

# Compte-rendu de la journée

## d'information médicale du 1/04/2006

J'ai particulièrement apprécié cette journée pour trois raisons :

1) l'**humanité des orateurs** et leur perception fine des conséquences affectives et sociales de la maladie.

2 ) l'**inventaire très complet des différents symptômes** moins connus de la maladie (infections urinaires, problèmes de déglutition, risque accru de calcul vésical...). En effet, face à la multitude des manifestations, on est tenté de se dire qu'il ne faut pas tout mettre sur le dos du SED et on risque alors de devoir subir des examens pour éliminer toute autre affection. Cet inventaire devrait aider grandement nos médecins de famille. Une copie de la fiche d'enquête sur le SED, présentée par le Professeur Hamonet nous serait d'ailleurs bien utile.

3 ) l'**espoir distillé** en bien des moments, d'une part, par les intervenants et leur façon d'aborder la personne malade en respectant leur identité, leurs souhaits personnels et les réalités différentes auxquelles ils sont confrontés et qui ne sont pas toujours aménageables. Nous voudrions que tous les soignants nous offrent ce même respect. D'autre part, nous reprenons courage, surtout pour l'avenir de nos enfants atteints, en découvrant différentes techniques d'aide (tissu de contention, orthèses..) dont certaines semblent prometteuses sans pour cela être trop invasives. Enfin, les avancées dans le cadre de la recherche génétique et biochimique nous rassurent, même si elles sont encore bien loin du but : elles signifient qu'un désir de chercher existe et que la maladie n'est plus tout à fait oubliée. Je voudrais terminer ce petit texte en remerciant, pour leur extrême gentillesse, les personnes qui assument l'intendance : l'organisation de la salle, la préparation des repas, le service à table et tout ce qui se fait dans l'ombre.... Sans elles, cette journée n'aurait pas autant de saveurs, au sens propre comme au sens figuré !

Je ne suis pas atteinte moi-même du SED, mais j'y suis confrontée chaque jour, à travers Philippe et Aurélie. C'est souvent plus difficile, en tant que maman, de voir son enfant souffrir plutôt que de souffrir soi-même. Mais ma perception des choses évolue dans le temps : les peurs pour l'avenir sont là, bien présentes, mais la façon dont Philippe et Aurélie, chacun à leur façon, font face à la maladie m'aident à avancer et à évoluer avec eux. Ma profession (n.d.l.r. : assistante sociale) me permet aussi de relativiser les choses : nous avons la joie d'avoir trois beaux enfants, qui mènent leur vie tout droit, en poursuivant des

objectifs et en disposant d'une intelligence qui leur permet de réfléchir avant de prendre une décision. Ils nous rendent l'amour que nous leur donnons. Sur un plan matériel, nous avons un toit, de quoi manger, nous chauffer, nous habiller et nous pouvons nous soigner. Au-delà, nous avons encore la possibilité de nous cultiver. Dans notre société actuelle, ce n'est plus la norme et nous avons beaucoup de chance. Quand les choses sont difficiles, je repense à tout cela et je peux ainsi redémarrer. Nous tentons de vivre chaque jour, l'un après l'autre, en nous réjouissant de chaque bonne chose et en tentant de diminuer au maximum les effets des moments plus durs. Voilà, en vrac, quelques réflexions bien éparées. Bon courage.

Bernadette

Remarque : ce compte-rendu est un croisement des différentes informations transmises durant cette journée sans toujours respecter l'ordre de présentation des sujets puisque certains d'entre eux ont été abordés par plusieurs orateurs.

## **Les orateurs :**

### **1) Professeur Hamonet : ([Pr.hamonet@wanadoo.fr](mailto:Pr.hamonet@wanadoo.fr)) -**

CHU Mondor, Créteil

Il a une longue expérience en tant qu'expert médical auprès des Ctés européennes, de l'OMS. Il est médecin rééducateur et c'est son activité principale.

Il témoigne aussi d'un intérêt profond pour les personnes en situation de handicap et l'exclusion dont elles sont victimes, il a d'ailleurs présenté une thèse en anthropologie sur ce sujet. Pour lui, il n'y a pas de handicap mais une maladie provoquant une situation de handicap générée par l'attitude d'autrui (école, société... La maladie est une facette de la personne comme on peut avoir les yeux bleus ou la peau noire.

