

Compte rendu de la journée médicale du 12/04/08

Marie-Noëlle Gaveau a abordé avec nous le problème rencontré en France : une patiente française, souffrant du SED, a écrit au président de la République Française pour obtenir le droit à une euthanasie assistée. En effet, cette malade a reçu des informations catastrophiques sur son avenir en tant que malade (paralysie totale, souffrances intolérables, dépendance complète). La presse s'est emparée de cette histoire et l'a publiée dans de nombreux journaux. De ce fait, des malades, affolés, prennent contact avec l'Afsed pour savoir ce qu'il en est. L'Afsed a publié, auprès de l'agence France Presse, un démenti et réexpliqué que le Sed est une maladie qui ne conduit pas à un tableau aussi catastrophique que celui décrit dans la presse et qui ne nécessite pas une euthanasie.

Exposé du Docteur Fransiska Malfait, médecin attachée à l'équipe du Professeur Anne Depaepe, UZ Gent.

Elle nous parle aujourd'hui de la thèse de doctorat qu'elle a soutenue et qui traite des nouvelles découvertes dans la recherche moléculaire sur le SED, dont notamment les sous-types SED. Le Docteur Malfait poursuit actuellement des études pour obtenir le titre de rhumatologue.

Bien que le Docteur Malfait ait fait l'effort de rendre accessible autant que possible ses propos et nous l'en remercions vivement, cet exposé aborde des concepts extrêmement techniques, peu accessibles pour nos oreilles de néophytes. Nous ne reprendrons donc ici que les conclusions que nous pouvons en tirer, en tant que malades.

Il faut d'abord noter que le SED est une maladie héréditaire, cliniquement et génétiquement très hétérogène, et qui touche les tissus conjonctifs.

C'est donc une maladie plurielle, aussi bien dans les formes qu'elle peut prendre que dans la gravité des atteintes qu'elle provoque.

Les statistiques actuelles ne tiennent fort probablement pas compte des formes mineures de la maladie qui passent, le plus souvent, inaperçues. Quand le diagnostic est posé chez un enfant ou un jeune, il est courant de découvrir que son parent est lui aussi atteint, mais dans une forme plus légère.

De même, le degré d'atteinte de la maladie au sein d'une même famille n'est pas constant : un enfant peut présenter des symptômes importants alors que son parent n'est que faiblement atteint ou encore, deux frères, malades, le sont à des stades différents.

Cette maladie est à caractère autosomique dominant, ce qui signifie qu'un enfant, dont le parent est atteint de la maladie, présente un risque sur deux d'être, lui aussi, malade.

Mais on constate une très nette prévalence de cette maladie chez les femmes : 76 % de femmes malades pour 24 % d'hommes. Actuellement, on ne sait pas encore apporter une explication à un tel déséquilibre, mais plusieurs hypothèses sont élaborées : le développement hormonal différent chez les femmes, leur masse musculaire plus faible.

Enfin, les causes d'une maladie génétique comme le SED sont difficiles à déterminer : en effet, le SED est dû à un dysfonctionnement du collagène. Or, le collagène se présente sous différentes formes (type I à V) et intervient dans des multiples organes avec des fonctions diverses. : souplesse, solidité, soutien du tissu conjonctif.

Chaque type de collagène a une structure différente : il est fait de chaînes de fibrilles qui, entremêlées, forment une structure très solide. La formation d'une fibrille est due au code transmis par un gène et par l'intervention de multiples protéines (qui peuvent par exemple, couper la chaîne de fibrille à un certain endroit,...)

On le voit donc bien : de nombreux éléments sont nécessaires à la formation du collagène. Le risque d'erreur est grand et se situe à différentes phases de ce processus. Cela explique sans doute la grande diversité des formes que peut prendre le SED ainsi que les différences dans la gravité de l'atteinte. Cette diversité de causes possibles alourdit la recherche : à l'heure actuelle, un diagnostic génétique ne peut être posé que pour une majorité des patients atteints de SED vasculaire. Pour les autres formes de SED, les médecins ne peuvent pas encore identifier clairement le gène et/ou la protéine responsable.

Toutes ces recherches sont menées tant au niveau génétique qu'au niveau moléculaire et biochimique.

De plus, au cours de ses travaux, le Docteur Malfait a pu constater que des liens peuvent être mis en évidence entre les différentes formes de SED (classique, hypermobile, vasculaire, ...) mais aussi entre le SED et d'autres maladies ayant trait au collagène (ostéogenèse imparfaite, Marfan).

Elle a donc vu des patients qui souffrent d'un SED classique présentant, en même temps, certaines caractéristiques d'un SED vasculaire (sclérotique bleuâtre des yeux, peau fine et transparente, dissection aortique à 40 ans).

