

## **Communiqué de Presse**

**Le deuxième colloque international francophone "les traitements du syndrome d'Ehlers-Danlos (SED)" du 19 mars 2016 à la Faculté de Médecine de Créteil (Université Paris-Est-Créteil. UPEC).  
Une expérience humaine et scientifique exceptionnelle qui marquera l'Histoire du syndrome d'Ehlers-Danlos.**

Ce colloque placé sous la responsabilité du Professeur Claude Hamonet (Faculté de Médecine-UPEC) et de la Docteure Carolina Baeza-Velasco (Institut de Psychologie-Université Paris Descartes) a rassemblé des professionnels de santé très impliqués dans l'identification du SED mais aussi dans sa prise en charge au quotidien, thérapeutique, psychologique et sociale. Tous ont une longue expérience de ce syndrome, c'est le cas du Professeur Rodney Grahame (Rhumatologie. Londres) qui est un véritable pionnier (depuis 45 ans) de l'identification du SED. Francophone et francophile il a accepté de présider ce colloque. D'autres rhumatologues (Pr. Jaime Bravo, Chili, Pr. Daniel Manicourt, Belgique) étaient présents. La génétique clinique (Dr. Marco Castori et Dr. Lorenzo Sinibaldi, Rome), la douleur (Dr. Pradeep Chopra, Rhode Island, USA), la médecine interne (Pr. Roland Jaussaud. Nancy), la psychiatrie (Pr. Antonio Bulbena, Barcelone, Dr. Vincent Guinchat Paris), La gynécologie-endocrinologie (Pr. Anne Gompel, Paris), La psychologie (Dr. Carolina Baeza-Velasco. Paris, Caroline Bourdon, Evry), la physiothérapie (Pr. Neuseli Marino-Lamari, Brésil), l'appareillage orthopédique avec Elodie Vlamynck, Versailles et Rami Haidar, Lille), la médecine physique et de réadaptation (Pr. Claude Hamonet, Paris-Créteil), l'imagerie cérébrale (Pr. Daniel Frédy, Paris). Certains d'entre eux avaient déjà participé au premier colloque du 7 mars 2015, initiateur d'un mouvement qui a trouvé toute sa mesure les 18 et 19 mars 2016 à Paris et à Crêteil.

Le colloque lui-même a été précédé, le 18 au matin à la salle Henri Mondor à l'Hôtel-Dieu de Paris, d'une séance d'enseignement par le Dr. Marco Castori aux deux promotions (2014-2015, 2015-2016) d'étudiants du diplôme d'université Ehlers-Danlos de la Faculté de Médecine de Crêteil, en présence de la plupart des intervenants du colloque.

L'après-midi un "*brain storming*" a eu lieu au siège de l'association Ella Santé, à Paris 8ème avec pour thème central "*que faire pour l'évolution des connaissances sur le SED et l'amélioration de la situation des familles concernées*". Un certain nombre de résolutions ont été prises: établir une liste des circonstances devant lesquelles un médecin doit évoquer le SED, chez les enfants en particulier, pour un dépistage précoce. Inventorier les préjugés médicaux qui écartent presque systématiquement le SED des discussions diagnostiques enfin rédiger une proclamation, réclamant vigoureusement une prise en considération d'une pathologie dont l'incidence est importante au sein de la population et qui vit des phénomènes de discrimination et d'accidents thérapeutiques du fait de la méconnaissance par les médecins de cette pathologie pour laquelle le classement en maladie rare est contre productif en enfermant les patients dans une procédure rigide d'identification sans conséquence thérapeutique réelle. Ces réunions avec leurs échanges ont largement permis aux membres du groupe de mieux se connaître, de s'imprégner des apports des autres et de tenir un discours harmonieux sur un thème que l'on sait difficile à saisir. Cette communication a été possible grâce à la contribution d'élèves du Diplôme d'université et notamment du Dr. Isabelle Brock, qui ont permis les passages inter linguistiques, français, anglais, espagnol, portugais, productifs.

Le colloque lui-même s'est déroulé dans un amphithéâtre de la Faculté de Médecine de Crêteil.

