



SED'in FRANCE

— Syndromes d'Ehlers-Danlos —

**Cinquième colloque
sur le Syndrome d'Ehlers Danlos
« Ehlers-Danlos : l'Homme et l'animal.
Préoccupations brûlantes chez l'homme. »**

Ecole vétérinaire de Maison Alfort
26 octobre 2019

Compte-rendu
par Mme Lucile Sergent

Cinquième colloque sur le Syndrome d'Ehlers-Danlos
« Ehlers-Danlos : l'Homme et l'animal. Préoccupations brûlantes chez l'homme. »
Ecole vétérinaire de Maison Alfort le 26/10/2019

La fin de l'errance médicale, l'arrivée des thérapeutiques, Introduction par le Pr Hamonet

Le professeur accueille chaleureusement les participants. Il ouvre le colloque par quelques mots concernant l'importance du diagnostic clinique. Selon lui, le diagnostic clinique peut être réalisé par tout médecin ce qui permet de mettre fin à l'errance médicale de patients en souffrance et de leur proposer sans attendre, une prise en charge thérapeutique. En effet, la concentration du diagnostic en centre de référence, avec des temps d'attente très longs n'est pas en faveur du patient.

La théorie du Professeur Hamonet s'élabore à partir du patient en souffrance pour mettre en œuvre une prise en charge et une écoute et non de critères génétiques. L'intérêt étant la considération de la souffrance du patient.

Il insiste sur l'aspect héréditaire non mendélien de la maladie et les conséquences médico-sociales importantes d'une absence d'observation clinique du patient.

Les traitements dans le SED, Elodie Vlamynck, orthésiste :

Selon Elodie Vlamynck, l'appareil est essentiel dans le SED mais n'offre des résultats considérables que s'il s'accompagne d'une rééducation fonctionnelle et multidisciplinaire : kinésithérapie, orthophonie, orthoptie...

Elle enjoint les patients à faire part de leurs besoins à leurs orthopédistes. En effet, les vêtements compressifs peuvent être adaptés selon les patients : en cas de grossesse, de trop forte compression abdominale (ajout d'un élastique etc), de besoins morphologiques particuliers...

Elle informe qu'une étude est en cours concernant les bénéfices de la thérapeutique (fin de l'étude en 2020).

SED et animal, les gènes connus, Docteure Lucie Chevallier, Maître de Conférence, Génétique moléculaire et médicale

La généticienne vétérinaire développe les différents gènes identifiés chez l'animal ainsi que la présentation de la maladie chez le chien, le chat et le cheval.

Elle indique que du fait de la consanguinité induite par les modes de reproduction et élevages de races, les gènes sont plus faciles à isoler chez l'animal. Il n'existe pas de traitement chez l'animal. Il faut adapter son environnement pour éviter les blessures. Les propriétaires choisissent ainsi en grande majorité l'euthanasie.

Biopsie cutanée et SED, Dr Hougrand, dermatopathologiste

Le docteur présente les différentes formes de manifestation du collagène à la biopsie. De la présentation « normale » aux variations du SED. Le SED H se présente sous la forme de fleurs. Il indique que la présentation du collagène lors de la biopsie cutanée est considérée comme un indice du SED mais pas comme un critère majeur de diagnostic.

SED et épigénétique, Dr Daens

Le Dr Daens montre comment, d'après sa propre observation et analyse, le SED ne serait pas seulement une maladie génétique mais également épigénétique. Cela s'oppose à la tendance de vouloir isoler un marqueur du SED dans l'ADN. Il fonde son analyse sur plusieurs arguments :

- dans une fratrie, certains enfants ont un SED asymptomatique et d'autres symptomatiques alors qu'ils ont le même génome.
- il a été constaté une aggravation du SED selon le vécu du patient notamment selon son historique traumatique
- on peut penser que les hormones jouent un rôle dans l'apparition des symptômes du fait d'une majorité de patientes
- toutes les mutations génétiques ne s'expliquent pas. On ne peut prouver que quelque chose n'existe pas seulement parce qu'on l'ignore.

