

LES TROUBLES DU SPECTRE DE L'HYPERMOBILITÉ ET LE SYNDROME D'EHLERS-DANLOS HYPERMOBILE

Qu'est-ce que c'est ?

Les troubles du spectre de l'hypermobilité (HSD) et le syndrome d'Ehlers-Danlos Hypermobile sont des **affections héréditaires du tissu conjonctif** qui provoquent à minima une hypermobilité, une instabilité, des blessures, des douleurs articulaires et des douleurs chroniques.

SEDh et HSD sont associés à une variété d'autres symptômes et affections connexes qui affectent de nombreuses zones différentes du corps. Il s'agit de **pathologies complexes multisystémiques**, probablement multifactorielles.

En raison de la méconnaissance médicale des SED et HSD, le parcours diagnostique et thérapeutique est souvent difficile pour les patients, qui peuvent ne pas recevoir de diagnostic ou recevoir un diagnostic inadéquat. Trop souvent, le retard diagnostique est de plus de dix ans, et l'impact négatif sur la qualité de vie est significatif.

MANIFESTATIONS CLINIQUES

A minima

- Hypermobilité articulaire et instabilité
- Troubles proprioceptifs
- Blessures : entorses, subluxations/luxations...
- Douleurs articulaires
- Douleurs chroniques

Seraient spécifiques au SEDh

- Hémorragies, hématomes faciles
- Peau douce, éventuellement hyperextensibilité
- Difficultés de cicatrisation : retard de cicatrisation, cicatrices atrophiques...
- Fragilité tissulaire : prolapsus, hernies...

Manifestations communes

- Fatigue chronique
- Dysautonomie dont intolérance orthostatique
- Troubles digestifs
- Manifestations dentaires, SADAM
- Troubles ORL
- Troubles neuropsychologiques
- Troubles vésico-sphinctériens
- Désordres d'activation mastocytaire
- Hypersensorialité

- Troubles ophtalmologiques
- Troubles gynécologiques
- Troubles du sommeil
- Troubles respiratoires
- Troubles neurologiques
- Céphalées dont migraines
- Malformation de chiari
- Instabilité craniocervicale
- Notion d'hérédité

SEDh et HSD affectent chaque personne différemment. Les symptômes listés ici peuvent ne pas concerner toutes les personnes atteintes du SEDh/HSD ou avec une intensité différente, et les personnes atteintes du SEDh/HSD peuvent présenter d'autres symptômes non mentionnés.

PREVALENCE

SEDh + HSD ont une prévalence de **1 pour 500 à 1 pour 900**.

Les **HSD sont des pathologies fréquentes**.

Le SEDh est le plus fréquent des SED, sa prévalence précise est encore inconnue mais serait largement sous-estimée. Un consensus émerge au sein des experts pour dire que le **SEDh est susceptible d'être fréquent**.

En savoir plus sur sedinfrance.org



Dépistage en médecine générale

Un HSD ou un SEDh peut être suspecté dès lors qu'une personne présente :

- Hypermobilité articulaire
- Douleurs chroniques
- Fatigabilité anormale
- Instabilité articulaire
- Difficultés de cicatrisation
- Troubles proprioceptifs
- Hématomes anormaux

Une accumulation de symptômes dits fréquents dans la population générale associée à une hypermobilité présente ou ancienne doit alerter.

Génétique

Aucun marqueur génétique n'est identifié pour le SEDh. Le diagnostic des SEDh et HSD est **clinique**.

PARCOURS DIAGNOSTIQUE

Le diagnostic du SEDh ou des HSD s'envisage après avoir éliminé les autres diagnostics possibles sur les douleurs chroniques et fatigue chronique. Les bilans biologiques, imageries, examens cliniques et paracliniques sont indispensables pour écarter les autres maladies du tissu conjonctif, les maladies neuromusculaires, les maladies auto-immunes, les maladies endocriniennes ou encore les rhumatismes inflammatoires. Des consultations chez des spécialistes peuvent être nécessaires dans certains cas.

Le diagnostic du SEDh doit être posé selon des critères précis, établis en 2017 par le consortium international, repris dans la grille de diagnostic du PNDS. A l'international, tout médecin formé peut poser le diagnostic avec cette grille. En France, il est idéalement demandé une consultation spécifique en centre de référence ou de compétence maladies rares des SED non vasculaires, alors même que leur structure ne peut assumer les consultations d'une pathologie fréquente.

Pour les HSD, dès lors que les diagnostics différentiels, dont le SEDh, sont écartés, le diagnostic peut être posé par tout médecin.

Les soins doivent débuter d'emblée.

PRINCIPES THERAPEUTIQUES

La prise en soins est symptomatique, multimodale et multidisciplinaire. Elle consiste à stabiliser ou faire régresser des symptômes, prévenir les complications de la maladie, améliorer la qualité de vie et l'insertion scolaire ou socioprofessionnelle du patient, tendre au mieux-être.



Un **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)** sur les syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires est disponible. Il n'existe actuellement pas de recommandations de bonne pratique pour les HSD, néanmoins le consortium international indique que **la prise en soins des HSD est similaire à celle du SEDh**.

La base

Prise en charge ostéo-articulaire et proprioceptive

: vêtements compressifs, orthèses, kinésithérapie
Rééducation avec **kinésithérapie**, ergothérapie et/ou service MPR, centre de rééducation.
Aides matérielles (positionnement, préhension, déplacement...)

Prise en charge de la douleur avec centre douleur
Prise en charge de la dysautonomie, POTS, SAMA, et autres comorbidités gastro-intestinales.

Evaluation et gestion du sommeil
Orthoptie, Orthophonie...

Précautions lors d'anesthésies et chirurgies

Programme d'ETP si disponible

Gestion personnelle

Devenir sa priorité. S'entourer, être soutenu·e
Apprendre la pathologie, ses symptômes et traitements, comprendre le fonctionnement de la douleur, différencier douleur aiguë/chronique. Etablir des objectifs réalistes et réalisables pas à pas, ancrés sur le concret et le fonctionnel.

Gestion de la douleur avec **boîte à outil**

personnelle : TENS, application chaud/froid, relaxation, respiration, distraction, activité physique ...

Apprendre à dire non.

Pacing +++ : technique de gestion de l'activité par alternance activité/repos, découpage et fractionnement des activités, repos sans stimulation à temps réguliers dans la journée ...

