

See discussions, stats, and author profiles for this publication at: <https://www.researchgate.net/publication/349118261>

# Syndromes d'Ehlers-Danlos et dysphagie : suspicion de troubles phagiques

Article · February 2021

CITATIONS

0

READS

20

5 authors, including:



**Sainson Claire**

Université de Caen Normandie

26 PUBLICATIONS 24 CITATIONS

[SEE PROFILE](#)



**Elise Hautbois**

Université de Caen Normandie

2 PUBLICATIONS 0 CITATIONS

[SEE PROFILE](#)



**Anne-Sophie Mouton**

Université de Caen Normandie

1 PUBLICATION 0 CITATIONS

[SEE PROFILE](#)



**Louise Cavelier**

2 PUBLICATIONS 0 CITATIONS

[SEE PROFILE](#)

Some of the authors of this publication are also working on these related projects:



Troubles neurocognitifs dans les Syndromes d'Ehlers-Danlos [View project](#)



ETP / aide aux aidants (enfants de parents aphasiques âgés de 3 à 12 ans) [View project](#)

## **Syndromes d'Ehlers-Danlos et dysphagie : suspicion de troubles phagiques**

Claire SAINSON \*, Elise HAUTBOIS \*\*, Marc AGUERT \*\*\*, Anne Sophie MOUTON \*\*\*\*, Louise CAVELIER \*\*\*\*\*

\* Ph-D, Orthophoniste, Centre de Formation Universitaire en Orthophonie de Caen, UFR Santé , France

\*\* Orthophoniste, Lyon, France

\*\*\* MCU, Normandie Univ, UNICAEN, France

\*\*\*\* Orthophoniste, Centre de Formation Universitaire en Orthophonie de Caen, UFR Santé , France

\*\*\*\*\* Orthophoniste, Hôpital Flaubert, Plateau technique de rééducation, Pavillon Soret, Le Havre, France

**Auteure de correspondance :**

claire.sainson@unicaen.fr

ISSN 2117-7155

## Résumé :

Les patients porteurs d'un syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) présentent une multitude de manifestations cliniques d'une grande variabilité interindividuelle : hypermobilité articulaire, fragilité cutanée, douleurs articulaires et musculaires, asthénie, manifestations gastro-intestinales supérieures, troubles de la posture et de la proprioception...

Peu d'études évoquent les troubles de la déglutition dans les SED alors que de nombreux signes laissent penser qu'ils pourraient être présents à une fréquence que nous suspectons élevée.

L'objectif de cette étude est de mettre en évidence, à grande échelle, d'éventuelles plaintes phagiques chez les patients porteurs d'un SED sans pour autant bénéficier de prescription de bilan orthophonique.

Une enquête via un questionnaire d'auto-évaluation a été menée sur 249 personnes diagnostiquées porteuses d'un SED, toutes formes confondues. Elles ont été comparées à 250 sujets contrôles.

Les résultats ont montré que les sujets SED présentaient davantage de signes laissant suspecter des troubles phagiques que la population contrôle. 90% des sujets SED suspectés dysphagiques n'avaient pourtant jamais reçu de prescription médicale pour une évaluation et une prise en charge orthophonique.

Il semble donc primordial d'informer les médecins et personnels soignants sur la présence potentielle de troubles de la déglutition chez les patients porteurs d'un SED et de l'utilité de prescrire un bilan orthophonique de déglutition afin de pouvoir le réaliser et donc investiguer davantage ces troubles polymorphes.

**Mots clés :** Déglutition, troubles, dépistage, orthophonie, syndrome d'Ehlers Danlos

## **Ehlers-Danlos syndromes and dysphagia: suspicion of swallowing disorders**

### **Summary:**

People with Ehlers-Danlos Syndrome (EDS) present numerous clinical manifestations characterized by great interindividual variability: joint hypermobility, skin fragility, joint and muscular pain, asthenia, upper gastrointestinal manifestations, postural and proprioception disorders...

Few studies mention swallowing disorders in EDS while there are many signs that they may be highly frequent.

The goal of this study is to highlight, on a large scale, possible swallowing complaints in patients with EDS without benefiting from a speech therapy prescription.

A survey using a self-assessment questionnaire was conducted on 249 people diagnosed with EDS, all forms combined. They were compared to 250 control participants.

The results showed that EDS participants had more signs suggestive of swallowing disorders than the control sample. 90% of EDS participants suspected of dysphagia had never received a medical prescription for speech therapy assessment and therapy.

It therefore seems essential to inform doctors and nursing staff about the potential presence of swallowing disorders in patients with EDS and the usefulness of prescribing a speech-language pathology swallowing assessment in order to carry out and more investigate these polymorphic disorders.

**Keywords: swallowing, disorders, screening, speech and language therapy, Ehlers Danlos syndrome**

## ----- INTRODUCTION -----

Les Syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont un groupe hétérogène de maladies génétiques du tissu conjonctif touchant principalement le collagène (Bénistan, 2018). Considérée à tort comme rare, la prévalence de la maladie est de 1 cas pour 5000 naissances (Hermanns-Le et al., 2015). Les sujets sont principalement des femmes avec un ratio de 21 femmes pour 4 hommes (Rodgers et al., 2017). De par l'hétérogénéité des tableaux cliniques, du caractère « invisible » de la maladie et de la multiplicité des manifestations cliniques (Daens, 2018), ces pathologies sont très complexes. De nombreux symptômes récurrents (hypermobilité articulaire, troubles de la posture et de la proprioception, atteintes des articulations temporo-mandibulaires (ATM), problèmes respiratoires...) incitent à penser que des dysphagies pourraient être retrouvées dans les SED. La littérature est extrêmement pauvre dans ce domaine. Les rares recherches qui les mentionnent ont été effectuées sur de faibles cohortes et peu de détails sont fournis quant aux items utilisés dans les questionnaires destinés aux patients. Elles évoquent notamment des plaintes concernant des difficultés de mastication, de déglutition des liquides, des fausses routes, des reflux naso-gastriques, une gêne pendant la déglutition, une peur de s'étouffer ainsi qu'une nécessité d'adapter l'alimentation (Arulanandam et al., 2016 ; Fikree et al., 2017 ; Hunter et al., 1998 ; Zeitoun et al., 2013). Toutes ces manifestations relèvent du champ de compétences des orthophonistes, profession peu citée dans la littérature. Cette étude préliminaire a pour but de mettre en évidence, à grande échelle, des plaintes phagiques chez certains sujets atteints d'un SED et de montrer que ceux-ci ne bénéficient pourtant pas d'une prescription de bilan orthophonique (impliquant une absence de suivi).

### 1. Les syndromes d'Ehlers-Danlos

#### a. Historique et définition

Les SED, maladies du tissu conjonctif, résultent d'une anomalie de synthèse du collagène. Cette protéine constitue les deux tiers du volume total du corps humain et assure l'élasticité, la résistance et la souplesse des tissus. L'altération du collagène affecte donc la quasi-totalité de l'organisme, rendant complexe la symptomatologie des syndromes (Malfait *et al.*, 2017).

Les premières descriptions ont été effectuées par des dermatologues, naturellement attirés par les signes cutanés, manifestations apparentes des SED. Ces derniers les réduiront pendant longtemps à ces simples symptômes à savoir l'hyper-élasticité, la fragilité de la peau associées à l'hypermobilité des articulations. En 1900, Edvard Ehlers établit un tableau plus complet du SED en y ajoutant les hémorragies, les luxations et la dysautonomie (Hamonet, Ducret et al., 2016). En 1908, le dermatologue français Henri Danlos confirmera ces manifestations à travers l'étude d'un cas unique. En 1933, Miget réunit dans le même syndrome éponyme Ehlers et Danlos (Daens, 2018).

#### b. Diagnostic

Les SED sont des pathologies peu connues du fait de leur complexité symptomatologique et phénotypique. Isolément, les symptômes sont fréquents et d'apparence banale (douleurs, fatigue, ecchymose, constipation...). Du fait de leurs nombreux points communs avec d'autres pathologies (syndrome de Marfan<sup>1</sup>, fibromyalgie, ...), l'errance diagnostique est d'en moyenne

---

<sup>1</sup> « Maladie héréditaire du tissu conjonctif caractérisée par des manifestations oculaires, cardio-vasculaires et squelettiques. » (Meester *et al.*, 2017)

20 ans (Hamonet *et al.*, 2017). Une souffrance psychologique, liée à une non-reconnaissance des troubles, s'ajoute aux souffrances physiques des patients.

