



SED'in FRANCE

— Syndromes d'Ehlers-Danlos —

Diagnostic et prise en charge des patients SED (Syndrome Ehlers-Danlos)

Ateliers pour soignants du 13 mars 2018

Par le CCMR MOC-SED, le CETD, l'IUR du Chu de Caen Normandie, avec l'APNED

Compte-rendu et Analyse

Marie-Élise Noël

ATELIERS SOIGNANTS AROUND DU SED – 13.03.2018

Présentation de l'HDJ du centre de compétence de Caen

Par le centre de compétences Maladies Rares MOC-SED, le Centre d'Evaluation et de Traitement de la Douleur (CETD) et l'Institut Universitaire du Rachis (IUR) du Chu de Caen Normandie, avec l'APNED (Association des Patients Normands Ehlers Danlos)

Voici un retour sur les ateliers du CHU ayant eu lieu mardi 13 mars dans le service MPR du Chu de Caen. Ces ateliers ne sont pas mis en place pour être un cours mais bien un lieu de partage d'expériences, de problématiques, en fonction des personnes présentes.

SED1+ Normandie n'a pas été invité à participer à ces ateliers, ceux-ci étant destinés aux soignants et non aux patients ou aux associations. Nous nous y sommes rendus tout de même puisque nous ne bénéficions d'aucune information autre que celles données au cas par cas par les patients, nos demandes de contact sur la mise en place du centre de compétence restant sans réponse.

- Le **Professeur Boris Bienvenu**, non présent ce jour car exerçant à Marseille, a enregistré une présentation PowerPoint qui nous a été présentée.

Le SED (ou les SED) est un sujet à controverse soit on s'en désintéresse et ça n'existe pas, soit c'est un sujet à la mode, on en a entendu parler.

De façon générale, le point commun entre tous les SED sont des altérations du collagène. On a environ 19 types de collagènes. Les altérations du collagène peuvent donner des manifestations systémiques d'où l'intérêt d'avoir une réflexion interniste autour de ces questions. La forme connue dans le grand public est plus souvent la forme vasculaire qui donne des ruptures vasculaires de façon parfois prématurée avec une espérance de vie réduite. Le sujet du jour est le SEDh.

Quand la modification du collagène intéresse en particulier la sphère arthromusculaire, elle peut avoir un impact fonctionnel très important. Quand ça touche la sphère viscérale, il y a également des impacts au niveau de la compliance viscérale qui est modifiée, le collagène étant une sorte de colle biologique permettant de structurer les différents organes ou structures anatomiques.

Comme toute pathologie touchant la structure, il y a un impact fonctionnel mais également un impact sur la qualité de vie.

Fréquence SEDh : 1/5000 avec prédominance féminine. Il est opportun de discuter de ce biais face à une maladie réputée autosomique dominante.

Le SED est peu étudié. Il existe peut-être une dimension sociologique autour de tout ça.

La maladie est-elle sur-diagnostiquée ? sous-diagnostiquée ? Peu importe, l'intérêt pour les soignants est de limiter l'errance diagnostique.

Les points communs des SED sont la recherche d'hyperextensibilité cutanée + hypermobilité articulaire + fragilité tissulaire + ecchymoses. Les diagnostics différentiels tournent surtout autour des pathologies rhumatismales, surtout des spondyloarthrites, SPA radiologiquement négatives, des formes voisines de la fibromyalgie (douleur, fatigue), des pathologies psychiatriques (une asthénie prolongée sans diagnostic est souvent d'origine psychiatrique).

Dimension sociologique du SED : est-ce un phénomène de mode qui succède à la neurasthénie, yuppie syndrome, fibromyalgie, encéphalite myalgique, syndrome de fatigue chronique ? C'est une véritable question qu'il est important de se poser : est-ce qu'à chaque époque il n'y a pas ce substratum de patients douloureux et fatigués, est-ce que notre époque ne va pas imprimer un mode d'expression différent qui rend particulièrement difficile de poser des diagnostics ? Il faut évoquer le SED comme les autres diagnostics.

Illustration avec les critères de fatigue chronique qui est un bon exemple de chevauchement de toutes les pathologies.

Effort premier : étudier prospectivement chacune des possibilités pour accepter le chevauchement et ne pas s'attacher aux mots mais aux maux. Avoir en tête les différents diagnostics dont le point commun est souvent fatigue et douleur. Le rôle du médecin est d'abord de prendre soin, de soulager, soutenir, contribuer à maintenir une bonne estime de soi et une place sociale, en balayant tout l'impact de ce type de situation sur la vie quotidienne et la vie sociale. Y a-t-il un intérêt ou pas de dissenter ou de contredire tel ou tel diagnostic qui a été posé par tel ou tel collègue ? Doit-on obéir à un dogme pseudo-universitaire qui vise à classer tout le monde ? Ou encore pire, obéir aux exigences des organismes de tutelle qui réclament un diagnostic pour pouvoir autoriser telle prise en charge ou telle assistance au quotidien ? Nécessité de reconnaître telle ou telle pathologie : les patients douloureux et fatigués ont déjà sollicité plusieurs médecins, plusieurs structures... Un large délai est écoulé avant de voir le patient pour la première fois et pour porter un diagnostic. Parfois dans les critères, une durée d'évolution est importante, par exemple le syndrome d'hypermobilité généralisée nécessite 3 mois de douleur.

Un point peu abordé dans l'asthénie et la douleur chronique est le chevauchement entre des symptômes séculaires mais aussi des maladies inflammatoires neurologiques (SEP), rhumatismales (SPA, polyarthrite rhumatoïde, arthrose), des pathologies sans remède qui

peuvent venir bouleverser les réflexions autour de la douleur, l'asthénie et autre inconfort. Cela rend plus difficile encore la démarche diagnostique.

Les critères de fatigue chronique peuvent se retrouver dans le syndrome d'hypermobilité articulaire bénigne (est-il chevauchant avec le SEDh ? fragilité des orifices herniaires, douleur chronique, atteinte cutanée...).

Critères du Syndrome de Fatigue Chronique

1. Fatigue, cliniquement évaluée, inexpliquée, persistante ou récurrente qui est nouvelle ou déjà connue, sans lien avec l'effort, n'est pas atténuée par le repos et entraîne une réduction des capacités professionnelles, scolaires, sociales, ou familiales.

et

2. Quatre ou plusieurs des symptômes suivants qui persistent ou se répètent pendant six mois consécutifs ou plus et qui ne sont pas antérieures à la fatigue:
 - Diminution de la mémoire à court terme ou de la concentration
 - Maux de gorge
 - Adénopathies cervicales ou axillaires (>2cm)
 - Des douleurs musculaires
 - Douleurs articulaires multiples sans une rougeur ni gonflement
 - Maux de tête de présentation différente ou plus sévères
 - sommeil non réparateur
 - Inconfort post-effort > 24h

Adapté de: Fukuda, K, Straus, SE, Hickie, I, et al, Ann Intern Med 1994; 121:953.

A l'inverse les critères de Villefranche (hyperextensibilité cutanée, hypermobilité >4/9) peuvent atteindre une bonne partie de la population générale, situation compliquée donc.

Critères de Villefranche

Critères Majeurs

- Score de Beighton > 4/9
- Hyperextensibilité de la peau et/ou peau duveteuse

Critères Mineurs

- Luxations récurrentes
- Arthralgies et douleurs de membres
- Histoire familiale

Castori et al. Am J Med Genet Part A 2010; 152A:2406-8

Les critères du Gersed : quantité pléthorique de critères hautement prévalents dans la population générale (frilosité, sudations abondantes, troubles de l'attention, essoufflement, douleurs musculaires, tachycardie, dysphonie, constipation) : le risque est de très vite aboutir

à un diagnostic de SED d'autant plus que certains symptômes listés n'ont pas de fréquence estimée → Tout le monde peut avoir un SED si on étend à l'infini les critères.

Critères du GERSED

Pour poser le diagnostic de SED nous proposons de cumuler :

- au moins un critère majeur sur deux (5 /10)
- au moins 8 critères mineurs sur 16.
- de mettre en évidence d'autres cas identiques dans la famille.

Des formes très incomplètes sont rattachées au SED si dans la famille il y a au moins une forme très typique.

D'autres symptômes qui n'atteignent pas les chiffres de fréquence ici évoqués sont cependant évocateurs et leur place reste à discuter : hyperosmie, tachycardie, fièvres inexplicables, Dysphonie, constipation, météorisme abdominal, troubles de la déglutition, fausses routes, vertiges, dysurie, étirement cutané excessif, hypotension artérielle, sécheresse buccale, calculs vésiculaires, pancréatites, hernies pariétales.

www.gersed.com/criteres-diagnostic Consulté le 21 janvier 2018

Critères du GERSED

Critères mineurs :

1. Douleur musculaires 77%
2. Douleurs génitales 77%
3. Migraines 72%
4. Entorses 74%
5. Dystonie 75%
6. Trouble de cicatrisation 70%
7. Frilosité 74%
8. Sudation abondantes. 70%
9. Reflux gastrique 72%
10. Problèmes bucco-dentaires 72%
11. Hyperacousie 75%
12. Fatigue visuelle 74%
13. Essoufflement 76%
14. Infections des voies aériennes supérieures 76%
15. Attention 79%
16. Mémoire 72%

www.gersed.com/criteres-diagnostic Consulté le 21 janvier 2018

Donc ce n'est pas si simple. Il faut une réflexion systémique, pluridisciplinaire faisant éventuellement appel à un interniste pour faire un diagnostic de SED.

Les choses ont un peu évolué avec l'entrée en jeu des généticiens qui ont resserré au maximum le cadre de la classification des SED. Il faut au moins 1h pour lister tous les items cliniques, anamnestiques et les diagnostics différentiels. Simplifier les choses et vouloir homogénéiser une population, en donnant des critères de classification plutôt que des critères de diagnostic, ne facilite pas la vie du clinicien au quotidien. Il faut avoir ce type de critères en tête mais ne pas rester fermé là-dessus. Il est opportun et important de revenir à des dimensions d'ordre pragmatique.

Exemple: hypermobilité du pouce de Beighton → patiente capable de se retourner le doigt (donc articulation hypermobile) mais pas bien évaluée par les critères de Beighton. Aussi articulation de l'épaule minimisée dans Beighton. Même parler d'hypermobilité articulaire est difficile car définitions sérieuses mais pas toujours valides au quotidien.

Cas clinique : certaines institutions refusent d'emblée toute suspicion de SED, pourtant il y a des modes d'entrée vers ce diagnostic possible → exemple d'une patiente avec Beighton 7/9, entorses, scoliose, douleurs chroniques.... En juin 2017, apparition de 50 hématomes quasi spontanés. Mais en fait maladie rare avec 15 cas par an.

L'interniste voit aussi des patients via d'autres spécialistes. Patiente étiquetée histrionique par 2 ORL, 2 rhumatos, plein de médicaments ; en fait, SED et avec infiltrations soulagée et sevrée des médicaments.