L'accueil a été assuré, en remplacement du Doyen de la Faculté de Médecine le Professeur Jean-Louis Dubois-Randé, par le Professeur Jean-Michel Graciès, chef du service de rééducation neurolocomotrice du CHU Henri Mondor-Albert-Chenevier qui assure, conjointement avec le Professeur Claude Hamonet, la responsabilité pédagogique du diplôme universitaire Ehlers-Danlos à la Faculté de Médecine de Crêteil depuis deux ans.

**Le colloque a été divisé en trois tables rondes:** la première sur la physiopathologie du SED avec l'analyse des mécanismes des douleurs, la proprioception et les données de l'imagerie cérébrale; la deuxième avec la présentation des expériences de différents pays représentés, la troisième centrée sur les aspects cognitifs et psychopathologiques dont l'analyse a été historiquement initiée par le Pr. Bulbena. En termes de conclusion le risque de complications induites par le médecin (iatrogénie) est souligné. Reconnaître le syndrome c'est principalement protéger le patient contre ce type d'accidents qui peuvent mettre la vie en danger (par hémorragies principalement) et ceci dans toutes les expressions cliniques de ce syndrome, incluant notamment les formes communes largement dominantes en nombre, encore qualifiée d'hypermobiles même si elles ne le sont pas toujours.

**Les douleurs** ont été analysées de façon très détaillée, région corporelle par région corporelle par le Dr. Pradeep Chopra, montrant le rôle de certains défilés, des positions des différentes parties du corps (le cou

en particulier), avec une analyse biomécanique très fine, insistant sur le rôle des muscles de la face. Il montre le rôle des défauts proprioceptifs dans la survenue des phénomènes douloureux. Il propose d'ailleurs des thérapeutiques appropriées telles que le port de vêtements de sport une taille au dessous de celle du patient pour comprimer les tissus. Il utilise aussi les injections de lidocaïne sur les points douloureux pour neutraliser les réactions nociceptives. Ayant mis en évidence une dystonie pouvant aggraver les douleurs, il prescrit de la L-Dopa devant des manifestations de dystonie qui sont fréquentes dans le syndrome. Le Professeur Roland Jaussaud, de Nancy, a très largement, avec brio, montré le **rôle du déficit proprioceptif dans le SED**. Ce terme de proprioception concerne aussi bien sur le sens de la position, du mouvement, des contacts physiques (y compris thermiques), de son propre poids (effets positifs de la poussée d'Archimète dans l'eau et de l'apesanteur sur les symptômes comme cela est montré dans un Poster qui montre les effets bénéfiques d'une mise en apesanteur simulée à la Cité de l'Espace à Toulouse chez une fillette de 10 ans) que les sensations venant des organes internes (estomac, vessie) mais aussi les informations venant d'un environnement proche (auditives, visuelles, olfactives, vestibulaires pour positionner le corps par rapport aux trois plans de l'espace, ou encore linguo-bucco-dentaires qui jouent un rôle déterminant dans la posture de la tête et du corps tout entier. Beaucoup d'explications physiopathologiques fournies par le Pr Jaussaud en collaboration avec Elodie Vlamynck, orthésiste, sont l'application des démarches de la posturologie, initiée à Lisbonne par le Professeur Martins da Cunha, médecin de Médecine Physique et de Réadaptation et sont enseignées à l'Université de Dijon. Les conséquences thérapeutiques immédiates pour le SED sont, en sus des orthèses proprioceptives utilisées depuis plus de 15 ans (vêtements spéciaux, orthèses plantaires, ceinture lombo-scapulaire), la mise en place d'orthèses dentaires adaptées et de prismes visuels posturaux. Les rééductions bucco-linguo-pharynguo-laryngées et orthoptiques ayant déjà une place qui est à développer. On dispose ainsi d'un véritable arsenal proprioceptif en association avec toutes les techniques de contrôle des chaînes musculaires allant du Tai chi chuan à la kinésithérapie proprioceptive, l'ergothérapie, l'équitation, la natation, le cyclisme. Avec le SED, ce concept de proprioception, inventé par Sherrington, prend un sens concret, véritable sixième sens et donne une unicité au tableau clinique d'une maladie qui déroutait les médecins par son polymorphisme symptomatique. Mieux que cela, la mise en évidence d'un mécanisme proprioceptif trace une voie thérapeutique qui a déjà fait ses premières preuves. C'est ce que montre très bien le Pr. Roland Jaussaud, en collaboration avec Elodie Vlamynck, à travers quelques vidéos où l'on voit l'instabilité posturale très apparente, disparaître immédiatement avec le port des vêtements. **L'imagerie cérébrale** contribue à la recherche de la compréhension des mécanismes des atteintes fonctionnelles. C'est l'expérience acquise par le Pr. Daniel Frédy dans l'analyse de l'imagerie (notamment les nouvelles techniques utilisant le tenseur de diffusion des lésions provoquées par un traumatisme cérébral qui nous a conduit à faire appel à lui pour tenter d'expliquer l'aggravation, parfois considérable, observée, après un traumatisme, chez les personnes avec un SED. 50 IRM cérébrales ont été réalisées. Elles objectivent des aspects très évocateurs qui ont permis dans plusieurs cas de redresser des diagnostics de sclérose en plaques à tort évoquée sur des images de stase vasculaire cérébrale (*arraïose*), assez souvent retrouvées dans le SED. Les autres lésions observées concernent le corps calleux, le faisceau arqué, la réticulée mais aussi le tronc cérébral et la moelle épinière. Elles posent la question de leur origine et notamment du rôle de lésions traumatiques cérébrales dans l'évolution des symptômes.