Devant l'hétérogénéité des tableaux cliniques, différentes classifications ont vu le jour. La nosologie internationale de Malfait et al. (2017) sert aujourd'hui de référence. Treize sous-types de syndromes sont définis : classique, vasculaire, cardio-vasculaire, hypermobile, arthrochaliasique, dermatosparaxis, cypho-scoliotique, syndrome cornée fragile, spondylodysplasique, musculo-contractural, myopathique, parodontal. Chaque sous-type comprend des critères diagnostiques (validés par des critères génétiques pour 12 des sous-types), des complications et un pronostic différents.

Des caractéristiques communes ont été retrouvées dans toutes les formes de SED, bien qu'il existe de nombreux autres critères contribuant au diagnostic.

### c. Symptomatologie

#### 1. Symptômes communs

*L'hypermobilité articulaire*, l'un des critères les plus identifiés et fréquents, fait partie des symptômes précurseurs de la pathologie. Son intensité varie en fonction des patients et des formes de SED (Callewaert *et al.*, 2008). Elle se caractérise par une amplitude excessive des articulations provoquant des luxations partielles ou totales, des craquements, blocages et entorses (Bénistan, 2018).

*Une fragilité cutanée*, s'exprimant par la minceur de la peau, des difficultés de cicatrisation et des hématomes, s'observe chez tous les patients (Hamonet *et al.*, 2014).

*Des douleurs articulaires et musculaires*, d'intensité variable et de localisation diffuse, sont présentes de manière imprévisible (Hamonet, 2012 cité par Ouellette, 2013).

*L'asthénie*, engendrée par ces douleurs chroniques est souvent importante (Germain, 2017). La fatigue serait observée chez 96% des sujets (Trabelsi & Hamonet, 2012). Douleurs et asthénie retentissent sur la qualité de vie des sujets et constituent un motif fréquent de consultation. Le retentissement fonctionnel peut conduire à des syndromes anxiodépressifs (Castori, 2016).

Au-delà de ces signes communs, une multitude de manifestations mineures peuvent être observées, elles aussi très variables d'un patient à l'autre.

#### 2. Symptômes mineurs

*Les troubles de la posture et de la proprioception* sont fréquents dans les SED (86% d'après Hamonet, 2012, cité par Ouellette, 2013). La douleur et la dystonie perturbent les performances gestuelles et induisent des chutes fréquentes (Deparcy, 2016).

*L'atteinte des articulations temporo-mandibulaires (ATM)* est liée à l'altération du collagène. Ce dysfonctionnement temporo-mandibulaire (Mitakides & Tinkle, 2017) serait présent chez 47% des patients de l'étude de Delarue (2016) et à l'origine de luxations fréquentes des ATM (Abel & Carrasco, 2006). Diep et al. (2016) objectivent la présence d'une dysfonction de l'appareil manducateur (DAM) chez la quasi-totalité des sujets atteints d'un SED de type hypermobile (92,9 % contre 4 % dans la population témoin). L'atteinte proprioceptive, liée à une mauvaise perception de l'occlusion, pourrait également être à l'origine d'un DAM.

Les manifestations gastro-intestinales supérieures sont retrouvées fréquemment parmi les plaintes des patients (Zeitoun et al., 2013). Elles recouvrent les laryngites, les régurgitations, les nausées, les éructations, la toux chronique et le reflux gastro-œsophagien (RGO) qui concerneraient deux tiers des patients (Zeitoun & Lefèvre, 2015).

Les altérations du goût et de l'odorat sont fréquentes avec une hyperosmie (69 %, Hamonet et al. 2014) et une dysgueusie. Elles constitueraient des éléments diagnostiques primordiaux et pourraient avoir des retentissements nutritionnels considérables chez certains patients telle la perte de poids, en raison d'une diminution de l'acceptation sensorielle des aliments (Baeza-Velasco et al., 2015).

La dysphonie peut s'expliquer par une incoordination ou une hypomobilité des cordes vocales, par perte de vibration en raison de l'altération du collagène. Les luxations de l'articulation crico-aryténoïdienne participent à l'étiologie des troubles vocaux (Arulanandam et al., 2016) qui s'observeraient chez 28 % des patients. Cette dysphonie est corrélée aux difficultés respiratoires fréquemment rencontrées. La dyspnée est le symptôme dominant parmi les affections respiratoires (79 % des 2450 cas de l'étude d'Hamonet, Vienne et al., 2016) et serait responsable de perturbations vocales chez 82 % des patients (sur 455 personnes incluses - Trabelsi & Hamonet, 2012).

Les principaux désordres bucco-dentaires sont consécutifs à l'altération du collagène. La fragilité des muqueuses buccales et les problèmes dentaires, observés chez 75 % des patients, favorisent les hémorragies et diminuent la tolérance à certaines textures et températures (Delarue, 2016).

Les troubles cognitifs sont régulièrement décrits : atteintes attentionnelles, majorées par la fatigue (Baeza-Velasco et al., 2017), plainte mnésique concernant particulièrement la mémoire de travail (69 % des patients - Hamonet, 2012, cité par Ouellette, 2013) et troubles spatio-temporels (Bourdon et al., 2016 ; Hamonet et al., 2014).

#### **d. Prise en soins**

Devant l'extrême hétérogénéité des manifestations cliniques, une prise en soins pluriprofessionnelle spécialisée est primordiale et se doit d'être personnalisée (Germain, 2017). Même si de nouvelles approches thérapeutiques voient le jour grâce aux recherches moléculaires, le traitement est avant tout symptomatologique. Une rééducation fonctionnelle et un traitement médicamenteux associés à des aides matérielles et techniques sont préconisés (fauteuil, orthèses, vêtements compressifs...). Les douleurs chroniques nécessitent de développer des stratégies d'adaptation. Pour pallier la faible efficacité des traitements médicamenteux antalgiques, des interventions psychosociales sont proposées (Baeza-Velasco et al., 2016). Les prises en charge paramédicales telles que la kinésithérapie, l'ergothérapie et l'orthophonie participent également à l'amélioration de la qualité de vie des patients. Elles ont essentiellement pour but de soulager les douleurs et d'apporter des conseils et des compensations pour mieux vivre avec la maladie (Hamonet et al., 2014).

Si de multiples manifestations sont observées chez les personnes porteuses d'un SED, très peu d'études évoquent des troubles de la déglutition dans ce syndrome. Les signes cliniques relevés font pourtant suspecter des difficultés, qui, si elles existent, pourraient bénéficier d'une prise en

soins permettant d'améliorer le quotidien en évitant les complications (Baeza-Velasco et al., 2015).

## 2. Suspicion de troubles de la déglutition dans les SED : la dysphagie, un symptôme probablement sous-estimé

Hunter et al. sont les premiers, en 1998, à évoquer des difficultés de déglutition chez 39 % de leurs 206 sujets. En 2009, Fareeduddin et al., rapportent 27 % de dysphagies sévères, grâce aux 10 items de leur auto-questionnaire de dysphagie-odynophagie reflétant la fréquence des symptômes, l'impact alimentaire et la gravité de l'inconfort. En 2013, Zeitoun et al. relèvent 62 % de dysphagie parmi leurs 134 sujets à l'aide d'un questionnaire d'autoévaluation des troubles des fonctions digestives. L'étude de Fikree et al. (2017) a, quant à elle, mis en évidence des troubles phagiques chez 83 % des 30 patients (SED hypermobile), contre 37 % des sujets témoins. Toutes les études évoquées ci-dessus portent sur de faibles cohortes et sont réalisées par le biais de questionnaires dont très peu de détails sont fournis quant aux items utilisés, par ailleurs peu nombreux. En 2016, Arulanandam et al., ont effectué une revue rétrospective de dossiers de patients en service de laryngologie et ont relevé 5 patients avec une plainte majeure de dysphagie sur les 9 patients de l'étude.

Des plaintes diverses, rarement détaillées dans les études, sont également rapportées. Il est mentionné des difficultés de mastication, des blocages et douleurs lors de la déglutition, des toux persistantes, des reflux nasaux et régurgitations d'aliments ainsi que des déglutitions multiples (Hunter et al., 1998 ; Hamonet, Vienne et al., 2016 ; Arulanandam et al., 2016 ; Baeza-Velasco et al., 2016).