Il est donc important d'avoir une vision générale, globale, une vision avec des critères mais pas être non plus trop rigoureux sur le prisme. D'un autre côté, ce mode d'entrée par l'hypermobilité articulaire concerne 6% de la population générale des femmes et 2 % de la population générale des hommes. Toute personne hypermobile ne va pas forcément avoir un SED, il faut essayer de débobiner la symptomatologie.

D'où l'intérêt d'aller un peu plus loin pour débobiner cette symptomatologie du SED. Il semble que la pathologie génère de la douleur, de la fatigue par défaut de répartition de l'attention par un surinvestissement autour de certaines fonctions visant à contrôler la posture, et avec des perturbations de la représentation interne du corps avec des référentiels probablement sollicités de façon inégale d'une personne à l'autre et probablement sur-sollicités au cours d'un SED avec un référentiel visuel prédominant. Il est possible que ce schéma favorise à l'occasion de traumatismes, d'interruptions d'activité physique ou de choc psychologique, au niveau neurologique central, la répartition de notre attention sur telle ou telle fonction cérébrale. Ça peut expliquer les points communs trouvés entre fibromyalgie, douleur chronique et SED. Le surcoût attentionnel peut favoriser l'installation d'un ou de troubles

douloureux chroniques qui vont s'exprimer différemment du fait de personnalités variables, d'un corps à l'autre, d'une pathologie à l'autre. A partir de là, si on intègre que « c'est dans la tête » dans le sens « notre cerveau ne peut pas tout gérer » et que le contrôle de la posture est primordial, on peut voir que quand cette posture est défaillante, le contrôle de la douleur est moins efficient, de même les fonctions neuro-végétatives peuvent être moins bien assurées, ce qui peut expliquer la large proportion de signes qui n'ont rien à voir avec les articulations ou la peau ou les muscles, à la fois dans la fibromyalgie, la fatigue chronique ou les SEP.

En quête de posture?

Symptôme dominant : HYPERMOBILITÉ

DÉFICIT SOMESTHÉSIQUE:

- Trouble du schéma corporel
- Trouble du contrôle moteur

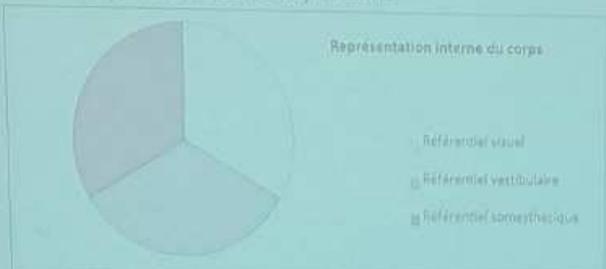
Altération de la posture et de la locomotion



Echelle de Beighton

Contrôle postural chez les sujets sains

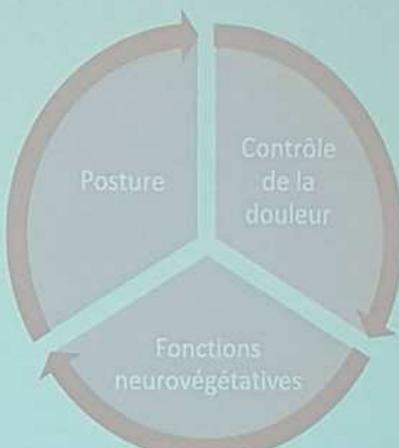
Représentation interne du corps



- Référentiel visuel
- Référentiel vestibulaire
- Référentiel somesthésique

Notre cerveau ne peut pas tout...

- Un cerveau qui contrôle de façon « finie » les émotions, le mouvement, les viscères
- Des facteurs déclenchants multiples: collagène (mécanique et inflammation), déconditionnement, carences ou surcharge, stress post-traumatique, sexe,...
- On retrouve ainsi le principe d'une prise en charge multiple



Posture Contrôle de la douleur

Fonctions neurovégétatives

Comment évoquer un SED ? hyperlaxité et douleurs chroniques = trouble du tissu conjonctif probable.

Messages pour évoquer un SED

- Hyperlaxité et douleurs chroniques => maladie du tissu conjonctif
- Asthénie + hyperlaxité + hématomes spontanés (hémostasie normale) + douleurs chroniques + troubles proprioceptifs + problème de cicatrisation

Attention (d'où le travail pluridisciplinaire nécessaire) ! L'hypermobilité peut disparaître → il y a d'authentiques SED sans être hypermobiles car des raideurs apparaissent et en ce qui concerne les troubles de proprioception : pourquoi ne pas réfléchir à des signes pour les identifier ?

Ne pas mélanger les critères de diagnostic et les critères de classification serait nécessaire. Il faut essayer de rester le plus large possible. Un interniste avec travail d'équipe et médecin traitant au cœur du système paraît très approprié.

Un travail d'équipe (pas que pour le SED d'ailleurs, non?)

- Le médecin « d'organe » ou l'interniste ne peut rien faire seul
- Prise en charge multidisciplinaire:
 - Kinésithérapie
 - Orthésiste
 - Pédiatre
 - Pneumologue
 - Neurologue
 - Algologue
 - Rééducateur
 - Gynécologue
 - Rhumatologue
 - Psychologue
 - Généticien
 - Activité physique adaptée
- On doit ajouter médecin scolaire, sécu, MDPH, médecin du travail et association!
- Il faut ordonner tout cela...

Notre analyse :

Nous constatons que le site du Gersed n'est toujours pas à jour et nous le regrettons. Les critères diagnostiques présentés par le Pr Bienvenu ne correspondent pas aux critères actuels du Gersed qui ont, eux, été validés par une étude statistique sur 626 patients. La communication de cette étude peut être téléchargée sur le lien suivant :

<http://www.academie-medecine.fr/wp-content/uploads/2017/03/17.2.28-HAMONET-site.pdf>

Hamonet et al. (2017) ont créé une échelle clinique somato-sensorielle afin d'établir un diagnostic fiable du SEDh. Cette échelle ECSS-62 a été présentée dans une publication à l'Académie de médecine en mars 2017.

Suite à l'observation clinique de 2577 patients diagnostiqués syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile, il a été créé une grille d'évaluation regroupant 79 manifestations cliniques subjectives et objectives. Ces 79 manifestations ont été classées en 16 familles, puis réduites en 6 axes principaux en partant de la notion de fragilité tissulaire et de dysproprioception, afin de faciliter la modélisation mathématique de l'échelle.

Ces 6 axes sont :

1. Fragilité de la peau, des phanères et des dents
2. Tendance hémorragique
3. Désordres proprioceptifs sensitifs et sensorimoteurs, incluant le contrôle respiratoire et la sensibilité (douleurs)
4. Dysautonomie dont la fatigue, les troubles digestifs et vésico-sphinctériens
5. Troubles de la perception sensorielle (audition, vision, olfaction, contrôle vestibulaire de l'équilibre)
6. Troubles cognitifs.

Lors de l'entretien clinique, le médecin quantifie chaque symptôme et signe d'examen selon une échelle de sévérité de Likert cotée de 0 (absence) à 4 (très important).

Afin de valider l'échelle clinique, une étude transversale a été effectuée comparant 626 patients suivis pour SEDh à 826 témoins sains et à 206 patients suivis en médecine générale ou de spécialité (groupe MGS) pour une autre pathologie que le Syndrome d'Ehlers-Danlos.

L'intérêt de l'étude publiée « réside principalement dans sa capacité à mettre en évidence l'homogénéité du groupe de patients étudiés. Elle contraste avec l'hétérogénéité de l'expression clinique de la maladie. » [Hamonet et al., 2017].

Plusieurs points sont particulièrement remarquables :

- Seuls 2 axes sur 6 (tendance hémorragique et troubles cognitifs) ne sont pas corrélés, ce qui met en lumière la nécessité d'explorations plus précises sur les troubles cognitifs (peu de littérature à ce jour) ;
- 92.8 % des patients du groupe SED se trouvent dans la zone pathologique contre 0.4% du groupe témoins et 2.9% du groupe MGS ; cela permet de confirmer l'utilité de l'échelle dans le diagnostic du SEDh ;
- « L'association de manifestations digestives, proprioceptives ou végétatives n'est pas liée au hasard. C'est un fait nouveau qui doit permettre de reconsidérer le concept de SED hypermobile et de l'élargir ».

La publication de cette échelle clinique ne ferme en rien la porte aux études génétiques comme le précise l'ouverture de l'article : « Cette étude est une étape et la clinique doit, au-delà des troubles cognitifs, s'enrichir des aspects comportementaux et psychoaffectifs. Cette échelle confirme que notre groupe de patients est phénotypiquement stable et homogène. C'est un outil clinique qui pourrait avoir un intérêt pour de futures approches génétiques et notamment des études d'associations pangénomiques (GWAS) sur cette population de patients. » [Hamonet et al., 2017].

Pour en revenir à l'intervention du Pr Bienvenu lors de l'atelier, nous apprécions que le Professeur Bienvenu ne prenne pas au pied de la lettre les critères de New-York et garde son jugement de clinicien. Il relève que le diagnostic d'un SED n'est pas simple, et nous l'en remercions : il ne suffit pas de lire et d'appliquer strictement une grille diagnostique.

Nous trouvons intéressante l'insistance sur le défaut de répartition de l'attention dû au surcoût attentionnel du SDP. En effet, il s'agit d'une théorie que nous expliquons à nos membres depuis 2 ans, sur notre groupe de paroles sur les réseaux sociaux, notamment pour fournir une hypothèse à la fatigue, aux troubles cognitifs, aux blessures plus fréquentes et donc leur proposer des techniques de gestion de leur pathologie. Nous sommes heureux de constater que nous partageons certains aspects du point de vue du Pr Bienvenu.

Enfin, nous constatons que le Pr Bienvenu insiste également sur le fait qu'avoir l'avis d'un interniste autour de la problématique du SED est importante dans certains cas. Nous tenons à rappeler que depuis le départ du Pr Bienvenu à Marseille en décembre 2016, seuls les patients SED avec une autre pathologie associée ont été reçus dans le service de médecine interne du CHU de Caen. Tous les autres patients SED sans pathologie associée ont vu leur suivi être arrêté, semble-t-il, et toutes les demandes de consultation diagnostique ont été déboutées.

Dr Alexandra Desdoits, Pédiatre, responsable CCMR MOC et SEDnv.

Critères SEDh de mars 2017. Classification téléchargeable en pdf sur le site de the ehlers danlos society.

12000 cas en France toutes formes confondues.

1/150 000 pour la forme vasculaire

1/30 000 pour la forme classique

1/5 000 pour la forme hypermobile

SEDh difficile de savoir car différentes classifications utilisées + dernièrement pas mal de diagnostics sur des patients pas hyperlaxes ou pas douloureux chroniques.

... Et d'épidémiologie ?

Mal connue

Il y aurait environ 12.000 cas en France (toutes formes confondues)

- 1/150.000 pour la forme vasculaire
- 1/30.000 pour la forme classique
- 1/5.000 pour la forme hypermobile ???

