



UNIVERSITÉ
TOULOUSE III
PAUL SABATIER



Université
de Toulouse

DIU posturologie clinique

Année 2019-2020

LE SYNDROME D'EHRLERS-DANLOS:

L'EFFICACITÉ DU TRAITEMENT ORTHÉTIQUE SUR LA POSTURE.

Réalisé par Bastié Gabriel

SOMMAIRE

| | |
|--------------------------------|-----|
| INTRODUCTION..... | p3 |
| LA PATHOLOGIE..... | p4 |
| LES PRINCIPALES ORTHESES..... | p9 |
| LES VETEMENTS COMPRESSIFS..... | p9 |
| LES ORTHESES PLANTAIRES..... | p10 |
| LA POSTURO DANS LE SED..... | p12 |
| CONCLUSION..... | p16 |
| REMERCIEMENT..... | p17 |
| BIBLIOGRAPHIE..... | p18 |

INTRODUCTION

Les Syndromes d'Ehlers-Danlos (SED en abrégé) sont un groupe de pathologies génétiques héréditaires de l'ensemble du tissu conjonctif.

Le tissu conjonctif est un tissu commun à tous les organes. On peut le considérer comme une substance fondamentale dans laquelle baignent tous les organes. C'est un élément de remplissage et de soutien, mais également un messager des activités nerveuses. Tous les organes du corps sont organisés autour de ce tissu qui solidarise 80 % des constituants du corps humain. L'atteinte de ce tissu conjonctif explique, à elle seule, la richesse de la symptomatologie, qui surprend souvent les soignants, et le caractère diffus des lésions.

L'impression générale qui ressort, jusqu'à maintenant, à l'écoute du discours médical, c'est la notion de la bénignité de ce syndrome, plutôt perçu par les médecins comme une curiosité de la nature. La réalité est toute autre. Si la majorité des formes ont une symptomatologie modérée, dans d'autres cas, le syndrome d'Ehlers-Danlos apparaît comme une maladie qui peut être, à certains moments de la vie, très handicapante. Elle est alors à l'origine de souffrances importantes et d'exclusions sociales. Dans certains cas sévères, les complications organiques sont multiples et potentiellement mortelles.

Le Syndrome d'Ehlers Danlos reste, aujourd'hui encore, le plus souvent ignoré ou négligé au profit d'autres diagnostics mieux connus des médecins. Pourtant sa description remonte à 1900 (Ehlers) et 1908 (Danlos) où deux dermatologues se sont surtout attachés (Danlos en particulier) à l'étirement excessif de la peau et l'hypermobilité articulaire. Ces deux derniers traits sont restés attachés à cette maladie génétique du tissu conjonctif (altération du collagène A), assortis d'une fausse réputation de bénignité. La réalité est toute autre.

Certes, il existe des formes mineures, probablement les plus nombreuses, surtout dans le sexe masculin, qui n'entrave guère l'autonomie fonctionnelle et situationnelle. Mais, à l'inverse, on rencontre des formes avec des situations de handicap nombreuses et parfois très sévères à l'origine d'exclusions de la vie sociale et de très grandes souffrances physiques et psychiques. Les causes de ces difficultés ne sont pas seulement l'état de la peau et l'hyper-laxité ligamentaire, mais des manifestations méconnues de la quasi-totalité des cliniciens qui ont une trop grande propension à les rattacher à une origine psychopathologique ce qui accroît la détresse de ces patients qui se sentent incompris et rejetés par le corps médical. La méconnaissance du syndrome est aussi à l'origine de diagnostics erronés avec des conséquences thérapeutiques qui peuvent être préjudiciables sur ce terrain dont une des caractéristiques est la fragilité.

L'absence de tests biologiques (sanguin, histologique ou génétique) ainsi que leur négativité, accentue encore aujourd'hui les erreurs de diagnostics. Ce qui dérouté aussi bien les médecins que leurs patients!

L'utilisation d'orthèses est l'un des traitements reconnus efficace pour soulager le syndrome d'Ehlers Danlos. C'est dire l'importance pour les orthésistes d'être informé sur cette pathologie.

Il existe des particularités orthopédiques à cette pathologie qui permettent parfois à l'orthésiste de déceler le syndrome d'Ehlers Danlos.

LA PATHOLOGIE

Le SED, qu'est-ce que c'est ?

Nous allons découvrir les éléments de définition du SED qui ont été mis en avant au fur et à mesure des recherches sur cette pathologie. Nous verrons les points majeurs extraits de différents articles. On parle communément et par facilité, du SED (Syndrome d'Ehlers Danlos) mais il est plus adapté de parler des SED, car de nombreuses formes existent. Le Syndrome (ou maladie) d'Ehlers-Danlos est l'expression clinique d'une atteinte du tissu conjonctif (80% environ des constituants d'un corps humain). D'origine génétique, cette maladie touche la quasi-totalité des organes et crée de nombreux symptômes et lésions partout sur le corps. Cette particularité surprend encore les médecins alors qu'elle devrait faciliter le diagnostic de la maladie.



La description initiale est le fait de deux dermatologues : Edvard Ehlers à Copenhague, en 1900, et Alexandre Danlos, à Paris, en 1908.

De ces premières descriptions, initialement dominées par les signes cutanés,

Les premières descriptions portent essentiellement sur des signes cutanés. Les médecins ont retenu d'une part la présence d'une peau fragile, hémorragique et étirable et de l'autre une mobilité articulaire excessive.

