



Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



FAITES LE POINT

Les multiples douleurs du syndrome d'Ehlers-Danlos. Description et proposition d'un protocole thérapeutique



Multiple pains in Ehlers-Danlos Syndrome. Description and proposal of a therapy protocol

Claude Hamonet^{a,*}, Anne Gompel^c,
Yolaine Raffray^d, Jean David Zeitoun^e,
Michael Delarue^{f,g}, Elodie Vlamynck^h,
Rami Haidarⁱ, Gilles Mazaltarine^j

^a Consultation Ehlers-Danlos, centre de diagnostic et de thérapeutique, Hôtel-Dieu de Paris, 1, place du Parvis Notre-Dame, 7504 Paris cedex 04, France

^b Faculté de médecine de Créteil, université Paris-Est-Créteil, 8, rue du Général-Sarrail, 94000 Créteil, France

^c Unité fonctionnelle : endocrinologie gynécologique, hôpital Cochin, 27, rue du faubourg Saint-Jacques, 75679 Paris cedex 14, France

^d Centre de la douleur, hôpital Tenon, 4, rue de la Chine, 75020 Paris, France

^e Cabinet privé, 7, rue de Chaligny, 75012 Paris, France

^f Faculté de chirurgie dentaire, 3, chemin des Maraichers, 31062 Toulouse cedex, France

^g Cabinet privé, 41, allée du Moura, 64200 Biarritz, France

^h Orthopédie Vlamynck, 34, rue de l'orangerie, 78000 Versailles, France

ⁱ SCI Haidar, 140, rue Saint-André, 59000 Lille, France

^j Service de rééducation neuro-orthopédique, hôpital Henri-Mondor, 51, avenue du Maréchal-de-Lattre-de-Tassigny, 94010 Créteil, France

Reçu le 30 juillet 2014 ; accepté le 18 septembre 2014

Disponible sur Internet le 7 novembre 2014

MOTS CLÉS

Syndrome
d'Ehlers-Danlos ;
Douleurs ;
Maladie génétique ;

Résumé Le syndrome décrit par Ehlers en 1900 reste encore ignoré de la quasi-totalité des médecins ou bien, est réduit à deux signes importants : l'étirabilité de la peau et l'hypermobilité des articulations. Les symptômes majeurs responsables de la plupart des situations de handicap chez ces patients sont absents des classifications réalisées par les généticiens à Villefranche, en 1997. C'est donc une révision complète de la séméiologie du syndrome d'Ehlers-Danlos qui

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : pr.hamonet@wanadoo.fr (C. Hamonet).

Maladie du
collagène ;
Orthèses ;
Médecine physique ;
Réadaptation ;
Oxygénothérapie

doit être réalisée. À côté des douleurs diffuses, intenses, permanentes avec des crises très violentes, contrastant avec l'absence de modification de l'imagerie, il faut faire une place aux désordres articulaires associant entorses, luxations, troubles proprioceptifs, dystonie et aux manifestations respiratoires, digestives, urinaires, auditives, visuelles, cognitives qui viennent entraver sérieusement la vie sociale de ces patients. Les conséquences iatrogènes sont nombreuses dominées par la psychiatrisation abusive, les indications chirurgicales mal posées et les accidents hémorragiques qui peuvent tuer ces patients fragiles. Les thérapies usuelles de la douleur ne sont pas toutes indiquées et ont des effets indésirables. C'est le cas de la morphine, des corticoïdes, des anti-dépresseurs, des antiépileptiques. Il importe donc de bien reconnaître ces patients et leurs fragilités, de prévenir les accidents iatrogènes et de mettre en place les thérapeutiques efficaces dominées par les orthèses (vêtements proprioceptifs spéciaux surtout), l'oxygénothérapie et les traitements locaux de la douleur (les injections locales multiples de lidocaïne en particulier). Si l'un des parents a le syndrome, tous les enfants sont atteints, mais à des degrés différents.

© 2014 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

KEYWORDS

Ehlers-Danlos
Syndrome;
Pains;
Genetic disease;
Collagen disease;
Orthosis;
Physical medicine;
Rehabilitation;
Oxygenotherapy

Summary The syndrome described by Ehlers in 1900 still remains unknown to almost all physicians or is only limited to two important signs: skin stretchability and joints hypermobility. The major symptoms causing most of the disability situations among these patients are absent from the classifications established by geneticists in Villefranche in 1997. Therefore, a complete revision of the semiology of the Ehlers Danlos syndrome is required. Besides widespread, intense and permanent pains with very violent outbursts, in contrast with the absence of imagery, a new space must be made to include joints disorders (including together sprains, dislocations, proprioceptive disorders), dystonia, respiratory, digestive, urinary, auditory, sight, and cognitive disorders which seriously hinder the patients social life. Iatrogenic consequences are numerous and dominated by abusive psychiatric placement, erroneous surgery indications and haemorrhagic accidents, which can lead to death for fragile patients. Usual pain therapies are not all recommended or have often unwanted side effects. It is true for morphine, corticoids, anti-depressant and anti-epileptics. It is therefore important to identify correctly these patients and their fragilities to prevent iatrogenic accidents and to implement efficient therapeutics, such as orthosis (in particular special proprioceptive clothes), oxygen therapy and local pain treatments (in particular local injections of lidocaine). Family behaviour is key and linked to a large diffusion of the syndrome as when a parent is diagnosed with the syndrome, all his children will have it, even if at different degree of severity.

© 2014 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

« C'est le regroupement d'un faisceau de symptômes chez plusieurs patients qui permet d'identifier une maladie. » (Thomas Sydenham, 17^e siècle).

Introduction

Les douleurs sont un motif très fréquent de consultation pour les patients atteints d'un syndrome d'Ehlers-Danlos. Leurs expressions polymorphes et leurs caractères volontiers insolites trompent très souvent les médecins qui, très majoritairement, ne connaissent pas ou très mal ce syndrome. Il en résulte un effet iatrogène médical, chirurgical ou psychosocial aux conséquences parfois très sévères. Ces douleurs sont pourtant très évocatrices du diagnostic par leurs localisations à la fois singulières et multiples, leur variabilité,

leurs circonstances de survenue, leur intensité contrastant avec une imagerie articulaire normale et leur résistance à bon nombre de traitements antalgiques puissants.

Elles représentent, avec l'asthénie, l'un des symptômes majeurs (formes asthénico-algiques) qui contribue fortement au diagnostic de syndrome d'Ehlers-Danlos. Elles sont aussi l'une des causes principale des très nombreuses situations de handicap que rencontrent ces patients méconnus, habituellement rejetés par la médecine, qui viennent rejoindre le groupe des personnes avec un « handicap invisible ».

Cette absence de visibilité est aggravée par le fait que le diagnostic de cette maladie du tissu conjonctif, affectant le collagène, repose, en l'absence d'identification génétique spécifique, sur les seuls critères cliniques. Cela est devenu très suspect, à notre époque férue d'immunologie et d'imagerie. Le médecin dispose pourtant, aujourd'hui, de données cliniques, faciles à identifier qui permettent d'aboutir rapidement et certainement au diagnostic.

L'analyse physiopathologique des symptômes observés est dominée par l'anarchie proprioceptive. Elle est induite par les contres performances des capteurs corporels logés dans des tissus fragilisés qui ont perdu leurs caractéristiques physiques (l'élasticité surtout) et, par conséquent, leur réactivité aux sollicitations mécaniques, thermiques, visuelles, auditives, olfactives, vestibulaires et posturales. Cette anarchie de la régulation concerne aussi le système neurovégétatif avec la présence constante d'une dysautonomie, ainsi que le système extrapyramidal avec le constat fréquent d'une dystonie de type parkinsonien.

