

Examens préconisés avant une consultation diagnostique pour une suspicion d'un Syndrome d'Ehlers-Danlos

Le médecin traitant peut effectuer des examens de première ligne pour écarter des pathologies ou préciser les symptômes en présence.

- 1- Il est demandé de détailler l'examen clinique, d'effectuer une description clinique en plus d'une anamnèse classique.

- 2- Il est demandé de procéder aux examens qui peuvent orienter soit vers un autre type de SED (notamment SEDv), soit vers un autre type de maladie du tissu conjonctif :
 - Echo cardiaque et si possible troncs supra-aortiques
 - Si particularités, compléter le bilan vasculaire et demander un avis d'ophtalmologie (pour regarder si ectopie du cristallin ou cornée fine)
 - Radiographies du squelette : rachis entier debout de face et de profil, un bassin de face, deux genoux, deux mains (on y recherche des signes de dysplasie ou de déminéralisation osseuse).
 - S'il y a des signes sur les radiographies (ou même avant), demander une densitométrie osseuse et un bilan phosphocalcique.

- 3- Il est demandé de procéder aux examens qui explorent les symptômes multisystémiques pour ne pas passer à côté de maladies rhumatologiques (type connectivite) ou auto-immunes ou pour ne passer à côté de pathologies associées qui pourraient être traitées, ce qui permettrait de soulager une partie des symptômes :
 - Bilan inflammatoire, bilan auto-immun, CPK, bilan phosphocalcique
 - Bilan d'hémostase (coagulation), surtout si beaucoup d'ecchymoses, épistaxis, gingivorragies
 - Bilan thyroïdien (TSH) et sérologie virale puisque plainte de fatigue chronique
 - Tout ce qui paraît pertinent : éliminer une maladie coeliaque devant des troubles digestifs, envoyer chez le cardiologue faire un holter devant des palpitations, etc.
 - Des bilans ophtalmologiques, de kinésithérapie, de psychomotricité, d'ergothérapie et d'orthophonie pourront être prescrits en fonction du tableau clinique.

Document établi en juillet 2021 d'après la synthèse à destination du médecin traitant du PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins) et des précisions du Dr Caroline Michot, généticienne responsable du centre de référence enfants-adolescents de Necker, dans le podcast de Rare à l'écoute consacré aux Syndromes d'Ehlers-Danlos.



- 4- Compte tenu de la multitude de documents demandés par le centre de référence de Garches pour obtenir un RDV pour les personnes de la région parisienne, nous vous conseillons de vous armer de la même manière pour obtenir un RDV de façon peut-être plus précoce auprès d'un centre de compétence. Cela multiplie vos "chances" ...

Nota Bene : La procédure d'accès au centre de référence de Garches est indiquée par mail automatique uniquement. Elle n'est pas même accessible sur la page consacrée au CRMR de Garches sur le site internet de l'APHP.

Il est donc demandé :

« Afin que votre demande soit étudiée, veuillez nous transmettre les 4 documents suivants :

1. Une lettre de la part d'un spécialiste hospitalier détaillant les raisons qui l'ont amené à évoquer un syndrome d'Ehlers-Danlos

(Nous vous rappelons que la demande de rendez-vous en centre de référence ne peut être envisagée qu'après un 1er avis de spécialiste hospitalier)

2. Le compte-rendu d'une échographie cardiaque récente (recherche d'une valvulopathie ou fuite mitrale).

3. Le questionnaire A complété

4. La checklist « Critères diagnostiques pour le SED hypermobile » complétée, si un SED hypermobile a été évoqué par le spécialiste hospitalier.

- A remplir , dater et signer par un spécialiste hospitalier <https://www.ehlers-danlos.com/heds-diagnostic-checklist/>
- Un tutoriel d'aide au diagnostic est à la disposition du médecin : <https://www.youtube.com/watch?v=TgVDUY9xkYY>

Des recommandations de présentation de l'objet du mail vous sont proposées :

« en respectant scrupuleusement le format suivant pour l'objet du mail :

AAAA-MM-JJ NOM Prénom: Demande de RDV 1ère fois avec dossier complet

Exemple : 2020-18-06 DUPONT Marie: Demande de RDV 1ère fois avec dossier complet »

REMARQUES

- Nous avons remis en forme le questionnaire A afin qu'il soit facilement imprimable sur ce lien et en annexe de ce document : https://sedinfrance.org/wp-content/uploads/2021/06/Questionnaire-A_RDV_SED_CRMR_Garches.pdf

- La checklist fournie par lien dans le mail automatique est certes remplissable en ligne mais c'est une checklist en anglais fournie par The Ehlers-Danlos Society.

