

# SED ?

Syndromes d'Ehlers-Danlos

## SED à dire quoi au juste ?

La douleur et le patient douloureux :  
Les douleurs dans les Syndromes d'Ehlers-Danlos.

11èmes journées : Versailles 9 Octobre 2018



Docteur Daniel Grossin  
Président du capSED et du GERSED

# Que ce soit déjà un diagnostic d'élimination est une avancée

~~ENDOMETRIOSE - FIBROCYALGIE - ASTHME~~  
~~GOUTTE - Sjogren - TICI - BIPOLARITÉ~~  
~~Maladie de CROHN - Maladie de LYDE~~  
~~Maladie COELIAQUE - MYASTHENIE~~  
~~SPONDYLARTHRITE ANKYLOSANTE - LUPUS~~  
~~CONVERSION HYSTÉRIQUE~~  
~~POLYARTHRITE RHUMATOÏDE~~  
~~SCLÉROSE EN PLAQUE~~  
~~C'EST dans la TÊTE~~

SED?

Devant la symptomatologie très diverse, des examens négatifs, toutes ces hypothèses doivent être évoquées.

Mais pourquoi jamais le SED?

## Ou pourquoi le SED en fin de course?

Après 20 années d'errance pour les patients, de douleurs mal traitées, d'incompréhension, de risques thérapeutiques, de non précaution et prévention?

# Historique et constat

**Le Syndrome d'Ehlers-Danlos a été initialement décrit par Tschernogobow en 1891 (Moscou)**

- Ehlers en 1900 (Copenhague) : Patient étudiant en droit

Descriptions fortement orientées sur les signes cutanés :

- Hémorragies
- Peau étirable (Cutis Laxa)
- Hypermobilité Articulaire avec Subluxation



Edvar Ehlers,  
Dermatologue

- Danlos en 1908( Paris):

Descriptions fortement orientées sur l'étirabilité très marquée de la peau

Peau comparable à une fine lame de caoutchouc



Alexandre Danlos,  
Dermatologue

- Enfin Miget en 1933 (Paris) associe les deux noms des deux dermatologues danois et français.

*Il est probable que le cas de Danlos soit un cas de Pseudo  
Xanthome Elastique,  
description préjudiciable pour les patients car  
la grande majorité d'entre nous a retenu ça !*



# Mais alors, du coup, c'est quoi le SED h?

## Définition

Maladie héréditaire intéressant le tissu conjonctif (75% des constituants du corps)

Tous les tissus et organes peuvent être touchés

Une disparité des symptômes tant dans leur localisation que dans leur intensité

Une variabilité d'un patient à l'autre

80% des personnes touchées sont des femmes.

## Maladie génétique

SANS GENE

Pas de test génétique disponible

Pas de test biologique

Pas de test histologique fiable, spécifique

AVEC EXAMENS COMPLEMENTAIRES NORMAUX

Imagerie articulaire d'aucune aide, excepté par sa négativité

Le diagnostic est uniquement clinique.

La médecine actuelle est très imprégnée de biologie et d'imagerie. Les patients sont donc facilement et assez souvent traités de cas « PSY » et de « simulateurs ».

## Remédions-y ensemble !

# Arguments scientifiques

## Classifications internationales

- Critères de Berlin (1988)
- Critères de Villefranche (1998)
- Critères de Brighton (2000)
- Critères de New York (2017)R
- Remise à jour à Gand cette année ?

Le SED est une nouvelle entité génétique  
une invention pour faciliter, pour classer des  
symptômes d'une triste banalité

**La réponse est clairement NON !**

## Arguments scientifiques bibliographie

- La bibliométrie : 3358 articles sur le syndrome
- Contraste entre:
  - le nombre d'études descriptives
  - et
  - la quasi absence d'articles de  
« médecine basée sur des preuves » (EBM)  
faute de moyens financier
- Ce sont donc les réunions régulières des équipes expertes internationales, qui prennent en charge de nombreux patients, qui ont permis de définir les critères cliniques de diagnostic des SED.

# Arguments logiques et **humilité**

## **Les SED**

- Diagnostic clinique pour le SEDh
- Pas de signe biologique ou d'examen complémentaire
- Très rares mutations sur les gènes COL3 ou COL1 ou COL5 ou TNXB.
- Consensus international de New York, 13 SED différents dont les 3 principaux sont:
  - **Le SEDh (hypermobile) représente 85%**
  - Le SEDv (vasculaire) avec des risques de ruptures d'anévrismes (mutation possible sur le gène COL3)
  - Le SEDc (classique) avec une peau particulièrement fragile, et une cicatrisation en peau de papyrus.