Table ronde : Les conséquences juridiques et sociales de la méconnaissance de la maladie d'Ehlers-Danlos, Grégoire Etrillard, avocat pénaliste et association ADIKIA

Maitre Etrillard a commencé par démontrer le problème de la prise en compte du SED lors de suspicion de traumatismes non accidentels sur les nourrissons (« bébés secoués ») – intrinsèque aux mécanismes du système de protection infantile en France. Lorsque la procédure judiciaire de tradition inquisitoriale (par opposition à la tradition anglo-saxonne fondée sur la préservation des droits de la défense) est lancée, il est très difficile démontrer et faire valoir le diagnostic du SED ce qui est à l'origine selon lui d'erreurs judiciaires. En effet, le diagnostic du « bébé secoué » repose sur des critères stricts élaborés dans une note de la HAS. Une fois ces critères réunis et attestés par un médecin (souvent d'abord aux urgences puis par un expert médico-légal), le juge est face à une maltraitance (le délit est caractérisé) et ne cherche plus que l'auteur du délit ou crime (si mort du nourrisson). Le problème soulevé étant que le SED peut provoquer ces mêmes lésions et donc de facto la caractérisation du « bébé secoué » chez un nourrisson. Lors d'une visite aux urgences car le bébé présente un problème, le nourrisson leur est enlevé.

Plusieurs parents ont pris la parole pour témoigner.

NB : Il n'y a pas eu d'intervention du ministère public ou d'organismes de la protection de l'enfance mais seulement des accusés et de leur défense.

Les conséquences psychologiques prévisibles chez l'enfant, Marie de Jouvencel, neuropsychologue, experte près la Cour d'Appel de Versailles

La psychologue a exposé les différentes études menées notamment auprès d'orphelinats en Roumanie concernant la figure d'attachement de l'enfant et la différence de développement du cerveau de l'enfant selon le placement en famille d'accueil ou en institution. Il y a une nette altération du développement lors du placement en institution.

Aggravation de la maladie d'Ehlers-Danlos par un accident aspects médico-légaux, Maître Sylvie Vernassière, Avocate au Barreau de Paris

Maitre Vernassière a démontré les lacunes du système d'évaluation du dommage corporel lors de l'aggravation des symptômes du SED causé par un accident (ces modes d'évaluation permettent à la victime une indemnisation (par les assureurs notamment) en fonction des

dommages corporels qu'elle a subit et de la consolidation de son état. Ils sont utilisés lors du procès). Le lien de causalité entre l'aggravation du SED et l'accident est difficile à démontrer juridiquement. NB : le lien de causalité s'apprécie différemment en médecine et en droit.

Fragilité osseuse et fractures dans le SED, Pr Brissot

Le collagène constitue 30% de la masse osseuse. Les 70% restant sont constitués de sels minéraux (ce qu'on peut voir sur une radio). Le SED entraîne une altération quantitative et qualitative de l'os.

La Professeure a réalisé une revue de la littérature concernant :

- la fragilité osseuse dans le SED.

La fragilité osseuse est rapportée sur Orphanet et dans la classification de NY de 2017 mais pas concernant les mêmes types de SED (deux formes en commun).

Etude de Vainicher 2016 : mesure trabéculaire ou score d'os trabéculaire (différente de l'ostéodensitométrie, ici on étudie les travées osseuses) révèle une diminution de la densité osseuse chez tous les SED.

- les fractures dans le SED :

notamment l'étude de Hollick 2017 : sur 72 cas d'enfants âgés de moins d'un an présentant de multiples fractures, diagnostiquées comme de cause « non accidentelle », il identifie que 93% de ces enfants, soit 67 enfants présentent des symptômes du SED. Il met en évidence un taux anormal de Vit D chez l'enfant et la mère.

Le Pr Brissot souligne l'importance pour le médecin des urgences de ne pas faire de conclusions hâtives lors de fractures de nourrissons non accidentels.