Ces bases physiopathologiques nous ont permis de construire un protocole thérapeutique dont les effets sur les multiples douleurs du syndrome d'Ehlers-Danlos sont maintenant éprouvés et améliorent très nettement la qualité de vie d'un grand nombre de ces patients.

Reste l'un des aspects majeurs de cette maladie, c'est son caractère familial et son mode de transmission génétique. Le suivi de 1962 patients et de leurs familles, de 2007 à 2014, nous a appris que la transmission n'est pas de type autosomique dominant, comme cela a été dit, épargnant un enfant sur deux, mais qu'il concerne la totalité d'une fratrie mais avec des différences symptomatiques considérables, depuis les formes légères, quasiment indécélables en dehors d'un contexte familial, jusqu'à des atteintes très sévèrement handicapantes.

Ce constat contribuera, dans le futur, à alourdir encore le chiffre, déjà très élevé, de la prévalence puisque chacun des médecins généralistes pour lesquels nous avons diagnostiqué un cas, dépiste entre trois et dix familles. Ce syndrome doit donc être sorti du cadre trop étroit pour lui des maladies rares qui nuit à sa très large identification. Ces orientations épidémiologiques ont des incidences très importantes sur son approche en termes de santé publique puisqu'il s'agit d'une maladie très fréquente, jamais diagnostiquée, constamment confondue avec d'autres pathologies principalement celles où prédominent les douleurs, davantage médiatisées dans les milieux médicaux (influence de l'immunologie en particulier) et extra-médicaux : fibromyalgies, spondylarthrites ankylosantes, polyarthrites diverses, Gougerot-Sjögren, arthrose mais aussi : dystrophies musculaires, myasthénie, maladie de Crohn, sclérose en plaques, maladie de Hashimoto, maladie de Lyme, endométriose, asthme, syndrome de Silverman et, très souvent, il y a une psychiatisation (syndrome dépressif, syndrome bipolaire, somatisation, état psychosomatique exprimé par « c'est dans la tête... »). Elle est transmise par des patients qui ne savent pas qu'ils sont concernés, qui sont en manque de soins, souvent en détresse sociale, et qui sont exposés potentiellement à des risques sanitaires importants.

Un autre fait caractérise les populations de personnes avec un Ehlers-Danlos, c'est la très large prédominance féminine (82 % dans notre série de patients) avec une sévérité moindre dans la population masculine.

Histoire d'une maladie oubliée

Pour mieux comprendre ce terrible fossé qui s'est creusé entre la fréquence du syndrome d'Ehlers-Danlos et la rareté

de son diagnostic, un retour sur la naissance et l'histoire de ce syndrome est nécessaire.

La première description significative du syndrome d'Ehlers-Danlos est celle de Lauritz Edvard Ehlers, le 15 décembre 1900, avec sa communication à la Société danoise de dermatologie et de syphiligraphie à Copenhague de l'observation d'un étudiant en droit âgé de 21 ans. Ehlers insiste sur la présence d'hémorragies, d'une peau étirable (*cutis laxa*) et d'une hypermobilité articulaire avec subluxations. Huit ans plus tard, Henri-Alexandre Danlos présente à la Société française de dermatologie un cas d'hypermobilité articulaire en insistant sur l'étirabilité très marquée de la peau de son patient qu'il compare, à tort, à du caoutchouc. Il est probable que le cas de Danlos était, en fait, un cas de pseudo xanthome élastique, dans lequel, l'étirabilité cutanée est très importante. Malheureusement ce signe, monté en épingle par Danlos, s'incrusterait jusqu'à maintenant dans le comportement clinique de nombreuses générations de médecins, qui en feront abusivement un signe nécessaire au diagnostic alors qu'il est absent ou discret dans la majorité de nos cas.

En 1933, Achille Miget, soutient sa thèse de doctorat en médecine, à Paris, sur un nouveau cas. Il retient trois critères d'identification : « l'hyperélasticité de la peau, l'hyperlaxité articulaire, le défaut de résistance des téguments ». Il décrit aussi, à l'instar d'Ehlers, la tendance hémorragique. La thèse de Miget sera l'occasion de rapprocher les deux descripteurs puisque, pour la première fois, Ehlers et Danlos, sont associés dans un destin commun.

Miget avait déjà noté le « caractère héréditaire et familial ». Ce point sera largement développé par la suite et le syndrome d'Ehlers-Danlos apparaît, aujourd'hui, comme une maladie génétique des fibrilles collagènes.

Les douleurs ne sont mentionnées dans aucun des cas présentés par les trois descripteurs historiques. Elles ne le seront pas davantage dans la première classification de 11 types, mise en place par les généticiens, à Berlin (1986). Elles sont seulement évoquées, en 1997, « douleurs des membres et articulaires » dans la forme hypermobile de la nouvelle classification de Villefranche réduite à 6 types. C'est peu, quand on sait l'extrême violence et le caractère multiple des douleurs qui ont conduit certains de ces patients à deaddictions médicamenteuses ou illégales, et même au suicide dans un cas récent ou à une demande d'euthanasie. Cet oubli initial est actuellement en cours de réparation par des publications plus récentes. Cette naissance, dans la confusion et les descriptions cliniques incomplètes ou erronées, permet de mieux comprendre comment cette maladie a pu être aussi longtemps ignorée. Elle est diagnostiquée dans notre première série de patients, avec un retard de 21 ans, en moyenne, chez les femmes et de 15 ans chez les hommes si l'on prend en compte le moment où des manifestations suffisamment évocatrices sont apparues. Cette absence de reconnaissance du syndrome par ignorance ou préjugé (« on ne nous croit pas », disent les patients, « il n'y a pas de douleur dans le syndrome d'Ehlers-Danlos », disent encore certains médecins) prive ces patients d'un traitement qui les soulage et qui peut changer leur vie en les sortant d'une errance thérapeutique inefficace, dangereuse et frustrante.

Typologie des patients et critères actualisés du diagnostic de syndrome d'Ehlers-Danlos

Notre expérience s'appuie sur une cohorte de 1962 patients reçus en consultation externe de 2007 à 2014. Nous avons réalisé, avec l'aide du Service d'épidémiologie clinique et de statistiques médicales du Professeur Philippe Ravaud à l'Hôtel-Dieu de Paris, une analyse statistique des 644 cas examinés de 1997 à 2012. Une deuxième étude, portant sur 120 observations plus récentes, recueillies en 2013 et 2014, est venue confirmer ces premières données.

Il n'y a pas de test génétique spécifique et le diagnostic repose, en pratique, sur un ensemble d'arguments cliniques, issus de l'interrogatoire du patient et d'un examen clinique simple. Cette séméiologie s'est considérablement enrichie, depuis quelques années, avec l'apport des cliniciens ayant rassemblé de grandes séries de patients. Cette variété s'explique aisément dans une maladie qui touche le conjonctif, soit plus de 70% des tissus du corps humain, impliquant la totalité des organes.

