

Le SEDh, Syndrome d'Ehlers-Danlos Hypermobile

Atteinte du tissu conjonctif, d'origine génétique, touchant 80% du corps, avec des douleurs multiples diffuses, fatigue, hypermobilité articulaire, proprioception très altérée, troubles du sommeil, manifestations articulaires, respiratoires, digestives, urologiques, neurologiques, cognitives, cardio-vasculaires, cutanées, dentaires, ophtalmologiques, ORL, ...

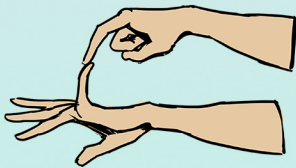
Hypermobilité articulaire généralisée obligatoire

Score ≥ 6 enfants/adolescents prépubères

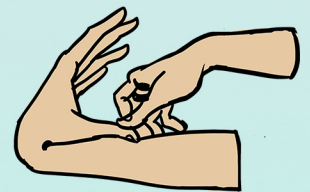
Score ≥ 5 hommes et femmes pubères jusqu'à 50 ans

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)



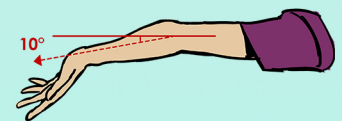
Possibilité de toucher l'avant-bras, pouce en hyperflexion des deux côtés
2 points (1 par poignet)



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 genoux
2 points (1 par genou)



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

Les manifestations articulaires du SEDh

Elle regroupe de façon non exhaustive :

- les déroboements articulaires,
- les entorses,
- les blocages et craquements articulaires,
- les sub-luxations (épaules, hanches, rotule, doigts, coudes),
- les luxations,
- les scolioses, cyphoses, lordoses, halux valgus, avant-pied plat,
- les tendinites,
- les douleurs musculaires : contractions, crampes, micro-déchirures,
- les dystonies,
- les rétractions musculo-tendineuses (genoux et chevilles) chez une majorité de patients ayant un syndrome d'Ehlers-Danlos. Nous associons habituellement l'hypermobilité à la flexibilité, mais certains patients peuvent ne présenter qu'une flexibilité partielle et se plaindre de raideur et d'oppression. C'est souvent parce que les muscles ne fonctionnent pas de manière efficace. Il existe souvent des rétractions musculo-tendineuses des muscles postérieurs dont les ischio-jambiers des cuisses, se traduisant par une raideur à la flexion antérieure. On observe donc des enfants (mais aussi des adultes) qui sont hyperlaxes mais qui ont un Lasègue à 45° et une difficulté à se pencher en avant.



Les troubles de la proprioception dans le SEDh

La proprioception désigne la perception, consciente ou non, de la position des différentes parties du corps et de la perception du corps dans l'espace. Elle fonctionne grâce à de nombreux récepteurs musculaires et ligamentaires, et aux voies et centres nerveux impliqués. Hamonet (2015) identifie clairement le SED comme une maladie de la proprioception, ce qui fut confirmé par la communauté internationale. Le SED est une pathologie du tissu conjonctif, ou collagène, charpente de 80 % du corps humain. Tous les organes sont concernés. Deux conséquences en découlent. La première conséquence est la fragilité tissulaire responsable des hémorragies (ecchymoses même spontanées, règles abondantes, saignements des gencives) en raison de la rupture des petits vaisseaux, de la fragilité de la peau, des organes internes et des difficultés de cicatrisation. La deuxième conséquence est la modification des réactions mécaniques des tissus conjonctifs, qui sont étirables, mais ont perdu leur élasticité. La conséquence est alors générale pour tout le corps : les capteurs de sensations (contact, déplacement, équilibre, douleur, chaleur, froid) ne réagissent pas ou trop ou de façon inappropriée en déformant les sensations ou en les localisant mal. Des dysfonctionnements dans la transmission des informations sensorielles entraînent une diminution des réponses aux stimuli entrants. Ces dysfonctionnements proprioceptifs ont donc un effet important sur la démarche, la fluidité des mouvements, la capacité du corps à prendre et maintenir une posture ou à passer un seuil de porte sans heurter le chambranle, la capacité de savoir quelle pression appliquer pour saisir un objet ou quelle force est nécessaire pour ramasser quelque chose. Cela affecte également la mémoire de ces mouvements. Les sensations corporelles internes ou externes ne parviennent pas ou sont déformées et trompeuses. Les chutes sont fréquentes, majorées dans le noir. La perte de sensations est telle, parfois, qu'on se trouve devant des tableaux de pseudo paralysies d'un ou plusieurs membres (avec une imagerie normale). La non perception de la distension vésicale qui permet de rester des heures, voire une journée sans ressentir le besoin d'uriner, procède du même mécanisme. Cela doit jouer aussi pour l'ampoule rectale. Il ne s'agit pas ici de troubles dits de la sensibilité profonde, comme nous en avons l'expérience dans certaines maladies neurologiques, mais d'atteintes moins systématisées, variables en intensité, dont l'origine est le dysfonctionnement des capteurs produisant des retards dans l'information. L'inhibition par la douleur, la mauvaise efficacité mécanique du système musculo-tendineux, viennent perturber une motricité difficile chez des personnes par ailleurs fatiguées. La compensation par l'œil et l'oreille se font mal.

