

Le SEDh, Syndrome d'Ehlers-Danlos Hypermobile,

Atteinte du tissu conjonctif, d'origine génétique,

touchant 75% du corps, avec des douleurs diffuses,

fatigue, hypermobilité articulaire, proprioception très altérée,

manifestations articulaires, respiratoires, digestives,

neurologiques, cognitives, cardio-vasculaires,...

Critères diagnostiques pour le SEDh

A destination de tous les médecins généralistes ou de toutes les spécialités afin d'être en mesure de diagnostiquer un SEDh.

Indiquer ci-dessous

Le nom du patient :

Sa date de naissance :

La date de consultation :

Le nom de l'évaluateur :

Le diagnostic clinique d'un SEDh nécessite la présence simultanée des critères 1, 2 et 3.

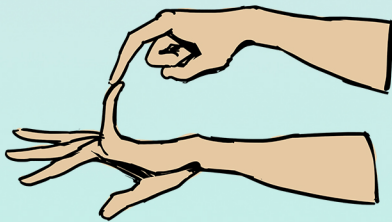
CRITERE 1 – Hypermobilité articulaire généralisée

Score ≥ 6 enfants/adolescents prépubères

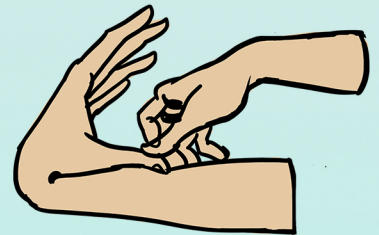
Score ≥ 5 hommes et femmes pubères jusqu'à 50 ans

Score ≥ 4 hommes et femmes au-delà de 50 ans

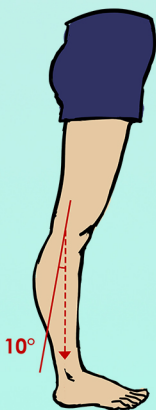
Score de Beighton : / 9



Hyperextension bilatérale de la 5ème métacarpo-phalangienne (sup à 90°)
2 points (1 par main)



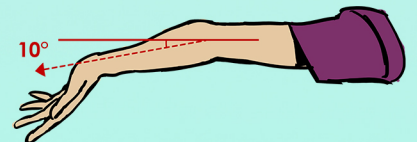
Possibilité de toucher l'avant-bras, pouce en hyperflexion des deux côtés
2 points (1 par poignet)



Recurvatum bilatéral à 10 degrés ou plus des deux genoux
2 points (1 par genou)



Possibilité de toucher le sol avec la paume des mains, sans plier les genoux (ce qui teste la flexion des hanches)
1 point



Recurvatum bilatéral à 10 degrés ou plus des deux coudes
2 points (1 par coude)

Si le Score de Beighton est un point en dessous du seuil spécifique à l'âge et au sexe, au moins deux des items suivants doivent aussi être sélectionnés pour valider le critère :

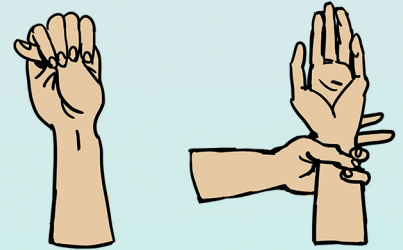
- Pouvez-vous (ou avez-vous déjà pu) placer vos mains à plat sur le sol sans plier vos genoux ?
- Pouvez-vous (ou avez-vous déjà pu) plier votre pouce pour toucher votre avant-bras ?
- Lorsque vous étiez enfant, amusiez-vous vos amis en contorsionnant votre corps dans des positions étranges ou pouviez-vous faire le grand écart ?
- Lorsque vous étiez enfant ou adolescent, avez-vous eu votre épaule ou votre rotule luxée en une ou plusieurs occasions ?
- Vous considérez-vous comme « désarticulé » ?

Score : / 5

CRITERE 2 – Au moins deux des caractéristiques suivantes (A, B, ou C) doivent être présentes (A+B ou A+C ou B+C ou A+B+C)

Caractéristiques A (cinq doivent être présents)

- Peau inhabituellement douce ou veloutée
- Légère hyperextensibilité cutanée : plus d'1,5 cm sur l'avant-bras non dominant, dos de la main, ...
- Grandes vergetures inexpliquées sur le dos, les cuisses, la poitrine et/ou l'abdomen chez les adolescents, les hommes, les filles pré-pubères sans antécédent de prise ou perte significative de masse grasseuse ou de poids
- Papules piézogéniques bilatérales des talons
- Hernie(s) abdominale(s) récurrente(s) ou multiple(s) : crurale, fémorale, inguinale, ombilicale, ...
- Cicatrisation atrophique à au moins deux endroits, sans aspect vraiment papyracé ni dépôt d'hemosidérine comme on peut le voir dans le SEDc
- Prolapsus pelvien, rectal et/ou utérin chez un enfant, un homme ou une femme nullipare sans antécédent d'obésité morbide ou autre condition médicale connue y prédisposant
- Chevauchement dentaire et palais haut ou étroit
- Arachnodactylie, telle que définie ci-après : un seul ou deux de ces signes
(i) signe du poignet (signe de Walker) bilatéral
(ii) signe du pouce (signe de Steinberg) bilatéral
- Ratio envergure sur taille $\geq 1,05$
- Prolapsus de la valve mitrale (PVM) léger ou plus marqué, basé sur des critères écho-cardiographiques stricts
- Dilatation de la racine aortique avec un Z-score $> +2$



Total de la caractéristique A : / 12

Caractéristique B

Histoire familiale évocatrice avec au moins un proche au premier degré validant les critères actuels de SEDh (père, mère, enfants, frère, sœur,)

Acquis : OUI ☐ NON ☐

Caractéristiques C (au moins un doit être présent)

- Douleurs musculo-squelettiques d'au moins deux membres, récurrentes quotidiennement pendant plus de 3 mois
- Douleurs diffuses, chroniques pendant plus de 3 mois
- Luxations récurrentes des articulations ou franche instabilité articulaire, en l'absence de traumatisme.

Total de la caractéristique C : / 3

CRITERE 3 – Tous les prérequis suivants DOIVENT être validés

- 1- Absence de fragilité cutanée inhabituelle, qui devrait conduire à évoquer d'autres types de SED.
- 2- Exclusion d'autres pathologies du tissu conjonctif héritées et acquises, incluant les pathologies auto-immunes rhumatologiques. Chez les patients avec une pathologie du tissu conjonctif acquise (ex: lupus, polyarthrite rhumatoïde, etc.), un diagnostic additionnel de SEDh nécessite la validation des caractéristiques A et B du Critère 2. Les caractéristiques C du Critère 2 (douleur chronique et/ou instabilité) ne peuvent pas être prises en compte pour diagnostiquer le SEDh dans cette situation.
- 3- Exclusion des diagnostics différentiels associés à une hypermobilité articulaire en raison d'une hypotonie et/ou d'une laxité du tissu conjonctif. Ces diagnostics différentiels incluent notamment (mais pas seulement) les pathologies neuromusculaires (ex : myopathie de Bethlem), d'autres pathologies héréditaires du tissu conjonctif (ex : autres types de SED, syndrome de Loeys-Dietz, syndrome de Marfan), et des dysplasies squelettiques (ex : ostéogénèse imparfaite). L'exclusion de ces diagnostics différentiels est basée sur l'histoire de la maladie, l'examen physique, et/ou la biologie moléculaire selon les cas.



secrétaire@gersed.com
www.gersed.com
FB Gersed France