Au-delà des symptômes spécifiques relevés, des signes aspécifiques concernant l'alimentation et l'état nutritionnel sont fréquemment rencontrés. La peur de manger par crainte d'étouffement et la perte du plaisir de passer à table sont autant de conséquences psychologiques (Hunter et al., 1998). Toutes les manifestations peuvent altérer l'état nutritionnel général des patients (perte de poids, fatigue générale) et engendrer une baisse de leur qualité de vie (Baeza-Velasco et al., 2015).

Les difficultés de déglutition pourraient être expliquées par différentes manifestations cliniques des SED. L'instabilité des ATM, associée aux répercussions des anomalies de collagène sur les muscles de la langue, perturberaient le premier temps de la déglutition (Baeza-Velasco et al., 2015). La dysphagie dans les SED pourrait aussi être liée à l'hypotonie pharyngo-œsophagienne (Arulanandam et al., 2016 ; Fikree et al. 2016). Les muscles abdominaux déficients rendraient les toux peu efficaces. Le reflux laryngo-pharyngé (Arulanandam et al., 2016) est également incriminé tout comme les troubles proprioceptifs du carrefour aérodigestif (Hamonet, Vienne et al., 2016).

## 3. Problématique et objectif

Les recherches se multipliant, les connaissances sur la physiopathologie des SED et leurs traitements progressent. Très peu d'études rendent cependant compte des troubles de la déglutition alors qu'ils seraient présents dans 39 % à 83 % des cas (Arulanandam et al., 2016 ; Fikree et al., 2016 ; Hunter et al., 1998 ; Zeitoun et al., 2013). Certaines manifestations cliniques relevées dans la littérature nous laissent penser qu'elles pourraient conduire à des troubles de la déglutition et viendraient confirmer les études citées ci-dessus. Une détection précoce des patients susceptibles de présenter une dysphagie est nécessaire pour éviter les complications

respiratoires, nutritionnelles, sociales et psychologiques présentes chez de nombreux patients (Baeza-Velasco et al., 2015).

L'objectif de cette étude est de mettre en évidence que les personnes atteintes d'un SED rapportent des signes laissant suspecter des troubles de la déglutition sans pour autant bénéficier d'une prescription médicale ni d'une prise en charge orthophonique. Dans la mesure où l'évaluation et la prise en soins de ces difficultés relèvent de notre champ de compétence, nous chercherons à objectiver, si nécessaire, la présence d'une prescription d'orthophonie et le cas échéant, d'un bilan voire d'un suivi orthophonique.

## ----- MÉTHODOLOGIE -----

### 1. Participants

L'étude a porté sur un échantillon de 249 personnes porteuses d'un SED. Ces dernières ont été comparées à un groupe contrôle de 250 personnes tout-venant, non porteuses d'un SED. Les critères d'inclusion et d'exclusion sont rapportés dans le tableau 1 ci-dessous.

Critères d'inclusion	Critères d'exclusion
Adulte âgé de plus de 18 ans.	Sujets de plus de 70 ans (possiblement à risque de presbyphagie).
Diagnostiqué porteur d'un syndrome d'Ehlers-Danlos (SED), toutes formes confondues ( <b>pour le groupe de personnes atteintes d'un SED</b> ).	Sujets ayant subi une intervention chirurgicale avec intubation trachéale et/ou chirurgies des voies aéro-digestives supérieures.
	Sujets ayant des pathologies associées pouvant engendrer des troubles de la déglutition (maladie de Parkinson, sclérose en plaques, traumatisme crânien, cancer des VADS, accident vasculaire cérébral, malformation de Chiari, sclérose latérale amyotrophique, thyroïdite de Hashimoto, syndrome de Gougerot-Sjögren...)

Tableau 1 : Critères d'inclusion et d'exclusion.

Nous avons veillé à ce que les deux groupes soient le mieux appariés possible quant à l'âge et au sexe des participants (figures 1 et 2 ci-dessous).

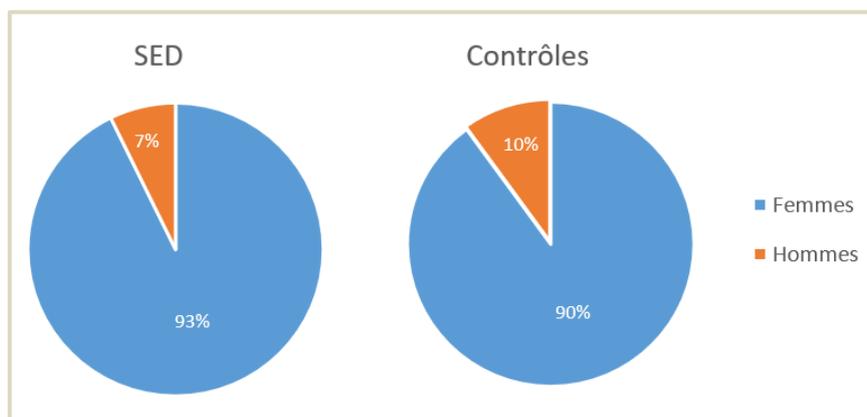


Figure 1 : Répartition des sujets en fonction du sexe et du groupe (SED/contrôle), (en pourcentages). Doit être sur la même page que la figure 1

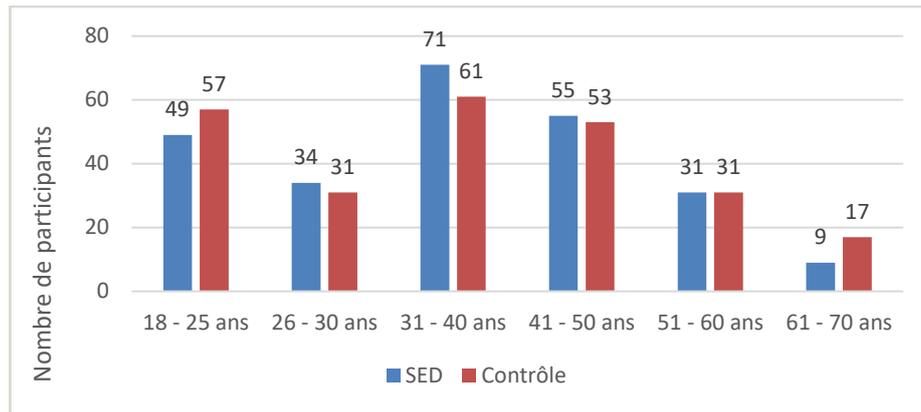


Figure 2 : Répartition en nombre des sujets en fonction de l'âge et du groupe (SED/contrôle).

Dans la suite de ce travail, le groupe des personnes atteintes d'un SED a été divisé en deux en fonction de la présence ou non d'une suspicion de dysphagie (stade 2 de l'étude). Dans un 3ème temps, le groupe des personnes suspectées dysphagiques a été à nouveau scindé en fonction de la présence ou de l'absence de prescription d'orthophonie (stade 3 de l'étude).

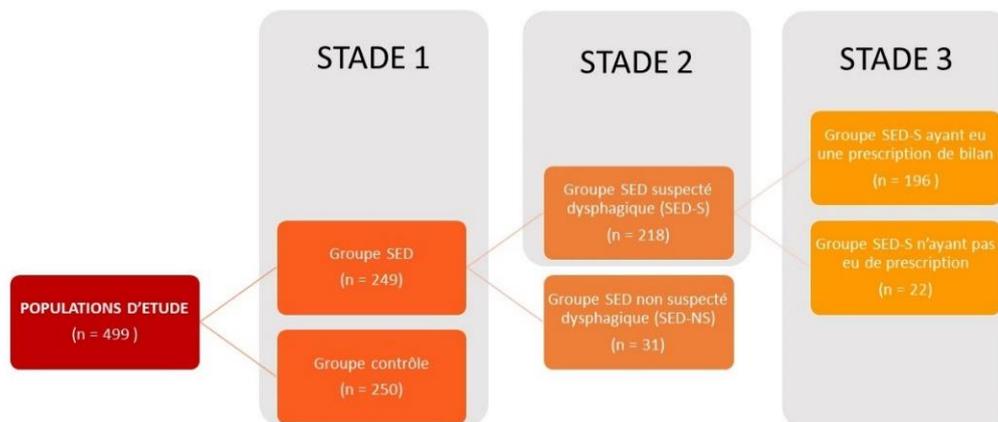


Figure 3 : Répartition des participants aux différents stades de l'étude (stades 1, 2 et 3 de l'étude).

