

Nom-Prénom :
Date de naissance :

Examen pratiqué le :
Par :

**Diagnostic d'un trouble du spectre de l'hypermobilité (HSD)
et critères de présomption d'un Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile (SEDh) depuis mars
2017**

ETAPE 1 : Les critères de diagnostic du SED hypermobile (SEDh)

Critère I : le score de Beighton

	Droit	Gauche
Extension du 5 ^{ème} doigt à 90°	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Apposition du pouce sur l'avant-bras	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Recurvatum du coude > 10°	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Recurvatum du genou > 10°	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Paumes des mains touchant le sol	<input type="checkbox"/>	

L'hypermobilité articulaire généralisée est validée selon les seuils de score suivant :

°Pour les enfants et prépubères : au moins 6/9

°Pour les 12-50 ans : au moins 5/9

°Pour les plus de 50 ans au moins 4/9

Total : /9

Si le score est inférieur d'un point chez l'adulte, le questionnaire 5QP doit être positif, soit au moins 2 réponses positives sur les 5 :

- Pouvez-vous ou avez-vous pu poser vos mains à plat sur le sol sans plier les genoux ?
- Pouvez-vous ou avez-vous pu plier votre pouce pour toucher votre avant-bras ?
- Enfant, amusez-vous vos amis en contorsionnant votre corps dans des positions étranges, ou pouviez-vous faire le grand écart ?
- Enfant ou adolescent, votre épaule ou votre genou se sont-ils luxés plus d'une fois ?
- Vous considérez vous « désarticulé » avec des articulations hyperlaxes ?

Total : /5

Il est recommandé de considérer ATM, épaules, hanches, pieds plats, poignets, chevilles, autres doigts de la main.

→ Le critère I est-il validé ? OUI NON

Critère II : Clinique générale et antécédents

Doivent être validés : A+B ou A+C ou B+C ou A+B+C (les 3 si maladie auto-immune)

A - Signes cliniques : au moins 5/12

- Peau douce et velouté inhabituelle
- Extensibilité cutanée modérée (entre 1,5 et 2,5 centimètres sur la face palmaire de l'avant-bras non dominant)
- Stries atrophiques ou rougeâtres, vergetures (uniquement homme, enfant et femme nullipare)
- Papules piézogéniques aux deux talons
- Hernies récurrentes ou multiples (inguinale, crurale, hiatale, ombilicale)
- Cicatrice atrophique (au moins 2 sites) (sans hémosidérine ou papyracée- SEDc)
- Prolapsus du plancher pelvien, rectale ou utérin sans antécédent majeur (uniquement homme, enfant, et femme nullipare)
- Dentition irrégulière et palais haut OU étroit
- Arachnodactylie (signe du poignet de Walker des 2 côtés OU signe du pouce de Steinberg des 2 côtés)
- Rapport envergure sur taille au moins 1,05
- Prolapsus mitral
- Dilatation de la racine de l'aorte avec Z score supérieur à 2

Total : /12

→ Le critère II-A est-il validé ? OUI NON

Nom-Prénom :
Date de naissance :

Examen pratiqué le :
Par :

B - Antécédents familiaux de SEDh au premier degré

Au moins 1 ou davantage (père, mère ou enfant, frère, sœur), préciser :

→ Le critère II-B est-il validé ? OUI NON

C - Atteintes musculosquelettiques (au moins 1 sur 3)

- Douleurs musculosquelettiques d'au moins 2 membres, tous les jours depuis plus de 3 mois
- Douleurs diffuses depuis plus de trois mois
- Luxations ou instabilité articulaire (sans traumatisme) : au moins 1 point sur 2
 - Au moins 3 luxations de la même articulation OU au moins 2 luxations pour deux articulations différentes
 - Instabilité d'au moins 2 sites sans traumatisme auparavant

Total : /3

→ Le critère II-C est-il validé ? OUI NON

Critère III, critères d'exclusion (3/3)

- Ne présente pas de peau hyperextensible type SEDc
- Ne présente pas d'autres maladies acquise ou héréditaires des tissus conjonctifs, auto-immunes
- Ne présente pas d'autres anomalies génétiques des tissus conjonctifs, chondrodysplasies.

Total : /3

→ Le critère III est-il validé ? OUI NON

DIAGNOSTIC

Cocher les critères validés

<input type="checkbox"/> Critère I	Score de Beighton : /9
<input type="checkbox"/> Critère II A + B <input type="checkbox"/> ; A + C <input type="checkbox"/> ; B + C <input type="checkbox"/> ; A + B + C <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Critère II - A <input type="checkbox"/> Critère II - B <input type="checkbox"/> Critère II - C
<input type="checkbox"/> Critère III	

→ Présomption de **SEDh** (I - II - III validés) : OUI NON

Nom-Prénom :
Date de naissance :

Examen pratiqué le :
Par :

ETAPE 2 : Le diagnostic d'un trouble du spectre de l'hypermobilité (HSD) :

Le patient ne remplit pas les critères de diagnostic du SEDh.

Hypermobilité articulaire

Score de Beighton : /9

- Hypermobilité localisée (L) = une articulation ou un groupe d'articulations
- Hypermobilité périphérique (P) = limitée aux mains et/ou aux pieds
- Hypermobilité historique (H) = auto-déclarée par rapport aux capacités antérieures
- Hypermobilité généralisée (G) = objectivable (par le score de Beighton entre autres)

Troubles musculo-squelettiques secondaires

- Douleur chronique** dans et autour des articulations laxes
- Hyperalgésie** : sensibilité accrue à la douleur
- Blessures multiples** (macro et micro traumatismes) :
 - Luxations /subluxations,
 - Entorses,
 - Lésions du cartilage, des muscles, des ligaments, des tendons, de la synoviale
- Proprioception altérée et faiblesse musculaire liée** : diminution ou perte du sens du positionnement du corps, maladroites, chutes...
- Autres traits musculosquelettiques** :
 - Pieds plats
 - Valgus de coude
 - Scoliose non congénitale légère à modérée
 - Cyphose et lordose accentuées
 - Réduction de la masse osseuse

DIAGNOSTIC

Il n'est pas nécessaire de présenter tous ces signes pour un diagnostic de HSD.

C'est la présence de ces symptômes, notamment douleur, traumatismes et proprioception altérée, qui justifie le diagnostic du syndrome HSD (Troubles du spectre de l'hypermobilité), plutôt que celle d'une simple condition d'hypermobilité articulaire asymptomatique.

Le diagnostic de G-HSD peut également être posé dès lors que seul le critère 2A de la grille de diagnostic du SEDh n'est pas rempli.

→ Diagnostic de **HSD** : OUI NON

→ En fonction du degré d'hypermobilité : L-HSD P-HSD H-HSD G-HSD

Références bibliographiques

- Malfait F, Francomano C, Byers P, et al. 2017. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 175C:8-26.

- Castori M, Tinkle B, Levy H et al. A framework for the classification of joint hypermobility and related conditions. *Am J Med Genet Part C* 2017;175C:148-157