### **2) Docteur Malfait : ([fransiska.malfait@UGent.be](mailto:fransiska.malfait@UGent.be))**

Elle travaille au sein du service de génétique du Professeur De Paepe à Gand. Le Docteur Malfait prépare actuellement une thèse sur les aspects génétiques et biochimiques du SED et mène une recherche sur les facteurs génétiques et/ou biochimiques qui pourraient être la cause du

SED type hypermobile.

### **3) Docteur Boucand : ([m.h.boucand@wanadoo.fr](mailto:m.h.boucand@wanadoo.fr))**

Médecin rééducateur, elle est d'autre part touchée par le SED type vasculaire. Le Docteur Boucand connaît donc bien la maladie et ses conséquences multiples et peut croiser ses connaissances de médecin rééducateur à son expérience de malade. Elle est co-fondatrice de l'AFSED (Association Française des Syndromes d'Ehlers-Danlos) et l'auteur du livre 'Le corps mal-entendu'.

### **4) Docteur Gagnon : ([louise.gagnon@umontreal.ca](mailto:louise.gagnon@umontreal.ca))**

Originaire du Canada, le Docteur Gagnon est infirmière. Elle détient un doctorat en sciences cliniques de la faculté de médecine de l'Université de Montréal. Elle enseigne auprès d'infirmières des cycles supérieurs ainsi que de futures infirmières. Dans le cadre d'une année sabbatique, elle travaille dans le service du Professeur Hamonet, à Créteil. Son activité s'attache à définir des indicateurs pour mesurer la qualité de vie d'une personne en situation de handicap, particulièrement quand elle est atteinte du SED.

## **Les sujets abordés :**

Description du SED et de ses multiples facettes, les plus connues mais aussi celles dont on ne parle pas souvent.

- Le SED, un syndrome à redécouvrir ...
- Les apports de la médecine physique au traitement du SED...
- La qualité de vie d'une personne atteinte du SED...
- Les avancées scientifiques dans la recherche des causes du SED...

# **1. Description du SED**

**Professeur Dr. Claude Hamonet**

## ***Un syndrome à redécouvrir :***

Le SED est une maladie rare et mal connue. Le plus souvent, on ne retient que l'hyperlaxité articulaire, la peau facilement étirable et fragile et les risques au niveau des vaisseaux (dans le type vasculaire).

Certains pensent même qu'il ne s'agit que d'une curiosité et pas vraiment d'une maladie avec son cortège de douleurs. Il semble que les symptômes les plus marquants, l'hyperlaxité articulaire et la peau douce, soient connus depuis fort longtemps. On en trouve une description déjà à l'époque d'Hypocrate, dans l'Antiquité.

Mais ce n'est qu'en 1960 qu'on commence à chercher une origine génétique à la maladie. Une première classification des différentes formes est établie en 1960 et reconnaît 11 types. La classification de Villefranche, en 1997, ramène ce chiffre à 6 et le Professeur Hamonet pense qu'on pourrait peut-être ne plus parler de 'types' mais d'une seule maladie avec des expressions différentes.

Cette maladie est difficile à diagnostiquer car il n'existe pas un signe biologique clair pouvant affirmer qu'on se trouve en présence du SED. C'est tout l'art du médecin qui est en jeu car il doit mettre en relation ce qu'il voit, ce qu'il entend, ce qu'il touche,.. Le Professeur Hamonet plaide d'ailleurs pour un recours plus important à la médecine clinique qui permet d'éviter les écueils d'une médecine hyperspécialisée où le patient est découpé selon la spécialité (rhumatologie, orthopédie, gastro-entérologie, ...) et où les résultats d'examens médicaux ont une importance démesurée.

De plus, le SED s'exprime de façon très différente selon les types (vasculaire, classique, ..) et selon les personnes. Plusieurs enfants d'une même famille peuvent être atteints à des degrés très divers, du plus bénin au plus grave.

De même, l'évolution de la maladie est difficile à prévoir. Certains peuvent connaître des périodes d'aggravation (particulièrement au moment de la grossesse et en situation de grand stress,..) et des périodes de rémission (possibles après plusieurs mois d'une rééducation bien menée).

Un jeune déjà très atteint au niveau articulaire présente des risques d'être davantage handicapé par la maladie à l'âge adulte.