C'est à ces deux éléments cliniques que l'on a longtemps réduit la description. Pourtant l'étirabilité et l'hypermobilité ne sont pas des signes infailibles des SED. De nombreux autres signes cliniques devraient orienter les médecins dans cette direction, mais pour nombreux d'entre eux cette pathologie est juste une maladie bénigne.

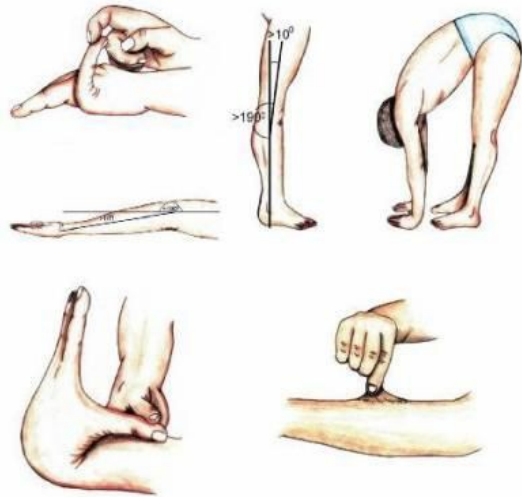
Mais la réalité est tout autre ; les SED dans leurs formes les plus graves, peuvent être très handicapantes. Des souffrances importantes font leurs apparitions, et la vie en société devient difficile, en effet en plus de la non reconnaissance du corps médical les patients font souvent les frais de l'incompréhension de leur entourage. Tout ceci contribue à isoler, à culpabiliser, ces patients qui ne comprennent plus ce qui leur arrive. Il en résulte une très grande sous-estimation des souffrances et de l'état fonctionnel réel.

Le caractère génétique de la maladie ou syndrome d'Ehlers-Danlos, n'est discuté par personne. C'est d'ailleurs un des arguments majeurs du diagnostic : la découverte de cas identiques dans la famille. La transmission, à l'exception de formes rarissimes, est autosomique et donc indépendante du sexe.

A ce jour il y a 14 formes génétiquement identifiées. L'une d'entre elle, le SED h (hypermobile) reste génétiquement non identifiée bien qu'il soit la forme la plus fréquemment rencontrée. Le diagnostic est trop souvent tardif entraînant des décisions thérapeutiques inappropriées, chirurgicales notamment,

et des orientations sociales inadéquates.

Le SEDh est diagnostiqué uniquement grâce aux données cliniques, cependant d'autres cas dans la même famille permettent d'identifier la maladie plus rapidement. Il est considéré par l'ensemble des médecins que les signes suivants sont les plus évocateurs et permettent de suspecter un SEDh, après exclusion bien sûr de tous les diagnostics différentiels liés :



- La fatigue,
- Les douleurs diffuses, variables et rebelles aux médicaments antalgiques,
- L'hypermobilité articulaire,
- La fragilité cutanée,
- Les saignements (ecchymoses surtout, épistaxis, métrorragies, gingivorragies, plaies hémorragiques...),
- Les troubles de la proprioception et du schéma corporel,

-Les Manifestations digestives (Constipation surtout et Reflux gastro-œsophagiens).

D'autres manifestations, par leur regroupement, viennent renforcer la conviction et/ou suspicion de SED, mais surtout, doivent être regroupées dans le syndrome pour éviter des errances inutiles et des rejets médicaux toujours traumatisants :

- La dysurie,
- Les manifestations bronchiques (essoufflement, pseudo crises d'asthme),
- Les manifestations ORL (acouphènes hypoacusies, hyperacusies),
- Les manifestations visuelles (fatigue surtout)
- Les troubles du sommeil.

Une grande majorité des patients ressent au moins l'un des ces symptômes : une fatigue intense, douleurs (péri articulaires, musculaires, cutanées des membres, du cou, du dos pouvant être très intenses, augmentées par les appuis, les mouvements, imposant des changements de position, des étirements fréquents) difficiles à calmer par les antalgiques même puissants.

Des hypermobilités articulaires avec subluxations (épaules, doigts, coudes, genoux, hanches) et « pseudo entorses » fréquentes (l'étirabilité des ligaments ne permet pas leur rupture dans la majorité des cas), luxations ou subluxations (épaules, rotules, doigts, hanches, tendons péroniers latéraux), troubles proprioceptifs avec heurts d'obstacles; chutes et lâchage d'objets (« maladresse »).

Peau fine, douce, étirable et fragile (ecchymoses et érosions cutanées faciles, cicatrisation lente, vergetures abondantes), douleurs et luxations des articulations temporo-mandibulaires, inflammation gingivale, fragilité dentaire, orientation dentaire anarchique, constipation, douleurs et ballonnements

abdominaux, reflux gastro-œsophagiens, vomissements faciles, brûlures et lourdeurs d'estomac, calculs vésiculaires, dysurie avec perte de la sensation de vessie pleine et de besoin, incontinence, frilosité, troubles de la circulation de retour (syndrome de Raynaud, extrémités glacées, fièvres inexpliquées, troubles du rythme cardiaque sans gravité le plus souvent, hypotension, manifestations bronchiques avec essoufflement et crises asthmatiformes, blocages respiratoires et douleurs thoraciques parfois localisées à la base du thorax (souffrance du diaphragme ?), troubles liés au SAMA parfois.

La difficulté du diagnostic résulte du fait que ces symptômes et signes pris isolément sont fréquents, pour ne pas dire banals. Ils décrivent souvent un mal être très courant à notre époque, de ce fait l'évocation du SED prend généralement très longtemps.