Tous nos patients répondaient à trois critères cliniques qui font consensus dans la communauté médicale internationale, regroupant à la fois les formes hypermobiles et les formes classiques de la classification de Villefranche. La différenciation clinique entre ces deux formes étant très difficile et certains (Rodney Grahame, Londres) ont proposé d'abandonner cette classification devenue caduque. Les formes identifiées comme classiques sont moins douloureuses mais cela peut changer avec les événements de la vie, comme nous l'avons constaté avec nos patients. Mieux vaut rassembler ces deux formes sous le terme de « forme commune du syndrome d'Ehlers-Danlos » et choisir les indications thérapeutiques en fonction de la symptomatologie.

La fragilité cutanée

Elle s'exprime par la minceur de la peau laissant apparaître les lacis veineux, les vergetures précoces et/ou abondantes, les difficultés de cicatrisation, la perception excessive de l'électricité statique (signe de la portière de voiture) et son aspect, doux, velouté à l'effleurage (Fig. 1–3).

L'hypermobilité articulaire

L'hypermobilité articulaire appréciée par un test de Beighton supérieur à 4, une abduction de la scapulo-humérale supérieure à 20°, la possibilité de toucher la fesse avec le talon en décubitus ventral ou bien la notion d'une hypermobilité dans l'enfance ou l'adolescence (mettre un pied derrière la tête, faire le grand écart facial, renversé en arrière: toucher l'occiput avec les talons) (Fig. 4–8). Elle peut être masquée par la présence de rétractions musculo-tendineuses que nous avons retrouvées sur les muscles ischio-jambiers dans 87,5% sur 232 de nos patients. Ces rétractions font partie intégralement, des signes cliniques et ne peuvent exclure le diagnostic d'Ehlers-Danlos.



Figure 1. Étirabilité excessive de la peau.



Figure 2. Étirabilité cutanée et cicatrice très apparente après incision de décharge pour éviter une gangrène. Il s'agit d'un syndrome des loges provoqué par les hématomes du bras et de l'avant-bras, après une prise de sang, par fragilité capillaire chez une personne avec un syndrome d'Ehlers-Danlos et soumise à un traitement anticoagulant.

Les « désordres » articulaires et locomoteurs

Ils se manifestent par des dérobements articulaires (pseudos entorses), des craquements, des blocages ou luxations secondairement douloureux, des maladroitness, notamment à la locomotion avec heurts d'objets (signe de la porte), mais aussi à lors de la préhension d'objets, des chutes.

Un cas semblable dans la famille

On retrouve souvent l'existence d'au moins un cas semblable dans la famille (ascendants, collatéraux, descendants), signant le caractère génétique de l'atteinte.



Figure 3. Signe de Gorlin.



Figure 4. Luxation de l'épaule.



Figure 5. Recurvatum du coude.

Un nombre important de manifestations font aussi partie du tableau clinique et contribuent largement au diagnostic (Fig. 9–11).

Les douleurs diffuses, une fatigue intense avec, parfois, des accès de somnolences brutales, contrastant avec



Figure 6. Recurvatum du genou gauche.



Figure 7. Un signe formel d'hypermobilité.

des troubles de l'endormissement et des insomnies, une dysautonomie avec crises de sueurs, frilosité, hypotension artérielle, crises de tachycardie, extrémités froides (signe de la chaussette), crises vasomotrices, aspect livide de la peau, une dystonie (fasciculations, secousses musculaires involontaires, tremblements, crises toniques plus ou moins étendues, pseudo comitiales ou pseudo paralytiques parfois), des hémorragies diffuses, des manifestations digestives (constipation, reflux gastro-oesophagien), ballonnements, fausses routes, calculs vésiculaires, des altérations bucco-dentaires (luxations plus ou moins douloureuses des articulations temporo-mandibulaires, fragilités dentaires, pousses dentaires anarchiques, palais ogival, rétractions des gencives), ORL (hyperacousie, hyperosmie, vertiges,



Figure 8. Rétractions des muscles ischio-jambiers et triceps (87,5 % des cas de syndrome d'Ehlers-Danlos).

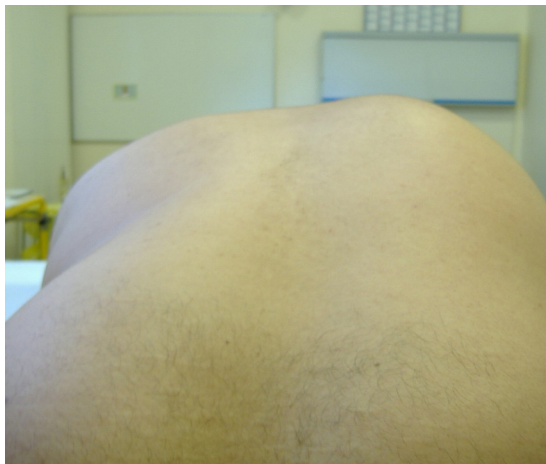


Figure 9. Scoliose lombaire gauche.



Figure 10. Pied du SED (avant pied plat de Lelièvre, rétraction plantaire, arrière pied axé).



Figure 11. L'anarchie dentaire du SED.

acouphènes), visuelles touchant la vision binoculaire avec fatigue visuelle surtout et désordres posturaux, vésico-sphinctériennes (dysurie, urgences), troubles cognitifs (mémoire de travail, attention, concentration, orientation temporo-spatiale), manifestations respiratoires (crises de suffocation parfois spectaculaires, bronchites, dyspnées, « signe de l'escalier »).

Les manifestations, au cours de la vie sont très variables et imprévisibles. Nous avons observé les points suivants : leur apparition, dès la petite enfance, pour celui qui sait observer, leur accentuation, chez les filles, dans la période pubertaire, leur majoration à l'occasion d'un accident (de la voie publique en particulier) posant des problèmes médicaux difficiles compte tenu du niveau de connaissance sur le syndrome des médecins conseils et des experts judiciaires, l'influence des maternités (amélioration, parfois, lors de la grossesse et de l'allaitement, majoration après l'accouchement). L'âge avancé n'apparaît pas comme un facteur d'aggravation, l'arthrose est exceptionnelle, les patientes paraissent toujours plus jeunes du fait de l'aspect de leur peau.

Description des douleurs du syndrome d'Ehlers-Danlos

Les douleurs constituent, dans notre série, le symptôme le plus fréquent (98 % pour les douleurs articulaires), à égalité avec la fatigue (96 % des cas) réalisant un tableau asthénéo-algique qui est largement dominant. Il est permanent et accentué lors de crises qui ponctuent l'évolution. Ces douleurs sont diffuses, « tout le corps est douloureux », disent les patients. Elles sont difficiles à décrire et, parfois à localiser à cause des troubles proprioceptifs très présents dans le syndrome. Quelles que soient leurs localisations, on retrouve les mêmes qualificatifs violents pour les décrire. Les termes de brûlures, d'arrachements, d'écrasements, de « coups de couteau » ou de pénétration avec un fer rouge, de torsions, de fourmillements douloureux, de ruissellement pénibles, de décharges électriques, de sensations de contusions, d'écrasement, de pesanteurs sont utilisés. L'impression d'avoir été roué de coups revient souvent. Leurs trajets sont fantaisistes, sans rapport avec des topographies radiculaires ou tronculaires (à l'exception de certaines compressions dans le défilé des scapulo-claviculaires ou la gouttière épitrachéale-olécraniennne). Certaines

« projections à distance » font évoquer la participation des systèmes sympathique et vasculaire.

