



Les Syndromes d'Ehlers-Danlos (SED)

Présentation créée par le GESED asbl
et validée par le Dr Fransiska Malfait (UZ Gent)

Version 2 - juillet 2011



Ce document est la propriété de l'ASBL GESED
www.gesed.com contact@gesed.com

1



Structure

- SED : qu'est-ce que c'est ?
- Le diagnostic
- Les symptômes
- SED et grossesse
- SED et enfants
- Et le traitement ?



Ce document est la propriété de l'ASBL GESED
www.gesed.com contact@gesed.com

2



SED : qu'est-ce que c'est ?

- Syndrome = conjonction de symptômes
- Découverte au XXème siècle par 2 scientifiques : Edward Ehlers (danois) et Henri Danlos (français)
- Génétique, rare et orpheline (- de 1 cas pour 2000 naissances)
- 3 femmes atteintes pour 1 homme



SED : qu'est-ce que c'est ?

- Provoqué par une anomalie du collagène
 - Anomalie de structure et/ou de composition
 - Protéine la plus abondante de l'organisme
 - «Armature» du tissu conjonctif
 - Dans tous les tissus : peau, muscle, tendon, ligament, paroi d'organe, paroi veineuse, ...





SED : qu'est-ce que c'est ?

- Classification par type
 - Hypermobile : essentiellement articulaire, le plus fréquent et très invalidant
 - Classique : touche essentiellement la peau
 - Vasculaire : peut entamer le pronostic vital par le risque d'anévrisme, de rupture de vaisseaux ou d'organe creux (intestins, utérus, ...)
 - Rares : arthrochhalasis, cypho-scoliotique et dermatosparaxis



Structure

- SED : qu'est-ce que c'est ?
- Le diagnostic
- Les symptômes
- SED et grossesse
- SED et enfants
- Et le traitement ?





Le diagnostic

- Clinique (faute de connaître le gène)
- Souvent très tardif
- Difficile
 - chaque symptôme, isolément, est banal et courant
 - les symptômes sont variables (dans le temps et en intensité)
 - confusion avec fibromyalgie, syndrome de fatigue chronique ou sclérose en plaques



Structure

- SED : qu'est-ce que c'est ?
- Le diagnostic
- Les symptômes
- SED et grossesse
- SED et enfants
- Et le traitement ?





Les symptômes

- Variables en quantité et en intensité
- Evolutifs dans le temps et en gravité
- Communs à tous les types :
 - Fatigue chronique
 - Douleurs



Ce document est la propriété de l'ASBL GESED
www.gesed.com contact@gesed.com

9



Les symptômes majeurs qui contribuent au diagnostic

- Hypermobile :
 - Douleurs
 - Fatigue chronique
 - Articulations hyperlaxes et instables
- Classique :
 - Fatigue chronique
 - Peau fragile et hyperextensible



Ce document est la propriété de l'ASBL GESED
www.gesed.com contact@gesed.com

10



Les symptômes majeurs qui contribuent au diagnostic

- Vasculaire :
 - Rupture d'anévrisme
 - Déchirure d'organe creux
- Arthrochalasis : luxation congénitale de la hanche
- Cypho-scoliotique : scolioses sévères et atteinte oculaire
- Dermatosparaxis : atteinte cutanée prédominante sévère



Les symptômes communs

- Fatigue chronique
 - Difficultés d'idéation et de concentration
 - Isolement social
- Douleurs
 - Aiguës et chroniques
 - Rebelles aux thérapies antidouleurs
 - Impatience douloureuse
 - Variables et d'expressions multiples





Les symptômes communs

- Fragilité de la peau et des muqueuses
 - Cicatrisation lente
 - Cicatrice dilatée
 - Vergetures abondantes
 - Déchirures spontanées



Les symptômes communs

- Système musculo-squelettique
 - Hypermobilité articulaire (subluxations ou dislocations spontanées ou après faible traumatisme) mais se réduit avec l'âge
 - Toutes les articulations impliquées
 - Ostéo-arthrite et ostéoporose prématurées
 - Scoliose





Les symptômes communs

- Système cardio-vasculaire
 - Prolapsus de la valve mitrale
 - Variations du rythme cardiaque (bradycardie, tachycardie, palpitations)
 - Baisse de la tension artérielle avec risque de malaise vagal