Pour compliquer encore les choses ces symptômes sont variables dans le temps ; présents dans l'enfance, l'hypermobilité ou l'asthme peut s'atténuer à l'âge adulte (le grand écart n'est plus possible, par exemple), par contre, des troubles proprioceptifs, quasi absents dans l'enfance, peuvent s'exprimer à l'âge adulte, ainsi que des troubles diffus du schéma corporel.

Ce qu'il faut prendre en compte c'est que les signes évocateurs aient existé à un moment ou à l'autre de la vie du patient. Il faut savoir aussi que la symptomatologie varie par « crises » (et non « poussées » car ce n'est pas une maladie « dégénérative »), sous l'influence de facteurs exogènes (climatiques, traumatismes, environnement aqueux) ou endogènes (hormones, accident, traumatisme sportif ...)

Les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos ont un corps hyper-réactif à la douleur, bien des sensations tactiles ou des organes profonds étant perçus sur un mode douloureux tout comme si ce corps « était à vif ». Le simple fait de devoir exercer des tractions ou des pressions sur les articulations génèrent des sensations perçues comme des souffrances souvent intolérables justifiant la recherche de positions extrêmes (« contorsions antalgiques »), compte-tenu de la liberté des articulations. Les effleurements, les chocs par inadvertance sont une souffrance, marcher est douloureux, vivre et exister est douloureux.

Les enfants, souvent initiés tôt à supporter ce corps algogène, souffrent souvent en considérant que c'est naturel d'avoir mal quand on bouge par exemple. Cet excès des réactions sensorielles existe à d'autres niveaux :

- Auditif avec une sensibilité auditive exacerbée ou excessive (intolérance au bruit, acouphènes très fréquents).

-Il en est ainsi également pour l'odorat.

Les patients perçoivent souvent leur corps comme vide, « extérieur à eux même », paralysé ; ils ont l'impression qu'il ne leur appartient pas, en effet celui-ci est silencieux pour prévenir une chute par exemple. En parfait déséquilibre avec les sensations qu'ils ressentent tous les jours.

En effet, les sensations corporelles internes ou externes ne parviennent pas ou sont déformées et trompeuses. Les chutes sont fréquentes, majorées dans le noir. Il existe dans ce syndrome d'authentiques troubles proprioceptifs.

Les manifestations les plus communément rencontrées : La fatigue est le symptôme qui domine le syndrome et qui évolue de pair avec elle lors des crises. Elle est souvent présente dès le lever, Plus

marquée en fin de journée. Elle s'accroît à l'occasion d'excès qui provoque souvent 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. Les migraines sont souvent mentionnées par les patients.

Il n'y a pas de paralysie mais les muscles fonctionnent dans de mauvaises conditions du fait de l'élasticité des tendons, des cloisons intermusculaires, de la mobilité articulaire excessive et des troubles proprioceptifs qui rendent le mouvement incertain et dispendieux en consommation d'énergie au niveau musculaire.

Les nerfs superficiels, mal protégés par des parties molles « trop molles », sont menacés de compressions responsables de paralysies le plus souvent incomplètes, en tout cas transitoires. Les manifestations les plus communément rencontrées sont :

- Cutanées (signes de fragilité cutanée, distension, hyperesthésie cutanée),
- Hémorragiques par fragilité tissulaire (ecchymoses ; gingivorragies, épistaxis, ménorragies),
- Articulaires (hypermobilité, entorses, subluxations et luxations, scoliose),
- Proprioceptives (diminution ou perte du sens de positionnement du corps, maladresses, pseudo-paralysies, chutes)
- Digestives (constipation, douleurs abdominales, reflux gastro-œsophagien),
- Respiratoires (dyspnée spontanée ou à l'effort, bronchites),
- Cardio-vasculaire (tension basse, fuites valvulaires, anévrismes ou ruptures artérielles contre-indiquant formellement les manipulations cervicales),
- Neurovégétatifs (frilosité, troubles vaso-moteurs, sudations, fièvres isolées, migraines.),
- ORL (hypo et/ou hyperacousie, acouphènes, vertiges hyperosmie),
- Bucco-dentaires (douleurs et subluxations ou luxations des ATM, altérations dentaires, atteintes gingivales),
- Ophtalmologiques (fatigue visuelle, troubles de la convergence),
- Vésico-sphinctériennes (rétention vésicale chronique avec miction par regorgement, perte ou diminution du besoin, incontinence, infections urinaires),
- Génito-sexuelles (dyspareunie, frigidité, fausses couches, accouchements difficiles),
- Neuropsychologiques (troubles de la mémorisation, de l'attention, de l'organisation, de l'orientation)

Les différents types cliniques, et les classifications successives :

- La classification de Berlin (1986) retenait une douzaine de types numérotés en chiffre romain.

-La classification simplifiée dite « de Villefranche » permettait de repérer 6 types de SED (Villefranche-sur-Mer 1997):

- CLASSIQUE : le plus fréquent, à forme cutanée et articulaire.

-HYPERMOBILE : à forme articulaire prédominante.

-VASCULAIRE : le plus grave avec risque de rupture des artères et des organes internes (intestin, utérus++..).

-CYPHO-SCOLIOTIQUE : avec scoliose sévère du jeune enfant et atteinte oculaire.

-ARTHROCHALASIS : avec luxation congénitale de hanche.

