

CONSTITUTION D'UNE COHORTE DE PATIENTS ATTEINTS DU SYNDROME D'EHLEK-DANLOS PARODONTAL

• • • OBJECTIF DE LA COHORTE

Mieux connaître cette pathologie Mieux prendre en charge les patients concernés

Les Docteurs Adrian Brun, Anne Legrand et Salma Adham ont pour objectif d'explorer les mécanismes physiopathologiques de la maladie (lien Complément et matrice extracellulaire) et de proposer un diagnostic moléculaire et un conseil génétique aux patients, une prise en charge globale.

• • • Qu'est ce que le **syndrome d'Ehler-Danlos** • • •

Le Syndrome d'Ehler-Danlos **SED** regroupe des affections d'ordre génétique rares ou orphelines. Il se caractérise par une atteinte du tissu conjonctif, pouvant ainsi avoir des répercussions sur l'ensemble du corps. La symptomatologie est alors très variée et complexifie la pose du diagnostic.

Une variante du SED est le **SED parodontal**. Il se caractérise plus particulièrement par l'association d'une parodontite sévère d'apparition précoce ou de récessions parodontales multiples à une hyperpigmentation pré-tibiale ou à une histoire familiale au premier degré. Chez ces patients, un suivi particulier médical et parodontal est alors nécessaire.

Les critères diagnostiques majeurs

- Parodontite sévère d'apparition précoce
- Récessions parodontales multiples
- Hyperpigmentation pré-tibiale
- Histoire familiale au premier degré

Les critères diagnostiques mineurs

- Ecchymoses fréquentes
- Hyperélasticité cutanée, peau fragile et cicatrices atrophiques
- Susceptibilité aux infections
- Hyperlaxité articulaire
- Hernies
- Morphotype marfanoïde (*aspect longiligne*)
- Acrogérie (*vieillesse prématuré de la peau*)
- Réseau veineux apparent

• • • LES ÉTAPES DE LA PROCÉDURE

- ① Prise en charge/suivi d'un patient évocateur par le praticien, suspicion d'atteinte du SED parodontal
➔ Contacter le Dr Adrian Brun - Consultation initiale
- ② Forte suspicion diagnostique = 2 critères majeurs principaux (dont parodontite sévère OU récession parodontale) + 1 critère mineur
➔ Proposer une consultation à l'HEGP avec le Dr Salma Adham
Délocalisation de la consultation initiale possible
- ③ Forte suspicion confirmée, critères diagnostiques suffisants
➔ Consultation et Test génétique (séquencage gènes C1R et C1S à l'HEGP)
- ④ Résultat positif, confirmation diagnostique
➔ Proposition d'inclusion dans la cohorte et prise en charge multidisciplinaire :
Génétique et vasculaire, CRMVR, HEGP
Parodontale, Hôpital Henri Mondor
Centre anti-douleur, Hôpital Raymond Poincaré

Les premières étapes de la pose du diagnostic peuvent être réalisées dans la plupart des CHU et n'obligent pas à un déplacement précoce. La prise en charge parodontale des patients pourra continuer à être assurée par vos soins, ou pourra avoir lieu dans notre service, selon vos préférences. Une consultation sera cependant proposée à l'hôpital Henri Mondor pour permettre de caractériser de manière comparative les lésions parodontales.

• • • CONTACTS DE LA COHORTE

Dr Salma Adham
Dr Anne Legrand
Dr Adrian Brun

CRMVR, HEGP
Département de Génétique, HEGP
SSERD, Hôpital Henri Mondor

salma.adham@aphp.fr
anne.legrand@aphp.fr
adrian.brun@aphp.fr

• • • SOUTIEN DE LA COHORTE



Hôpital européen Georges-Pompidou



ALBERT CHENEVIER - JOFFRE-DUPUYTREN
EMILE ROUX - GEORGES CLEMENCEAU



Centre de référence des
maladies vasculaires rares



• • • PARTENAIRE DU PROJET