↓

Grande hétérogénéité des diagnostics SEDh ces dernières années avant la nouvelle classification

- Diagnostic porté chez des hyperlaxes sans autre symptôme...
- Ou sur des patients douloureux chroniques sans hyperlaxité...

Triade angulaire : hyperlaxité articulaire + hyper-élasticité cutanée + fragilité des tissus conjonctifs.

Le SED n'est pas seulement une pathologie du collagène mais bien une pathologie du tissu conjonctif. 13 sous-types regroupés en 7 groupes en fonction de ce qui est atteint (structure du collagène ou myomatrice, etc).

Pour le SEDh, 85 % de femmes sont atteintes avec une transmission a priori autosomique dominante. L'atteinte cutanée est variable. On sait qu'il peut y avoir une altération de la qualité de vie dès l'enfance. Dans la nouvelle classification, les symptômes plus subjectifs, que ressentent certains patients, même s'ils peuvent être importants, n'ont pas été retenus

comme critères diagnostiques car ils sont aspécifiques. Le diagnostic doit reposer sur des critères diagnostiques précis pour avoir des groupes homogènes de malades, faciliter la recherche et ne pas déconsidérer la pathologie.

Critères 2017 du SEDh :

1 – Hypermobilité Articulaires Généralisée → à l'heure actuelle score de Beighton, qui doit être bien fait.

2 – Manifestations plus généralisées du tissu conjonctif

3 – Exclusion d'autres pathologies

Affirmer un SED h:

- Sont nécessaires les critères 1 + 2 + 3:
 - 1 – Hypermobilité articulaire généralisée:
 - Score de Beighton \geq 6/9 (score variable selon l'âge)
 - 2 – Deux ou plus des atteintes suivantes (A+B ou A+C ou B+C ou A+B+C) :
 - A – Manifestations systémiques d'une atteinte plus générale du tissu conjonctifs (liste)
 - B – ATCD familiaux (répondant aux nouveaux critères +++)
 - C – Complications musculo-squelettiques (au - 1)
 - 3 – Tous les critères ci-dessous sont requis :
 - Pas de fragilité anormale de la peau (donc ce n'est pas un SED, mais une autre pathologie)
 - Exclure une autre pathologie du tissu conjonctif héréditaire ou acquise (pathologie inflammatoire)
 - Les patients qui ont des pathologies acquises du tissu conjonctif ou d'origine auto-immune doivent absolument avoir les caractéristiques A+B du critère 2, le C étant ininterprétable
 - Exclure les diagnostics différentiels qui partagent comme symptômes l'hypermobilité articulaire par hypotonie ou par laxité du tissu conjonctif

Dr Desdoits présente le score de Beighton avec les règles de passation. Le score de Bulbena est rapporté par certains, prend en compte plusieurs articulations, mais ne fait pas partie des critères actuels. Il n'est pas applicable chez l'enfant.

Manifestations plus généralisées du tissu conjonctif : avoir 5 critères sur 12. Dr Desdoits liste ces 12 critères. L'arachnodactylie doit être bilatérale (retrouvable dans Marfan). Les critères ne sont pas spécifiques du SEDh : vergetures, arachnodactylie et envergure sont marfanoïdes, par exemple.

Ce n'est pas parce qu'il y a un critère négatif qu'on ne va pas prendre en charge le patient.

Critères de N.Y. et apparentés

- Et si les critères ne sont pas remplis?
- Pourtant, tous les patients que nous recevons au CETD sont en grande souffrance et le handicap est réel et sérieux.
- Prise en charge de la douleur chronique obligatoire, mais il existe en plus des spécificités des SED
- Il existe une grande hétérogénéité des diagnostics SEDh ces dernières années, avant la nouvelle classification de Mars 2017 de New York.

Dans les autres symptômes, certains sont liés aux conséquences de l'hyperlaxité : scoliose, troubles proprioceptifs, affaissement des voûtes plantaires, signes musculaires, déficit postural, maladresse, troubles de coordination, et pour les petits, le retard de développement.

Dysautonomie, troubles intestinaux et troubles vésico-sphinctériens sont d'autres symptômes rapportés du SEDh mais ne font pas partie des critères.

Si on ne rentre pas dans les critères, on est tout de même pris en charge en fonction des symptômes que l'on présente : douleur, si troubles proprioceptifs, etc.

Quand on a une hyperlaxité, cela entraîne des troubles proprioceptifs qui vont entraîner des entorses ou des situations d'évitement, ça peut conduire à des situations de déscolarisation dans certains cas, à une anxiété, une kinésiophobie, ce qui entraîne un déconditionnement qui va favoriser aussi la déscolarisation. Tout cela va entraîner un handicap, parfois un syndrome dépressif. L'anxiété, la kinésiophobie, le déconditionnement vont augmenter l'hyperlaxité puisqu'on ne contrôle plus l'articulation. Il s'agit d'un cercle vicieux d'où la prise en charge pluridisciplinaire et globale nécessaire.

La douleur dans les SEDh est à la fois périarticulaire, articulaire, musculaire, douleurs du rachis, abdominales, pelviennes, des céphalées. Il y a aussi des hyperalgésies généralisées avec à la fois des douleurs nociceptives, neuropathiques et une probable sensibilisation centrale.

Dr Benistan a présenté, lors du congrès de la SFETD de novembre 2017, l'expérience garchoise. Dans le SEDh, 15% de HAD (trouble anxieux dépressif), 25% hypoesthésie thermique au chaud (atteinte des petites fibres ?), 32 % ont des traits fibromyalgiques, 75 % ont un DN4 positif (questionnaire dépistant les douleurs neuropathiques) sur l'articulation la plus douloureuse.

SEDC : hyperétirabilité cutanée plus importante, recherche de mutation dans le collagène 5

SEDcl : ressemble beaucoup au SEDc mais moins de fragilités cutanées, dû à un déficit en tenascin xb

SEdv : faciès particulier progéroïde, réseau veineux très visible, risque de rupture artérielle

Dans les autres SED, chacun a des spécificités avec parfois des scoliose graves, des pieds bots varus équins, des luxations congénitales de hanche.

Diagnostiques différentiels : l'hyperlaxité ne veut pas dire SEDh, elle peut être localisée, généralisée, périphérique et peut être associée à une autre pathologie (ex : marfan, stickler, ostéogénèse imparfaite).

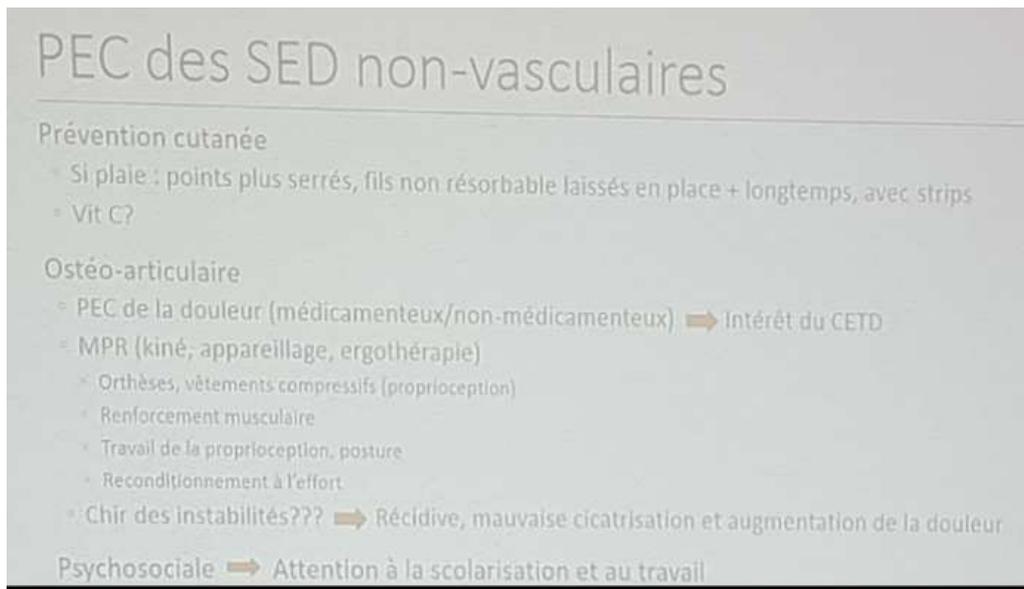
Donc on a les hyperlaxes qui n'ont pas de symptômes, les hyperlaxes qui ont des symptômes qui vont dans le cadre d'un SED et entre deux, toutes ces pathologies du spectre de l'hypermobilité.

La prise en charge : il est important de ne pas surmédicaliser ses patients. Le traitement est symptomatique mais pris en charge dans sa globalité. Un PNDS est en cours de rédaction par le centre de référence. Il est important de prendre en charge les troubles du sommeil/la fatigue, les troubles fonctionnels intestinaux et les troubles vésico-sphinctériens.

PEC des SED non-vasculaires

- ⚠ Ne pas surmédicaliser
- Le traitement est symptomatique
- PNDS en cours
- Prendre en charge les troubles du sommeil/la fatigue, les troubles fonctionnels intestinaux et les troubles vésico-sphinctériens

S'il y a une atteinte cutanée, on fait attention avec des points plus serrés s'il y a une plaie., avec des fils non résorbables qu'on va laisser en place plus longtemps et souvent renforcer avec des strips. Certaines études ont montré que la vitamine c pouvait améliorer l'expression de collagène, c'est encore à explorer. La prise en charge est ostéo-articulaire avec prise en charge de la douleur en mpr. Il faut éviter la chirurgie à cause de l'instabilité. Attention à tout l'entourage : aidants, scolarisation, travail.



Pas de contre-indication en tant que telle au sport mais faire des activités adaptées.

On peut être amenés à utiliser des orthèses, ce qui doit être ré-évalué très régulièrement.

On prend en charge les troubles proprioceptifs, avec une éducation des amplitudes de sécurité de confort, pour améliorer la sensibilité du positionnement articulaire, en favorisant le travail isométrique non douloureux.

Renforcement musculaire global et cardio-respiratoire important, améliorer la stabilité des grosses articulations, kiné, parfois balnéo, et activités physiques adaptées. De façon raisonnable. Il faut un compromis entre ce qui est recommandé et ce qui est faisable.

Notre analyse :

Nous pouvons observer que le Dr Desdoit est plutôt en faveur d'une application stricte des critères de New-York et tient un discours nous rappelant celui du Dr Benistan lors du colloque ayant eu lieu à l'Institut Imagine le 9 février 2018. Les critères sont là et doivent être appliqués, y compris le score de Beighton malgré son imperfection.

Hakim (HMSA, 2017) insiste sur le fait que, bien qu'il existe des outils de dépistage pour une hypermobilité articulaire généralisée tel que le score de Beighton, les articulations non comprises dans ces scores devraient également être évaluées, en particulier si elles sont le site de douleur ou de blessure. Par exemple, l'épaule, la hanche et la cheville sont des sites communs de douleur et d'instabilité mais ne sont pas inclus dans le score de Beighton. Dans une telle situation, utiliser uniquement le score de Beighton pour décider s'il y a hypermobilité est inapproprié. Il faut également savoir qu'une articulation hypermobile blessée pourrait sembler avoir une amplitude de mouvement « normale », il faut donc grandement se méfier de la raideur de l'articulation hypermobile.