-DERMATOPARAXIS : avec atteinte cutanée prédominante (très rare).

La nouvelle classification appliquée désormais en France et à l'international définit des sous-types rares. (2016 : New-York). La publication des nouveaux critères a eu lieu le 15 mars 2017. Elle a abouti à une nouvelle répartition en deux catégories :

-les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED)

-les troubles dans le spectre de l'hypermobilité (HSD).

L'idée de cette nouvelle « grille de lecture » est d'améliorer le diagnostic des patients, la prise en charge qui en découle, mais aussi de faciliter la recherche. Tous les gènes sont maintenant connus (14 formes identifiées à ce jour) hormis pour le SED hypermobile (SED h) forme la plus fréquente touchant davantage les femmes.

Le type classique combine atteinte cutanée et articulaire.

Le type vasculaire peut se compliquer de déchirures artérielles et de ruptures d'organes (intestin...)

Le type hypermobile associe des atteintes articulaires à des symptômes variables.

Le syndrome de Brittle Cornea associe des troubles oculaires.

Le SED parodontal une atteinte dentaire.

Les autres types rares sont définis par des critères cliniques stricts et la découverte du gène. **1**

LES PRINCIPALES ORTHESES

1°LES VETEMENTS COMPRESSIFS

L'utilisation de vêtements de compression est fortement recommandé. Réalisés sur mesure, ils sont de grande efficacité contre la douleur, le sens de position et les subluxations.

Ce sont des vêtements de proprioception, des sous-vêtements qui ont pour but de venir comprimer le corps pour permettre de resserrer les tissus. Ceci permettra d'avoir une meilleure perception de son corps sans l'immobiliser, de plus les vêtements vont envoyer des informations aux capteurs que nous avons sur la peau de la même manière qu'on frotte l'endroit avec notre main là où on s'est fait mal, cela permet de soulager le patient.

Cela ne permet pas de soigner 100% des patients atteints du SED mais ça leur permet de récupérer un peu de leur autonomie.



D'autres orthèses de contention souples (genoux, cheville, coudes, poignets, épaules, doigts...), des collants et bas de contentions anti-varices peuvent améliorer les difficultés à la marche et à l'équilibre, ainsi que les sensations douloureuses.

L'utilisation de bas de contention ou de bas anti-phlébite apportent parfois une amélioration appréciable des douleurs et de la marche, mais l'effet le plus important sur les troubles proprioceptifs des membres et du tronc est obtenu avec des vêtements spéciaux. Ceci sont spécialement conçus pour les personnes avec un Syndrome d'Ehlers Danlos, issus des vêtements pour la cicatrisation des grands brûlés, dont l'efficacité a été validée par une étude multicentrique (Créteil, Lyon, Rennes).

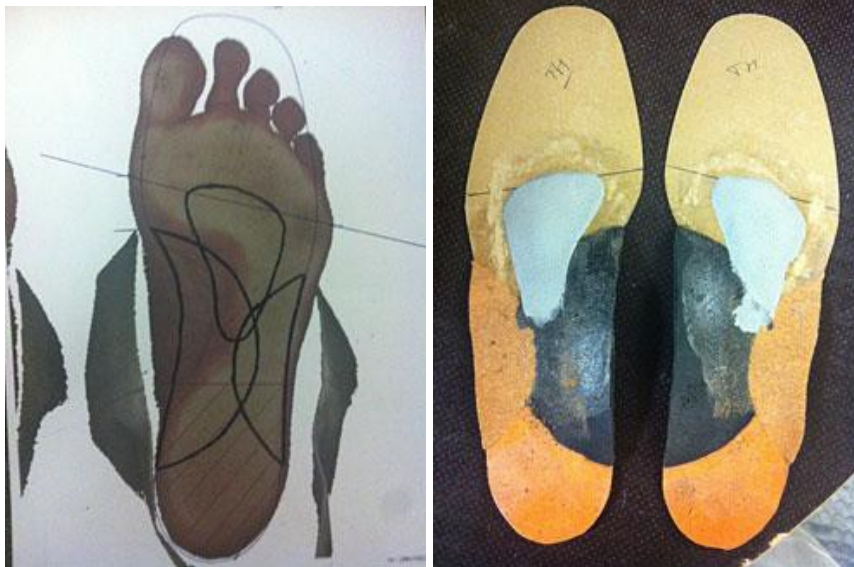
Ces vêtements se composent de panty, de chevillères, d'un gilet, de gantelets ou de mitaines. D'autres peuvent être indiqués (poignet seulement, coude, genou isolé). Les effets peuvent être spectaculaires mais sont, dans certains cas aggravés par les difficultés de tolérance cutanée et thermique. C'est dire que les prises de mesures doivent être faites par des personnes expérimentées, des adaptations sont possibles, le choix des vêtements se fait, au mieux, en deux étapes : pantys, gantelets dans un premier temps, chevillères et gilet dans un deuxième temps. L'indication du gilet devient prioritaire lorsque des

luxations ou subluxations d'épaule(s) existent.

Certains patients sont des exemples de la réussite de cette méthode, une adolescente avait perdu la sensibilité et les commandes de ses membres inférieurs, elle a été jusqu'à l'isolement en psychiatrie. Les vêtements compressifs lui ont permis de se lever et de marcher avec un déambulateur dès la première utilisation de ces vêtements.