## 2. Matériel

Les participants ont répondu à un questionnaire en ligne, composé du Déglutition Handicap Index ou DHI (Woisard et al., 2006) et de questions complémentaires ajoutées par nos soins et s'articulant autour de 21 questions divisées en sous-thèmes :

- Les informations personnelles (sexe et âge),
- Le diagnostic, afin d'inclure des sujets porteurs d'un SED (concerne le groupe SED),
- Les troubles associés, pour exclure tout autre risque de dysphagie,
- Le Déglutition Handicap Index (DHI) et des questions supplémentaires, pour appréhender l'existence d'une éventuelle plainte phagique,
- Douze autres questions supplémentaires portant sur l'existence éventuelle d'un suivi orthophonique.

### a. La Déglutition Handicap Index (DHI)

Afin de mettre en relief les plaintes phagiques des sujets et de répondre à notre première hypothèse principale, les items du DHI, questionnaire d'autoévaluation, validé en français (Woisard et al., 2006) et mesurant le handicap de déglutition chez l'adulte ont été utilisés. Il comporte 30 items répartis de manière égale en trois domaines :

- Symptômes spécifiques ayant trait à la déglutition (domaine S),
- Symptômes aspécifiques (fonctionnels, domaine F) se rapportant à l'alimentation, l'état nutritionnel, le retentissement pulmonaire,
- Conséquences psychosociales du handicap de la dysphagie (émotionnel, domaine E).

Le mode de réponse est à choix unique. Les propositions de réponses représentent une fréquence (jamais, presque jamais, parfois, presque toujours, toujours) associée à une valeur numérique allant de 0 à 4. Le handicap maximum est représenté par un score total de 120 points.

### b. Les questions supplémentaires

Des questions supplémentaires ont donc été posées aux participants. Certaines sont filtrées pour ne les poser qu'aux sujets qui remplissent les conditions du filtre.

Ce questionnaire d'autoévaluation a été soumis à un pré-test dans le cadre d'une étude de faisabilité auprès de sujets porteurs d'un SED (Sainson et Cavelier, 2018). Le recueil des réponses a permis de réajuster le questionnaire dans la formulation des questions et leur mode de réponse.

Pour la simplicité de traitement des données et la rapidité d'administration, les questions fermées à choix unique ont été privilégiées. Seule la partie « commentaire » en fin de questionnaire se présente sous forme de question ouverte pour permettre aux participants, s'ils le souhaitent, de s'exprimer. Les formulations utilisées sont syntaxiquement et lexicalement simples, concises et précises. Tout terme technique a été défini en notes de bas de page. Les questions suivent une organisation en entonnoir : du plus général au plus particulier. Un court texte introductif précise au sujet le cadre de la recherche et son objectif, le temps de passation et le respect de l'anonymat.

Parmi ces douze questions fermées, deux d'entre elles ont été conçues en vue de comptabiliser le nombre de sujets du groupe SED-S ayant une prescription de bilan orthophonique et une prise en charge orthophonique pour dysphagie (questions 10 et 11, annexe 1). Celles-ci permettent d'observer la prescription de bilan et son lien avec la prise en soins orthophonique. Les propositions de réponses sont de type oui/non. La question sur la prise en charge orthophonique précise de façon qualitative les raisons de sa potentielle absence.

Trois autres questions portent sur l'observation d'éventuelles adaptations alimentaires face aux difficultés phagiques (questions 7, 8 et 9, annexe 1).

## 3. Procédure

La première étape de l'étude a consisté en l'élaboration du questionnaire d'autoévaluation. Celui-ci a ensuite fait l'objet d'un pré-test dans le cadre d'une étude de faisabilité (Sainson et Cavelier, 2018). Après remaniement de certaines questions, le questionnaire a été diffusé pendant cinq mois aux deux populations d'étude. Les sujets du groupe expérimental ont été recrutés via le Groupe d'Études et de Recherches du Syndrome d'Ehlers-Danlos (GERSED) et les associations de patients, en particulier SED'in France. Le questionnaire destiné à la population contrôle a été diffusé via les réseaux sociaux et par mails.

Des relances ont été effectuées tout au long de cette période jusqu'à ce que l'ensemble des réponses soit recueilli. Cette procédure est résumée dans la figure 4 ci-dessous.

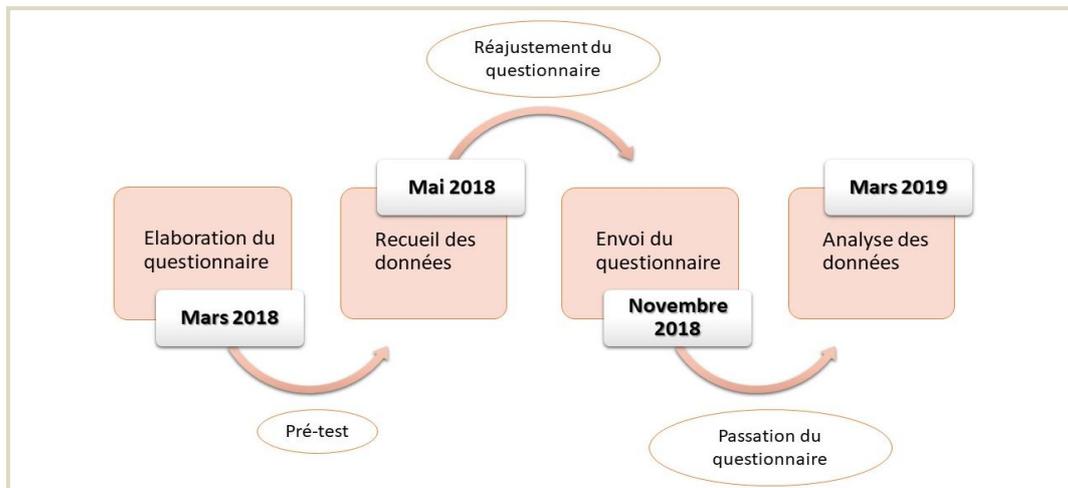


Figure 4 : Déroulement de l'étude

## ----- RÉSULTAT -----

### 1. Mise en évidence d'une suspicion de troubles de la déglutition dans le groupe SED

Un test non paramétrique de Mann-Whitney pour groupes indépendants a permis de comparer le DHI des deux groupes de participants. Au seuil de .05, le DHI des personnes du groupe SED est significativement plus important (md = 36 ; EIQ = 31) que celui des personnes du groupe contrôle (md = 3 ; EIQ = 6),  $U = 2127$  ;  $p < .001$ ,  $r_{rb} = 0,932$ , cf. figure 5 ci-dessous.

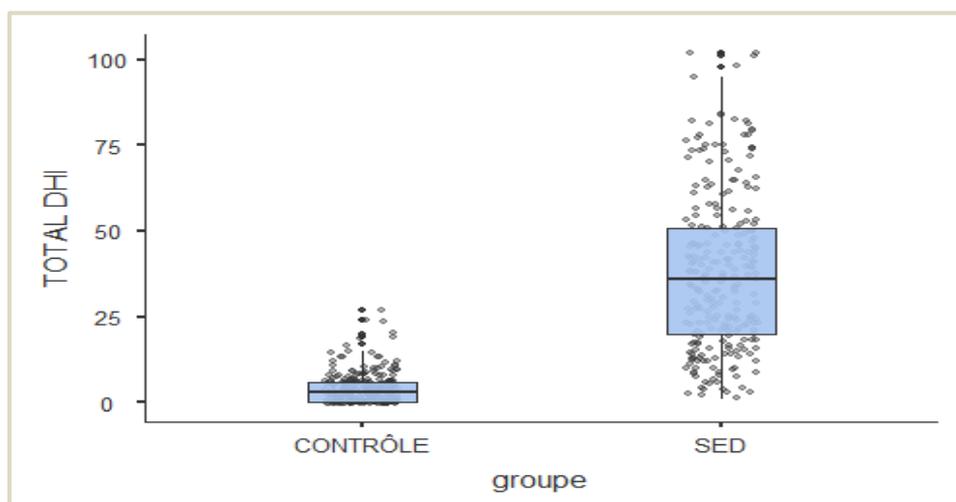


Figure 5 : Boxplot (médiane / quartiles / min-max) du DHI selon le groupe.