It is also important to note that while there are screening tools for generalised joint hypermobility such as the Beighton Score, joints not included in these scores should also be assessed, particularly if they are sites of pain / injury. For example, the shoulder, hip and ankle are common sites of pain and instability but are not included in the Beighton Score. In such a situation only using the Beighton Score to decide whether hypermobility might explain a presentation is inappropriate.

Also one should be aware that an injured hypermobile joint might appear to have a 'normal' range of movement i.e. beware the stiff hypermobile joint.

Hakim (HMSA, 2017)

Il est précisé dans l'article de Malfait et al. (2017) présentant la nouvelle classification que l'utilisation du système de notation Beighton est censée être une méthode de dépistage. Il est entendu que le sexe, l'âge, l'ethnicité, la musculation, les exercices d'étirement et d'échauffement affectent toutes les Hypermobilités Articulaires (HA) et donc l'Hypermobilité Articulaire Généralisée (HAG). Cependant, la surcompensation musculaire, les blessures et la chirurgie peuvent provoquer tout autant une hypermobilité articulaire qu'une hypomobilité. La surcompensation musculaire, comme les ischio-jambiers tendus, peut affecter le degré d'extension du genou et la flexion lombaire de façon négative, tandis que les exercices d'étirement et de réchauffement le font de façon positive. Les blessures peuvent déstabiliser une articulation ou réduire le mouvement. La chirurgie peut également affecter une articulation. Par exemple, une personne avec une fusion de la colonne lombaire peut ne pas être capable d'avoir une flexion vertébrale « positive » vers l'avant pour le score de Beighton. « Therefore, like any clinical tool, there is some subjectivity and this is a guideline not to replace the judgement of the experienced clinician » [Malfait et al., 2017] : Par conséquent, comme tout outil clinique, il y a une certaine subjectivité et : il est important de ne pas remplacer le jugement du clinicien expérimenté. La normalisation des procédures de performance étant nécessaire, ce test de dépistage fait partie des critères nécessaires au diagnostic du SEDh, il est essentiel cependant de rester critique, comme le précise le Professeur Bienvenu dans son intervention précédente.

Nous souhaitons également évoquer le point de la transmission du SEDh. Il est présenté ici comme « à priori transmission autosomique dominante ». Or les publications de New-York permettent de confirmer les propos tenus auparavant par de nombreux spécialistes, dont Castori qui, en 2012, notait que le SEDh paraissait de transmission autosomique dominante à pénétrance incomplète et expressivité variable à prédominance féminine. Dans l'article « Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome : clinical description and natural history » (Tinkle et al., 2017), il est écrit noir sur blanc, p 51 :

« hEDS is considered to be an autosomal dominant trait with variable expressivity.”
C'est-à-dire: le SEDh est considéré comme étant un trait autosomique dominant à expressivité

variable. Cela signifie que le SEDh ne suit pas les règles générales d'une transmission autosomique dominante. Il est important de souligner ces aspects génétiques afin d'éviter toute confusion approximative dans l'explication donnée aux malades. En effet, la loi mendélienne du 50/50 n'est pas respectée dans le cadre de la transmission du SED et des spectres de l'hypermobilité, c'est ce que confirme le Dr Tinkle, généticien d'envergure mondiale et faisant partie du consortium de médecins spécialistes du SED.

L'expressivité variable génétique dans le SEDh explique les expressions cliniques variées :

Dans une même famille, des personnes ayant hérité de la même mutation peuvent parfois présenter des symptômes cliniques différents, touchant éventuellement des organes ou des tissus différents. On dit alors que la maladie a une expressivité variable. Ce phénomène est surtout observable dans les maladies dominantes.

La pénétrance incomplète est une des formes possibles de l'expressivité variable, correspondant à un génotype à risque où la maladie serait sans signes cliniques observables.

Certains porteurs de l'allèle muté peuvent n'avoir que des signes bénins. Ils ne sont pas considérés comme cliniquement malades et la transmission semble alors sauter une génération.

Orphanet

Tout cela explique également pourquoi il est observé bien plus que 50% d'enfants touchés par le SEDh.

Lors de cet atelier, il nous est bien sûr rappelé que tous les patients seront pris en charge. Cela est encourageant, mais comment seront-ils pris en charge ? Les patients qui ne correspondront pas aux critères de New-York porteront-ils l'étiquette de troubles du spectre de l'hypermobilité ? En effet, nous notons que ce terme a été peu utilisé, voire pas du tout, contrairement à celui de fibromyalgie. Ces patients HSD bénéficieront-ils de la prescription de vêtements compressifs qui pourraient peut-être améliorer leurs troubles proprioceptifs ? Ces vêtements sont uniquement prescrits par dérogation dans le cadre d'un SED. Qu'en sera-t-il s'ils n'obtiennent pas l'étiquette SED ?

De même nous avons évoqué lors de l'atelier le fait que certains enfants pourraient être améliorés par ces vêtements. Il nous a été répondu que les vêtements étaient un carcan et qu'ils n'étaient pas souhaitables pour les enfants, que le sport suffit à protéger et que la prise en charge proprioceptive en kiné est importante.

Concernant les symptômes, nulle mention n'est faite des risques hémorragiques, des troubles d'activation mastocytaire dont on parle de plus en plus à l'international, des troubles

neurologiques (des lésions ont été mises en évidence chez certains patients SEDh). La grande majorité des symptômes est mise sur le compte de l'hypermobilité. Il en ressort une impression globale que le SEDh n'est qu'une hyperlaxité douloureuse. Comme ces vidéos doivent servir à une partie de la formation continue des médecins et soignants qui nous prendront en charge et que les descriptions ne sont pas complètes, nous craignons qu'une vision tronquée de la pathologie entraîne des erreurs de prise en charge.

Beaucoup d'autres caractéristiques sont décrites dans le SEDh mais la plupart ne sont pas suffisamment spécifiques ou sensibles à l'heure actuelle pour être incluses dans les critères formels du diagnostic. Cela inclut de façon non exhaustive : les troubles du sommeil, la fatigue, le POTS, les troubles gastro-intestinaux fonctionnels, la dysautonomie, l'anxiété et la dépression. Cela a bien été expliqué lors de l'atelier. Cependant ces autres manifestations systémiques peuvent être plus incapacitantes encore que les symptômes articulaires, entravent souvent la fonctionnalité et la qualité de vie, et doivent toujours être déterminées lors des consultations cliniques, comme il l'est indiqué dans l'article de Malfait [Malfait et al., 2017] : "These other systemic manifestation may be more debilitating than the joint symptoms, often impair functionality and quality of life, and should always be determined during clinical encounters".

"While they are not part of the diagnostic criteria, the presence of such systemic manifestations may prompt consideration of hEDS in the differential diagnosis" (Malfait et al., 2017). Même si ces comorbidités ne font pas partie des critères diagnostiques, la présence de ces manifestations doit faire s'interroger sur un éventuel SEDh.

Nous nous interrogeons également à propos du prochain PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins). En effet, ce PNDS est censé être certes mis en place par le centre de référence mais également avec l'aide de tous les spécialistes de la pathologie et en concertation avec des associations de patients. Or seule une association est reçue par le centre de référence. De plus, le centre de référence n'a fait appel à aucun des professionnels français ayant pourtant participé à l'article « Pain management in EDS » de Chopra et al., nouvelle référence des traitements en matière de SED.

Enfin, bien que nous prenions avec grande prudence les propos rapportés par des patients étant donné la part d'émotions et de subjectivités qui accompagnent logiquement toute consultation médicale, un faisceau de témoignages nous a été proposé depuis 2 ans. On nous rapporte des difficultés pour certains médecins à prescrire des compressifs dans le cadre d'un SED chez l'enfant, des difficultés à reconnaître qu'un SED puisse être douloureux chez l'enfant, ou une tendance à ne pas lier au SED les troubles comorbides. Bien que nous ne doutions pas des qualités humaines et professionnelles de ces médecins et de leurs compétences, nous nous sentons l'obligation de relayer les inquiétudes de certains patients, compte tenu de la spécificité de prise en charge et de la non-reconnaissance ou méconnaissance actuelle du SED.

Dr Catherine Wiart

La prise en charge dès les premiers symptômes est importante, sans surmédicaliser, mais sans dire « vous n'avez rien » ou « ce n'est pas parce que votre mère nous dit que vous avez ça que vous l'avez ». C'est une évidence pour tout médecin. Il y a parfois des attitudes ou des mots malheureux. Rester dans un cadre scientifique pourra aider à faire reconnaître au mieux cette pathologie qui est « réelle, sérieuse, que l'on rencontre... on en a, des vrais, ... enfin qui répondent aux critères, on en a... ce n'est pas dans la tête des gens ».

Effectivement le diagnostic comporte beaucoup de critères, c'est long, fastidieux.

Intervention du Dr Desdoit : Ne pas surdiagnostiquer car on arrive à des situations comme dans la région où les patients ne peuvent plus être vus.

Diagnostics en excès:

- Par exemple, des diagnostics ont été portés:
 - chez des hyperlaxes sans autres symptômes...
 - sur des patients douloureux chroniques sans hyperlaxité...
 - sur des symptômes psychosomatiques nombreux, bien connus et variés,
 - Des syndromes de Munchausen
 - Devant des symptômes autres qu'articulaires (céphalées, douleurs abdominales, fatigue chroniques, malaises ...) chez des adultes et chez des enfants

Il y a certaines régions de France où la sécurité sociale ne veut plus entendre parler des patients, pourquoi ? La rationalisation des diagnostics et l'approche scientifique de tout ça nous protégeront de ces dérives. Il faut s'assurer que le diagnostic soit fait avec les diagnostics différentiels, l'intervention d'internistes, de manière globale.

Le CETD de Caen regroupe la pédiatrie et le secteur adultes, ce qui est un grand avantage pour la transition. Le CETD a été créé pour éviter des attitudes parfois délétères (physiquement mais aussi psychiquement) pour la santé de chaque patient : « J'ai mal, on me dit que je n'ai rien » n'est pas entendable en 2018.

Critères de New-York : ce n'est pas parce qu'ils ne sont pas tous présents et qu'on ne correspond pas à toutes les cases que les patients ne seront pas pris en charge. Patients en grande souffrance, parfois handicap, et ce n'est pas parce qu'ils n'ont pas l'étiquette SED qu'ils ne vont pas être pris en charge et soutenus, accompagnés avec un traitement approprié.

Il s'agit d'une démarche de soin et pas de critique : « vous ne rentrez pas dans les cases, donc au revoir » n'apporte rien aux patients.