Voici une checklist identique en français fournie par nos soins et incluant également une page dédiée au diagnostic d'un éventuel HSD, également fournie en annexe et sur ce lien : https://sedinfrance.org/wp-content/uploads/2021/06/Grille-diagnostic-HSD-SEDh_sedinfrance.pdf



Annexe 1 - QUESTIONNAIRE (A) « RDV SED »

pour un RDV de consultation au centre de référence de Garches

Fourni par un mail automatique de réponse du centre de référence de Garches
Remis en forme par SED'in FRANCE

<p>Nom :</p> <p>Nom de jeune fille :</p> <p>Prénom :</p> <p>Date de naissance :</p> <p>Lieu de naissance :</p>	<p>Sexe : <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> N</p>
<p><u>Coordonnées</u></p> <p>Adresse :</p> <p>Téléphone :</p> <p>Email :</p>	
<p>Nom du spécialiste qui vous adresse :</p> <p>Spécialité :</p>	<p><u>Joindre obligatoirement le compte-rendu du spécialiste</u></p>
<p>Vous a-t-on déjà posé/évoqué un diagnostic de Syndrome d'Ehlers-Danlos?</p> <p>Si oui, préciser le type de SED :</p> <p>Si oui, préciser l'année du diagnostic :</p> <p>Si oui, préciser le nom du médecin :</p>	<p><input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p> <p><u>Joindre le compte-rendu</u></p>



<p>Âge des 1^{er} Symptômes SED :</p> <p>Quels symptômes initiaux ? :</p>	
<p>Antécédents familiaux de syndrome d'Ehlers-Danlos ?*</p> <p>Détailler :</p>	<p><input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p> <p><input type="checkbox"/> je ne sais pas</p>
<p>Avez-vous (ou avez-vous eu) une hyperlaxité articulaire ?*</p>	<p><input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p>
<p>Etes-vous (ou avez-vous été) contorsionniste ?</p>	<p><input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p>
<p>Avez-vous une peau hyperélastique ?</p>	<p><input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p>
<p>Avez-vous une peau très fragile ?</p>	<p><input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p>
<p>Avez-vous des cicatrices larges et inesthétiques ?</p>	<p><input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p>
<p>Antécédents de pied bot à la naissance ?</p>	<p><input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p>
<p>Antécédent de luxation de hanche à la naissance ?</p>	<p><input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p>
<p>Antécédents de luxations ?</p> <p>Si oui, préciser où et combien d'épisodes :</p>	<p><input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p>
<p>Antécédents d'entorses ?</p> <p>Si oui, préciser où et combien d'épisodes :</p>	<p><input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p>



Antécédents de hernie abdominale : inguinale ou ombilicale ?	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Antécédents de prolapsus génital ou rectal ?	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Avez-vous (ou avez-vous eu) une scoliose ?	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Avez-vous porté un corset ?	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Avez-vous subi une arthrodèse ?	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Avez-vous subi des chirurgies orthopédiques ?	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Si oui, lesquelles ?		
Utilisez-vous des orthèses ou des vêtements compressifs ?	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Utilisez-vous un fauteuil roulant ?	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Utilisez-vous une canne ou une béquille ?	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Avez-vous des fuites urinaires nécessitant une protection ?	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Difficultés d'apprentissage scolaire ?	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Quelle est votre situation actuelle ? <input type="checkbox"/> Scolarisé <input type="checkbox"/> En activité <input type="checkbox"/> En recherche d'emploi <input type="checkbox"/> En invalidité <input type="checkbox"/> En arrêt de travail <input type="checkbox"/> Retraité		



Cocher vos principaux problèmes :

Douleurs, localisations à préciser :

Difficultés pour vous déplacer ou dans les activités quotidiennes et les gestes de la vie courante

Prise en charge sociale (école, travail, MDPH, 100%,...)

Allergies ?

oui

non

Si oui, lesquelles :



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