Ce qui domine, surtout, c'est leur intensité jugée souvent intolérable, conduisant à imaginer que l'on ampute le membre douloureux pour supprimer la douleur. Elles varient mais sur un fond permanent, évalué à 2 sur une échelle analogique de 10 et chiffrée, nettement au-delà de 10, lors des crises. Ces accentuations peuvent être spontanées, souvent nocturnes, en particulier aux membres inférieurs, mêlant souffrances musculo-articulaires et manifestations vasculaires pénibles, mettant en valeur le rôle de la vasodilatation nocturne mais aussi des appuis sur des tissus mous et les positions algogènes.

Ailleurs, elles sont déclenchées par un traumatisme direct, un étirement passif (lors de l'examen, par exemple, qu'il faut pratiquer avec douceur) ou bien lors de mouvements surtout s'ils sont brusques (lors du rattrapage d'une chute, par exemple), effectués contre une résistance importante ou bien répétés (repasser, écrire, utiliser une souris d'ordinateur).

Elles persistent souvent longtemps (plusieurs jours) après la sollicitation, véritable « douleur différée », « rémanence » ou « dette douloureuse », après un effort, une activité, contraignant « doser » le volume d'activités, à effectuer des pauses. Ainsi, faire une heure de ménage peut se solder par une crise douloureuse généralisée pendant plusieurs jours. Les mouvements répétés (repasser par exemple), les activités avec antépulsion de l'épaule au-delà de 60/90 degrés génèrent des douleurs cervico-scapulaires intolérables du fait des contraintes exercées sur le système musculaire cervico-scapulaire et scapulo-thoracique qui peine à stabiliser des omoplates particulièrement mobiles.

Les douleurs résistent fréquemment, au moins en partie, aux anesthésies dentaires, aux péridurales et aux anesthésies locales ou locorégionales alors que, paradoxalement, elles sont habituellement sensibles ou très sensibles, de façon durable, aux traitements par emplâtres et aux injections de lidocaïne autour des tendons ou dans les zones gâchettes musculaires.

Elles résistent aussi, très souvent, de façon surprenante, aux traitements médicamenteux usuels, les morphiniques en particulier, qui ont ici des effets indésirables très marqués, aggravant la dissociation proprioceptive entre les stimulations corporelle et le cerveau. Cela doit faire évoquer le syndrome avant d'impliquer un mécanisme psychologique ou psychiatrique. Par contre, l'efficacité des traitements locaux (orthèses, stimulations électriques antalgiques transcutanées), qui agissent localement sur les capteurs et leurs supports tissulaires contribuent à orienter le diagnostic.

Deux éléments quasiment constants pour le premier, fréquent pour le second, jouent un rôle important dans la survenue et l'expression de ces douleurs : la dysautonomie et la dystonie.

Dysautonomie

La dysautonomie contribue largement à la pénibilité du syndrome : frilosité, sueurs froides, extrémités « gelées », bouffées vasomotrices, accélérations douloureuses du rythme cardiaque, labilité émotionnelle, sensations de malaise allant jusqu'à la perte de connaissance. L'influence des facteurs climatiques (forte diminution, voire disparition

des douleurs et de la fatigue lors du séjour dans une contrée chaude, accentuation par un temps froid et humide) est probablement expliquée par la dysautonomie.

Dystonie

La dystonie a échappé, jusqu'à maintenant, aux descriptions habituelles du syndrome alors qu'elle est fréquente, volontiers confondue avec des crises de spasmodophilie quand ce n'est pas d'hystérie. Son mode d'expression, le plus habituel, est la survenue de mouvements involontaires, des membres, du cou et du tronc, de secousses musculaires localisées, de myoclonies, la présence de « jambes sans repos » est souvent associée, de même qu'une crampe de l'écrivain, des contractures des extrémités ou bien d'un ou plusieurs membres. Ces manifestations sont parfois nettement initiées par une douleur, l'infiltration d'une épaule, par exemple. Ces manifestations de dystonie sont à l'origine de douleurs par la tension exercée sur un système musculo-tendineux toujours prompt à réagir sur un mode douloureux. Elles peuvent aussi provoquer des luxations ou des blocages articulaires très douloureux. Les effets positifs d'un traitement par les antiparkinsoniens contribuent à conforter la réalité de ce syndrome, améliorer l'état de douleur et d'inconfort, apportant un argument thérapeutique à l'existence de cet aspect du syndrome.

Les douleurs articulaires

Elles sont très fréquentes (98 %) et, le plus souvent intenses (égales à ou supérieures à 7 sur 10 à l'EVA dans 82 % des cas). Elles sont principalement périarticulaires à type de tendinites dont elles ont les caractéristiques (douleurs à la palpation sur le trajet des tendons et à leur mise en tension), de gênes des muscles périarticulaires avec une sensation douloureuse permanente d'enserrement, de manchon douloureux. Combinées aux troubles de la proprioception et à la fatigue ressentie, il en résulte parfois une sensation de membres en plomb qui sont perçus comme impossibles à déplacer, alors la personne a conscience qu'elle pourrait le faire, qu'elle se représente mentalement le mouvement, qu'elle « n'est pas paralysée », mais son « corps ne lui obéit pas ». Les mouvements volontaires brusques ou dans les amplitudes extrêmes avec étirement capsuloligamentaire et, parfois, une subluxation, un ressaut ou un blocage articulaire transitoires, provoquent des douleurs violentes perçues comme plus profondes, intra-articulaires.

La survenue de la douleur est habituellement le facteur d'une instabilité articulaire avec dérobements ou maladroites et/ou d'une limitation fonctionnelle permanente du fait du caractère douloureux des mouvements articulaires qui peut être très important.

À l'inverse, les étirements, les postures en position articulaire extrême, les automobilisations avec craquements (ici sans risque pour les articulations mais qui impressionnent l'entourage) peuvent soulager momentanément, de même que les contractions musculaires isométriques.

L'hypermobilité n'apparaît pas, comme telle, responsable des douleurs et des désordres articulaires puisqu'ils sont absents chez les enfants et adolescents hypermobiles atteints qui sont performants, dans la gymnastique, la danse, la voltige à cheval ou le judo.

Elles concernent l'ensemble du système orthopédique : l'axe vertébral, tout le dos, bassin compris, la région scapulaire, les épaules, les coudes, les poignets et les doigts (le pouce surtout) aux membres supérieurs ; les hanches avec des blocages excessivement douloureux et handicapants, en se levant d'un siège ou à la marche, les genoux et les chevilles avec une lésion assez caractéristique : la luxation des tendons péroniers latéraux sur la malléole externe par distension des poulies de réflexion rétro malléolaires.

Les douleurs musculaires et tendineuses

Elles sont présentes dans 84% des cas et largement intriquées avec les douleurs articulaires avec lesquelles elles se confondent lors des crises. Elles sont perçues comme un peu moins sévères que les douleurs articulaires (47% sont égales ou supérieure à 7 sur 10 à l'EVA). Elles forment une « chaîne » douloureuse musculotendineuse sur laquelle se focalisent les traitements locaux (injections de lidocaïne surtout) intéressant les trapèzes, les muscles périscapulaires, l'insertion basse du deltoïdeus, les rotateurs et adducteurs de l'épaule, les épitrochléens et les épicondyliens, les tendons du poignet (« tabatière anatomique », extensor carpi, radialis longus, extensor carpi ulnari, flexor carpi ulnari), les muscles para vertébraux, des cuisses des mollets, les tendons et insertions musculaires du genou. Aux extrémités des membres, des crispations des doigts ou des orteils sont d'origine dystonique. Les sensations douloureuses sont décrites comme des crampes, des broiements, des déchirures, des coups de couteaux, des écrasements, des pesanteurs douloureuses souvent intolérables par leur brusquerie et leur intensité paralysant tout mouvement qui les accentue.