Il existe des traitements spécifiques pour les SED, il est important de le préciser car pour la prise en charge et pour la reconnaissance de la sécurité sociale, il faut s'adapter. Plus on va respecter les critères scientifiques, plus on aura une crédibilité auprès de nos instances. Pr Bienvenu et Dr Wiart ont rencontré, en 2014, la directrice de la CPAM et le Dr Maris, médecin-conseil chargé des SED, pour expliciter, argumenter pour les SED. Là, nous sommes en voie de transition, il faut rencontrer ces médecins, communiquer, leur expliquer ce que c'est. Il s'agit d'un long chemin de croix mais la voie sera couronnée de succès si on s'y tient et s'y on arrive à communiquer. Le PNDS va beaucoup aider : il est imminent, ne devrait pas trop tarder.

Hyperlaxes mais aucune douleur ? sont-ce des SED en devenir ? faut-il absolument étiqueter ces gens-là ? Des patients douloureux chroniques, on ne voit que ça en centre anti-douleur, ils ne sont pas tous SED.

On a des symptômes qui peuvent être soit isolés soit associés à d'autres pathologies, « de vraies pathologies » : une spondylarthrite ankylosante associée à un syndrome fibromyalgique ; syndromes de Munchhausen ou Silverman : ça se rencontre, tous les médecins en voient. On peut avoir des enfants avec douleurs abdominales, fatigues chroniques, malaises, céphalées, qui vont peut-être s'associer aux critères 1, 2 et 3 de New-York, mais qui ne vont pas être suffisants pour porter un diagnostic.

Troubles digestifs, céphalées, fatigue, pots, dysautonomie, anxiété, dépression, dysménorrhée. Si ce n'est pas associé aux 3 critères de New-York, ce n'est pas un SED. La triade est indispensable.

Ont donc été exclus:

Les symptômes, plus subjectifs, que ressentent certains patients n'ont pas été retenus comme critères diagnostiques, car aspécifiques:

- Troubles gastro-intestinaux / urinaires
- Céphalées
- Fatigue
- STPO (Syndrome de Tachycardie Posturale Orthostatique)
- Troubles du sommeil
- Dysautonomie
- Anxiété et dépression
- Dysmenorrhées
- Hyperacousie, hyperesthésie ...

NB: Mais peuvent être présents en plus des critères 1, 2 et 3!!

La consultation diagnostique est longue : 1h30 à 2h. Fastidieux. C'est pour cela que certains médecins baissent les bras, sans doute. Il ne faut pas laisser passer le doute, le CETD est là pour faire le point avec les patients.

Dr Wiart procède à un comparatif fibromyalgie/SED. Les critères sont bien établis dans le diagnostic des douleurs de la fibromyalgie : zones. Les critères sont plus pointus dans les SED.

Comparatif Fibromyalgie /SED

Fiche ACR 2016 Critères de N.Y.

CRITÈRES ACR 2016 POUR LE DIAGNOSTIC DE LA FIBROMYALGIE

Le diagnostic se fonde sur la présence des 2 critères suivants

Critère 1 :
WPI ≥ 7 et SSS ≥ 5 OU WPI entre 4 et 6 **sumers** et SSS ≥ 9

WPI (Widespread pain index) : nombre de zones douloureuses sur les 19 zones suivantes

Au moins des membres (à rechercher à droite et à gauche) :

- Nuque
- Bras
- Coudes/épaules
- Avant-bras
- Poignets/avant-bras
- Poignets/avant-bras
- Poignets/avant-bras

Autres zones :

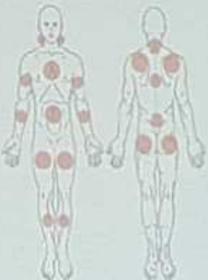
- Poitrine
- Abdomen
- Région lombaire
- Région lombaire
- Région lombaire

WPI = /19

Critères cliniques du SEDh (SED hypermobile) de mars 2017
Sont nécessaires pour le diagnostic la présence **du critère 1 + 2 +3**. L'absence de l'un de ses critères élimine le diagnostic.
Les autres symptômes décrits dans les SEDh ne sont pas retenus pour affirmer le diagnostic, même s'ils sont décrits par certains patients. Leur présence doit faire rechercher un SEDh, mais n'affirment pas le diagnostic si les critères ne sont pas remplis.

Critère 1 : Hypermobilité Articulaire Généralisée (HAG)

Score de Beighton : donner 1 point si le signe est présent (cf annexe 1 pour les détails).
Il est positif si :
 $\geq 6/9$ chez l'enfant et l'adolescent pré-pubère
 $\geq 5/9$ chez l'adulte (cad après la fin de la puberté) jusqu'à 50 ans
 $\geq 4/9$ après 50 ans



Comparaison Fibromyalgie/SED

SSS (Symptom Severity Scale)

Pour les 7 premières lignes (douches) : évaluation de l'intensité sur 4 (de rien du tout à très intense)

- 0 = pas de problème
- 1 = symptômes légers ou occasionnels
- 2 = symptômes modérés, présentant un problème considérable, souvent présent 60% du temps de tous les jours
- 3 = symptômes sévères, fréquents, continus, perturbant la vie quotidienne

Pour les 3 dernières : recherche à priori sur 4 (de rien du tout à très intense) / (3 points)

	0	1	2	3
Activité				
Tape musculaire				
Symptômes cognitifs				
Céphalées				
Douleur ou crampes du bas abdomen				
Dépression				

Score SSS = /12

- Chez l'adulte **uniquement**, si le score de Beighton est **inférieur d'un point** au score défini en fonction de l'âge du patient, un questionnaire en cinq points est utilisé pour rechercher une hypermobilité antérieure (2 réponses « oui » ou plus suggèrent une HAG - Se de 80-85% et Sp de 80-90%).
- Pouvez-vous (ou pouviez-vous) mettre vos mains à plat sur le sol sans plier les genoux ?
- Pouvez-vous (ou pouviez-vous) plier votre pouce pour toucher votre avant-bras ?
- Enfant, amusez-vous vos amis en contorsionnant votre corps dans des positions étranges ou pouviez-vous faire le grand écart ?
- Enfant ou adolescent, votre épaule ou votre rotule se sont-elles luxées à plus d'une occasion ?
- Vous considérez-vous comme désarticulé ?
- Les autres scores utilisés pour mesurer l'HAG ne sont pas retenus actuellement pour le diagnostic.

Comparaison Fibromyalgie/ SED

Critère 2 :

Présence d'une douleur généralisée

Definition : Une douleur généralisée est définie comme une douleur au niveau d'au moins 4 régions sur 5 :

- Région 1** : Région supérieure gauche (cervant, scapulaire, bras et avant bras)
- Région 2** : Région supérieure droite (cervant, scapulaire, bras et avant bras)
- Région 3** : Région inférieure gauche (hanche au niveau fessier ou des trochanters, partie supérieure de la jambe, partie inférieure de la jambe)
- Région 4** : Région inférieure droite (hanche au niveau fessier ou des trochanters, partie supérieure de la jambe, partie inférieure de la jambe)
- Région 5** : Région tête (ou région fronto), région thorax

Remarque : La mâchoire, la poitrine et la région abdominale ne sont pas incluses dans la définition de la douleur généralisée

Critère 2 : Deux ou plus des caractéristiques suivantes (A, B et C) doivent être présentes

- **Caractéristique A** : Manifestations systémiques d'un trouble du tissu conjonctif plus généralisé (**5 au moins des manifestations ci-dessous doivent être présentes**). Si les traits marfanoides sont présents, évoquer en premier une autre pathologie que le SED¹ (annexe 2). Cocher la case si la manifestation est présente.
- **Caractéristique B** : antécédents familiaux d'au moins un parent du 1^{er} degré répondant aux critères actuels du SEDh
- **Caractéristique C** : complications musculo-squelettiques (au moins 1 présent)

Douleurs musculo-squelettiques : dans 2 membres ou plus, quotidiennes pendant au moins 3 mois
 Douleur chronique et généralisée pendant au moins 3 mois
 Luxations articulaires récurrentes ou instabilité franche des articulations en dehors de traumatisme (a ou b) :

- a. > ou = 3 luxations atraumatiques d'une même articulation ou 2 luxations au moins sur deux articulations différentes, à des temps différents¹
- b. Confirmation médicale d'instabilité articulaire sur 2 sites ou plus non liées à un traumatisme¹

Total

Comparaison Fibromyalgie/ SED

<p>Critère 3: Symptômes présents de manière générale depuis au moins 3 mois</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Critère 3 : toutes les conditions doivent être respectées : • Absence de fragilité inhabituelle de la peau = si présent, penser à un autre type de SED • Exclusion d'un autre trouble du tissu conjonctif héréditaire ou acquis, y compris les maladies rhumatologiques ou auto-immunes. Les patients atteints de ce type de pathologie doivent remplir les caractéristiques A+B du critère 2 pour retenir le diagnostic. • Exclusion de diagnostics alternatifs liés à d'autres pathologies du tissu conjonctif (collagénopathies, OI, Marfan ou autres syndromes marfanoïdes...)¹.
<p>Un diagnostic de fibromyalgie est possible indépendamment d'un autre diagnostic. Un diagnostic de fibromyalgie n'exclut pas la présence d'autres troubles cliniquement importants.</p>	
<p>TOTAL :</p>	
<p>Présence des 3 critères : 1 diagnostic de Fibromyalgie</p> <p>FS = /31</p>	

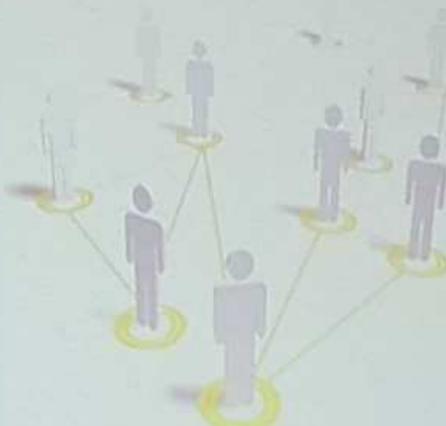
Se tenir aux critères du SED permet de faire le tri, et faire la part des choses entre SED et fibromyalgie peut être rapidement faite en consultation. Les patients ont déjà un passé avec des examens, avec une plainte, donc il est plus facile dans un CETD de faire le point. Les critères permettent d'aller de l'avant.

Le diagnostic est chronophage d'où la mise en place d'une journée entière pour évaluer les patients chez qui est soupçonné un SED ou pour qui il existe des doutes ou qui ont des symptômes difficiles à prendre en charge. Il s'agit d'une journée avec des spécialistes pour apporter des pistes pour l'élaboration d'un diagnostic.

L'HDJ sera effective à partir de fin mars pour poser sereinement, à plusieurs, un diagnostic étayé et qui pourra servir au niveau des instances. Ce sera également un étayage pour la recherche pour proposer des prises en charge différentes et éventuellement voir ce qui marche le mieux et sera scientifiquement établi, donc fera avancer la prise en charge de la pathologie. Cela permettra de voir les enfants de parents diagnostiqués. Cela va permettre d'améliorer la prise en charge de ces patients douloureux chroniques, en grande souffrance, à la fois physique et psychique, avec un regard multidisciplinaire indispensable pour la prise en charge d'une pathologie aussi complexe et aussi vaste.