Une analyse des résultats des participants contrôles montre que le 95<sup>ème</sup> centile est 13/120. 5,5% des participants contrôles (N = 14) ont ainsi un DHI supérieur ou égal à 13. En comparaison, 87,5% des participants du groupe SED (N = 218) ont un score DHI supérieur ou égal à 13

(figure 6 ci-dessous). La répartition des participants avant et après ce score-seuil de 13/120 est significativement différente selon le groupe (contrôle vs. SED),  $\chi^2(1) = 336,8$  ;  $p < .001$ . Ces 218 personnes porteuses d'un SED constituent dans la suite de ce travail le groupe « SED-S », celui des personnes SED suspectées dysphagiques.

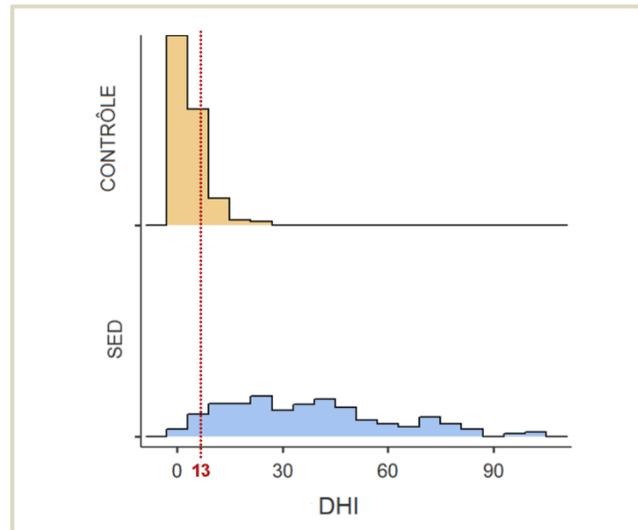


Figure 6 : Distribution des effectifs selon le groupe.

50% des sujets SED ont donné la réponse « parfois », « presque toujours » et « toujours » aux 8 items suivants (par ordre d'importance) :

- **S6** / [Je sens des remontées de liquides ou d'aliments après le repas]
- **S15** / [J'ai faim ou soif après le repas]
- **S4** / [Je tousse ou racle ma gorge pendant ou après les repas]
- **S7** / [J'ai du mal à mâcher]
- **S1** / [Je sens une gêne quand j'avale]
- **S5** / [Je m'étouffe en mangeant ou en buvant]
- **S2** / [Les aliments restent collés ou bloqués dans ma gorge]
- **S3** / [J'ai des difficultés à déglutir les liquides]

L'analyse descriptive met en évidence que 53 % des sujets SED interrogés adaptent spontanément leur alimentation (question 7, annexe 1). Cette adaptation concerne la suppression et la priorisation d'aliments. 35 % des sujets SED ont supprimé au moins deux catégories d'aliments (53 % ont supprimé les aliments trop durs à mâcher et 29 % les aliments filandreux). 55 % des sujets privilégient au moins deux catégories d'aliments en raison de difficultés phagiques (47 % privilégient les légumes tendres et 41 % les aliments à texture homogène).

## 2. Évaluation et prise en soins des personnes SED suspectées dysphagiques

Afin de savoir quel domaine (S, F ou E) posait le plus de difficultés aux personnes du groupe SED-S, nous avons comparé le score des personnes SED-S dans les 3 domaines avec un test non paramétrique de Friedman. Le test était significatif,  $\chi^2(2) = 154,684$ ,  $p < .001$ , *Kendall's W* = 0.774, indiquant une différence significative entre les 3 domaines (figure 7).

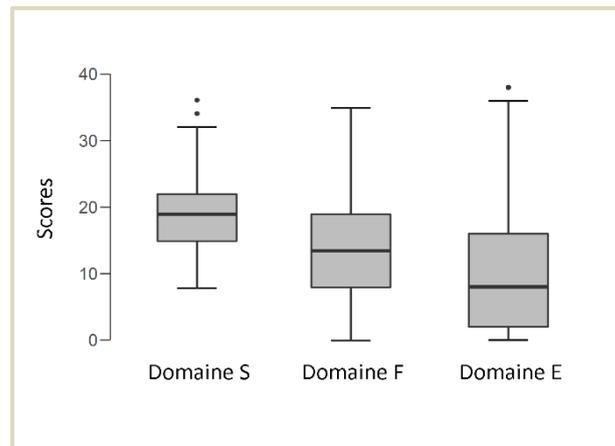


Figure 7 : Boxplot (médiane / quartiles / min-max) du score des personnes SED-S selon le domaine.

Dans une perspective plus exploratoire, une analyse des réponses des personnes du groupe SED-S (personnes SED suspectées dysphagiques) aux questions portant sur une éventuelle prise en charge orthophonique pour dysphagie a été réalisée.

Sur les 218 personnes du groupe SED-S, seules 10% (N = 22) déclarent avoir reçu une prescription de bilan orthophonique pour dysphagie. Parmi ces 22 personnes, 77% (N = 17) ont rencontré un orthophoniste. Les 5 personnes restantes n'ont soit effectué aucune démarche suite à la prescription (N = 3), soit celle-ci n'a pas encore débuté (N = 1), soit elle a démarré avec un autre professionnel (N=1).

Sur les 188 personnes du groupe SED-S n'ayant pas entrepris de démarche de prise en charge orthophonique pour dysphagie, 16% (N = 30) déclarent qu'elles aimeraient être suivies en orthophonie pour d'éventuelles difficultés de déglutition. 54% affirment ne pas souhaiter un suivi orthophonique, soit parce qu'elles n'en ressentent pas le besoin (N = 62), soit parce qu'elles privilégient les autres suivis pour des questions de temps ou de fatigue (N = 39). Enfin, 30% (N = 57) ne se sont jamais posé la question (question 12).

## ----- DISCUSSION -----

### 1. Suspicion de dysphagie dans les syndromes d'Elhers-Danlos

Tous les résultats sont à interpréter avec prudence puisqu'ils ne reflètent que des ressentis, inhérents aux enquêtes par questionnaire d'autoévaluation.

Les résultats de l'étude comparant les scores au DHI des sujets du groupe SED à ceux des sujets contrôles montrent une différence significative entre les deux groupes. Ces résultats sont en faveur d'une forte suspicion de dysphagie dans notre population d'étude qui concerne ici plus de 87% des sujets SED. La moitié des sujets SED de l'étude présente manifestement une plainte phagique qui apparaît être modérée à sévère.

Des études antérieures, portant sur de plus faibles cohortes avaient également mis en évidence des plaintes phagiques : 5 patients sur 9 pour l'étude d'Arulanandam et al. (2016), 83 % des 30 sujets de l'étude de Fikree et al. (2016), 39 % des 206 sujets de l'étude d'Hunter et al. (1998) et 62 % des 134 sujets de l'étude de Zeitoun et al. (2013). Cette étude, portant sur un échantillon

conséquent, permet désormais de suspecter fortement la présence de troubles de la déglutition pour une partie de la population SED. Sachant qu'au-delà du questionnaire, les facteurs de risque sont très nombreux (troubles bucco-dentaires, respiratoires, vocaux, luxations des ATM...).

Si l'on considère le groupe suspecté de dysphagie, la comparaison des scores entre les domaines montre davantage de plaintes pour le domaine physique (S), ayant trait aux symptômes spécifiques de la dysphagie, les plaintes émotionnelles (E) sont, quant à elles, moins importantes que les fonctionnelles (F).

Une très forte majorité de personnes SED évoque des difficultés relevant du domaine physique telles qu'un bavage, des blocages buccaux et/ou pharyngés, des fausses routes, des douleurs à la déglutition, des difficultés de mastication. Ce sont d'ailleurs les items cotant pour ces troubles qui sont le plus représentés dans notre population (items S1, S2, S3, S4, S5, S6, S7, S9, S10, voir partie résultats). Une part non négligeable de réponses « parfois » et « presque toujours » est obtenue pour ces items puisqu'ils représentent plus de 30% des sujets. 64 % des patients indiquent faire des fausses routes et 70 % mentionnent des reflux après les repas à une fréquence moyenne ou élevée.