Les symptômes communs

- Système respiratoire
 - Faux asthme, essoufflement
 - Atteintes des voies aériennes supérieures
- Système ORL
 - Oreilles : acouphènes, hyper/hypoacousie
 - Odorat très développé
 - Modification de la voix





Les symptômes communs

- Système digestif
 - Crampes abdominales
 - Diarrhée, constipation, colon irritable
 - Reflux gastro-oesophagien
 - Satiété précoce et évacuation gastrique lente
 - Prolapsus
 - Diverticules, calculs vésiculaires



Les symptômes communs

- Problèmes dentaires
 - Inflammations gingivales
 - Fragilité de l'émail
 - Risques accrus de caries
- Système urinaire
 - Pertes d'urine, incontinence
 - Difficultés à vider la vessie
 - Prolapsus





Les symptômes communs

- Troubles visuels
 - Sensibilité à la lumière
 - Vision floue
 - Difficultés d'accommodation



Les symptômes communs

- Troubles du sommeil
 - Apnée
 - Narcolepsie
 - Sommeil perturbé
 - Sommeil non réparateur
 - Ronflements





Les symptômes communs

- Troubles neurovégétatifs
 - Thermorégulation (frilosité, intolérance à forte chaleur)
 - Hyper/hyposudation
 - Troubles veineux avec oedème, varices
 - Extrémités froides
 - Sècheresse (yeux, bouche, vagin)



Les symptômes communs

- Anesthésie
 - Réactions aléatoires
 - Faible efficacité des anesthésiques locaux

- Sexualité entravée (douleurs, fatigue et irritabilité des muqueuses)





Les symptômes communs

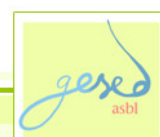
- Troubles de la proprioception et du schéma corporel (chutes, maladresses, ..)

Proprioception : tâche du système nerveux qui permet de savoir dans quelle position se trouve un membre



Structure

- SED : qu'est-ce que c'est ?
- Le diagnostic
- Les symptômes
- **SED et grossesse**
- SED et enfants
- Et le traitement ?





SED et grossesse

- Transmission autosomique dominante (un risque sur deux)
- Suivi rapproché par un obstétricien informé (risque de fausse couche, d'hémorragie, d'accouchement prématuré, si accouchement par voie basse précautions pour éviter une luxation de hanche, saignement abondant,)
- Péridurale peut-être contre indiquée
- Rééducation périnéale indispensable



Structure

- SED : qu'est-ce que c'est ?
- Le diagnostic
- Les symptômes
- SED et grossesse
- **SED et enfants**
- Et le traitement ?





SED et enfants

- Confondus avec des enfants turbulents à cause de l'impatience douloureuse
- Confondus avec des enfants battus à cause de blessures fréquentes, cicatrices, hématomes, ...
- Précautions pour limiter les chutes
- Connaissance de son propre corps (psychomotricité, sport doux, ...)
- Diagnostic difficile chez le petit enfant



Structure

- SED : qu'est-ce que c'est ?
- Le diagnostic
- Les symptômes
- SED et grossesse
- SED et enfants
- Et le traitement ?





Et le traitement ?

- Symptomatique puisqu'il n'existe aucun traitement pour le SED
- Toute blessure guérira moins vite
- Prévention pour limiter les blessures



Et le traitement ?

- Au niveau douleur
 - Kinésithérapie, hydrothérapie, ergothérapie
 - Orthèses et vêtements de contention
 - Coussins et matelas anti-escarre
 - Gels locaux (en pansements occlusifs)
 - Tens
 - Massages





Et le traitement ?

- Au niveau des plaies
 - Fil de suture fin et laissé plus longtemps
 - Pansements adaptés (ne déchirent pas la peau)



Et le traitement ?

- Adaptation du cadre de vie
 - Rééducation à la proprioception
 - Soutien psychologique
 - Adaptation du métier, des projets
 - Analyse et contrôle de ce qui provoque une «crise»
 - Attention dans le cas de chirurgie, manipulations articulaires et endoscopies





Et le traitement ?

Le SED oblige le patient à adapter sans cesse son style de vie, son traitement et ses objectifs aux contraintes liées à l'évolution de la maladie.