Les douleurs dans le SEDh

La douleur chronique est l'un de symptômes majeurs des patients atteints d'un SEDh. Plusieurs types de douleurs sont reconnaissables dans le SED : la douleur peut être nociceptive, neuropathique ou myofasciale, aiguë ou chronique, localisée ou diffuse. La douleur peut tout autant se présenter de manière diffuse, affectant la quasi-totalité du corps ou de douleur localisée gastro-intestinale ou temporo-mandibulaire, de maux de tête, de dysménorrhée ou de vulvodynie. Ces mécanismes peuvent se combiner, se chevaucher et interagir en formant un syndrome douloureux. Les causes multifactorielles de la douleur incluent aussi les subluxations et luxations articulaires, les microtraumatismes, autant que les macro-traumatismes, les chirurgies effectuées, la faiblesse musculaire, les désordres proprioceptifs et l'instabilité vertébrale. Certains auteurs pensent que la mobilité excessive des articulations peut endommager les récepteurs proprioceptifs dans ces mêmes-articulations. D'autres pensent que c'est la sensation de douleur dans les articulations qui provoque la diminution de la proprioception. D'autres encore, que la modification de l'élasticité des tissus entre en jeu. Quelle que soit l'hypothèse retenue pour le moment, il est clair que la douleur chronique est associée à des troubles moteurs et proprioceptifs. Le simple fait de devoir exercer des tractions ou des pressions sur les moyens d'union des articulations, génère des sensations reçues comme des souffrances souvent intolérables, justifiant la recherche de positions extrêmes, compte-tenu de la liberté des articulations. Les effleurements, les chocs par inadvertance sont une souffrance, marcher est douloureux, vivre et exister est douloureux.

La fatigue dans le SEDh

La fatigue est fréquente et souvent invalidante, présente chez 84 à 96% des patients SED. Elle est le symptôme qui domine le syndrome et qui évolue de pair avec la douleur, lors des crises. Elle est souvent présente dès le lever, plus marquée en fin de journée. Elle s'accroît après un effort de la veille (dette de l'effort) à l'occasion d'accès qui peuvent se traduire par une somnolence brutale. Elle crée un état de pénibilité dans tous les actes de la vie courante, majorée par les douleurs, les instabilités articulaires et l'essoufflement. Elle s'accompagne de sensations de lourdeurs des membres, comparés à du plomb. Elle peut varier dans sa gravité sur une base quotidienne, hebdomadaire ou mensuelle et peut affecter tous les aspects de la vie quotidienne. La fatigue dans le SED est souvent un manque d'énergie extrême qui peut apparaître après l'activité la plus minime qui soit. Les effets physiques et mentaux peuvent se révéler écrasants. La fatigue dans le SED a de multiples causes : la pauvre qualité du sommeil et les troubles du sommeil, la douleur chronique, le déconditionnement physique, l'intolérance orthostatique et la dérégulation cardio-vasculaire, les troubles intestinaux, les mictions nocturnes, l'anxiété, les maux de têtes et migraines.

La dysautonomie tient également un rôle important. Elle est causée par une altération du système nerveux autonome. C'est une maladie dans laquelle les patients se fatiguent rapidement après une activité, après un repas important ou en fin de journée. Ils se sentent somnolents, ils baillent, et ont la sensation d'avoir « les batteries à plat » et manquent d'énergie. En parallèle, il convient de toujours vérifier les facteurs métaboliques qui doivent également être étudiés (anémie, hypothyroïdie, déficit en micronutriments, vitamines ou magnésium, déficit d'hormones, désordre mitochondrial).