Les nombreux efforts consentis par les médecins connaissant bien la maladie ainsi que par les associations pour mieux informer le corps médical commencent à porter leurs fruits en permettant des diagnostics plus précoces. De cette façon, des rééducations plus rapides sont mises en place et certains actes chirurgicaux aux conséquences parfois très dommageables sont ainsi évités.

Le SED est une maladie incurable puisqu'on ne peut agir sur ses causes. Par contre, on peut améliorer la vie du patient par une bonne rééducation et la mise en place d'aides techniques de façon à lui permettre de mener une vie normale le plus longtemps possible.

Le SED est une maladie transmissible. Dans le cas du type classique, hypermobile, vasculaire, le mode de transmission est dominant. Il y a donc un risque de 50% de transmettre la maladie à chaque grossesse. Au sein de certaines familles, il semble que ce risque s'élève à 75 %.

Il est à noter qu'on transmet toujours le type de maladie dont on est atteint (une personne atteinte du SED hypermobile ne peut pas transmettre un SED vasculaire).

Parmi les patients SED, 80 % sont des femmes.

## ***Les différents symptômes liés au SED, en général***

Le Professeur Hamonet nous a présenté une fiche d'enquête qu'il a mis au point avec les membres de son équipe et qui leur permet de mieux cerner le diagnostic de la maladie.

### Hypermobilité

- elle ne provoque pas toujours des douleurs.
- Elle diminue avec l'âge. Les articulations sont instables, on ne peut pas compter sur elles et elles deviennent donc non fonctionnelles (ce qui peut amener des difficultés de marcher pour au moins 25 % des patients : il faut alors recourir au fauteuil roulant électrique)

Manifestations cutanées : sensibilité excessive ou au contraire baisse de sensibilité

- cicatrisation difficile

## Vaisseaux sanguins :

### POUR le SED VASCULAIRE :

- fragilité excessive des vaisseaux sanguins, y compris des artères avec un risque important d'anévrisme. Contrairement à d'autres maladies comme le syndrome de Marfan, cette rupture n'est pas précédée de signes avant coureurs permettant de la prévenir.

### Pour les autres types de SED:

- ecchymoses fréquentes : les capillaires sanguins, trop fragiles, se rompent au moindre choc
- varices très fréquentes
- saignements des dents
- règles plus longues et abondantes

## Fatigue :

- La fatigue est très importante et peut devenir un symptôme lourd
- une recherche est en cours (Lyon) pour analyser le sommeil car l'hypothèse des apnées du sommeil pourraient expliquer la fatigue du matin. En effet, on pourrait penser que le relâchement musculaire de l'arrière-gorge provoquerait cette apnée.

## Subluxations – luxations

- la luxation n'est pas toujours complète (avec déboîtement total de l'articulation) : on parle alors de subluxation.
- On verra plus loin que des troubles proprioceptifs pourraient être une des causes de ces difficultés, en plus de l'hyperlaxité.
- Les orthèses rigides, semi-rigides et les vêtements de contention peuvent apporter une réponse partielle à ces difficultés.

Scolioses : elles sont très fréquentes mais pas toujours très importantes.

Affaissement plantaire ou pied plat

Oséopénie : os plus fragiles

Troubles proprioceptifs ou membres qui se dérobent :

Il semble que ce mécanisme peut être expliqué par le fait que les capteurs sensoriels, intégrés dans les tissus et qui ont pour fonction de nous renseigner sur la position de notre membre dans l'espace n'envoient pas la bonne information au cerveau. Nous en arrivons donc à ne plus sentir les mouvements de notre corps, ce qui peut déboucher sur des entorses,... Des pansements compressifs peuvent apporter une aide non négligeable.

Impatience douloureuse ou impossibilité à garder longtemps la même position :

Les muscles contiennent des filets nerveux qui peuvent être blessés puisqu'ils ne sont pas étirables et ne peuvent donc pas 'suivre le mouvement' des autres tissus (muscles, ligaments,...) hyperlaxes. Des solutions pour la nuit peuvent être apportées (matelas anti-escarres).

Troubles digestifs (très fréquents)

- reflux gastro-oesophagien (acide remonte dans l'œsophage et peut même migrer dans les bronches)
- constipation
- calcul vésical (car la vésicule n'arrive pas à se vider complètement)

Problèmes urinaires :

- Fuites urinaires par relâchement des sphincters (pensons alors à la rééducation périnéale par kiné)
- Rétention urinaire, pouvant provoquer des infections urinaires et faire souffrir le rein. Il faut alors penser à vider la vessie régulièrement (il existe du matériel simple pour s'auto-sonder).