2°LES ORTHESES PLANTAIRES

Les semelles plantaires qui sont généralement réalisées et que nous avons appelé « *le pied d'Ehlers-Danlos* » est constitué de: un appui rétrocapital médian, un simple support de voûte plantaire de forme concave pour assurer un contact entre la plante du pied et le sol et un support sous cuboïdien de forme concave pour renforcer les sensations d'appui. Une mousse type « no-choc » sera ajouté au niveau du talon. Elles ont pour but d'augmenter la qualité mécanique de l'appui tout en augmentant les sensations dans un but proprioceptif



L'orthèse plantaire indiquée dans le « *pied du SED* ».



Aspect podoscopique du « *pied du SED* ».

« *Le pied de SED* », plat en avant (« *pied plat antérieur de Lelièvre* », faux pied creux, par rétractions musculo-aponévrotique au milieu), bien axé en arrière.

Ce sont les plus simples à réaliser mais elles doivent être parfaitement adaptées à la morphologie du pied d'Ehlers Danlos qui est très caractéristique par l'association d'un pied plat antérieur et d'une voûte rétractée (aspect de « faux pied creux »).

L'avant-pied plat est corrigé, selon la méthode de Lelièvre, par un appui rétro capital médian suffisamment haut (6 à 7 mm chez un adulte), formant une hémicoupole convexe large de 2 cm. Il ne faut surtout pas mettre en place une barre rétrocapitale qui déstabiliserait davantage le pied. Un appui sous cuboïdien vient compléter l'orthèse.

Nous avons évalué les effets des orthèses par une étude prospective sur 100 cas de Syndrome d'Ehlers Danlos appareillés en prenant les sujets pour leur propre témoin.

L'effet est immédiat, dès l'essayage. On observe, dans la totalité de nos cas, une correction de la démarche hésitante et instable avec tendance à dévier sur les côtés et à heurter les objets (les embrasures des portes surtout: «signe de la porte») ou les personnes, le déroulement du pas est amélioré et l'on retrouve les trois temps taligrade, plantigrade et digitigrade avec le port des semelles. L'arrière-pied n'est plus instable.

Cette réappropriation des sensations est souvent formulée par les patients : «je sais où je pose mes pieds». Une autre patiente l'exprime de façon plus explicite: «Pour la première fois dans mon existence, j'ai pu me tenir debout et ressentir correctement le sol sous mes pieds, je vous avoue que ça a été une expérience très bizarre surtout que depuis toujours je pensais savoir ce que c'était. C'est aussi la première fois que je n'ai pas mal aux pieds en marchant ou en me tenant debout».

Tous les patients ont mentionné que les phénomènes d'instabilité de la cheville avaient disparu ou régressé. Il en est de même des chutes ou amorces de chutes, lorsqu'elles existaient, qui n'existent plus ou sont devenus nettement plus rares. Cette amélioration de la stabilité à la marche est encore attestée par le signe de la porte. « Je passe mieux les portes » est une remarque quasi constante chez les patients appareillés. La qualité de la marche, d'une façon générale, est meilleure : ils peuvent marcher sans contrôler ce que font leurs pieds car ils perçoivent mieux le contact avec le sol ou les irrégularités sans avoir besoin de rectifier en permanence leur position. Le périmètre de marche est augmenté avec réduction de la pénibilité chez tous nos patients.

L'effet sur les douleurs est également constant. Il concerne les douleurs plantaires qui disparaissent toujours ou diminuent fortement. Les douleurs des chevilles, des genoux, du bassin, des hanches ou de la région pelvienne, du rachis dorsolombaire mais aussi de la région cervico-capsulaire, diminuent chez tous nos patients. Ils relient cette amélioration à une meilleure sensation de la position érigée du tronc et à une meilleure stabilité de l'ensemble du corps, ce qui leur permet, par exemple, de tourner la tête avec plus de facilité. Les crampes musculaires principalement des mollets, souvent nocturnes, quand elles existent, disparaissent ou diminuent avec le port d'orthèses plantaires.

La tolérance : Il n'y a aucun abandon ni aucune aggravation. Ces semelles sont plus efficaces avec des chaussures ayant une bonne tige montante. Le port de talons hauts n'est pas une contre indication absolue mais peu-être mal toléré. Certains orthésistes ont même fabriqué une semelle spécifiquement pour des bottes d'équitation qui est encouragée dans ce syndrome. L'accoutumance est telle que tous nos patients nous ont déclaré ne pouvoir se passer de leurs semelles. 2

LA POSTUROLOGIE DANS LE SED

Le Professeur Roland Jaussaud, a très largement, avec brio, montré le **rôle du déficit proprioceptif dans le SED**. Ce terme de proprioception concerne aussi bien le sens de la position, du mouvement, des contacts physiques et thermiques, de son propre poids (effets positifs de la poussée d'Archimède dans l'eau et de l'apesanteur sur les symptômes, un essai à été réalisé à la Cité de l'Espace de Toulouse démontrant les bénéfices de l'apesanteur). Il concerne aussi les sensations venant des organes internes (estomac, vessie) mais aussi les informations venant d'un environnement proche (auditives, visuelles, olfactives, vestibulaires pour positionner le corps par rapport aux trois plans de l'espace, ou encore linguo-bucco-dentaires qui jouent un rôle déterminant dans la posture de la tête et du corps tout entier.

Beaucoup d'explications physiopathologiques fournies par le Pr Jaussaud en collaboration avec Elodie Vlamynck, orthésiste, sont l'application des démarches de la posturologie, initiée à Lisbonne par le Professeur Martins da Cunha, médecin de Médecine Physique et de Réadaptation et sont enseignées à l'Université de Dijon.