Les douleurs abdominales

Elles tiennent une place importante (77% dont 53% ont une EVA à 7 ou plus). Les plus évocatrices du syndrome sont des douleurs épigastriques violentes à type de sensations de torsions internes profondes, d'enfoncement d'un objet agressif, survenant par crises brutales, notamment dans l'enfance, à de séjours à l'hôpital dans la crainte d'une urgence chirurgicale. Les examens cliniques et échographiques sont normaux. De nombreuses autres douleurs abdominales peuvent être observées. Les reflux gastro-oesophagiens sont très fréquents (80%) et, à ce titre, figurent parmi les signes très évocateurs du syndrome. Les douleurs du cadre colique sont habituelles, pouvant être majorées au niveau des angles coliques ou dans les fosses iliaques, accompagnant un état de constipation (74% des cas) confinant, parfois, à la subocclusion ou à l'occlusion.

Les ballonnements (70% des cas) peuvent être, très impressionnants simulant, parfois, une grossesse de six mois,

douloureux, entravant le bouclage d'une jupe ou d'un pantalon. Ces distensions aériques de l'abdomen accentuent les douleurs xiphoidiennes, constituent une résistance au bon fonctionnement des diaphragmes et sont ainsi un élément important de la gêne respiratoire observée chez ces patients.

Les douleurs de l'hypochondre droit doivent faire évoquer la présence de calculs vésiculaires, particulièrement fréquents dans le syndrome d'Ehlers-Danlos et à rechercher systématiquement, tous les ans, par une échographie. Volontiers volumineux ou nombreux (jusqu'à 30), ils exposent à des complications graves : pancréatites par migration de sables vésiculaires dans un canal de Wirsung élargi, perforation d'une paroi vésiculaire amincie à l'origine de péritonites particulièrement graves dans ce contexte, les foyers infectieux se lovant dans les replis d'un péritoine extensible. La symptomatologie est trompeuse : les douleurs, sont volontiers noyées dans un tableau de douleurs abdominales diffuses. Elles n'irradient pas vers l'épaule droite mais dans le dos, l'abdomen est souple, la poussée fébrile est improbable dans ce contexte de troubles de la thermorégulation. La solution de prudence serait, pensons-nous, de procéder à l'ablation des pierres vésiculaires sans attendre des complications, très probables, trop souvent diagnostiquées avec retard. La région anale est, elle aussi, le siège de douleurs à la défécation avec ou sans la présence d'hémorroïdes, particulièrement fréquentes mais difficiles à opérer.

Les douleurs d'origine génitale. Grossesse. Accouchements

Elles sont très fréquentes et très marquées chez la femme. Elles accompagnent les règles qui sont décrites comme douloureuses et abondantes en quantité ou en durée. La dyspareunie se retrouve dans un bon tiers des cas profonde lors des rapports sexuels est présente dans un tiers des cas. Lors de la grossesse, on observe, assez souvent, une diminution des phénomènes douloureux, argument supplémentaire en faveur du rôle important des facteurs hormonaux chez la femme. Lors des accouchements, le travail est souvent décrit comme long et pénible, les péridurales peuvent ne pas être efficaces. Les douleurs génitales existent aussi, parfois chez l'homme : douleurs testiculaires lors des rapports sexuels et lors de torsions testiculaires.

Les douleurs de la paroi thoracique

Elles sont fréquentes (71%) mais moins violentes que les douleurs abdominales (23% seulement ont une EVA supérieure à 7/10). Elles jouent cependant un rôle primordial dans la symptomatologie. En effet, leur localisation dans la région précordiale, surtout si une tachycardie douloureuse d'origine dysautonomique, fait craindre à tort une lésion cardiaque qui inquiète beaucoup et débouche sur des investigations cardiologiques inutiles car négatives.

Le diagnostic de douleur costale se fait par la palpation appuyée qui provoque une douleur sur un trajet costal.

D'autre part, ces mêmes douleurs pariétales thoraciques jouent un rôle très important dans la symptomatologie respiratoire de ce syndrome. Elles siègent principalement sur la face antérieure du thorax autour du sternum. Elles sont particulièrement vives au niveau de l'appendice xyphoïde et à partir de là, sont localisées sur la partie interne du rebord costal. Elles siègent également sur toute la partie inférieure du thorax, la jonction costo-vertébrale dans sa partie inférieure, dans la région axillaire, à la partie haute du thorax près des articulations sternoclaviculaires. Elles sont à l'origine de blocages respiratoires douloureux qui aboutissent à des crises de dyspnée majeures avec participation diaphragmatique probablement à cause des inhibitions douloureuses à partir de ses insertions costales. Ces crises de suffocation douloureuse font discuter une embolie pulmonaire ou un pneumothorax, ce dernier étant une complication possible du syndrome d'Ehlers-Danlos. Ces douleurs costales sont très accessibles aux traitements locaux (emplâtres anesthésiques, TENS mais surtout micro-injections locales de Lidocaïne).

L'hyperesthésie cutanée

Elle est présente dans 39% des cas. Elle se manifeste principalement par une intolérance aux contacts, même discrets, perçus sur un mode douloureux qui peut, par endroits être exacerbé et intolérable, ces zones hyperalgiques peuvent cohabiter avec des zones d'hypo ou d'anesthésies. C'est cette intolérance qui explique, la suppression des étiquettes des chemisiers (« signe de l'étiquette »). Elle constitue un obstacle au port d'orthèses, pourtant bien utiles à ces patients. Elle rend difficile les injections locales de Lidocaïne lorsqu'elles sont très importantes, ce qui est le cas surtout chez l'enfant. Le simple contact de la pointe de l'aiguille, la traversée de la peau et l'injection, même lente, du produit arrache des cris de douleurs et impose le recours, avant injection, à des emplâtres de Lidocaïne. On peut rapprocher de cette hyperesthésie cutanée, la très grande réactivité à l'électrostatisme, notamment lors de l'ouverture d'une portière de voiture (« signe de la portière ») ou de la tenue d'un caddy avec exposition aux accidents de l'électricité. Un certain nombre de nos patients se plaignent de prurits, parfois associés à des éruptions psoriasiformes ou eczématiformes et/ou une sécheresse de la peau.

Les migraines

Elles figurent parmi les symptômes les plus handicapants, et sont présentes dans 84% des cas. Distinctes des douleurs postérieures, fréquentes également, par la participation de troubles visuels, l'association à une obnubilation, à des paraphasies et, surtout, leur violence (EVA égale ou supérieure à 7 dans 57% des cas). Elles sont améliorées par

l'oxygénothérapie dans 98% des cas avec une disparition totale dans 45% des cas.

Les autres manifestations douloureuses

Hyperacousies

Les hyperacousies sont très fréquentes (89%) et peuvent être très pénibles, face à la télévision, dans les transports, au travail surtout avec les bureaux à ciel ouvert ou lors des repas de famille. Il s'y associe une acuité auditive parfois exceptionnelle avec des dons pour le langage musical qui ont permis à certains patients de faire carrière. Plusieurs personnes de notre série ont « l'oreille absolue ». Cette audition fine qui ne fait pas le départ entre une voix proche et un bruit plus lointain et, possiblement, la différence de la simultanéité de la perception entre les deux organes de l'audition, créent des problèmes de stéréoacousie qui brouillent les messages et simulent une hypoacousie (« signe du brouhaha »). Une hypoacousie, objectivée par les audiogrammes, peut être associée. Une surdité unilatérale brusque a été observée chez deux de nos patientes. Les acouphènes sont présents dans 69% des cas. Des douleurs atroces peuvent être proposées par dépressurisation lors d'un voyage en avion, imposant des filtres acoustiques spéciaux.