De très nombreux sujets SED ayant une plainte de dysphagie mentionnent également des retentissements fonctionnels (domaine F) impactant leur quotidien. Ils évoquent ainsi un allongement des temps de repas, un bruit anormal pendant la déglutition, une réduction des quantités et des douleurs au niveau des ATM lors de la mastication. Ces difficultés entraînent une nécessaire adaptation spontanée de leur alimentation. Ils sont en effet 35 % à avoir supprimé au moins deux catégories d'aliments comme ceux « trop durs à mâcher » et « filandreux » qui sont le plus mentionnés. Une majorité privilégie au moins deux catégories d'aliments, en particulier ceux à texture homogène et les légumes tendres. En 2017, Mitakides et Tinkle avaient déjà lié certaines manifestations cliniques des SED telles que les dysfonctionnements temporo-mandibulaires, les douleurs et des blocages lors de la mastication à l'évitement des aliments durs au profit des aliments tendres.

Les troubles de la déglutition engendrent également des conséquences émotionnelles et sociales évoquant une contrariété liée aux difficultés de déglutition.

## **2. L'insuffisance de prescription de bilan : un frein à la mise en évidence des troubles et à la prise en soins orthophonique**

L'analyse descriptive des résultats indique que 90 % des sujets suspectés dysphagiques n'ont pas reçu de prescription de bilan alors que 77% consultent un orthophoniste lorsqu'ils ont reçu une prescription. Il est manifeste que les médecins prescrivent peu de bilans orthophoniques pour des difficultés de déglutition, ce qui implique une faible consultation en orthophonie. Plusieurs phénomènes pourraient expliquer cette constatation.

La gêne que la dysphagie pourrait entraîner est variable d'un individu à l'autre et fait rarement l'objet de plaintes. Grâce aux commentaires en fin de questionnaire, il apparaît que de nombreux sujets de l'étude n'avaient pas conscience de leurs potentiels troubles phagiques. En 2016, Hamonet, Vienne et al., (2016) soulignent que les fausses routes sont parfois mal identifiées par les patients qui les considèrent comme normales. La multiplicité des symptômes et leur intensité sont telles qu'ils ne remarquent pas toujours leurs difficultés phagiques.

Il semblerait également que les patients méconnaissent et manquent d'informations sur la possibilité d'être suivi par un orthophoniste pour des difficultés de déglutition. L'orthophonie reste effectivement encore trop peu citée dans la littérature sur les SED. Son rôle dans ces

syndromes n'est pas encore évident pour tous les professionnels de santé. La jeunesse de la profession et la spécificité de ces interventions participent à sa relative méconnaissance par les autres professions médicales (Cash et al., 2011). Dans ce contexte, la prescription de bilan orthophonique pour dysphagie s'avère compliquée.

L'insuffisance de prescriptions médicales peut enfin s'expliquer par le manque d'attrait de l'orthophonie pour les patients. Leurs difficultés phagiques n'apparaissent pas comme une priorité compte tenu de la multiplicité des prises en charge en cours (Hamonet et al., 2014). Les sujets SED suspectés dysphagiques de notre étude sont d'ailleurs 54% à affirmer ne pas souhaiter un suivi orthophonique, soit parce qu'ils n'en ressentent pas le besoin, soit parce qu'ils privilégient les autres suivis pour des questions de temps ou de fatigue.

Peu reconnues et sous-diagnostiquées, les personnes porteuses d'un SED souffrent d'une errance thérapeutique induite par la méconnaissance de la part des professionnels de santé de ces syndromes (Daens, 2018). Graciès et Hamonet (2015) suggèrent que cette ignorance est en partie liée aux descriptions inexactes et incomplètes du syndrome. Ce contexte conduit les médecins à négliger un grand nombre de manifestations cliniques du SED au profit d'une origine psychosomatique (Hamonet, Ducret et al., 2016). La prise en charge orthophonique n'est de fait pas proposée pour les sujets avec des plaintes phagiques. Dans notre étude, 16 % des sujets SED suspectés dysphagiques n'ayant pas entrepris de démarche de prise en soins souhaiteraient pourtant être suivis en orthophonie pour d'éventuelles difficultés de déglutition.

### 3. Intérêts et limites

Cette étude avait pour objectif la réalisation d'un état des lieux sur la plainte phagique dans la population de personnes porteuses d'un SED. Compte tenu du polymorphisme de la maladie et du peu d'études existantes, il semblait nécessaire d'obtenir une cohorte la plus importante possible ; ce qui excluait le dépistage de patients présentant un SED lors d'entretiens voire de bilans orthophoniques individuels. Il n'existe pas à notre connaissance de questionnaire de dépistage des troubles de la déglutition validé en français. Notre choix s'est donc porté sur l'utilisation d'un questionnaire d'autoévaluation du handicap, étayé de questions supplémentaires afin de pouvoir être rempli seul par le patient bien que cette situation comporte de nombreuses limites. Ces troubles phagiques ne peuvent néanmoins qu'être suspectés et non avérés. Les questionnaires d'autoévaluation renvoient des réponses très subjectives puisque les personnes peuvent minimiser leurs difficultés, les amplifier ou bien être incapables de les estimer, sans que l'on puisse le voir apparaître dans le questionnaire.

Bien que la formulation des questions ait été ajustée sur le plan lexical et syntaxique, il est également difficile, dans le cadre d'un questionnaire en ligne, de contrôler les mauvaises interprétations. Des questions, semblant simples et suffisamment explicites, ont pu être mal saisies par les sujets.

Cette étude a cependant permis l'émergence d'une réflexion, voire parfois d'une prise de conscience des patients concernant leurs troubles de la déglutition et les répercussions de ceux-ci dans leur vie quotidienne. Certains participants ont pu faire le lien entre leurs difficultés et le SED. Plus encourageant encore, des personnes précisent leur volonté d'en faire part à leur médecin ou à leur ORL. Lors de l'envoi du questionnaire, la possibilité de recevoir un retour de l'étude a été proposée à chaque participant. Ce questionnaire a permis de définir la dysphagie, la place de l'orthophonie dans cette pathologie et les démarches à suivre pour les personnes qui le souhaitent.

Les SED sont une maladie peu connue et peu investiguée malgré la multiplication des recherches ces dernières années. Considérées à tort comme rares, les personnes qui en sont porteuses souffrent d'une errance thérapeutique et diagnostique, impactant leur état physique, cognitif et psychologique (Hamonet, Ducret et al., 2016). La méconnaissance des SED par les professionnels de santé explique en partie ce phénomène et les erreurs de diagnostic et de prise en charge (Graciès & Hamonet, 2015), impliquant des conséquences le plus souvent néfastes pour le patient et son entourage (Hamonet et al. 2017). La multiplicité des manifestations cliniques, le caractère invisible de la maladie et l'ignorance médicale orientent trop souvent vers une sous-estimation des symptômes, voire une cause psychosomatique (Hamonet, Ducret et al., 2016). Ceci permet de mieux comprendre l'engouement dont ont fait preuve, par mails ou commentaires, les sujets de notre étude. Ils ont loué l'intérêt que nous portons à leur maladie, incomprise au quotidien.

## ----- PERSPECTIVES ET CONCLUSION -----

Cette recherche avait pour objectif de mettre en évidence d'éventuelles plaintes phagiques dans la population atteinte d'un SED ne bénéficiant pourtant ni d'une prescription médicale ni d'une prise en charge orthophonique. Un questionnaire d'autoévaluation a donc été élaboré puis diffusé à des personnes diagnostiquées SED tout-venant.

La comparaison des deux groupes a permis de montrer que les sujets SED interrogés présentent davantage de signes laissant suspecter des troubles de la déglutition que les sujets contrôles, avec des plaintes modérées à sévères pour la moitié d'entre eux. 88 % des sujets SED interrogés ont effectivement des plaintes phagiques mais ils ne sont que 10% à recevoir une prescription de bilan orthophonique et de rééducation si nécessaire. 77 % de ces sujets ayant une prescription de bilan ont pourtant une prise en charge orthophonique.

Ces conclusions encouragent la poursuite du travail engagé. De futures recherches sur les liens entre orthophonie et SED doivent se multiplier. Il serait intéressant de confirmer objectivement la présence de dysphagie via des bilans de déglutition et des examens ORL et d'améliorer ainsi la prise en soins de ces patients.

De nombreux troubles relevés dans la symptomatologie de ces syndromes font partie du champ de compétences des orthophonistes, pourtant peu cités dans la littérature.