Les conséquences thérapeutiques immédiates pour le SED sont, en plus des orthèses proprioceptives utilisées depuis plus de 15 ans (vêtements spéciaux, orthèses plantaires, ceinture lombo-scapulaire), la mise en place d'orthèses dentaires adaptées et de prismes visuels posturaux. Les rééducations bucco-linguo-pharynguo-laryngées et orthoptiques ayant déjà une place qui est à développer. On dispose ainsi d'un véritable arsenal proprioceptif en association avec toutes les techniques de contrôle des chaînes musculaires allant du Tai chi chuan à la kinésithérapie proprioceptive, l'ergothérapie, l'équitation, la natation, le cyclisme. Avec le SED, ce concept de proprioception, inventé par Sherrington, prend un sens concret, véritable sixième sens, il donne une unicité au tableau clinique d'une maladie qui déroutait les médecins par son polymorphisme symptomatique. Mieux que cela, la mise en évidence d'un mécanisme proprioceptif trace une voie thérapeutique qui a déjà fait ses premières preuves.

C'est ce que montre très bien le Pr. Roland Jaussaud, en collaboration avec Elodie Vlamynck, à travers quelques vidéos où l'on voit l'instabilité posturale très apparente, disparaître immédiatement avec le port des vêtements. **3**

Le **Professeur Roland Jaussaud** a également mis en évidence des troubles proprioceptifs par les techniques d'évaluation utilisées en posturologie avec vérification de leur correction par les orthèses plantaires, lombo-scapulaires et les vêtements compressifs, ce qui confirme le facteur posturologique dans le SED.

Les principes, la technologie de ces orthèses et leurs résultats ont été présentés par le **Professeur Claude Hamonet** et **Madame Élodie Vlamynck**. L'idée inventive initiale (Créteil 2000) d'utiliser de tels vêtements était de comprimer les tissus mous pour améliorer la perception de leurs modifications par les capteurs implantés dans un tissu trop souple. Une première application, réalisée par l'équipe de recherche de la Société Thuasne à Saint-Etienne, à partir des vêtements destinés aux brûlés a été suivie d'une étude qui a montré l'efficacité du principe. Ils ont donc pour effet d'augmenter l'efficacité des capteurs situés dans un tissu conjonctif peu réactif en le comprimant, d'augmenter les stimulations proprioceptives en combinaison avec les semelles, ceintures, orthèses de main et d'avoir une action sur les douleurs par contact (*Gate control*). Ces vêtements qui, au fil des années, ont subi des améliorations constantes dans leur texture et dans leurs adaptations par les orthésistes font partie, quasi systématiquement du traitement, notamment chez l'enfant. L'application précoce, avec rééducation

proprioceptive de la régulation neurologique du mouvement, apparaît comme un objectif raisonnable. Les effets ont été évalués et ont fait l'objet du mémoire du diplôme d'université (UPEC-2010) d'Élodie Vlamynck, mettant en évidence une amélioration des capacités fonctionnelles (la marche, surtout) et une diminution des douleurs évoquée par les patients et objectivée par la réduction de la consommation des antalgiques, y compris la morphine, pour ceux qui en prenaient. 1 300 patients ont bénéficié de ces vêtements. Une étude -en cours de publication- de l'analyse de la marche dans le laboratoire du service de Rééducation neurolocomotrice du Professeur Jean-Michel Graciès (CHU Henri Mondor) a été effectuée par Madame Hutin, ingénieur. Elle objective l'amélioration des paramètres de la marche (longueur du pas, déroulement du pas, vitesse de marche, par exemple) en combinaison ou non avec les semelles orthopédiques (appui rétrocapital, voûte plantaire) qui sont également d'un apport très important pour la proprioception. 2 000 jeux de vêtements sur mesure ont été prescrits et utilisés. Leur tolérance (utilisation par temps chaud, réactions cutanées aux frottements, à la compression) s'est améliorée et les recherches en cours sur les matériaux utilisés, avec une équipe d'ingénieurs, permettent d'espérer de nouveaux progrès. Ces vêtements viennent en complément des supports à mémoire de formes (coussins, dossier, matelas) systématiquement prescrits à nos patients. La ceinture lombaire, de préférence avec un appui trois points (lombaire et scapulaires antérieurs) fait partie des orthèses proprioceptives que nous proposons. Les orthèses de repos de la main sont réalisées en matériau léger semi-rigide (*scotchcast*) car celles en thermoplastique sont souvent mal tolérées du fait de leur poids et de leur rigidité, blessant la peau. Les orthèses de repos sont indiquées lors des douleurs du poignet, notamment lors de l'écriture ou de manipulations et apportent un soulagement rapide. Les orthèses de fonction dans le même matériau ou, éventuellement, en « prêt à porter » (en retirant les barres de stabilisation pour les alléger) assistent les manipulations, si elles sont douloureuses.