**La deuxième table ronde** abordait les démarches thérapeutiques dans différents pays. Le Pr. Hamonet a présenté le protocole français qui s'appuie sur une expérience de 18 ans. Les deux objectifs principaux sont de compenser le déficit proprioceptif à l'aide de multiples stimulations: **vêtements proprioceptifs** compressifs, imaginés il y a 15 ans à l'Hôpital Henri Mondor et constamment améliorés par une recherche biomédicale associant orthésistes, ingénieurs et médecins (2.500 personnes ont été traitées avec cette méthode), orthèses plantaires, orthèses de mains, ceintures lombo-scapulaires, genouillères, sièges moulés pour enfants, orthèses de repos de nuit, orthèses de marche, corsets de soutien ou de correction (scoliose), toutes activités physiques (kinésithérapie, ergothérapie, Tai chi chuan, natation, équitation, cyclisme). Le deuxième pilier de la thérapeutique est l'apport de **l'oxygénothérapie intermittente**, quotidienne, couplée ou non à l'utilisation du percussionnaire du Dr Bird contre le symptôme majeur qu'est la fatigue mais aussi contre les migraines souvent très intenses le syndrome. Dans une étude portant sur 124 cas, l'efficacité est nette dans 79% des cas sur la fatigue et dans 85% des cas sur les migraines. L'explication n'est pas une diminution de l'oxygène sanguin mais une insuffisance de distribution de l'oxygène en périphérie vers les tissus cérébraux et musculaires. Cette oxygénothérapie a permis à bon nombre d'étudiants de poursuivre leurs études et d'adultes de se maintenir en activité professionnelle. Parmi les autres traitements innovants dans le SED figurent la L-DOPA qui a des actions remarquables sur la dystonie fréquente dans le SED et au delà sur la fatigue, l'attention, la concentration, la L-Carnitine (fatigue musculaire, douleurs musculaires), la mélatonine, sur le sommeil, les injections locales musculo-