Dentition :

- rétraction de la gencive : la dent est mal protégée, plus fragile et douloureuse (il est possible de greffer de la gencive) émail dentaire

fragile et caries fréquentes

- subluxation de la mâchoire (le port d'une gouttière peut amener des effets bénéfiques)

Audition : acouphènes, tympan fragile qui peut facilement se déchirer

Larynx : difficulté de déglutition (on s'étrangle facilement),

- perte momentanée de la voix (devenir aphone)

Essoufflement de type asthmatique

Cet essoufflement n'est pas vraiment de l'asthme mais y ressemble. Ses causes ne sont pas encore bien connues.

Frilosité : Les personnes atteintes se plaignent de frilosité temporaire, même en été. Le contact avec l'eau froide est à éviter.

Le SED de type vasculaire peut entamer le pronostic vital (risque d'anévrisme). Pour tous les types, cette maladie est douloureuse mais il semble que la douleur soit plus importante dans le SED hypermobile.

## 2) Les apports de la médecine physique

### Docteur Marie-Hélène Boucand

La médecine physique approche de façon globale le patient. Elle touche aussi bien l'aspect physique que les aspects psychologiques et sociaux. Elle tente de donner les moyens au patient de mener une vie, la plus normale possible, par l'adaptation de son environnement et de ses attitudes personnelles (physiques et psychologiques).

### 1. La rééducation

- **Toute manipulation vertébrale est formellement interdite**

- Elle doit être **infradouloureuse** càd qu'elle ne doit donc pas provoquer de douleurs

- Elle doit être préventive et adaptée aux symptômes du patient.

- Elle est vitale pour maintenir une qualité de vie correcte au patient.

- Elle est multiple et doit viser :

o *Le renforcement musculaire* : puisque les articulations sont mobiles, il faut renforcer les muscles stabilisateurs des articulations

o *Le réentraînement à l'effort* : l'inactivité augmente les luxations

o *L'amélioration de la proprioceptivité* : le patient doit apprendre une série de nouveaux automatismes destinés à combler les troubles proprioceptifs et ainsi diminuer les risques de mauvais positionnement d'un membre ou d'une articulation pouvant déboucher sur une blessure

- Elle est basée sur une série de techniques différentes :

o *Isométrie* : contractions musculaires sans déplacement ou avec un déplacement minime

o *Poulie thérapie* (mais en restant dans une zone infradouloureuse) pour un réentraînement à l'effort

- o *Électrostimulation* (ou TENS) voir plus bas
- o *Rééducation proprioceptive* : plateaux d'instabilité, changements d'appuis provoqués par le kiné, ...
- o *Rééducation périnéale* : en cas de fuites urinaires
- o *Balnéothérapie* :
  - § Soulage la douleur par la chaleur (eau doit être entre 31 et 34°)
  - § Diminue le risque de luxation puisque la pression de l'eau est égale en tous les endroits du corps
  - § Traite plusieurs articulations
  - § Utilise la force de résistance de l'eau comme outil de renforcement musculaire
  - § Permet une rééducation globale de la perception du corps (ex : marcher avec une rondelle de mousse)
  - § La douche subaquatique peut masser
  - § Renforce une image positive du corps car le patient sent un bien-être certain : le corps, pour une fois, ne fait plus mal
  - § Il est interdit de nager le crawl ou le papillon. La brasse est permise ou la nage sur le dos uniquement avec les battements de pieds
- o *Rééducation isocinétique***[1]** ou cybex pour le renforcement musculaire

## **2. Orthèses rigides ou semi-rigides :**

- Elles permettent de diminuer l'amplitude de mouvement d'une articulation qui se déboîte facilement ou de mettre une articulation au repos (pour la nuit par exemple).
- Elles sont réalisées sur mesure, conçues dans des matériaux plus légers qui 'respirent' (micro-perforations) et faciles à enfiler ou retirer.
- En jouant sur leur conception et le type de matériau, on peut les

rendre plus ou moins rigides.

- Pour les doigts, il existe des 'bagues' qui permettent d'éviter la luxation de toutes les phalanges, y compris la dernière et qui peuvent être agrémentées d'une décoration (pierre, ...) pour devenir un bijou original.