Les traitements et leur efficacité révèlent une preuve thérapeutique. Les traitements souvent originaux, spécifiques, adaptés, n'apportent pas la guérison mais permettent l'atténuation des symptômes et la possibilité d'amélioration au quotidien d'une situation de handicap douloureuse difficilement gérable tant sur le plan personnel que social. Ces traitements peuvent donner de la liberté de vie.

C'est un des principaux enjeux que de savoir évoquer ce syndrome d'Ehlers-Danlos, en faire le diagnostic et permettre la mise en route des thérapeutiques pour enfin soulager nos patients

**Le doute, l'humilité et la curiosité sont des qualités indispensables en médecine.**

**Ce n'est pas parce qu'on ne nous a pas ou mal enseigné le SEDh qu'il n'existe pas !**

**N'oubliez pas le combat mené face au scepticisme des SEP**

**Il faut faire confiance aux experts mondiaux qui travaillent sur les SED**

# Les principaux symptômes du SEDh

- **Douleurs**

Douleurs chroniques avec des accès intenses  
Articulaires tendineuses musculaires, migraines, douleurs abdominales  
Corps hyper-réactif à la douleur : les simples sensations tactiles ou la palpation profonde d'organes peuvent être perçues sur un mode douloureux.  
Les effleurements, les chocs par inadvertance sont une souffrance.  
Marcher est douloureux, vivre et exister est douloureux.
- **Fatigue**

Asthénie permanente résistante au repos,  
accentuée par des poussées douloureuses, accentuée par l'effort
- **Hypermobilité articulaire**

Entorses, luxation, subluxations
- **Troubles de la proprioception**
- **Fragilité cutanée (légère étirabilité (1,5 cm), ecchymoses, mauvaise cicatrisation)**
- **Troubles neuro-végétatifs, Troubles cognitifs (attention et mémoire)**
- **Atteintes organiques diverses**
- **Dysautonomie (troubles du rythme cardiaque, tension basse, malaises, frilosité, sudation excessive, pseudo Raynaud)**
- **Troubles respiratoires (essoufflements, dyspnées d'effort, blocages du diaphragme, apnées du sommeil)**
- **Dystonie (mouvements involontaires brusques, tremblements, crampes)**
- **Troubles gynécologiques (dyspareunie, frigidité, fausses couches, accouchements difficiles, tableau d'endométriose)**
- **Notion d'hérédité...**



# Les critères de diagnostic

## Les critères internationaux de New York

Une échelle française  
sensibilité : 99,6%, spécificité : 98%  
5 symptômes positifs sur 9



### Fiche de diagnostic du syndrome d'Ehlers-Danlos Hypermobile selon les critères de New-York 2017

Nom du patient: \_\_\_\_\_ Date de naissance: \_\_\_\_\_ Âge : \_\_\_\_\_

NB: I + II + III = OBLIGATOIRE

#### **Critère I : Le score de BEIGHTON**

Enfants et pré-pubères : au moins 6/9 ou 5/9 si 5-part questionnaire positif (au moins 2/5)  
12 ans - 50 ans : au moins 5/9 ou 4/9 si 5-part questionnaire positif (au moins 2/5)  
> 50 ans : au moins 4/9 ou 3/9 si 5-part questionnaire positif (au moins 2/5)

Si perte de plus de 1 point de perdu du Beighton % âge et si justifié: considérer ATM, Épaules, Hanches, Pieds plats, Poignets, Chevilles, autres doigts de la main.

#### **Critères II: La clinique générale et antécédents**

NB: au moins 2/3 de A, B, C !

##### **A. Signes cliniques : au moins 5/12**

1. Peau douce et veloutée
2. Extensibilité cutanée modérée /5
3. Stries atrophiques ou rougeâtres, vergetures
4. Papules piezogenique au talon
5. Hernie récurrente ou multiples (inguinale, crurale, hiatale, ombilicale)
6. Cicatrice atrophiques (au moins deux sites) (sans hémiosidérine ou papyracée EDSc)
7. Prolapsus du plancher pelvien, rectal ou utérin sans antécédents majeurs
8. Dentition irrégulières ET palais haut ou étroit.
9. Arachnodactylie (2 index-poignet avec Walker sign ou 2 pouces avec Steinberg sign)
10. Rapport envergure sur taille au moins 1,05
11. Prolapsus mitral
12. Dilatation de la racine de l'aorte avec Z score supérieur à +2

##### **B. Histoire familiale de EDSh au premier degré (1 ou davantage)**

##### **C. Atteintes musculo-squelettiques (au moins 1 point sur 3)**

1. Douleurs musculo-squelettiques d'au moins 2 membres, tous les jours et depuis plus de 3 mois.
2. Douleurs diffuses depuis plus de 3 mois
3. Dislocation ou instabilité articulaire (sans traumatisme) : au moins 1 point sur 2
  1. Au moins 3 dislocations de la même articulation OU au moins 2 dislocations pour 2 articulations différentes.
  2. Instabilité d'au moins 2 sites sans traumatisme auparavant

##### **Critères III. Critères d'exclusion (il faut 3/3)**

1. Peau hyper-extensible type EDS classique
2. Autres maladies acquise ou héréditaire des tissus conjonctifs, auto-immune..
3. Autres anomalies génétiques des tissus conjonctifs, chondro-dysplasies.