Vertiges positionnels

Les vertiges positionnels sont fréquents (80%), pouvant aller, dans quelques cas, jusqu'à interdire la station debout ou entraver sévèrement la marche.

Hyperosmie

L'hyperosmie est un signe habituel (69%). Son association avec l'hyperacousie est très évocatrice de ce syndrome. Très utile pour détecter une fuite de gaz, elle devient particulièrement gênante lorsqu'il s'agit de l'exacerbation de certaines odeurs nauséabondes ou d'une altération du goût.

Douleurs bucco-dentaires

Les douleurs bucco-dentaires tiennent une place importante, dans ce syndrome encore méconnu de la majorité des odontologistes. Les douleurs temporo-mandibulaires, souvent associées à des blocages, des craquements ou des subluxations ou luxations sont présentes dans 76% des cas. Les douleurs dentaires avec hypersensibilité au chaud et au froid caractérisent une denture fragile (fractures), mal implantée, siège de mobilités dentaires pathologiques. Il s'y associe (80% des cas) une hyperesthésie des muqueuses gingivales qui sont rétractées et volontiers hémorragiques au brossage des dents mais aussi de l'ensemble des muqueuses linguales et de la cavité buccale.

Pénibilité et la fatigue visuelle

La pénibilité et la fatigue visuelle sont habituelles (86%), liées à la difficulté de superposition des deux images rétinienues au niveau des zones corticales visuelles. Cela

est particulièrement net avec un écran. L'amélioration habituelle par une rééducation orthoptique bien conduite confirme cette hypothèse. Les conjonctives sèches, avec picotements pénibles et, parfois, conjonctivites conduisent souvent, si elles sont associées à la sécheresse buccale, à un diagnostic erroné de maladie de Gougerot-Sjögren. Il faut aussi mentionner la photophobie habituelle, tant pour l'éclairage naturel qu'artificiel. Cette désadaptation des circuits de vision binoculaire fait partie du syndrome proprioceptif et représente une voie de recherche de type posturologique pour le traitement du syndrome.

Brûlures vésico-sphinctériennes

Les brûlures vésico-sphinctériennes, les envies impérieuses (63 %) douloureuses, les brûlures à la miction sont courantes, contrastant et s'associant avec la perte du besoin d'uriner (51 %) qui conduit à espacer les mictions de 12 heures ou plus. Pourtant, les retentissements sur le haut appareil urinaires sont modérés dans notre série de cas, malgré la présence, parfois, de calculs urinaires dont la fréquence n'a pas été évaluée. Il s'agit principalement de pyélonéphrites, d'infections urinaires conséquences de résidus vésicaux trop importants qui nécessitent, dans quelques cas des autosondages répétés.

Gênes respiratoires

Les gênes respiratoires ont été évoquées à propos des douleurs de la cage thoracique. Ces dernières ne sont pas les seules responsables de ces difficultés qui s'expriment par des « crises inspiratoires » (65 %), douloureuses et angoissantes, presque toujours confondues avec de l'asthme par ignorance du syndrome.

L'apport du percussionnaire, puis de l'oxygène ont permis une amélioration considérable de cette situation associée, à notre grande surprise à un effet très positif sur la fatigue, ouvrant une voie thérapeutique nouvelle.

Douleurs, œdèmes et vasomotricité

Certaines douleurs observées évoquent un mécanisme vasculaire du fait de leur tonalité et des variations de l'apparence cutanée. C'est le cas de sensations pénibles de froid (plus rarement de chaud) des extrémités, qualifiées, à tort, de syndrome de Raynaud, des tensions douloureuses très pénibles des membres inférieurs, notamment la nuit, associées à un œdème dur, ce qui évoque une origine lymphatique qui est confirmée par l'effet, souvent très positif, de la pressothérapie et du drainage lymphatique.

Douleurs et sommeil

Quarante pour cents des patients ont des troubles du sommeil dans lesquels les réveils douloureux tiennent une bonne place, du fait d'un inconfort positionnel et de troubles proprioceptifs nocturnes.



Figure 12. Vêtements compressifs proprioceptifs et ceinture lombo-dorsale.

Le protocole thérapeutique du syndrome d'Ehlers-Danlos

Au-delà du traitement des douleurs, il s'agit d'une réappropriation de son corps par le patient, à travers un réapprentissage des sensations corporelles et un meilleur contrôle de sa motricité. C'est pourquoi, nous privilégions les traitements locaux antalgiques et proprioceptifs. Cette stratégie thérapeutique est également justifiée par les effets indésirables fréquents des médicaments agissant sur la perception des douleurs dont nous restreignons l'emploi. Le protocole associe, les orthèses, les traitements locaux des douleurs, l'oxygénothérapie avec ou sans Impulsator HC, les antalgiques généraux. Les orthèses représentent l'un des apports principaux du traitement.

Vêtements compressifs

Les vêtements compressifs (gilets, coudières, gantelets, pantys, chevillières) sont issus d'une technologie dérivée des vêtements destinés aux grands brûlés (Fig. 12). En comprimant des tissus trop souples, ils augmentent leur réactivité et diminuent les contraintes à l'origine des douleurs (épaules, genoux). Le contact sur la zone douloureuse produit des stimulations tactiles qui vont avoir un effet inhibiteur par application du *gate control* sur la transmission des douleurs, y compris des douleurs costales, facilite la proprioception de la cage thoracique et aide la respiration. Ils bénéficient d'un agrément spécial pour le syndrome d'Ehlers-Danlos. Les bas de contention classe 2 peuvent aussi être utiles.

Orthèses plantaires

Les orthèses plantaires (support de voûte, appui rétrocapital médian) compensent le pied plat antérieur avec rétraction plantaire caractéristique du pied d'Ehlers-Danlos. Leurs effets proprioceptifs et antalgiques (chevilles, genoux, bassin) sont immédiats.

Ceinture lombaire

La ceinture lombaire a un rôle proprioceptif et antalgique global pour le dos qui est, ici, une cible privilégiée des douleurs. Des bretelles avec appui à la face antérieure des épaules améliorent le repérage proprioceptif du tronc.

Orthèses légères

D'autres orthèses légères (collier cervical, genouillères, orthèses de pouce ou de poignet) peuvent renforcer ces actions proprioceptives et antalgiques directes ou indirectes. Notamment, des orthèses de repos des mains, légères en matériau semi rigide qui, appliquées 10 à 15 minutes au moment où l'écriture devenue impossible du fait d'une gêne douloureuse, permettent de continuer à écrire sur une longue période. Les orthèses de fonction avec stabilisation du pouce rendent de grands services. Les bandes élastiques (effet anti œdème?) ont leurs indications dans les douleurs des membres inférieurs, notamment la nuit.

Orthèses articulées des membres inférieurs

Les orthèses articulées des membres inférieurs (Fig. 13) sont indiquées lorsque les orthèses précédentes ne sont pas suffisantes face aux douleurs et aux difficultés de marche confinant au fauteuil. Bilatérales le plus souvent, elles comportent une pièce de hanche s'il y a des blocages douloureux de la hanche. La reprise de la marche est, parfois, surprenante par les effets antalgiques et proprioceptifs immédiats.