tendineuses, les emplâtres de lidocaïne ou le TENS, contre les douleurs périphériques. La place de la chirurgie orthopédique doit être totalement restreinte et le Professeur Levon Doursounian (chirurgie orthopédique, Hôpital Saint-Antoine) est intervenu à la tribune pour demander la **quasi abstention chez ces patients d'interventions chirurgicales** qui sont inefficaces et, très souvent aggravantes, les quelque rares succès (épaule) étant partiels et pas toujours durables. La Professeure Anne Gompel qui a acquis une grande expérience des **problèmes gynécologiques et endocriniens a insisté sur les éléments hémorragiques** responsables d'anémie justifiant un traitement hormonal, les confusions possibles avec l'endométriose, la dyspareunie souvent rencontrée pour laquelle il existe des thérapeutiques efficaces. Le Professeur Grahame a présenté **l'organisation, en Grande-Bretagne, de réseaux** de médecins et professionnels de la santé impliqués dans le SED (rhumatologue, généticien, kinésithérapeute, gastroentérologue...). Il a souligné la difficulté à mettre en place un réseau qui couvre l'ensemble de la Grande Bretagne. Le **Dr. Castori a résitué le problème du SED vu sous l'angle de la génétique**. Une réalité s'impose dans le monde entier, c'est la prédominance très large d'une forme dominée par les douleurs, la fatigue, des manifestations cutanées et articulaires, une fragilité tissulaire avec tendance hémorragique. Il individualise des formes où domine l'hyperlaxité distale et d'autres qui ont une hyperlaxité plus diffuse. Le constat est qu'il n'y a, à ce jour aucune mutation de collagène mise en évidence. La distinction entre les diverses formes n'a pas d'incidence thérapeutique: les traitements efficaces dans la forme la plus commune ayant très probablement des effets thérapeutiques dans les formes plus rares. La **Professeure Neuseli Marino-Lamari du Brésil a présenté une approche très originale du SED** avec un dépistage dans les écoles et la mise en place systématique d'exercices à visée proprioceptive, correctifs et préventifs, avec la participation de l'institution scolaire. cette approche n'est pas sans rappeler celle de la Réadaptation communautaire prônée par l'OMS. Le **Professeur Jaime Bravo de Santiago du Chili, a montré l'importance du traitement de la dysautonomie** (désorganisation du contrôle du système nerveux autonome qui régit le fonctionnement inconscient de la thermorégulation, du système cardio-vasculaire, digestif, urinaire, obstétrical...). Eviter l'immobilisation debout, le piétinement, boire salé, utiliser le fluorocortisol, sont des conseils thérapeutiques proposés.

La 3eme table ronde "**Aspects psychopathologiques et cognitifs du SED**", présidé par Antonio Bulbena, professeur de psychiatrie à l'Université Autonome de Barcelone commence avec son exposé sur les liens entre psychopathologie, hyperlaxité et SED, thématique dont il est pionnier. Dans cette présentation le **Pr. Bulbena** a expliqué les mécanismes sous-jacents l'association bien connue entre **l'hyperlaxité et les troubles anxieux** (principalement les phobies). La deuxième présentation faite par la **Docteure Carolina Baeza-Velasco**, Maître de Conférences en Psychopathologie à l'Université Paris Descartes a porté sur les **problèmes alimentaires** rencontrés par les patients avec une SED et leurs conséquences psychologiques. Ensuite, **Lorenzo Sinibaldi, généticien** à l'Hôpital Bellcolle en Viterbo (Italie) a présenté son travail fait en collaboration avec le Dr. Baeza-Velasco et le Dr. Castori sur le **déficit d'attention et hyperactivité dans le SED**. Ce travail exposait des hypothèses pathogéniques pouvant améliorer la compréhension de la haute prévalence de ce trouble du développement chez les personnes avec un SED hypermobile. Postérieurement, **Vincent Guinchat**, psychiatre à la Pitié Salpêtrière a présenté son expérience clinique auprès des patients ayant un **trouble du spectre autistique et un SED**, finalement Caroline Bourdon, Neuropsychologue à l'hôpital d'Evry a réalisé une exposé abordant les **problèmes cognitifs** qui tiennent une part très importante dans le SED.

