

# Du diagnostic à la prise en charge

du

## Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile (SEDh)



*Docteur Daniel Grossin  
Président du GERSED  
Président du capSED.*



GROUPE D'ETUDE  
ET DE RECHERCHE  
DU SYNDROME D'EHLERS DANLOS

## Introduction

Les Syndromes d'Ehlers-Danlos sont une pathologie héréditaire de l'ensemble du tissu conjonctif.

Le tissu conjonctif est un tissu commun à tous les organes, constitué de fibres (fibres de collagène, fibres élastiques, fibres réticulaires), de liquide et de cellules qui y baignent (fibroblastes, mastocytes...). Tous les organes du corps sont organisés autour de ce tissu qui solidarise 80 % des constituants du corps humain. Le tissu conjonctif est présent dans tout le corps humain, il est le plus abondant et le plus répandu des tissus.

L'atteinte de ce tissu conjonctif explique à elle seule la richesse de la symptomatologie, qui surprend souvent les médecins, et le caractère diffus des lésions.

Le syndrome d'Ehlers-Danlos type hypermobile (SEDh) est la forme la plus fréquente des SED, et se caractérise par une hyperlaxité des articulations, des tendons et des muscles, une très légère Hyperextensibilité cutanée, une fragilité tissulaire, ainsi que des douleurs intenses, une asthénie et fatigue chronique, des dystonies musculaires, un syndrome des jambes sans repos, et une multitude de symptômes le classant dans les maladies neuro-musculo-squelettiques.

Il est considéré, comme la forme la plus douloureuse et la plus invalidante de ce groupe hétérogène des SED, pouvant parfois amener progressivement les patients au port d'un exosquelette, à l'utilisation d'un fauteuil roulant et conduire à l'exclusion sociale.

Mais le SED ne consiste pas seulement en une instabilité articulaire ; le SED n'est pas une maladie bénigne ou « mineure » ; le SED est aussi **une maladie multi systémique très complexe**.

Le SED est décrit comme génétiquement et cliniquement hétérogène (Tinkle et al., 2017). Cette hétérogénéité génétique explique le fait que les médecins rencontrent des signes et des symptômes extrêmement variés chez les patients SED.

*Heterogeneous means diverse or varied referring to the fact that EDS can arise from one of a range of mutations in one of a number of different genes associated with connective tissue. This mean that, in the clinical setting, medical professionals see a widely varied pattern of signs and symptoms when they examine different patients with EDS.*

*Smith (2017)*

Chacun des sous-types de SED a des traits spécifiques, mais ces sous-types ont également des caractéristiques communes à tous les sous-types de SED telles que l'hypermobilité articulaire, les douleurs, une fragilité cutanée et différents niveaux d'aspects de la peau.

Les articles traitant des thérapeutiques et des prises en charge dans l'AMJG de mars 2017 (consortium international de New-York) ne font aucune distinction dans les prises en charge en fonction du sous-type de SED présenté ; cela nous montre bien que la thérapeutique est à adapter à chaque patient et non à chaque sous-type de SED.

*"It is highly improbable to have more than one type of Ehlers-Danlos syndrome, but as they have features and 'biology' in common, each type may appear to have variable features of other types"*

*Ehlers-Danlos Society*

Ceci est renforcé par le fait que les traitements étant symptomatiques, ils doivent être adaptés à chaque individu.

Il n'y a pas, en France aujourd'hui, de test biologique, d'imagerie, histologique ou génétique permettant de faire ou de confirmer le diagnostic du syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile (SEDh) qui reste purement clinique.

La transmission est autosomique dominante pour le SEDh. Un évènement est suspecté *de novo* si les parents du malade ne présentent aucun signe de SED. On ignore si la pénétrance est complète, mais l'expression est très variable. Quelques cas peuvent être autosomiques récessifs.

A l'exception de cas sévères (avec atteintes organiques avérées et risque hémorragique important), la mortalité n'est pas accrue mais la morbidité l'est, en raison de l'asthénie très importante, l'hyperlaxité articulaire, des douleurs chroniques, très intenses durant les crises et des manifestations extra-musculo-squelettiques qui diminuent considérablement la qualité de vie.

Les diagnostics différentiels d'un SED hypermobile sont principalement les autres formes du Syndrome d'Ehlers-Danlos, le syndrome de Marfan, la sclérose en plaques, la myopathie, la myasthénie, le lupus érythémateux disséminé, le syndrome de Gougerot-Sjögren, la polyarthrite rhumatoïde, la spondylarthrite ou encore la fibromyalgie. Des diagnostics psychiatriques peuvent être posés à tort : bipolarité, dépression, hystérie.

*En résumé, c'est une maladie d'origine génétique, systémique, touchant 80% du corps, avec des douleurs diffuses, fatigue, hypermobilité articulaire, proprioception très altérée, manifestations articulaires, respiratoires, digestives, neurologiques, cardio-vasculaires, dentaires, ORL, ophtalmologiques...*