Sièges moulés

Les sièges moulés (Fig. 14), surtout chez les jeunes enfants, luttent efficacement contre les instabilités douloureuses. Les corsets rigides et les orthèses cruro-pédiées de nuit ont aussi un rôle proprioceptif et antalgique efficace.

Aides techniques

Les fauteuils roulants manuels sont très difficiles à piloter du fait des réactions douloureuses des membres supérieurs. Le recours au fauteuil électrique peut être nécessaire. Il existe toute une panoplie d'aides techniques fonctionnelles ou situationnelles, allant de la brosse à dents électrique aux derniers perfectionnements de l'informatique et du contrôle d'environnement qui peut, avec l'aide et le conseil d'ergothérapeutes, réduire les douleurs et augmenter l'autonomie personnelle et sociale de ces patients. Les supports (coussins, dossier, matelas et oreillers à mémoire de formes) sont ici d'un très grand apport. Les chiens d'assistance ont des indications. La compensation des

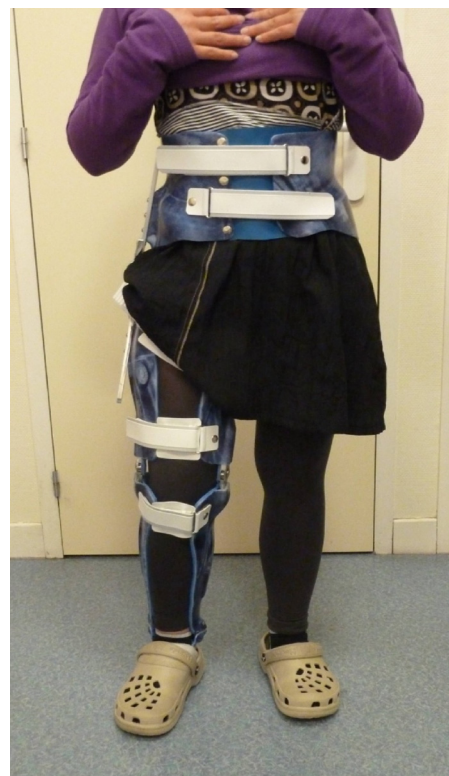


Figure 13. Orthèse cruro-pédieuse avec pièce de hanche.



Figure 14. Siège moulé pour enfant.

taches de la vie quotidienne par des aides humaines est une nécessité dans beaucoup de cas.

Kinésithérapie

Elle contribue à améliorer l'état proprioceptif et a un effet antalgique par les techniques de massages, d'hydrothérapie, de contractions isométriques, de rééducation posturale sur plateaux spéciaux, devant un miroir, en équilibre instable, le Tai Chi Chuan, la relaxation type Schultz, les techniques de facilitation de type Kabat, les techniques du mouvement imaginé, le bio-feed-back, la rééducation virtuelle... sont autant de méthodes à explorer, à exploiter et à codifier par une kinésithérapie qui ne doit jamais être douloureuse et doit s'extraire du sacro-saint concept de la musculation et du traitement systématique de la douleur par l'effort. Les manipulations ostéopathiques cervicales sont strictement interdites, celles des articulations sont à éviter, les autos manipulations, notamment actives sont utiles et sans risque. La pressothérapie apporte un soulagement réel de certaines douleurs des membres inférieurs. La rééducation proprioceptive respiratoire avec apprentissage du contrôle des crises de bradypnée inspiratoire évite bien des séjours aux urgences. Le chant est une excellente thérapie respiratoire proprioceptive. Les mobilisations actives rapides de la tête avec contrôle visuel peuvent améliorer les vertiges paroxystiques.

Les massages, en l'absence d'une hyperesthésie marquée, ont un effet antalgique, parce que décontractants et parce qu'activant le dispositif du gate control.

Les glissés profonds, les étirements, les pressions appuyées locales sont indiqués, ainsi que le drainage lymphatique. La chaleur locale (les bains chauds surtout), les traitements locaux pratiqués dans les cures thermales et en balnéothérapie (bains tourbillonnants, douches sous-marines) ont des effets proprioceptifs et antalgiques. L'acupuncture, la mésothérapie donnent ponctuellement des résultats peu durables, dans notre expérience.

Ergothérapie

Elle permet une rééducation gestuelle qui économise les mouvements avec la participation des aides technique et qui améliore la proprioception. Elle contribue, en lien avec l'orthophonie, à la rééducation de l'organisation dans le temps, l'espace et de la mémoire. L'orthophonie est aussi indiquée dans la dysphonie et les troubles de la déglutition.

Ophtalmologie, l'orthoptie, la posturotologie

C'est un domaine en plein développement qui doit permettre d'agir de façon efficace sur le trouble proprioceptif majeur qui caractérise ce syndrome. Les prescriptions d'orthoptie sont utiles, à condition de ne pas exiger trop de contraintes musculaires à l'origine de douleurs. Il y a une grande attente dans ce secteur avec des débouchés, a priori, très intéressants.

Place de la chirurgie

La place de la chirurgie est très restreinte. Les tissus conjonctifs du Syndrome d'Ehlers-Danlos supportent mal les transferts tendineux et autres interventions sur les parties molles, l'os consolide mal. La chirurgie du genou se solde habituellement par des échecs. Les interventions pour pseudo hernies discales, par une aggravation. La chirurgie garde quelques indications adaptées dans les luxations de l'épaule, les luxations des tendons péroniers, celles des doigts, parfois. En ce qui concerne l'abdomen et le pelvis, là aussi, il faut être très circonspect devant le risque d'échec, de lâchages de sutures, de saignements. Un cas particulier : les calculs vésiculaires qui menacent de perforer une vésicule à la paroi fragile. Au moindre signe suspect de complication, l'intervention s'impose. Faut-il la faire préventivement ? Les pneumothorax sont très rares mais très douloureux, la chirurgie semble donner de bons résultats dans les cas, peu nombreux, que nous avons suivis. Un geste chirurgical s'accompagne souvent d'une accentuation des douleurs. Les traitements de l'hyperacousie et des acouphènes sont à découvrir, des filtres spéciaux préviennent les douleurs par dépressurisation, des filtres à odeurs existent aussi.

En odontologie

Les anesthésiques locaux sont souvent inopérants. Beaucoup de problèmes douloureux maxillo-faciaux et dentaires existent : douleurs des articulations temporo-mandibulaires, anesthésies dentaires inefficaces, algies dentaires au froid, au chaud, bruxisme, gingivites. Les orthèses et l'orthodontie adaptée aux caractéristiques très particulières du syndrome ont ici une place importante.

Reflux gastriques

Les traitements des reflux gastriques font appel aux inhibiteurs de la pompe à sodium (Oméprazole surtout) à doses élevées en plusieurs prises, le TENS, la chaleur, les massages, les anti-spastiques pour les douleurs abdominales, les troubles du transit peuvent contraindre à recourir aux lavements. Les vessies instables du syndrome sont sensibles au Ditropan qui agit aussi sur les sudations. Il est contre indiqué en cas de glaucome.