L'importance de la **iatrogénie** générée par l'**ignorance habituelle du diagnostic** a des conséquences très négatives pour la personne avec un SED. Le Professeur Claude Hamonet a insisté sur la fragilité tissulaire de ces patients qui est à l'origine **d'accidents graves, certains mortels**. Le plus fréquent est l'accident hémorragique par prescription **d'anticoagulants** ou d'antiagrégants plaquettaires (aspirine). Ces accidents peuvent survenir dans toutes les formes du SED et, pas seulement dans la forme dite vasculaire comme cela est encore affirmé, à tort, par certains. Les coloscopies, les accouchements, la chirurgie, les anti inflammatoires sans protection gastrique sont d'autres causes d'accidents hémorragiques. Le syndrome d'Ehlers-Danlos paie un lourd tribut aux **actes chirurgicaux** avec des échecs quasi constants de la chirurgie orthopédique, les éventrations de la chirurgie abdominale, l'aggravation par la chirurgie pelvienne. L'une de nos patientes a subi 46 interventions chirurgicales. L'observation clinique objective une aggravation très fréquente des symptômes, analogue à celle des traumatismes accidentels. La difficulté principale est de convaincre les chirurgiens encourus par les patients, tellement, ils sont persuadés de la fausse bénignité du SED dont ils nient parfois l'existence même du fait de contre vérités et d'idées fausses largement répandues dans la plus grande inconscience.

La **conclusion officielle** du colloque a été donnée par le **Pr. Rodney Grahame** avec le voeu d'un avenir plus serein pour les personnes victimes du SED.

**Au total**, le 19 mars 2016 a été, sur le thème des traitements du SED, l'occasion d'une réunion de participants très expérimentés, venant de divers pays du monde ayant acquis auprès des patients et de la littérature scientifique internationale une très solide réputation.

De l'ensemble des points de vue qui ont été exprimés, on retient que le **syndrome d'Ehlers-Danlos est largement répandu dans le Monde, que ce n'est pas une maladie rare**, que du fait de descriptions incomplètes, **il continue à être ignoré** (jamais évoqué), souvent qualifié de fibromyalgie ou rattaché à des troubles psychiatriques, toute attitude conduisant à des traitements qui aggravent le syndrome proprioceptif en accentuant la dissociation entre le corps et les centres de perception et de contrôle de son activité. **Les méthodes de diagnostic ont totalement été rénovées** par les récents travaux d'analyse symptomatique en France et ailleurs dans le Monde. Le résultat est la possibilité de faire le diagnostic de certitude par un **regroupement de signes cliniques évocateurs et la découverte de tableaux cliniques analogues dans la famille, signant le caractère héréditaire en l'absence de test biogénétique** dans les formes qui sont, de très loin, les plus fréquentes. Les classifications élaborées par les généticiens en essayant de rattacher les divers tableaux cliniques observés aux mutations de certains collagènes ne résiste pas à l'épreuve de la clinique. Elle donne une prépondérance énorme à l'hypermobilité qui, malgré son incidence importante dans les formes cliniquement identifiée d'Ehlers-Danlos, est ni nécessaire, ni suffisante pour faire le diagnostic. La méthode de la grille de Paris (Présentation au colloque du 19 mars pour la première fois, à propos de 623 cas par Poster) avec un regroupement significatif de signes a permis un apport décisif en créant une **échelle analogique de sévérité de 0 à 4** qui permet de montrer la spécificité de cet instrument diagnostic d'une population de sujets sains et vis-à-vis de patients appartenant à une autre pathologie. Ces avancées considérables sur le plan diagnostic avec leurs retombées thérapeutiques vont contribuer à sortir le SED et toutes les familles qui en souffrent de la **stagnation et de l'immobilisme négatif actuel** mais il faut faire vite. Une **formation au dépistage et aux traitements** (incluant la connaissance des erreurs thérapeutiques à ne pas commettre) est à entreprendre d'urgence avec pour cible principale le **généraliste** qui est le seul à maîtriser l'ensemble des manifestations à reconnaître et à traiter. Parallèlement, les centres antidouleur, les urgentistes, les pédiatres, les médecins de MPR, les gynéco-obstétriciens, les chirurgiens orthopédistes, les ophtalmologistes, les psychiatres et psychologues, les professionnels de la rééducation, doivent être informés des traitements spécifiques d'une maladie aux expressions souvent surprenantes et trompeuses pour le médecin qui l'ignore.

**Paris 25 mars 2016,**

**Pr. Claude Hamonet** (Université Paris-Est-Créteil), **Dr. Carolina Baeza-Velasco** (Université Paris Descartes). **Dr. Daniel Grossin**, Président du Groupe d'études et de Recherches (GERSED).