Depuis quelques années, l'équipe de l'Hôtel-Dieu prescrit des orthèses (réalisation essentiellement par l'équipe de **Monsieur Rami Haidar** à Lille) rigides de stabilisation du bassin et du tronc (sièges moulés réglables en hauteur avec tablettes, inspirés de ceux utilisés pour les enfants avec lésions cérébrales précoces, orthèses rigides de maintien du tronc, minerves rigides). Les premiers résultats sont très encourageants, notamment pour la scolarisation. Les orthèses rigides de repos, habituellement utilisées, la nuit, chez l'enfant, sont réclamées, de plus en plus par les adultes chez lesquels, on observe une diminution des douleurs et des sensations désagréables des membres inférieurs, au lever. Le grand appareillage de marche (initialement orthèses de Chignon avec assistants dynamiques puis orthèses articulées avec verrous libres et parfois butée de sécurité) a été mis en place sur plus de 100 patients avec un SED. Les résultats sont positifs avec augmentation des capacités fonctionnelles et diminution importante des douleurs, comme le montre une récente enquête réalisée par l'équipe de **Monsieur Rami Haidar** (orthoprothésistes) et portant sur 22 patients.

Le Docteur Geoffroy Nourissat, chirurgien orthopédiste (Clinique Maussins-Nollet à Paris), **le Professeur Levon Doursounian** (chef de service de chirurgie orthopédique, Hôpital Saint-Antoine, INSERM UMRS-938, Paris) et **le Professeur Claude Hamonet** ont rapporté l'expérience depuis 3 ans d'une consultation médico-chirurgicale de chirurgie orthopédique des patients atteints du SED à l'Hôtel-Dieu de Paris. L'objectif est de discuter les indications chirurgicales, de conseiller les patients sur les traitements orthopédiques et, au total, d'évaluer la place de la chirurgie dans ce syndrome. En l'absence de test génétique dans la forme hypermobile qui est la plus fréquente, le diagnostic repose sur un faisceau d'éléments cliniques parmi lesquels figurent les manifestations articulaires qui sont fréquentes. Les manifestations orthopédiques les plus classiques sont les douleurs, les luxations, les hémorragies et les hématomes des membres. L'articulation de l'épaule est la plus mobile, elle est fréquemment touchée, elle est exposée au risque d'erreur diagnostique et donc d'échec chirurgical. Les manifestations cliniques sont les luxations et la dyskinésie scapulo-thoracique (perte de proprioception de l'épaule, compensation des attitudes douloureuses, danse des omoplates, douleurs péri-scapulaires). Elles ne sont pas forcément liées à l'hyperlaxité capsulaire ou ligamentaire et semblent plus fréquentes avant 35 ans. L'imagerie n'objective pas de lésions ostéoarticulaires particulières. Leur traitement vise à augmenter la proprioception (principalement avec les vêtements compressifs), à diminuer les douleurs péri-articulaires et à combattre par les antiparkinsoniens les

effets luxant de la dystonie quand ils existent. L'hyperlaxité présente dans le SED favorise la luxation et pérorer les résultats de la chirurgie. Les luxations du SED peuvent survenir à tout âge, elles sont traumatiques, indolentes au moment de la luxation. À l'inverse des luxations d'épaule en dehors du SED où la chirurgie doit être précoce, la chirurgie doit ici être tardive et considérée comme une chirurgie de confort. Le risque d'arthrose, comme pour l'ensemble des articulations du SED est très improbable. La chirurgie dans le SED obéit aux principes suivants : ne traiter que les lésions anatomiques, ne jamais toucher au cartilage, réduire la mobilité gléno-humérale (si elle est en cause) ; c'est une chirurgie pour temporiser (plicatures). Les épaules douloureuses se caractérisent par une perte des repères spatiaux stabilisateurs, avec dysfonction proprioceptive et possiblement une protection contre les lésions de la coiffe. La rééducation est avant tout une auto-rééducation avec peu d'immobilisation (attelles amovibles). Car il y a un risque d'aggravation de la proprioception. Un certain nombre de points sont à bien connaître du chirurgien : les saignements plus abondants, la lenteur de la cicatrisation qui impose de ne retirer les fils que progressivement pour éviter les risques de désunion, les greffons osseux se résorbent (problème vasculaire ?), les consolidations osseuses et ligamentaires sont longues. Les effets de l'anesthésie générale sont parfois atténués avec réveils précoces, les anesthésies locales et par périurales sont souvent peu efficaces. Au total, sur le plan chirurgical, il s'agit de pathologies habituelles qui se présentent avec un tableau inhabituel. Les thérapies classiques ont souvent des effets négatifs. Ceci implique que le chirurgien soit informé des particularités du SED et mette en place une chirurgie adaptée.

Le Docteur Daniel Deparcy, chef de service MPR (CH de Tourcoing) a développé finement l'analyse physiopathologique des désordres musculaires et posturaux dans le SED et l'apport des techniques de rééducation inspirées des techniques américaines de rééducation de Kabat, basées sur la réappropriation des synergies musculaires. Cette présentation a été le parfait complément des présentations précédentes sur l'analyse de la proprioception (Professeur Jaussaud) et du rôle proprioceptif des orthèses pour mieux comprendre et « démonter » le mécanisme de l'anarchie de la posture et du mouvement que l'on observe dans le syndrome d'Ehlers-Danlos. Il énonce des **principes de rééducation particuliers au SED**. Il décrit la **chaîne d'amortissement**. Elle commence par la conformation du pied. Elle s'épuise dans les chaînes cruro-jambières. Elle se canalise vers le rachis via le bassin. Elle assure l'empilement des courbures pour s'équilibrer avec la chaîne descendante. Il décrit le diaphragme comme un moteur de la respiration, générateur de lordose, modulateur du souffle, aspirateur des fluides. Il fait le lien rachis-gestes par les méthodes de Kabat, de Sohier et les postures Zen. **4**

Les troubles posturaux et gestuels sont fréquent relève le Professeur HAMONET : « je ne peux pas rester en place, la station debout ou assise m'est pénible, je heurte les obstacles tout en les ayant repérés, je renverse et je lâche les objets. Je suis couvert d'ecchymoses sans savoir pourquoi, je tremble au moindre effort, je manque de force dans l'escalier ou le port de charges. Je m'essouffle et m'épuise très vite... »

Test postural de Maddox :

Tous les SED ont un Syndrome de Déficience Posturale (SDP), il faut donc en rechercher un à chaque diagnostic. L'hyperlaxité en elle-même n'est pas une pathologie mais une qualité de tissu. Les personnes hyperlaxes qui souffrent ont un SDP couplé à leur hyperlaxité. Il faut d'abord explorer le mouvement des yeux, le mouvement parallèle des signaux.