Nécessité de consultations pluridisciplinaires pour faire un diagnostic!

- HDJ douleurs chroniques au CHU de Caen.
- Une équipe complète enfant/adulte.
- Soutien d'une association.
- Permettre à la recherche pour le SED, de se développer.



HDJ = Hospitalisation de jour

Les patients passent d'abord en HDJ, service hospitalier au 17^{ème} étage du CHU, avec prise de sang longue et complexe. Puis le patient descend au CETD car plus grand, plus pratique pour être examiné par podologue, orthésiste, et pour faire d'autres questionnaires ou recherches pour ces patients.

En pratique, le médecin doit envoyer un courrier de demande de HDJ dans le service de CETD (papier ou mail), avec par exemple un compte-rendu de tout ce qui a déjà été fait, un courrier expliquant demande d'avis diagnostique. Synthèse à la fin de la journée. Le patient remonte manger en HDJ (au CHU) et éventuellement être vu par Leslie Decker (de l'Inserm) dans la Tour du Chu.

2 patients sont inscrits pour le 20 mars et ensuite 2 à 4 patients seront reçus tous les 15 jours en fonction de la disponibilité des soignants et de qui va intervenir pour ces patients. L'HDJ concerne aussi les patients déjà diagnostiqués pour certains patients ou médecins qui voudront un avis autre ou revoir les diagnostics avec les nouveaux critères.

La prise en charge n'est pas dévolue au CETD ; des propositions thérapeutiques y sont donnés, des avis. L'HDJ dit s'il s'agit d'un SED ou non (il faut respecter les critères, quitte à argumenter si le score de Beighton est un peu en dessous et qu'il existe un faisceau de preuves convergent). La prise en charge et les difficultés de prise en charge sont un autre versant de l'HDJ, qui recadre ou non la prise en charge ; parfois les choses sont bien posées, parfois elles

sont mal appliquées. La rééducation proprioceptive est la pierre angulaire de la prise en charge, les médicaments ne font pas tout.

Les objectifs à court terme :

- avoir une adresse mail dédiée à l'HDJ pour les médecins qui demandent une HDJ pour leurs patients.

- la DPC (Développement Professionnel Continu), formation des médecins de ville et certains spécialistes, pour informer de ce qu'est un SED, comment le diagnostiquer, comment le prendre en charge et que proposer au patient pour le soulager, car toute souffrance doit être prise en charge, étiquetée SED ou non. Les ateliers du jour sont filmés pour débiter la formation des médecins généralistes. L'équipe a l'espoir de lancer le 1^{er} DPC avant l'été.

Pour certains patients, l'étiquetage SED affole, en sortant avec des propos catastrophiques. Certains sont soulagés, d'autres non (20 à 30 % qui s'écroulent).

Intervention du Dr Huet, chef du service médecine physique et réadaptation : il existe un problème éthique d'annoncer une maladie à priori héréditaire, sans diagnostic génétique. Il ne faut pas croire que cela va améliorer tous les gens qui sont en errance diagnostique. Jusqu'à quel point peut-on dire « vous avez cette maladie-là » alors que les critères sont fragiles (notion de mensonge) parce que la médecine est imparfaite.

Notre analyse :

La vision du SED décrite ici est sans ambages : le SEDh est rare. Dr Desdoit mentionne qu'il ne faut pas surdiagnostiquer car les patients ne peuvent être tous vus. Se questionne-t-elle sur une éventuelle remise en cause de la rareté du SED ? Elle juge que les patients ne peuvent être tous vus parce qu'ils sont trop nombreux et qu'ils sont diagnostiqués à tort. Le lien de cause à effet est évident pour elle. Cela n'est pas le cas pour nous. Nous souhaitons rappeler que le consortium lui-même n'est pas clair sur le sujet. Tout un paragraphe y est consacré dans l'article de Tinkle et al. (2017) et la conclusion de l'article mentionne :

“hEDS is a heritable connective tissue disorder without a clear etiology. It is common, representing up to 1 – 3% of the general population.” (Tinkle et al., 2017) : le SEDh est un désordre héréditaire du tissu conjonctif sans étiologie claire. Il est commun, représentant 1 à 3% de la population générale.

Nous nous questionnons sur cette insistance sur la comparaison fibromyagie/sed. A-t-elle une finalité que nous ne percevons pas pour le moment ? Nous nous interrogeons également sur l'absence de mention claire du concept nouveau de HSD, en lien avec la classification de New-York.

De plus, le catastrophisme entraîné par la pose du diagnostic étant la seule possibilité évoquée dans cet atelier, nous sommes intervenus pour qu'il soit dit que le diagnostic du SED est parfois salvateur et permet la mobilisation des patients et les rend acteurs de leur prise en charge, ce que nous observons souvent dans notre exercice quotidien de soutien auprès des patients.

Enfin l'intervention du Dr Huet à ce sujet nous pose également question. Diagnostiquer un SED à l'heure actuelle est donc mentir car il n'y a aucune certitude que les critères diagnostiques perdurent sous prétexte que la pathologie est mal connue ? N'en serait-il pas de même pour la fibromyalgie, dans ce cas ? ou toute maladie rare qui n'a pas de test génétique ? Donc si la recherche génétique n'avance pas sur le SEDh, c'est mentir que de le diagnostiquer ? Les patients doivent-ils pâtir des changements successifs de classifications et critères diagnostiques et de la rareté des recherches à ce sujet ?

Dr Moussu, mpr

Dr Moussu dit présenter une reprise de ce qui a été dit avant, en caricaturant.

La problématique de terrain chez un patient douloureux et fatigué est la problématique diagnostique. Les tableaux sont toujours complexes et intriqués avec des contours très flous et des diagnostics différentiels. Il y a mise en évidence de points communs entre une fibromyalgie hyperlaxe et un SED douloureux chronique. Pour les SED il y a des approches spécifiques à proposer : vêtements, reprogrammation sensori-motrice et restauration de la posture.

FIBROMYALGIE : syndrome d'épuisement, trouble d'attachement, chez une hyperactive, mode de compensation des histoires de vie assez particulières (abus dans l'enfance... donc elles nettoient leurs maisons...). Dr Moussu dit nous faire une caricature.

Douleurs de la fibromyalgie : douleurs myofasciales, dysfonctionnelles (plus elles vont mal plus elles vont freiner, kinésiophobie qui entretient la douleur.), douleurs trompeuses pseudo-neuropathiques, pseudo-inflammatoires, pseudo-articulaires, pas lésionnelles, sans impact de l'hyperlaxité si elles le sont. Hypersensibilisation à la douleur (comme pour tous les douloureux).

DOULEURS CHRONIQUES

- DECOMPENSATION FIBROMYALGIQUE
- Syndrome d'épuisement chez une hyper active
- Douleurs d'enthèses (YUNUS) et Myofasciales
- ◁ **Dysfonctionnelles** : kinésiophobie , hypertonie musculo-tendineuse par cercle vicieux de l'évitement
- **Trompeuses**: pseudo neuropathiques , inflammatoires ou articulaires(pas d'impact de l'hyperlaxité)
- **Hypersensibilisation** à la douleur par défaut de filtre système inhibiteur ascendant
- Terrain anxio-dépressif , troubles de l'attachement+++

SED : le tableau douloureux chronique de l'hypermobile est plurifactoriel car il y a des lésions qui vont de plus en plus impacter sur la qualité de vie et entrainer le cercle vicieux (déconditionnement, déscolarisation, handicap...). Histoire de vie : pas tous gênés très tôt, certains sont excellents dans le sport dans leur jeunesse ; si incident, conséquences beaucoup plus importantes que dans population générale. Excellence chez les enfants pas trop atteints car beaucoup plus souples, font de la gym...

DOULEURS CHRONIQUES

- TABLEAU DOULOUREUX CHRONIQUE de l'hypermobile
- **plurifactoriel et multidimensionnel** du SED avec HAG
- Histoire de vie : **excellence** dans le sport au **début**
- **multiples traumatismes** (luxations, entorses , fractures) suites difficiles, chirurgie à risque , mauvaise cicatrisation
- **Modification du tableau lésionnel** avec l'âge
- Rétractions , atteintes articulaires due à l'instabilité arthrogène
- **Vécu douloureux** aggravé par retard diagnostic et errance médicale , fonction de l'environnement et du terrain (anxieux +++)

Avec l'âge, on retrouve des rétractions musculaires, facteurs de troubles de la proprioception.

Les atteintes articulaires sont parfois très difficiles à prendre en charge : chirurgie de stabilisation à éviter ; orthèses, vêtements et techniques de stabilisation. Le vécu douloureux est aggravé par l'errance médicale. L'histoire n'est pas tout à fait la même que dans la fibromyalgie.

Fatigue Fibromyalgie : 3 volets : 1 fatigue vraie physique par tensions musculaires, aggravée par les douleurs, un mauvais sommeil + la fatigabilité à cause du déconditionnement + le volet psychologique alimenté par l'anxio-dépression et la sédation thérapeutique (beaucoup de médicaments).

FATIGUE

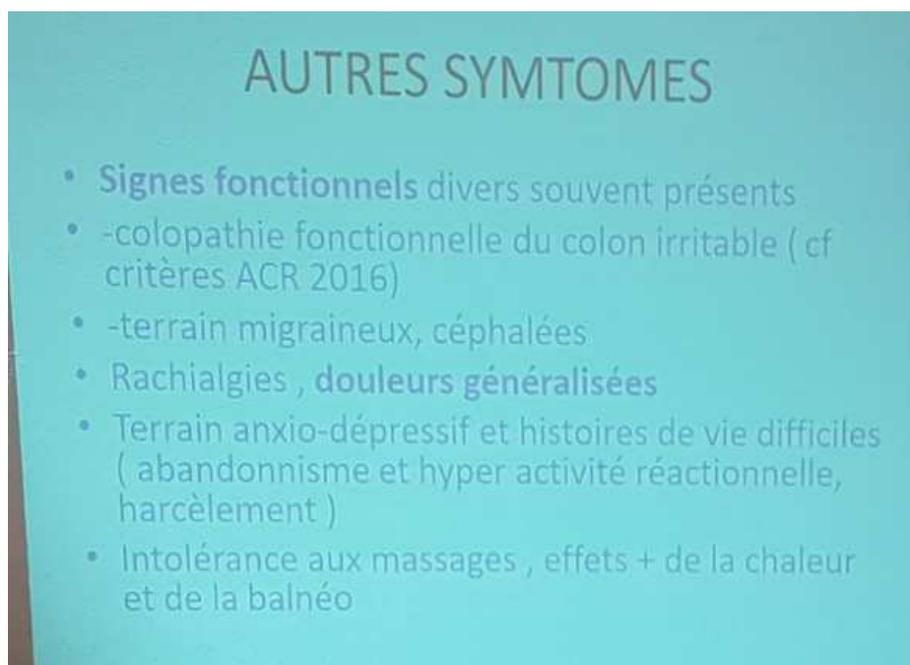
- **Fatigue physique vraie** par tensions musculaires , évitement , aggravée par la douleur et le mauvais sommeil
- **Fatigabilité** par réduction des activités et cercle vicieux du déconditionnement.
- fatigue et **épuisement psychologique** alimentés par l'anxi- dépression, le découragement
- **sédation** des antalgiques de pallier 2 et 3 souvent en cause

Fatigue Sed : les SED ont un mal-être permanent, ils sont mal dans leurs corps, ont du mal à avoir un contour (maladroit, se cognent), arrêt du sport par un incident, et après stoppés dans leur activité sportive. Le mouvement n'est pas rentable, fatigant, épuisant + inquiétude qui aggrave la fatigue + les troubles du sommeil.