Les diagnostics différentiels : la fibromyalgie, la conversion hystérique, la polyarthrite rhumatoïde, la sclérose en plaque, la maladie de Crohn, les myasthénies, le syndrome de Gougerot-Sjögren, la maladie cœliaque, le lupus, ...

# Les traitements

- Vêtements compressifs et orthèses pour stimulation de la proprioception,
- Les semelles, les orthèses de fonction,
- L'hypnose, les sports doux (natation, tai-Chi, yoga...),
- La physiothérapie a généralement une action antalgique : chaleur, électrothérapie par stimulation transcutanée (TENS),
- L'oxygénothérapie est le plus souvent efficace contre les migraines et l'asthénie,
- La kinésithérapie, à base de restabilisation articulaire par contractions isométriques et rééducation ventilatoire, sont souvent profitables, la balnéothérapie,
- Les thérapies comportementales pour la gestion des douleurs si nécessaire,
- L'orthophonie pour les troubles de la déglutition, attention et mémoire,
- La plupart des antalgiques (codéine, tramadol, prégabaline ou gabapentine) sont peu ou pas efficaces, avec des effets secondaires très fréquents. Les morphiniques sont à déconseiller au long cours car générateurs d'algies propres. Le nefopam per os, est souvent efficace et assez bien toléré.
- Le traitement du syndrome d'activation mastocytaire (SAMA), fait selon les recommandations du Centre de Référence Maladies Rares (CERAMAST. HAS),
- Les injections de lidocaïne : à suivre



# Zoom sur les injections de Lidocaïne

Les injections locales de lidocaïne dans les points « gâchettes » donnent de bons résultats. Ce traitement est essentiel dans les grandes crises douloureuses localisées ou généralisées, dans les blocages respiratoires et dans les douleurs chroniques.

L'injection doit toujours se faire là où la douleur est la plus vive. Les points d'injections sont repérés par une palpation attentive. Ces points correspondent à des points d'acupuncture pour 70%. Ces points d'injections sont repérés par une palpation attentive, précise, guidée par le patient. Une cartographie des points douloureux peut ainsi être établie (*régions cervico-occipitale, dorsale, bassin, hanches, genoux, chevilles, épaules, coudes, poignets, mains, thorax*).

La traversée de la peau peut être très douloureuse du fait de l'hyperesthésie cutanée fréquente. On utilise la technique du « toucher-piquer », préciser au patient : « *je vous touche, je vous pique* ». Injecter très lentement.



# Consignes à respecter pour la Lidocaïne

Le volume des injections peut être de quelques gouttes à 2-3 ml par point.

Et de 1 à 10 injections pour un volume de 10 ml par séance.

Les allergies sont extrêmement rares.

Une réaction de fatigue et somnolence accompagne parfois le traitement.



Il n'y a pas de limitation de fréquence des injections, en observant un intervalle de 2 jours.

L'effet est souvent durable sur plusieurs jours, semaines, mois ou même années, et ne peut être attribué au seul effet de l'anesthésiant local.

L'hypothèse d'action de ces injections serait de perturber, voire interrompre une douleur qui s'auto-alimente d'une façon réflexe, en boucle au niveau métamérique.



# Conclusion

Bien qu'il persiste de nombreuses inconnues sur ce groupe d'affections du tissu conjonctif, regroupées sous le nom de SED, devant une relative unicité clinique des manifestations, il est capital, dans notre rôle de thérapeute, de savoir évoquer ce diagnostic chez un patient douloureux chronique. L'objectif est d'apporter au patient le maximum de soulagement de sa douleur et des autres symptômes, par un traitement coordonné, généralement non invasif.

Plus le patient est pris tôt, plus le résultat thérapeutique est efficace avec un retour positif exprimé par de très nombreux patients, plus ou moins significatif selon la sévérité des atteintes et la durée de l'errance médicale préalable.

La prévention est donc essentielle.  
C'est notre rôle à tous  
de savoir évoquer le diagnostic de SED  
puis soulager ces patients SED.



Docteur Daniel Grossin  
Président du capSED et du GERSED