Traitements par oxygénothérapie et impulsator HC (percussionnaire)

C'est en voulant agir sur la proprioception bronchique des personnes ayant un Ehlers-Danlos pour combattre leurs crises « respiratoires » avec l'impulsator HC que nous avons, outre le résultat escompté, fortuitement découvert les effets de l'oxygénation sur la fatigue et les migraines. L'oxygène est prescrit au volume de 3 à 5 L/min chez un adulte, de 1 à 2 L/min. chez un enfant. Les séances durent 20 minutes et sont répétées 2 à 4 fois par jour, incluant l'école ou le travail. Le percussionnaire est prescrit 20 minutes une à deux fois par jour, toujours couplé à l'oxygène. Il est indiqué s'il y a des crises de « blocages respiratoires » fréquentes, des fausses routes, des bronchites. L'oxygène a un effet nettement positif sur la survenue de

migraines et sur l'inconfort lié à la fatigue. Plusieurs de nos patients signalent, dans les questionnaires d'enquête, une action plus diffuse, sur l'ensemble du syndrome douloureux, le sommeil et les capacités cognitives. Plusieurs ont pu continuer leur activité professionnelle ou scolaire grâce à ce traitement.

Les antalgiques par voie générale

La gestion des médications antidouleurs dans le syndrome d'Ehlers-Danlos est très difficile du fait des effets secondaires, très marqués ici, mais aussi à cause du mécanisme des douleurs qui fait échec à bien des thérapeutiques largement éprouvées par ailleurs.

Nous avons choisi le schéma thérapeutique suivant : traitement de fond associant le Baclofène (20 à 60 mg par jour) et le lévocarnil (2 à 6 flacons par jour, selon le poids et la tolérance intestinale). En cas de crise douloureuse d'intensité « moyenne » : le tramadol LP (50 à 200 mg deux fois par jour). En cas de crises très violentes : Acupan 20 mg par voie orale, sous-cutanée ou en perfusion. Les anti-inflammatoires, sous protection gastriques se montrent parfois efficaces, ainsi que la lamaline. La kétamine qui est parfois utilisée devant l'échec des autres thérapeutiques.

Hypnose

L'hypnose et l'autohypnose donnent des résultats souvent excellents mais inconstants.

Le traitement de la dystonie

Il s'appuie sur les dopaminergiques et la dopamine. Les injections de toxine botulique ont ici leur place mais nous n'en avons pas l'expérience.

Vitamine D

Il est cohérent de prescrire Vitamine D quotidiennement pour compenser le déficit constant de cette hormone chez les patients avec un syndrome d'Ehlers-Danlos cause des altérations de la peau où elle est fabriquée à 80%. Le fer sérique est parfois bas, du fait des saignements mais très difficile à assimiler, du fait des troubles digestifs. Les traitements hormonaux, agissant sur les cycles menstruels atténuent les dysménorrhées. Les bêta bloquants ont des indications dans la dysautonomie.

Les traitements à risques

Les traitements à risque sont :

- les anticoagulants et antiagrégants. Le risque hémorragique est certain et probablement plus important chez toutes les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos que le risque de phlébite et d'embolie pulmonaire ;
- les corticoides sont contre indiqués car inutiles et menaçant d'aggraver l'ostéopénie ou de provoquer une insuffisance surrénalienne ;
- les anti-inflammatoires sont à éviter (risques gastriques) ou sous couvert de protection gastrique ;



Figure 15. Concours hippique avec orthèse cruro-pédieuse adaptée au cheval.

- les ponctions lombaires (risque de brèche méningée) sont à réserver, avec prudence pour les périurales indispensables ;
- les manipulations cervicales sont proscrites (risque rachidien et de rupture ou dissection artérielle vertébrale) ;
- la chirurgie discale, la chirurgie des genoux et d'une façon générale, la chirurgie orthopédique sauf dans des indications très sélectionnées (épaules, mains, surtout) ;
- les anneaux gastriques. La chirurgie veineuse sont à risques pour les premiers, inutile pour la seconde.

Conclusions

Le syndrome d'Ehlers-Danlos apparaît aujourd'hui comme un syndrome très fréquent avec une prévalence probable de un million de cas en France, méconnus pour la plupart et qui ignorent qu'ils transmettent la maladie (Fig. 15). Sa symptomatologie, très largement dominée par les douleurs et la fatigue, est beaucoup plus complexe que celle qui était décrite jusqu'à présent. Sa méconnaissance et l'absence de test génétique exposent à de nombreux effets iatrogènes.

Les plus répandus sont une psychiatrisation abusive avec ses corollaires d'exclusion sociale et une chirurgie fonctionnelle mal adaptée souvent catastrophique...

Des traitements efficaces ont pu être mis en place et ce n'est pas le moindre avantage pour le patient que de lui en faire bénéficier. Ce diagnostic doit donc être évoqué en priorité chaque fois que des douleurs sont diffuses, permanentes avec des crises violentes, résistantes aux traitements habituels, sans support de lésions à l'imagerie.

Déclaration d'intérêts

Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts en relation avec cet article.

Pour en savoir plus

Bravo JF, Wolff C. Clinical study of dysautonomia in 1226 patients with Joint Hypermobility Syndrome: presented as a poster at the XV Pan-American League of Associations for Rheumatology (Panlar) in Guatemala City, August 12–16th 2008. Abstract published in JCR. *J Clin Rheum* 2008;14(4 Supplement);S33.

Ehlers E. Cutis laxa, neigung zu haemorrhagien in der Haut, lockerung mehrerer Articulatyonen (case for diagnosis). *Dänischen Gesellschaft für Dermatologie* 1899;VIII;173 [m. Dermat. Woch.].

Danlos HA. Un cas de cutis laxa avec tumeurs par contusion chronique des coudes et des genoux, *Bull Soc Fr Dermatol Syphilis* 1908.

Hamonet C, Ravaud P, Villeneuve S, Gompel A, Serre N, Fredy D et al. Ehlers-Danlos syndrome (about 664 cases). Statistical analysis of clinical signs from 644 patients with a Beighton scale $\geq 4/9$. Abstracts book of First international Symposium on the Ehlers-Danlos syndrome, Belgium: Ghent, 2012, p. 114. [September 8th–11th].

Miget. Le Syndrome d'Ehlers-Danlos», thèse de doctorat d'exercice, faculté de médecine de Paris, 1933.

Beighton De Paepe PA, Steinemann B, Tsipouras Wenstrup RJ. Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology, Villefranche, 1997.

Ehlers-Danlos National Foundation (USA) and Ehlers-Danlos Support Group (UK). *Am J Med Genet* 1998;77(1);31–7.

Ouelette G. Compte rendu du premier symposium international sur le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED). *J Readapt Med* 2013;33(1);3–6.

Mazaltarine G, Hamonet C. Premières expériences d'une consultation antidouleur dans un service de médecine physique et de réadaptation à propos du Syndrome d'Ehlers-Danlos. *J Readapt Med* 2008;28(1);1–46, [pp. 33–39].

Knoop NCH, Bleigenberg G, Van Engelen BG. Pain in Ehlers-Danlos syndrome is common, severe, and associated with functional impairment. *Exp Rheumatol* 2011;29(6):998, [Voermans 1005].

Rombaut L, Scheper M, De Wandele I, De Vries J, Meeus M, Malfait F, Engelbert R, Calders P. Chronic pain in patients with the hypermobility type of Ehlers-Danlos syndrome: evidence for generalized hyperalgesia. *Clin Rheumatol* 2014;4.

Hamonet C, Césaro P. Syndrome d'Ehlers-Danlos et dystonie. Effet positif de l'amantadine. *Presse Med* 2014, <http://dx.doi.org/10.1016/j.lpm.2013.12.017>

Hamonet C., Vlaminck E. « Les traitements orthétiques des syndromes d'Ehlers-Danlos », *Cah Compression Orthop* 2012;1, [Premier semestre].