### 3. Vêtements de contention

- selon l'hypothèse développée par l'équipe de rééducation du Professeur Hamonet, les troubles proprioceptifs pourraient être à la source d'une partie des difficultés rencontrées par les patients SED : membres qui se déroboent, entorses, ...
- les vêtements de contention légère, comme ceux qui sont utilisés pour les soins des grands brûlés, exercent une pression légère mais suffisante pour permettre aux capteurs sensoriels de mieux remplir leur fonction. Nombre de patients SED les ayant essayés ont constaté un mieux-être certain.

### 4. Traitements locaux

- Les cold ou hot pack : pochettes froides ou chaudes. Certains ressentent un bien-être par le froid, d'autres par la chaleur.
- **Attention** : ne pas poser de cold ou hot pack directement sur la peau pour éviter de la blesser.

### 5. Fauteuil roulant électrique

- Il ne faut pas hésiter à utiliser le fauteuil roulant électrique si on rencontre des difficultés pour marcher (instabilité et/ou trop grande fatigue) ou pour soulager une articulation douloureuse (genou, cheville, ...), sachant que l'utilisation de cannes canadiennes est déconseillée (elles forcent sur les coudes et les épaules)
- 20 % des malades SED seront un jour amenés à utiliser le FRE.
- Il n'est pas toujours nécessaire d'utiliser ce type de matériel de façon continue mais plutôt de façon ponctuelle, pour éviter un épuisement.
- Il faut absolument éviter d'utiliser un fauteuil roulant mécanique

pour ne pas provoquer des douleurs au niveau des épaules, des bras.

## **6. Sur-Matelas et oreillers de type 'Tempur'**

- il semble que ce soit des produits efficaces : ils permettent de diminuer les points de pression, ce qui évite des douleurs et les obligations de changer fréquemment de position.

**7. T E N S [2]** Cette technique est très efficace dans le cadre du SED. Les raisons n'en sont pas encore connues mais une hypothèse a été posée : la finesse de la peau permettrait une plus grande réceptivité aux courants électriques.

- Le TENS est un petit boîtier permettant d'envoyer un courant d'une intensité variable (selon les besoins du patient) à travers des électrodes à poser sur le point douloureux.

- Il semble qu'une stimulation de haute fréquence soit efficace rapidement mais que ses effets ne sont pas durables. Par contre, une stimulation de basse fréquence est plus durable.

- La sensation générée par l'utilisation du TENS est celle de 'grosses fourmis'. Pour certains, cette sensation est plus agréable que celle de la douleur.

- On conseille d'utiliser le TENS au moins 1 h mais il peut rester en place toute la journée, sans problème

- Le TENS est absolument contre indiqué pour les patients portant un pace-maker et durant la grossesse.

- Il ne peut être utilisé pendant la conduite automobile (un changement brusque de fréquence peut provoquer un sursaut).

- Les électrodes ne peuvent être placées dans le cou (près des carotides) ni près des yeux.

- Le TENS n'est pas remboursé par la mutuelle en Belgique, contrairement à la France. Son prix d'achat est d'environ 200 € en Belgique et 150 € en France. On peut se le procurer dans les magasins vendant du matériel médical.

## **8. Soins médicaux préventifs**

- une attention particulière doit être portée sur les éventuelles scoliozes, parfois peu importantes, rencontrées auprès des enfants pour pouvoir les soigner préventivement
- les dents étant fragiles, il est important de bien les surveiller. En cas de rétraction trop importante des gencives, des greffes ont été menées avec succès.
- Le port d'une gouttière au niveau des dents (durant la nuit) peut diminuer les douleurs de la mâchoire,...
- Une recherche d'apnée du sommeil peut être menée en cas de fatigue du matin
- La grossesse doit être suivie comme une grossesse à risque, d'autant que cette période aggrave souvent les symptômes de la maladie (avec une rémission fréquente dans les mois ou les années qui suivent la naissance).
- il semble que les anti-inflammatoires ne soient pas très utilisés dans le cadre du traitement du SED. Cependant, dans certains cas, quand le patient SED vieillit, un phénomène d'arthrose apparaît avec des poussées inflammatoires. Dans ce cas, des anti-inflammatoires peuvent être prescrits de façon discontinue.
- Les sutures et plaies doivent être soignées avec les précautions d'usage (fins fils, restant en place plus longtemps, ...)

