur la base d'un «faisceau de preuves», appelés «critères de McDonald». «On dispose d'une sorte de *check-list*, et si le patient coche suffisamment de cases, le diagnostic est posé», schématise le chef de service en neurologie.

Long processus

Les critères de McDonald, «définis par un groupe international d'experts et mis à jour tous les trois à quatre ans», exigent



GETTY

La sclérose en plaques touche entre une et 1,3 personne sur mille au sein des populations occidentales.

une série d'examens successifs, précise la Dr Laetitia della Faille, neurologue au National MS Centre (NMSC), dédié au traitement de la sclérose en plaques. Après une anamnèse complète, le patient présentant des symptômes compatibles avec ceux de la maladie fera l'objet d'un premier examen clinique. S'ensuivent des scanners (IRM cérébrale et médullaire de la moelle épinière), une ponction lombaire pour analyser le liquide cérébrospinal, des examens du nerf optique (potentiels évoqués et OCT–*Optical coherence tomography*), ainsi que des prises de sang pour exclure d'autres pathologies (*lire par ailleurs*). «Aujourd'hui, l'examen radiologique a gagné une place prépondérante dans la détection de la maladie, détaille Mathieu Vokaer. Si, à l'IRM, on décèle des lésions avec des caractéristiques spécifiques, le diagnostic de sclérose en plaques sera à peu près certain. L'attention accordée au nerf optique est également plus grande que par le passé.»

Les étapes successives nécessaires à l'établissement du diagnostic peuvent parfois retarder le verdict, notamment en raison des délais de rendez-vous pour une IRM ou une ponction lombaire. «Ça peut prendre plusieurs mois», reconnaît Laetitia della Faille. Or, «toutes les études montrent que, plus un traitement est rapidement mis en place, plus la lutte contre la maladie sera efficace», rappelle Mathieu Vokaer. Chez les patients présentant des symptômes particulièrement critiques, les processus sont ainsi généralement accélérés pour aboutir plus vite à un diagnostic.

Les nouveaux critères de McDonald, révisés pour la dernière fois en 2024, sont également plus fins que par le passé, afin d'aboutir à un verdict plus précoce. Mais ils incluent également de nouvelles conditions pour certaines catégories de patients, afin de limiter les erreurs de diagnostic. «La littérature scientifique est consciente qu'il y avait une série de faux diagnostiqués, notamment au sein de la population de plus de 50 ans ou souffrant de comorbidités, confirme Mathieu Vokaer. Un patient diabétique ou atteint d'hypertension, par exemple, pouvait présenter de petites lésions cérébrales, parfois erronément interprétées comme des lésions **...**

… de sclérose en plaques. Les critères ont donc été durcis pour ces groupes cibles.»

«Zone grise»

La complexité du diagnostic réside également dans l'existence de maladies relativement similaires à la sclérose en plaques, appelées «mimics». «Ces pathologies miment littéralement les mêmes effets, détaille Laetitia della Faille. Il s'agit, par exemple, de maladies neuro-inflammatoires, comme la neuromyélite optique (NMSOD) ou la MOGAD (maladie du spectre des anticorps antiMOG), qui provoquent des lésions dans le cerveau ou la moelle épinière, parfois confondues avec celles de la sclérose en plaques.» Les nouveaux critères de McDonald imposent ainsi de déceler, chez les patients pédiatriques, la présence d'anticorps à ces pathologies (particulièrement fréquentes chez les enfants) avant de poser un diagnostic définitif, ajoute Mathieu Vokaer.

L'hétérogénéité des symptômes complique également la tâche des équipes médicales en amont de la chaîne. «La maladie peut s'exprimer de façon très différente d'une personne à l'autre et est loin de se résumer aux difficultés de mobilité», rappelle Laetitia della Faille. L'épuisement caractéristique peut parfois être confondu avec de la fatigue chronique ou de la dépression, alors que les douleurs musculaires peuvent également mener vers la fausse piste d'une fibromyalgie, illustre la neurologue. «Mon médecin traitant [attribuait] mes symptômes […] à du surmenage, témoigne à ce propos Alysson, sur un forum consacré à la maladie. Finalement, à l'été 2023, j'ai eu une poussée supplémentaire qui m'a conduite aux urgences, en raison des vacances de mon généraliste. L'urgentiste a réclamé une IRM et c'est seulement à partir de là que le diagnostic de la sclérose en plaques est tombé.»

Cette série de difficultés, combinée à la mise à jour cyclique des critères de McDonald (et à l'évolution de la recherche), peut ainsi mener à des révisions de diagnostic en cours de route. «Il nous arrive de temps en temps de recevoir, dans nos centres d'expertise, des patients référés comme atteints de sclérose en plaques, mais lorsqu'on réexamine leur dossier, on se rend compte que le diagnostic n'est pas certain, rapporte Mathieu Vokaer. Ces situations sont très compliquées, car le patient a parfois vécu huit ans avec la maladie, tout en prenant un traitement de fond.»

«Notre société aime bien les étiquettes, mais en médecine, il ne faut pas les coller trop vite.»



GETTY

Atteinte de SEP depuis 2021, l'actrice Christina Applegate a récemment appris avoir fait l'objet d'un diagnostic erroné.

A l'inverse, nombreux sont ceux à ne pas être diagnostiqués en raison de l'absence de preuves suffisantes. «Ils cochent certaines cases, mais pas assez pour que le diagnostic soit posé avec suffisamment de fiabilité, regrette le chef de service de neurologie au Chirec. Ils rempliront peut-être les critères dans quelques années, si leurs symptômes évoluent, mais dans l'intervalle, ils restent dans une sorte de zone grise.»

Espoirs scientifiques

Une incertitude qui laisse beaucoup de patients démunis, à l'image d'Elena, qui souffre depuis 2023. Après plusieurs consultations, son médecin brandit le spectre de la sclérose en plaques. «Je me reconnaissais tout à fait dans les symptômes, raconte la jeune femme sur un site Internet dédié. Mais finalement, l'IRM cérébrale n'a pas montré d'anomalies.» Si elle avoue avoir ressenti une pointe de soulagement à l'annonce du verdict, elle aurait toutefois souhaité pouvoir mettre des mots sur ses maux. «J'étais dévastée. Je voulais comprendre ce qui m'arrivait, car les symptômes étaient handicapants au quotidien, se remémore-t-elle. C'est difficile de souffrir sans savoir ce que l'on a, de ne pas pouvoir "justifier" son état et ses difficultés auprès de son entourage.»

Un besoin de réassurance qui reste incompatible avec l'établissement d'un diagnostic fiable. «Notre société aime les étiquettes, mais en médecine, il ne faut pas les coller trop vite», insiste Laetitia della Faille, qui plaide pour jouer la carte de l'honnêteté avec les patients.

La piste d'un test 100% fidèle restant «peu probable» aux yeux du corps médical, les patients devront continuer à s'armer de patience dans les années à venir. Toutefois, les avancées en matière d'analyse sanguine pourraient, dans «un futur proche», permettre d'estimer avec plus de précision la progression de la maladie, se réjouit Mathieu Vokaer. «Aujourd'hui, on manque cruellement de biomarqueurs sanguins capables de mesurer l'activité de la sclérose en plaques dans l'organisme, rappelle le spécialiste du Chirec. Mais les prises de sang devraient considérablement s'améliorer à l'avenir.» Un espoir prometteur pour les quelque 13.000 personnes atteintes de la maladie en Belgique. ●

(1) Prénom d'emprunt