La dysautonomie dans le SEDh

La dysautonomie, dysfonctionnement du système nerveux autonome est extrêmement fréquente dans le SED. Elle se traduit par les symptômes suivants :

- fatigue chronique et somnolence,
- pré-syncope ou syncope, notamment lors des changements brusques de position ou le piétinement, ou encore lors de la digestion,
- hypotension artérielle habituelle, variable et surtout instable, avec possibilité de poussées tensionnelles,
- désordres de la thermorégulation : intolérance au froid, frilosité, intolérance aux grandes chaleurs humides,
- variations thermiques allant d'une température basale parfois à 35°C à des poussées thermiques importantes, en dehors de toute infection,
- sueurs diurnes ou nocturnes, intéressant le crâne et la partie haute du tronc, sueurs froides trempant les draps,
- tachycardie inexplicée, accès de palpitations,
- troubles vasomoteurs : les extrémités sont froides, évoquant un syndrome de Raynaud, mais peuvent subir un accès de vasodilatation avec augmentation de la température locale,
- paresthésies périphériques avec sensations cutanées transitoires ou chroniques de picotements, de piqures, de chatouillis, ou de sensations de quelque chose qui traîne sur la peau,
- difficultés à respirer ou avaler, soit excessive,
- intolérance à l'exercice,
- digestion lente provoquant une distension de l'abdomen, des nausées, une perte d'appétit, des ballonnements, une diarrhée ou une constipation,
- gastroparésie associée à des nausées, un reflux gastrique et des vomissements,
- troubles urinaires du type difficulté à uriner, incontinence ou vidange incomplète de la vessie.

Les atteintes systémiques dans le SEDh

Digestives

Constipation, diarrhées de constipation, douleurs abdominales, reflux gastro-œsophagien, diverticules, hernies abdominales ou hiatales, intestin irritable.

Respiratoires

Dyspnée spontanée ou à l'effort, bronchites, plus rarement pneumothorax et pneumopathies.

Cardio-vasculaires

Hypotension, fuites valvulaires, prolapsus de la valve mitrale, tachycardie avec palpitations, bradycardie, les douleurs costales précordiales, parfois des anévrysmes ou ruptures artérielles.

Neurovégétatives

Frilosité, troubles vaso-moteurs, sudations, fièvres isolées, migraines, dysautonomie.

Cutanées

Fragilité cutanée, distension, hyperesthésie cutanée, ichtyose, troubles de la cicatrisation.

Hémorragiques par fragilité tissulaire

Ecchymoses, gingivorragies, épistaxis, ménorragies.

ORL

Hypo et/ou hyperacousie, acouphènes, vertiges, hyperosmie.

Bucco-dentaires

Douleurs et subluxations ou luxations des ATM, altérations dentaires, atteintes gingivales, parodontites, chevauchement ou déchaussement dentaire, résistance aux anesthésiants locaux.

Ophthalmologiques

Fatigue visuelle, troubles de la convergence, myopie, astigmatisme, sécheresse oculaire.

Vésico-sphinctériennes

Rétention vésicale chronique avec miction par regorgement, perte ou diminution du besoin, incontinence, infections urinaires, cystocèle.

Génito-sexuelles

Dyspareunie, frigidité, fausses couches, accouchements difficiles (plus longs et hémorragiques), ménorragie, dysménorrhée, hystérocèle.

Troubles du sommeil

Une baisse significative de l'efficacité du sommeil, une latence d'endormissement, une fragmentation du sommeil, une baisse significative du sommeil lent profond, des troubles respiratoires (apnées du sommeil) et mouvements (jambes sans repos).

Neuropsychologiques

Troubles de la mémorisation, de l'attention, de l'organisation, de l'orientation.

Pathologies associées observées

Syndrome d'activation mastocytaire (SAMA) chez 60% des patients,

La dystonie, parfois sévère est présente chez 70% des patients SED.

Association à des pathologies inflammatoires ou maladies auto-immunes pour près de 20% des patients.

Malformation d'Arnold-Chiari, algodystrophie, autisme, ...



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



GRUPE D'ETUDE
ET DE RECHERCHE
DU SYNDROME D'EHLERS DANLOS