Les orthophonistes ont donc un rôle majeur à jouer dans l'information auprès des médecins et du personnel soignant pour leur permettre d'identifier le plus précocement possible les patients présentant des risques phagiques afin de les orienter vers un orthophoniste.

Une évaluation minutieuse des troubles phagiques et de leurs répercussions sociales permettrait une prise en soins ciblée : mise en place d'exercices spécifiques, surveillance et mesures compensatoires telles les stratégies d'adaptation (modification des textures et des températures, la suppression d'aliments...). Cette prise en soins pourrait réduire les difficultés phagiques et améliorer le quotidien des personnes porteuses d'un SED (Germain, 2017 ; Woisard & Puech, 2011). Associée au suivi pluridisciplinaire des personnes porteuses d'un SED, elle permettrait une diminution des thérapeutiques inappropriées. La majorité des patients est pourtant insuffisamment prise en charge (Daens, 2018).

Identifier le plus précocement possible les patients présentant des risques phagiques est donc primordial pour proposer des aménagements, un programme de rééducation orthophonique adapté voire des traitements médicaux (Giusti & Giambuzzi, 2008) tout en optimisant l'efficacité de la prise en soins (Calcagno et al., 2002).

Le polymorphisme de la maladie et la multiplicité des signes cliniques font de ces syndromes une maladie complexe, difficile à appréhender. Être à l'écoute des patients est une clé pour mieux percevoir ce qu'ils vivent et interroger nos pratiques en vue d'améliorer leurs suivis.

## ----- BIBLIOGRAPHIE -----

Abel, Mark D. et Lee R. Carrasco (2006). Ehlers-Danlos Syndrome: Classifications, Oral Manifestations, and Dental Considerations. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology*, 102(5), 582-90. Doi: 10.1016/j.tripleo.2006.03.018

Arulanandam, S., Tang, J., Sandhu, G. et Birchall, M. (2016). Laryngological presentations of Ehlers–Danlos syndrome: case series of nine patients from two London tertiary referral centres. *Clinical otolaryngology*, 42, 860-863. Doi: 10.1111/coa.12708

Baeza-Velasco, C., Bourdon, C., Polanco-Carrasco, R., De Jouvencel, M., Gely-Nargeot, MC., Gompel, A et Hamonet, C. (2017). Cognitive impairment in women with joint hypermobility syndrome / Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type. *Rheumatology international*, 37, 937-939. Doi: 10.1007/s00296-017-3659-8

Baeza-Velasco, C., Bulbena, A., Pailhez, G., Bourdon, C. et De Jouvencel, M. (2016). Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile: considérations psychologiques. *Journal de Réadaptation Médicale: Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 36(1), 78-84. Doi : 10.1016/j.jrm.2015.09.004

Baeza-Velasco, C., Van den Bossche, T., Grossin, D. et Hamonet, C. (2015). Difficulty eating and significant weight loss in joint hypermobility syndrome/Ehlers–Danlos syndrome, hypermobility type. *Eating and Weight Disorders-Studies on Anorexia, Bulimia and Obesity*, 21(2), 175–183. Doi : 10.1007/s40519-015-0232-x

Beighton, P., Paepe, A. D., Steinmann, B., Tsipouras, P., & Wenstrup, R. J. (1998). Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology, Villefranche, 1997. *American journal of medical genetics*, 77(1), 31-37. Doi : 10.1002/(sici)1096-8628(19980428)77:1<31::aid-ajmg8>3.0.co;2-o

Bénistan, K. (2018). Les syndromes d'Ehlers-Danlos : classification, diagnostics différentiels et traitements. *Douleurs : Évaluation - Diagnostic – Traitement*, 19(4), 161-65. Doi : 10.1016/j.douler.2018.07.010

Bourdon, C., De Jouvencel, M., Baeza-Velasco, C. et Hamonet, C. (2016). Trastornos cognitivos en el síndrome de Ehlers-Danlos. *Cuadernos de Neuropsicología*, 10, 72-77. Doi : 10.7714/CNPS/10.4.205

Calcagno, P., Ruoppolo, G., Grasso, M.G., De Vincentiis, M. et Paolucci, S. (2002). Dysphagia, multiple sclerosis – prevalence and prognostic factors. *Acta Neurologica Scandinavica*, 105(1), 40-43. Doi: 10.1034/j.1600-0404.2002.10062

Callewaert B., Malfait F., Loeys B. et De Paepe A., (2008). Ehlers-Danlos Syndrome and Marfan Syndrome. *Best Practice and Research Clinical Rheumatology*, 22(1), 165-189. Doi : [10.1016/j.berh.2007.12.005](https://doi.org/10.1016/j.berh.2007.12.005)

Cash, E., Cash, R. et Potocka, AC. (2011). *Étude sur les champs d'interventions des orthophonistes. Les spécificités et les coopérations avec d'autres professions*. Les Asclépiades, ONDPS, 95. Récupéré du site du Ministère des Solidarités et de la Santé: [https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/Etudesur\\_le\\_metier\\_d\\_orthophoniste.pdf](https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/Etudesur_le_metier_d_orthophoniste.pdf)

Castori, M. (2016). Pain in Ehlers-Danlos syndromes: manifestations, therapeutic strategies and future perspectives. *Expert Opinion on Orphan Drugs*, 1145-1158. Doi: 10.1080/21678707.2016.1238302

Daens, S. (2018). Syndrome d'Ehlers-Danlos de type Hypermobile : mise au point des signes, symptômes et traitements après une histoire contrariée. À propos d'une expérience de plus de 1200 patients. *Louvain Med*, 137(9), 528-534. En ligne : <http://www.gersed.com/images/doc-technique/bibliographie/lmed-09-2018-05-daens.pdf>

Delarue, M. (2016). Syndrome d'Ehlers-Danlos et odontologie. *Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 36(1), 85-88. Doi : 10.1016/j.jrm.2015.10.006.

Deparcy, D. (2016). Proprioception et posture dans le syndrome d'Ehlers-Danlos. *Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 36(1), 38-42. Doi : 10.1016/j.jrm.2015.08.001

Diep, D., Fau, V., Wdowik, S., Bienvenu, B., Bénateau, H. et Veyssièrre, A. (2016). Temporomandibular disorders and Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: A case-control study. *Revue de Stomatologie, de Chirurgie Maxillo-Faciale et de chirurgie orale*, 117(4), 228-233. Doi : 10.1016/j.revsto.2016.07.009

Fareeduddin, A., Kahrilas, P. J., Luger, D., Kwiatek, M. A., Ho, K. H., Hirano, I. et Pandolfino, J. E. (2009). T1244 constructing and validating a questionnaire for dysphagia: the hospital odynophagia dysphagia questionnaire (HODQ). *Gastroenterology*, 136(5), A-530. Doi : 10.1016/S0016-5085(09)62439-2

Fikree, A., Aziz, Q. et Sifrim, D. (2017). Mechanisms underlying reflux symptoms and dysphagia in patients with joint hypermobility syndrome, with and without postural tachycardia syndrome. *Neurogastroenterology & Motility*, 29(6), e13029. Doi : 10.1111/nmo.13029

Gazit, Y., Nahir, A. M., Grahame, R., & Jacob, G. (2003). Dysautonomia in the joint hypermobility syndrome. *The American journal of medicine*, 115(1), 33-40. Doi : 10.1016/S0002-9343(03)00235-3

Germain, D. P. (2017). Les syndromes d'Ehlers-Danlos. *Annales de Dermatologie et de Vénérologie*, 144(12), 744-758. Doi : 10.1016/j.annder.2017.06.017

Giusti, A. et Giambuzzi, M. (2008). Management of dysphagia in patients affected by multiple sclerosis: state of art. *Neurology Sciences*, 29(4), 364-366. Doi : 10.1007/s10072-008-1045-8

Graciès, J.M. et Hamonet, C. (2015). Le certificat universitaire syndrome d'Ehlers-Danlos. *Journal de réadaptation médicale*, 35(3), 179-180. Doi : [10.1016/j.jrm.2015.04.006](https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.04.006)

Hamonet, C., Brock, I., Pommeret, S., Pommeret, S., Amoretti, R., Baeza-Velasco, C., et Metlaine, A. (2017). Ehlers-Danlos Syndrome type III (hypermobile) : clinical somatosensory scale (SSCS-62) validation, about 626 patients. *Bulletin de l'académie nationale de médecine*, 201(1-3), 405–415. Doi : [10.1016/S0001-4079\(19\)30525-4](https://doi.org/10.1016/S0001-4079(19)30525-4)