## **10. Petits aménagements pour la vie quotidienne[3] :**

- Pour la voiture : une poignée faite à partir d'une ceinture et fixée sur la portière permet au conducteur de ramener à lui la portière sans risque de se blesser l'épaule.
- Une voire deux boules à fixer sur le volant facilitent les manœuvres

La partie supérieure d'une clé peut être recouverte d'un morceau de plastique rigide (utilisé dans la réalisation d'orthèses) pour rendre la clé plus aisément manipulables

[2] Un article complet à ce propos et rédigé par le Docteur Boucand paraîtra dans le le prochain journal "SED-l'INFO".

[3] **Note de l'auteur du compte-rendu** : pour les aides techniques en Belgique :

-l'AWIPH ( <http://www.awiph.be>) tél 0800 16061 Fax 0800 16062 qui peut octroyer des aides financières pour les aménagements techniques et qui peut, par le CICAT, orienter vers des services d'infos au sujet de ces aménagements.

- CICAT rue de la Rivelaine, 21 6061 Charleroi tél. : 071/20.55.06 fax : 071/205.116 e-mail : [cicat@awiph.b](mailto:cicat@awiph.b)

- asbl Ass Nationale pour le Logement de la personne handicapée <http://www.anlh.be/accesat/>

- Il est également possible de visualiser une série d'aides techniques, des plus sophistiquées aux plus simples (système D), auprès de la société SOLIVAL (dépendant des mutualités chrétiennes). Une salle d'exposition est installée à l'entrée de la clinique universitaire de Mont-Godinne avec possibilité de recevoir des conseils très individualisés (pour l'aménagement d'une pièce, se munir d'un plan par exemple). Une série de brochures est également disponible auprès d'eux (<http://www.solivalwb.be/> Tél. : 081/ 41.46.90 Fax : 081/ 41.46.92)

### **3. La qualité de vie d'une personne atteinte du SED**

#### **Prof. Docteur Louise Gagnon (Canada)**

Le Docteur Gagnon ([louise.gagnon@umontreal.ca](mailto:louise.gagnon@umontreal.ca)), à travers ses multiples expériences professionnelles, s'est intéressée à la notion de qualité de vie. Elle fait plusieurs constats :

- La notion de qualité de vie est relativement récente : on en parle depuis environ 40 ans et essentiellement dans le cadre de certaines maladies (cancer...) Aujourd'hui, le terme 'qualité de vie' est largement employé mais est pourtant mal défini.
- Différentes échelles ont été mises au point par des chercheurs qui voulaient évaluer la qualité de vie en fonction de l'un ou l'autre critère (ex. : degré d'indépendance,...) : travaux de Karnovsky (1948) et de Katz (1963)
- Les différents indicateurs objectifs qui peuvent être utilisés pour évaluer le degré de qualité de vie d'une personne sont toujours trop limités car ils doivent être traduits en chiffres sans laisser la place à l'émotion, aux sentiments de la personne, donc aux indicateurs subjectifs.

Indicateurs objectifs (faciles à récolter et à mesurer) :

- § Économiques : confort matériel,...
- § Sociaux : état civil, niveau d'éducation, métier exercé,...

Indicateurs subjectifs (difficiles à évaluer) :

- § Écart entre ce que je vis et ce que je voudrais vivre (dimension cognitive)
- § Les émotions ressenties (dimension affective)
- § Touchent tous les domaines de la vie d'une personne
- Les indicateurs objectifs et subjectifs sont intrinsèquement liés car on utilise ses valeurs pour évaluer un fait :

Ex : pour évaluer mon travail, je vais utiliser mes valeurs

personnelles et donner plus ou moins d'importance au degré de mon autonomie au sein de ma fonction professionnelle, à la reconnaissance qui m'est octroyée (financière ou affective,...)

On peut donc difficilement définir la qualité de vie d'une personne sans qu'elle ne participe à cette évaluation. De plus, il est intéressant de croiser les évaluations subjectives des différents intervenants autour de la personne :

Le médecin qui va se centrer sur la clinique, les symptômes

Le patient qui va parler de son ressenti et de ses besoins à combler

La famille et l'entourage du patient qui se centre sur les attitudes du malade et l'accompagnement à lui offrir

Dans le cadre du SED, la qualité de vie du patient est liée :

- caractère persistant des atteintes
- évolution en crises et rémissions
- répercussions dans tous les domaines de la vie
- adaptation globale et constante
- implication nécessaire dans la réadaptation
- partenariat de toutes les personnes qui entourent le malade.