Il y a donc les muscles droits et les muscles obliques:

- Les muscles droits permettent d'explorer l'espace (chercher la proie)
- Les muscles obliques se nourrissent des informations venant du corps pour fixer un point (fixer la proie)

Les muscles obliques sont des muscles posturaux. S'il y a un déséquilibre entre les deux yeux, on appelle cela une phorie.

Le Test de Maddox postural consiste à dissocier la vision binoculaire pour tester l'équilibre entre les deux yeux. Il étudie l'instabilité verticale d'un œil par rapport à l'autre. Il suffit d'un demi-degré pour que l'information n'arrive pas correctement à l'œil et que le corps soit ainsi mal positionné. Le cerveau détecte un problème et impose au corps de bouger (tourner la tête, le bassin etc.) ce qui implique une surexpression de toute une chaîne proprioceptive, depuis les yeux jusqu'aux pieds.

Le Maddox est labile, c'est à dire qu'il change en fonction des blocages. Par exemple, s'il y a un blocage ostéopathique au niveau du cou, il peut corriger ou faire varier le test de Maddox. Si on met des éléments sous les pieds, si on fait varier la position de la langue dans la bouche, on peut détecter quels sont les capteurs déficients et corriger le Maddox. Si on corrige le Maddox, on corrige le déséquilibre entre les chaînes musculaires. (Vision binoculaire : le couple oculaire fixe le point M.) Les yeux s'orientent de façon à ce que les images rétinienne se forment sur les fovéas correspondantes. Les cylindres sont placés verticalement devant un œil, l'autre œil restant libre. La vision est dissociée. L'œil visualise le flux lumineux et l'autre une ligne horizontale rouge.

La situation normale est l'orthophorie : s'il y a orthophorie alors il n'y a pas de problème au niveau des chaînes musculaires, pas de tension ou de surexpression.

Mais s'il y a hétérophorie verticale, il y a un problème. L'hétérophorie c'est quand la ligne rouge se balade au-dessus ou au-dessous de la lumière. Il faut donc corriger ce déséquilibre entre les deux yeux. On peut faire le Maddox assis, en l'absence de capteurs plantaires pour justement déterminer quel est/quels sont les capteurs en cause dans ces problèmes de sensorialité.

Le Syndrome de Déficience Posturale (commun à tous les patients Ehlers Danlos) est une altération de l'équilibre tonique et postural liée à une atteinte du système de réception, de transmission et de traitement de l'information proprioceptive et visuelle. **5**

CONCLUSION

Les orthèses constituent, aujourd'hui, une partie importante, incontournable du traitement du Syndrome d'Ehlers Danlos dans sa forme hypermobile. C'est à ces orthèses que reviennent les progrès réalisés ces dernières années dans le traitement de cette affection handicapante. Une très importante difficulté pratique se pose : l'accès financier à ces traitements.

Si la reconnaissance Affection de Longue Durée (ALD) est habituellement obtenue sans difficulté, par contre le remboursement total de ces prestations orthétiques n'est pas prévu et un grand nombre de patients ne peuvent, pour cette raison, pas se soigner.

Ceci doit être pris en compte dans les efforts consentis actuellement pour les maladies génétiques orphelines, ce qui est tristement le cas pour le Syndrome d'Ehlers Danlos. Un changement s'impose.

REMERCIEMENT

Je remercie mon employeur de m'avoir permis de pouvoir faire ce DU de posturologie clinique. Je remercie les associations SED in France (Me NOEL) et vivre avec le SED (Me VERGNOLLE) pour leur aide dans la recherche d'info via leur associations.

Pour finir je remercie Mr GASC pour l'aide et les conseils apporté pour la confection de ce mémoire ainsi que tous les autres intervenants dans les différents séminaires pour nous avoir consacré du temps à l'apprentissage du DIU.

BIBLIOGRAPHIE

1) Bibliographie Extraits de différents articles, dont celui, "ancien", du Professeur Hamonet : le-site-du-professeur-claude-hamonet-article_-le-syndrome-dehlers-danlos Présentations publiques de colloques, réunions des Dr Deparcy, Dr Bergoin. Centres de référence, Oscar, SEDI+, Afsed.

2) LES TRAITEMENTS ORTHÉTIQUES DANS LE SYNDROME D'EHLERS DANLOS Elodie Vlaminc

3) 2 ieme Colloque international francophone du 25 mars 2016

4) COMPTE RENDU DU 1^{er} COLLOQUE INTERNATIONAL FRANCOPHONE

5) (Maureen Cousinard) 2ème Colloque International Francophone, 19 mars 2016 LES TRAITEMENTS DU SYNDROME D'EHLERS DANLOS La proprioception et le SED Pr Roland Jaussaud