Hamonet, C., Ducret, L., Baeza-Velasco, C. et Layadi K. (2016). Syndrome d'Ehlers-Danlos, une longue errance médicale du cutis laxa à l'ouverture thérapeutique novatrice récente. *Histoire des Sciences médicales*, L(1), 29-44. En ligne : <http://www.gersed.com/images/doc-technique/histoire-maladie/Histoire-clinique-du-SED.pdf>

Hamonet, C., Gompel A., Raffray Y., Zeitoun, J.D., Delarue M., Vlamynck E., Haidar R. et Mazaltarine G. (2014). Les multiples douleurs du syndrome d'Ehlers-Danlos. Description et proposition d'un protocole thérapeutique. *Douleurs : Evaluation - Diagnostic – Traitement*, 15(6), 264-277. Doi : [10.1016/j.douler.2014.09.003](https://doi.org/10.1016/j.douler.2014.09.003)

Hamonet, C., Vienne, M., Leroux, C., Letinaud, M.P., Paumier, J., Dehecq, B., Metlaine, A., Brock, I. et Bird, F.M. (2016). Manifestations respiratoires dans le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED). Nouveaux apports thérapeutiques. *Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 36(1), 56-61. Doi : 10.1016/j.jrm.2015.11.002

Hermanns-Le, T., Pierard, G. E., et Pierard-Franchimont, C. (2015). Ehlers-Danlos syndrome of the hypermobile type: a multisystemic disorder. Contribution of skin ultrastructure to individual management. *Revue médicale de Liège*, 70(5-6), 325–330. En ligne : [https://www.rmlg.ulg.ac.be/aboel.php?num\\_id=2696&langue=EN](https://www.rmlg.ulg.ac.be/aboel.php?num_id=2696&langue=EN)

Hunter, A., Morgan, A. W. et Bird, H. A. (1998). A survey of Ehlers-Danlos syndrome: hearing, voice, speech and swallowing difficulties. Is there an underlying relationship? *Rheumatology*, 37(7), 803-804. Doi : [10.1093/rheumatology/37.7.803](https://doi.org/10.1093/rheumatology/37.7.803)

Malfait, F., Francomano, C., Byers, P., Belmont, J., Berglund, B., Black, J., ... et Castori, M. (2017). The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 175(1), 8-26. Doi : 10.1002/ajmg.c.31552

Meester, J.A.N., Verstraeten, A., Schepers, D., Alaerts, M., Van Laer, L. et Loeys, B.L. (2017). Differences in manifestations of Marfan syndrome, Ehlers-Danlos syndrome, and Loeys-Dietz syndrome. *Annals of Cardiothoracic Surgery*, 6(6), 582-94. Doi: [10.21037/acs.2017.11.03](https://doi.org/10.21037/acs.2017.11.03)

Mitakides, J. et Tinkle, B. T. (2017). Oral and mandibular manifestations in the Ehlers-Danlos syndromes. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 175(1), 220-225. Doi : 10.1002/ajmg.c.31541

Ouellette, G. (2013). Compte-rendu du premier Symposium international sur le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED). *Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 33(1), 3-6. Doi : 10.1016/j.jrm.2013.01.004

Rodgers, K. R., Gui, J., Dinulos, M. B. P. et Chou, R. C. (2017). Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type is associated with rheumatic diseases. *Scientific Reports*, 7, 39636. Doi :10.1038/srep39636

Sainson, C. et Cavelier, L. (2018, mai). *Syndromes d'Ehlers-Danlos et dysphagie*. Communication orale présentée dans le cadre d'un diplôme inter-universitaire, Toulouse et Montpellier.

Trabelsi, N. et Hamonet, C. (2012). Contribution à l'épidémiologie du syndrome d'Ehlers-Danlos. *Journal de Réadaptation Médicale: Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 32(2), 51–55. Doi : 10.1016/j.jrm.2012.05.003

Woisard, V., Andrieux, M. P. et Puech, M. (2006). Validation d'un questionnaire d'auto-évaluation du handicap pour les troubles de la déglutition oropharyngée (Déglutition Handicap Index). *Revue de laryngologie, d'otologie et de rhinologie*, 127(5), 315–325.

Woisard, V. et Puech, M. (2011). *La réhabilitation de la déglutition chez l'adulte: le point sur la prise en charge fonctionnelle*. de Boeck. Solal.

Zeitoun, J.-D. et Lefèvre, J. (2015). Les manifestations digestives au cours des syndromes d'Ehlers-Danlos. *Journal de Réadaptation Médicale: Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 36(1), 67-68. Doi : 10.1016/j.jrm.2015.09.012

Zeitoun, J.-D., Lefèvre, J. H., de Parades, V., Séjourné, C., Sobhani, I., Coffin, B. et Hamonet, C. (2013). Functional digestive symptoms and quality of life in patients with Ehlers-Danlos syndromes: results of a national cohort study on 134 patients. *PloS one*, 8(11), e80321. Doi : 10.1371/journal.pone.0080321

----- ANNEXE -----

**Annexe 1 - Extrait du questionnaire d'auto-évaluation : questions supplémentaires**

**7. Adaptez-vous votre alimentation en raison de difficultés/douleurs pour avaler, mâcher ou boire**

- Non, je n'adapte pas mon alimentation
- Oui, j'adapte spontanément mon alimentation car je sens que certains aliments ou textures sont difficiles pour moi
- Oui, j'adapte mon alimentation d'après les conseils de mon orthophoniste

**8. Avez-vous supprimé des aliments de votre alimentation en raison de difficultés/douleurs pour avaler, mâcher ou boire ?**

	OUI	NON
Des aliments liquides	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Des aliments trop durs à mâcher <i>steak, croûton, pomme...</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Des aliments dispersibles <i>riz, semoule, lentilles, biscottes, petits pois, pâtes type coquillettes...</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Des aliments filandreux <i>poireau, salsifis, céleri, carottes râpées, fenouil, bas morceaux de bœuf...</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Des aliments à texture hétérogène <i>tomate, yaourts avec des morceaux...</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

*Avez-vous supprimé d'autres aliments de votre alimentation en raison de difficultés/douleurs pour avaler, mâcher ou boire ? Si oui, lesquels ?*

**9. Privilégiez-vous certains aliments en raison de difficultés/douleurs pour avaler, mâcher ou boire ?**

	OUI	NON
Les boissons gazeuses	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Les boissons épaisses <i>Type nectar de fruits</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
L'eau froide	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Les légumes tendres <i>courgette, chou-fleur...</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Les aliments à texture homogène <i>flan, mousse, soufflés....</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

*Privilégiez-vous d'autres aliments en raison de difficultés/douleurs pour avaler, mâcher ou boire ? Si oui, lesquels ?*

**10. Vous a-t-on déjà prescrit de l'orthophonie pour dysphagie\* ?**

OUI

NON

\*Dysphagie = difficultés à avaler et/ou mastiquer sans lien avec une éventuelle mauvaise position de la langue

**11. Avez-vous entrepris une démarche de prise en charge orthophonique pour dysphagie\* ?**

- Non, je n'ai entrepris aucune démarche
- Non, mais j'ai entrepris des démarches avec d'autres professionnels (kinésithérapeute, Oto-rhino-laryngologiste) pour des difficultés de déglutition
- Oui, j'ai entrepris une démarche mais je n'ai pas encore débuté la prise en charge (orthophonistes peu disponibles ou trop loin de chez moi, difficultés à concilier tous les rendez-vous...)
- Oui, j'ai eu (j'ai) une prise en charge orthophonique

\*Dysphagie = difficultés à avaler et/ou mastiquer sans lien avec une éventuelle mauvaise position de la langue

**12. Souhaiteriez-vous être suivi en orthophonie pour d'éventuelles difficultés de déglutition ? Pourquoi ?**

- Oui, j'aimerais être suivi en orthophonie pour d'éventuelles difficultés de déglutition
- Non, je n'en ressens pas le besoin (car pas de difficultés, difficultés légères, je m'adapte seul...)
- Non, je préfère privilégier les autres suivis pour des questions de temps et/ou de fatigue
- Je ne sais pas, je ne me suis jamais posé la question