FATIGUE

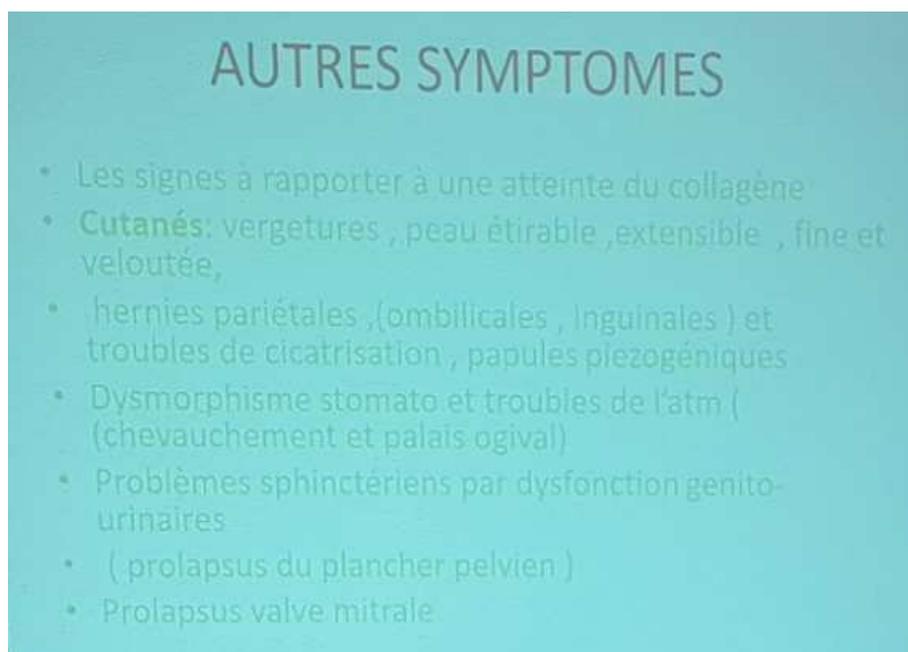
- Mal- être permanent , succession de traumatismes : diminution des activités, arrêt sportif précoce et **déconditionnement**
- **Troubles proprioceptifs et maladresse** : mouvements et activités peu rentables, épuisement physique et découragement
- **Inquiétude** devant un ou plusieurs membres de la famille atteint , notion de **handicap**
- **Troubles du sommeil**

Fibromyalgie :



Il semble au Dr moussu que les fibromyalgiques sont assez intolérants au massage (massage appuyé) alors que le SED supporte mieux. Mais pas toujours. Il n'y a pas de publication à ce sujet, il s'agit juste d'une impression.

SED : les autres symptômes sont limites lésionnels, il y a une cause qu'on ne trouve pas chez les fibromyalgiques.



Les bilans dans la fibromyalgie :

BILANS

- **Eliminer** les diagnostics évoqués par la riche sympto fonctionnelle trompeuse (« attente déçue » : on ne trouve rien !!) inflammatoire et/ou neurologiques, systémiques
- formes d'accompagnement , associées ++++
- Recherche des points d'accroche banaux (rachialgies , tms lésionels et inflammatoires)
- Importance des échelles douleurs et fonctionnelles (DRAD,HAD, QDSA, QDV,SSS)
- Pas de problèmes ostéo-articulaires structurels, même chez les laxes

Quand on a une douleur chronique et qu'on ne trouve rien (ce qui n'est pas le cas des SED), les patients sont déçus car si on ne trouve rien, on ne pourra pas les soigner. Dr Moussu signale voir souvent dans sa pratique des décompensations fibromyalgiques sur des SED.

Bilan du SED : déjà présenté par Dr Desdoit.

BILANS

- Recherche de pathologies associées ou frontières surtout quand traits marfanoides ou évoquant de MOC ou autres atteinte du tissu élastique ((élastine) : bilan spécialisé indispensable: internistes , généticiens, rhumato??
- Exclusion des connectivites ou pathologies auto immunes
- Classer au sein des SED (cf exposé Dr Desdoits)
- rechercher atteintes viscérales , cardio, pneumo, gynéco, sensoriel , dermato chez des spécialistes avertis
- Pas de marqueurs génétiques dans la forme commune (HAG)....autosomique dominant
- Exclusion des diagnostics alternatifs (hyperaxites , myopathies etc)

BILANS

- Spécifique aux SED:
- pas d'atteinte directe du système nerveux mais troubles majeurs de la **proprioception**
- Bilan **fonctionnel** oculomoteur , ATM , vestibulaire nécessaire pour reprogrammation sensorimotrice
- Bilan du **syndrome de déficience posturale** (SDP) debout , podoscope et examen clinique (Beighton) et toutes les articulations

Prise en charge globale avec points communs entre SED et fibromyalgie : avec approches non médicamenteuses, éducation thérapeutique et restauration du mouvement.

Problématiques

- 2/ prise en charge
- **Points communs** : bilans complets, spécialisés
- globale , approches non médicamenteuses +++,
< éducation thérapeutique et restauration du mouvement et de l'APA ;
- **Spécifiques** :
 - TCC, travail sur la durée , peu de ttt efficaces
 - Vêtements , reprogrammation sensorimotrice et proprioceptive, restauration du maintien postural

Prise en charge spécifique fibromyalgie : TTC, travail sur la durée.

PRISE EN CHARGE

- fibromyalgiques (+/-hyperlaxes): GLOBALE ,
MOUVEMENT RESTAURE , CHANGEMENT
COMPORTEMENTAL,
- Explication des symptômes
- accompagnement par l'éducation
thérapeutique (fatigue, reconditionnement ,
approches non médicamenteuses de la
douleur (si possible)

Prise en charge spécifique SED : Poser des mots sur les maux est parfois salvateur. Vêtements, reprogrammation sensorimotrice et proprioceptive, maintien postural.

Concept CVM = concept, vie, mouvement. Ce programme de rééducation a servi pour les lombalgiques, puis adapté aux SEP (scléroses en plaque) et maintenant adapté aux SED et correspond parfaitement au travail proprioceptif en chaîne fermée permis par la machine Huber (LPG). L'idée est de ré-entraîner à l'effort pour lutter contre la fatigue et rendre le mouvement rentable.

PRISE EN CHARGE

- 1/Mettre des MOTS sur les MAUX : NOMMER et EXPLIQUER
- 2/Reprogrammation sensori- motrice : favoriser, renforcer les
« entrées » :
 - -somesthésiques (vêtements) , visuelles , vestibulaires
- 3/- restaurer proprioception: CVM : sécuriser et rentabiliser la
gestuelle
- 4/Réentraînement très progressif effort vers une APA adaptée

SED et FIBROMYALGIE sont donc des tableaux proches avec des points communs mais très différents car, en caricaturant, la fibromyalgie est fonctionnelle et le SED est lésionnel.

L'étape diagnostique est importante et concerne tous les soignants, généticiens, chercheurs.

La prise en charge est multidisciplinaire et devrait se faire autour du généraliste.

Remerciements à l'Apned pour son aide efficace pour le lien entre les patients, les autres associations, les soignants, dans le même but d'aider les patients.

Notre analyse :

Cette intervention est une succession de caricatures visant à expliquer les points communs et les différences entre fibromyalgie et SED. Nous ne sommes pas convaincus que ce genre de raccourci soit utile dans la prise en charge des patients, ceci pouvant heurter aussi bien ceux souffrant de fibromyalgie que du SED. L'histoire de vie des patients, selon le Dr Moussu, n'est pas toujours la même : théorie de l'attachement dans la fibromyalgie et abus et maltraitance dans le SED... Que dire ? Nous pensons que tout patient est capable de voir les généralisations faites dans ce cadre.

Nous souhaitons préciser que les rétractions dans le SED ne viennent pas nécessairement avec l'âge. Hamonet et al. montraient en 2015 que, sur une population de 232 patients atteints de SED, 84.2% des enfants de 10 ans et moins (32/38 patients) présentaient des rétractions ; 98 % des patients de 11 à 20 ans (50/51) présentaient des rétractions.

We usually associate hypermobility with flexibility, but some hypermobile people may not present as particularly flexible, and may complain of stiffness and tightness. This is often because muscles are not working in an efficient way ; they are, instead, having to work overtime to try to stabilise and support the joints, causing them to go into a state of extreme muscular tension. (Smith, 2017)

Nous associons habituellement l'hypermobilité à la flexibilité, mais certaines personnes hypermobiles peuvent ne pas présenter une flexibilité partielle et peuvent se plaindre de raideur et d'oppression. C'est souvent parce que les muscles ne fonctionnent pas de manière efficace ; à la place, ils doivent faire des efforts pour essayer de stabiliser et de soutenir les articulations, ce qui les met dans un état de tension musculaire extrême.

La reprogrammation sensori-motrice est une approche intéressante, voire indispensable, mais elle doit s'inscrire dans une démarche plus large. La prise en charge conseillée par le consortium international n'a que peu été abordée. C'est regrettable pour les nombreux soignants ne connaissant pas suffisamment la pathologie, ni sa prise en charge ou les principes de précaution (concernant les étirements par exemple). Nous avons bien conscience que

l'atelier de ce jour n'était pas destiné à être exhaustif concernant la prise en charge du SED, que cela a probablement été abordé dans d'autres ateliers ou que cela le sera dans des ateliers futurs ou sous d'autres formes. Nous aurions vraiment apprécié que cette partie soit traitée un peu plus longuement. Nous profitons donc de cette analyse pour aborder ici la prise en charge kinésithérapique des patients SED.

La kinésithérapie a pour objectif de stabiliser les articulations, grâce à des exercices d'amélioration de la proprioception couplés à un programme général de reconditionnement physique (Chopra et al., 2017). Le kinésithérapeute utilise aussi d'autres méthodes telles que l'application de chaud ou de froid et l'électrothérapie (Smith, 2017).

Les étirements doivent être limités à des étirements doux afin de ne pas risquer de subluxations ou luxations.

Techniques that have been used in treating hEDS pain include manual therapy for overactive muscles, trunk stabilization, posture re-education, joint awareness using biofeedback, joint mobilization with muscle release.