Le Docteur Gagnon a participé à la précision du handitest mis au point par l'équipe du Professeur Hamonet (identification et quantification du degré de handicap) et s'en est inspirée dans une enquête, actuellement en cours, effectuée en vue de mieux connaître le vécu des personnes atteintes du SED.

La dimension subjective est ainsi évaluée et aborde les sujets suivants :

- la période avant l'annonce du diagnostic
- l'annonce du diagnostic (soulagement, crainte,..)
- la modification de l'image corporelle

- les capacités fonctionnelles
- la situation de handicap (la personne est incapable d'être intégrée à cause de son handicap)
- possibilité d'évolution (comment la personne voit-elle son avenir ? ...)
- douleur physique
- souffrance morale et psychique...

Quelques passages du témoignage d'une participante à l'enquête sont lus et suscitent une certaine émotion. Madame Gagnon souligne la possibilité de livrer les résultats de cette enquête l'an prochain.

En conclusion : Il apparaît très important de définir la qualité de vie d'un patient atteint du SED

On pourrait cependant accepter la définition suivante :

***Satisfaction éprouvée dans les domaines de vie importants.***

On peut ainsi tenir compte des valeurs de chacun : pour l'un, garder son emploi est une priorité majeure tandis que pour l'autre, ce sera la conservation d'une vie familiale de qualité.

## 4. Les avancées scientifiques

### **Docteur Fransiska Malfait (Service du Prof. Anne De Paepe de Gand)**

On sait que le SED est une maladie qui touche le tissu conjonctif et que celui-ci est composé, entre autres, de collagènes.

Le SED de type classique est dû à une mutation du collagène I et V. Mais pour 50% des patients SED diagnostiqués 'type classique', on ne retrouve pas de mutation collagénique.

Le SED vasculaire est dû à une mutation du collagène III.

Le SED hypermobile n'a pas encore de cause connue.

Une étude est menée actuellement par divers services, dont celui du Professeur De Paepe et du Docteur Malfait ([fransiska.malfait@UGent.be](mailto:fransiska.malfait@UGent.be)) à Gand, pour tenter de les découvrir. A l'heure actuelle, plusieurs hypothèses sont en cours de vérification :

**1 : TENASCIN-X** : protéine présente dans le tissu conjonctif mais non collagénique. Cependant, cette protéine présente les mêmes structures que le collagène. On ne connaît pas sa fonction exacte mais il semble qu'elle ait une fonction dans la formation du collagène.

On a pu mettre en évidence que le Tenascin-X est absent pour une partie des patients diagnostiqués SED classique le Tenascin-X est diminué chez 5 à 10 % des patients diagnostiqués SED Hypermobile

### **2 : P.E. Lumican en Fibromodulin**

des expériences ont été faites sur les souris : si elles manquent de lumican, elles présentent les symptômes d'une hypermobilité articulaire, comme dans le SED Hypermobile. Mais les analyses faites sur l'homme n'ont pas encore donné de résultat.

### **3 : une analyse génétique dans des grandes familles dont plusieurs membres présentent un SED Hypermobile**

à l'heure actuelle, une zone de plusieurs gènes se retrouve chez les différents patients. Il faut maintenant trouver le gène ou le morceau de

gène responsable pour la maladie au sein de la famille étudiée et puis vérifier si ce même gène serait responsable.

Compte-rendu fait par Bernadette **DUMONT-ANTOINE**

**Note de l'auteur du compte-rendu** : pour les aides techniques en Belgique :

- l'AWIPH ( <http://www.awiph.be>) tél 0800 16061 Fax 0800 16062 qui peut octroyer des aides financières pour les aménagements techniques et qui peut, par le CICAT, orienter vers des services d'infos au sujet de ces aménagements.