Engelbert et al., 2017

Les techniques utilisées dans le traitement de la douleur du SED incluent une thérapie manuelle pour les muscles hyperactifs, la stabilisation du tronc, la rééducation de la posture, la sensibilisation des articulations à l'aide d'un biofeedback et une mobilisation des articulations avec une libération des tensions musculaires. Engelbert et al. confirment ainsi l'importance de la rééducation proprioceptive dans la prise en charge kinésithérapeutique :

Another important factor within the biomechanical pathway in JHS/hEDS patients may be reduced proprioceptive acuity, which has been suggested to be important for the occurrence of gait abnormalities and musculoskeletal pain.

Engelbert et al., 2017

La rééducation a un double effet proprioceptif et antalgique.

Les patients disposant pour la plupart d'un TENS peuvent l'utiliser durant les séances pour atténuer les douleurs et accroître la proprioceptivité. Ils sont souvent équipés d'orthèses à visée proprioceptive (semelles, vêtements compressifs ou bas de contention, ceinture lombaire, orthèses de genoux, chevillières, coudières, bracelets etc.) qui sont à conserver durant les séances d'exercices dont ils majorent les effets.

La rééducation se doit d'être isométrique. Les mouvements répétés et les contraintes importantes (soulèvement de poids, par exemple) accentuent les phénomènes douloureux

chez des patients qui sont, de façon très importante, exposés aux douleurs. Le but est de redonner les sensations à un corps qui les perçoit mal ou de façon déformée, du fait des caractéristiques mécaniques des tissus conjonctifs ayant perdu leur réactivité et leur élasticité. Les techniques classiques de rééducation ayant fait leurs preuves dans les entorses peuvent être reprises et adaptées (attention au déclenchement des douleurs et à l'instabilité de ces patients).

Le contrôle par un miroir, la méthode Feldenkrais, la méthode Mézières, la relaxation ont leur place dans la prise en charge, tout autant que les techniques de facilitation de type Kabat, le bio-feedback, la rééducation virtuelle, le K-taping. Les sensations cutanées jouent un grand rôle dans l'appropriation des sensations du corps. Le massage cutané et musculo tendineux a donc ici sa place, il doit tenir compte de la douleur et n'est pas un simple geste de confort. Pour cette même raison, l'eau (balnéothérapie chaude), les douches sous-marines, jouent un rôle très positif.

La pressothérapie apporte un soulagement réel dans certaines douleurs des membres inférieurs. Le drainage lymphatique peut aussi être tenté devant certains œdèmes qui ont les caractéristiques des œdèmes lymphatiques. La chaleur est, généralement, très appréciée.

Un point particulier : certains patients ont des rétractions des ischio-jambiers pour lesquels les postures et auto postures sont indiquées.

Sur le plan respiratoire, les manœuvres de « *déblocage* » doivent être expliquées : « arrêter la respiration quelques secondes, puis expirer lentement, légèrement, et arrêter quelques secondes. Puis inspirer légèrement. Arrêter. Continuer, jusqu'au rétablissement d'une ventilation spontanée. ». Une ventilation dirigée est également bénéfique pour retrouver les sensations ventilatoires (respiration sur le dos avec livre lourd sur le ventre, par exemple) et prévenir blocages et dyspnée (Gersed).

Il existe d'importantes difficultés avec la motricité intestinale et les massages abdominaux, combinés à la chaleur, ont un effet positif sur le ballonnement et la constipation.

Les manipulations sont contre indiquées (surtout celles du cou, très dangereuses pour les artères irriguant le tronc cérébral et le cerveau).

« La rééducation à l'effort souvent prônée devant l'état de fatigue permanent n'a pas les mêmes indications ici que dans les états de désadaptation habituellement observés. Par contre, les activités d'effort (natation, vélo...) ont probablement un effet proprioceptif qu'il ne faut pas négliger. » (Gersed). La douleur dans le SED est exacerbée par l'exercice dans les 24h

suivant l'effort. Cela peut avoir lieu soit immédiatement, soit le soir-même, soit le lendemain matin. Cette composante touche également les enfants :

Pain exacerbated by activity is a distinguishing feature of JHS/hEDS. Eighty-one percent of children with JHS attending a rheumatology service reported that their pain was exacerbated by exercise. All of these children reported experiencing pain in the 24 hr following exercise: 65% immediately post exercise, 59% later that evening, and 50% the following morning.

Engelbert et al., 2017

Il est indispensable de garder en tête que la kinésithérapie ne doit jamais être douloureuse et doit s'extraire du concept de la musculation et du « NO PAIN NO GAIN ». Chopra (2017) indique que cette fameuse doctrine est inappropriée dans le cadre du SED et est à remplacer par « START LOW, GO SLOW ». Dans le cadre du SED, l'amélioration est très lente. Les exercices doivent être exécutés lentement. Si le patient pousse trop, il risque d'endommager ses tissus fragiles qui prendront beaucoup plus de temps à récupérer. Chopra indique également qu'il est important de faire de l'exercice à un niveau bas tous les jours plutôt que de faire une seule journée bien trop exigeante et de risquer des blessures.

La fatigue peut effectivement être un facteur de douleurs et de blessures musculo-squelettiques. Il a été démontré que l'exercice jusqu'à la fatigue physique modifie la cinématique, la stabilité posturale et la coordination, ce qui peut augmenter le risque de blessure directe et le risque de chutes causant des blessures secondaires. Une étude portant sur 30 patients SED, dont 5 avec SEDh, a montré une corrélation entre la fatigue et la faiblesse musculaire objectivement mesurée (Voermans in Tinkle et al., 2017). La fatigue induite par l'exercice augmente la laxité du genou, ce qui peut également augmenter le risque de blessure au genou. La fatigue est également associée à une diminution de la proprioception, ce qui pourrait également augmenter le risque de chutes et de blessures (Tinkle et al., 2017).

Evidenced-based assessment and treatment strategies should be used where available. In the absence of these, therapists should be guided by clinical reasoning and assessment and treatment should be tailored to the individual patient's needs.

Engelbert et al., 2017

Les stratégies d'évaluation et de traitement basées sur la preuve (EBM et EBP) devraient être utilisées quand cela est disponible. En l'absence de ces preuves, les thérapeutes devraient être guidés par leur raisonnement clinique et l'évaluation et le traitement devraient être adaptés

aux besoins individuels du patient. A l'heure actuelle, il n'existe aucune preuve de supériorité d'un type d'exercice par rapport à un autre dans le cadre du SED :

There is some evidence for that JHS/hEDS improves with exercise, but there is no convincing evidence for specific types of exercise or that exercise is better than control.

Engelbert et al., 2017

Il est indispensable que le thérapeute s'adapte à chaque patient et soit attentif à l'exacerbation de la douleur :

Therapies should be individualized and applied carefully to avoid exacerbation of pain as peripheral and central sensitization is commonly observed.

Chopra et al. (2017)

Leslie DECKER, maître de conférences, Inserm (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale) – institut Comète de Caen – Unité U1075 : Attention, Orientation et Chronobiologie

Il y a actuellement recherche sur les possibles troubles du rythme circadien. Normalement la douleur a aussi un cycle circadien, ce qui n'est pas forcément présent dans le SED. Il y a donc hypothèse d'un trouble circadien, concomitant aux troubles du sommeil. Cela sera étudié dans l'étude VITALISED, en espérant une étude à plus grande échelle dans un second temps.

Après questionnement, il nous est confirmé que l'étude INSERM sur l'oxygénothérapie dans le SED va bien voir le jour, la mise en œuvre en a juste été reportée faute de financements. Le Professeur Bienvenu a trouvé les moyens financiers car il tient beaucoup à faire la preuve du bénéfice de cette prise en charge. En comptant la mise en œuvre et le dépouillement de résultats, on pourrait compter sur des communications à ce sujet d'ici à 2 ans, donc 2020-2021.

Notre analyse :

Nous sommes très heureux d'apprendre que l'étude sur l'oxygénothérapie aura bien lieu. Nous sommes dans une société demandant des preuves et il est important de développer la recherche à ce sujet et sur le SED en général.

Le partenariat entre le CHU et l'Inserm, la rigueur du Pr Bienvenu et de Mme Decker sont ici un grand atout pour la région, pour nous, patients, et pour l'évolution de la prise en charge du SED.

La présentation de l'étude VITALISED, très intéressante, a été faite lors de la 2^{ème} partie des ateliers, non concernée par cette analyse. Nous attendons d'ailleurs une autorisation de Mme Decker pour vous diffuser un pdf concernant cette étude.

BIBLIOGRAPHIE

- Castori (2012) Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type : An Underdiagnosed Hereditary Connective Tissue Disorder with Mucocutaneous, Articular, and Systematic Manifestations. ISRN Dermatol 2012:751-768
- Chopra P. 2017. Management of complex pain in children and adults with Ehlers Danlos Syndromes. Retrieved from <https://www.ehlers-danlos.com/pdf/The-EDS-Society-Pain-presentation-Chopra-2017-S.pdf>
- Chopra P, Tinkle B, Hamonet C, Brock I, Gompel A, Bulbena A, Francomano C. 2017. Pain management in the Ehlers-Danlos syndromes. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 175C:212-219
- Engelbert RH, Juul-Kristensen B, Pacey V, de Wandele I, Smeenk S, Woinarosky N, Sabo S, Scheper MC, Russek L, Simmonds JV. 2017. The evidence-based rationale for physical therapy treatment of children, adolescents, and adults diagnosed with joint hypermobility syndrome/hypermobile Ehlers Danlos syndrome. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 175C:158-167.
- Malfait F, Francomano C, Byers P, Belmont J, Berglund B, Black J, Bloom L, Bowen JM, Brady AF, Burrows NP, Castori M, Cohen H, Colombi M, Demirdas S, De Backer J, De Paepe A, Fournel-Gigleux S, Frank M, Ghali N, Giunta C, Grahame R, Hakim A, Jeunemaitre X, Johnson D, Juul-Kristensen B, Kapferer-Seebacher I, Kazkaz H, Kosho T, Lavallee ME, Levy H, Mendoza-Londono R, Pepin M, Pope FM, Reinstein E, Robert L, Rohrbach M, Sanders L, Sobey GJ, Van Damme T, Vandersteen A, van Mourik C, Voermans N, Wheeldon N, Zschocke J, Tinkle B. 2017. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 175C:8-26.
- Orphanet – la génétique – orphaschool. Retrieved from <http://www.orpha.net/orphaschool/formations/transmission/ExternData/InfoTransmission-Dreamweaver/Transmission.pdf>
- Smith C. 2017. *Understanding Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome and Hypermobility Spectrum Disorder*. Redcliff-House Publications 2017.
- Tinkle B, Castori M, Berglund B, Cohen H, Grahame R, Kazkaz H, Levy H. 2017. Hypermobile Ehlers–Danlos syndrome (a.k.a. Ehlers–Danlos syndrome Type III and Ehlers–Danlos syndrome

hypermobility type) : Clinical description and natural history. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 175C:48–69.