- CICAT rue de la Rivelaine, 21 6061 Charleroi tél. : 071/20.55.06 fax : 071/205.116 e-mail : [cicat@awiph.b](mailto:cicat@awiph.b) - asbl Ass Nationale pour le Logement de la personne handicapée <http://www.anlh.be/accesat/>

- Il est également possible de visualiser une série d'aides techniques, des plus sophistiquées aux plus simples (système D), auprès de la société SOLIVAL (dépendant des mutualités chrétiennes). Une salle d'exposition est installée à l'entrée de la clinique universitaire de Mont-Godinne avec possibilité de recevoir des conseils très individualisés (pour l'aménagement d'une pièce, se munir d'un plan par exemple). Une série de brochures est également disponible auprès d'eux (<http://www.solivalwb.be> / Tél. : 081/ 41.46.90 Fax : 081/ 41.46.92)

## **Les journaux belges en ont parlé :**

**VENDREDI 7 AVRIL 2006**

**"VERS L'AVENIR "**

### **Le SED, une maladie invalidante**

Après une première édition dans notre région (Velaine), c'est à Tamines que c'est déroulée une journée destinée à mieux faire connaître les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED).

Cette journée d'information est parsemée de divers conférences de haut niveau, l'initiative était placée sous les auspices du collège échevinal de Sambreville, de l'échevinat de la santé et avec la collaboration de la Commission communale pluraliste de la santé de Sambreville.

C'est donc un échevin particulièrement concerné par cette manifestation

qui a pris la parole, (après Madame Costermans, la présidente de l'association) pour accueillir, à son tour, les participants. Rappelant que Sambreville avait reçu le label de « Ville Santé » grâce à son intervention et au soutien du collège, l'échevin de la santé, le Dr Liselele, allait mettre en évidence le travail réalisé en ce domaine au sein de la Commission communale, pluraliste. Il a exprimé, d'une part, tout son intérêt pour les efforts faits afin de mieux faire connaître le Syndrome d'Ehlers-Danlos, et soulager les malades, d'autre part, toute son admiration pour la valeur scientifique des orateurs, en particulier pour le professeur Claude Hamonet, véritable sommité reconnue en ce qui concerne le SED.

## Handicaps

Professeur agrégé des Universités, expert en médecine des handicaps, membre du CHU Henri Mondort de Créteil (France), le professeur Claude Hamonet a traité des difficultés inhérentes à cette maladie rare et handicapante. Il allait le faire avec beaucoup d'humanité, montrant en cela que le scientifique qu'il est avait réussi à intégrer dans son approche toute la détresse des malades.

Connu de manière parcellaire, le Sed est une maladie du tissu conjonctif qui se caractérise, notamment, par une hypermobilité des articulations et une hyperétirabilité de la peau (n.d.l.r. c'est généralement cela que connaissent les médecins et peu de toutes les conséquences possibles). Les manifestations sont diverses, certains malades n'en ressentent que certaines, d'autres sont victimes de plusieurs. Il y a ainsi de douleurs intenses et handicapantes qui nécessitent, dans certains cas, l'usage de la morphine. La liste des symptômes est malheureusement longue. Il y a ainsi la fatigue, les luxations, foulures, tendinites, des douleurs digestives, des eccymoses, en raison de la fragilité de la peau, des complications gynécologiques, urinaires ou encore les problèmes dentaires avec luxation de la mâchoire...

La maladie est souvent imprévisible. Une période aggravante peut être immédiatement suivie d'une amélioration, sans que la médecine sache l'expliquer. Cette maladie génétique touche en majorité des femmes.

## Incompréhension

Mais le plus grave est bien entendu la conséquence de cette maladie.

Le premier handicap est avant tout social. Il est difficile, pour ne pas dire impossible, que la malade mène une vie normale. De plus, beaucoup de

personnes atteintes du SED souffrent de l'incompréhension de leur entourage : il est difficile parfois de faire de faire accepter que l'immense fatigue, qui peut tout à coup tomber dessus, entraîne une exclusion du monde de travail et/ou de la vie sociale et culturelle.

Comme allait le souligner le professeur Louise Gagnon (du Canada) qui présentait les différentes facettes de la qualité de vie de la personne atteinte, le regard des autres est bien souvent difficile à supporter. Et le malade passe vite pour être un hypocondriaque ... Dans ce contexte bien particulier, on mesure toute l'utilité des associations.

Depuis dix ans en France (AFSED) et cinq ans en Belgique (GESED) elles entourent les malades, les renseignent, documentent et les aident à partager trucs et astuces de la vie quotidienne afin de mieux vivre au jour le jour.

Pour Ute Costermans, présidente de l'antenne belge du "**Groupe d'Entraide des Syndromes d'Ehlers-Danlos**" (le GESED) la mobilisation reste de rigueur.