Le Docteur Malfait a également rencontré un frère et une soeur qui, présentant un SED hypermobile, ont aussi des démonstrations d'une forme de SED extrêmement rare : le dermatopraxis (6 ou 7 patients dans le monde). Ces enfants présentent les mêmes traits faciaux (mais de façon plus légère) et des manifestations de cette maladie aux mains et genoux.

De même, des personnes présentant un SED ont aussi des symptômes de l'ostéogenèse imparfaite (calcification amoindrie des os et fragilité osseuse, petite taille,..)

On peut donc penser que la classification actuelle des différentes formes de SED devra être revue, dans l'avenir pour y inclure toutes ces nouvelles formes de la maladie qui mêle les différents types de SED ou le SED et d'autres maladies.

Les médecins devront faire preuve d'une grande prudence dans le suivi des malades car, une forme de SED peut être associée à des symptômes appartenant à d'autres formes ou d'autres maladies. Le suivi des malades en sera d'autant plus complexe.

Actuellement, l'Afsed (association française) subventionne une étude microscopique électronique sur les biopsies de peau.

L'UZ Gent poursuit sa recherche sur les grandes familles (familles où plusieurs générations de malades sont encore vivants) pour pouvoir identifier les causes du SED hypermobile.

Intervention de Madame Lies Rombaut, préparant son doctorat en kinésithérapie, sous la direction du Professeur Patrick Calders.

L'étude de Madame Rombaut a déjà débuté depuis une année. Elle continuera encore trois ans, ce qui lui permet d'aborder plusieurs réalités vécues par les patients SED :

1. la stabilité fonctionnelle chez le patient Sed hypermobile et classique

Durant l'année qui vient de s'écouler, 35 femmes malades se sont soumises à une série de tests non douloureux et de questionnaires.

Les articulations du genou et de l'épaule ont été étudiées

Madame Rombaut a pu constater que toutes les malades souffraient d'instabilité, de douleurs chroniques et d'une diminution de la force musculaire.

L'hypermobilité articulaire provoque une laxité et une instabilité qui, à leur tour, débouchent sur des douleurs, des (sub)luxations,...

Quels sont les éléments qui influencent la stabilité fonctionnelle ?

- la coordination neuromusculaire
- les caractéristiques musculaires (il faut assez de force pour maintenir une stabilité)
- le contrôle postural ou proprioception : Perception qu'a l'homme de la position de son corps, son membre dans l'espace).
- les structures passives (muscles, tendons) : leur flexibilité

Pour chacun de ces éléments d'influence, une batterie de tests a été organisée pour affiner les éléments de compréhension :

- à propos de la proprioception :
 - + sensation de la posture : où se trouve le bras dans l'espace ?
 - + sensation du mouvement : commencer et arrêter le mouvement
 - + sensation de la tension musculaire : capacité à reproduire une tension donnée

- à propos des caractéristiques musculaires : mesure des quadriceps et des ischios
 - + mesure de la force maximale
 - + mesure de la force d'endurance (capacité à maintenir l'effort)
 - + mesure de la force explosive
 - + ...

- à propos des structures passives :
 - + mesures isométriques (sans un effort produit par le patient) des caractères viscoélastiques des muscles et des tendons
 - ° tension musculaire passive
 - ° élongation – rigidité passive des tendons.

- à propos de la proprioception ou du contrôle postural :
 - + caractéristique de la balance : centre de pression, vitesse d'équilibre, fréquence de balancement, composante de force

Les résultats de ces multiples tests sont en cours d'étude mais Madame Rombaut a déjà pu apporter une première conclusion : l'instabilité ou la diminution de stabilité est très importante chez les patients SED.

Comment renforcer la stabilité fonctionnelle ?

Après cette phase d'analyse, Madame Rombaut met en place, durant cette année, un programme d'entraînement visant à augmenter la stabilité fonctionnelle chez les patients Sed.

Un pré-training ne demandant qu'une demi-journée est proposé au patient qui doit ensuite, chez lui, reproduire les exercices pendant quatre semaines. Un post-training sera organisé après cet entraînement pour en vérifier les effets. De cette façon, des indications précieuses pourront sans doute être dégagées et utilisées par les patients et leurs kinés. *Pour cette étude, Madame Rombaut recherche encore des volontaires. N'hésitez donc pas à vous mettre en contact avec elle, rapidement (ses coordonnées sont reprises au bas de cet article).*

2. L'impact du SED sur la qualité de vie

A travers cette enquête, Madame Rombaut souhaite faire un inventaire des problèmes dont souffrent les malades SED et de l'impact de cette affection sur leur vie quotidienne.

Cette étude se déroulera en plusieurs étapes :

- un journal, à tenir chaque jour durant 8 semaines
- un questionnaire unique à propos des limitations physiques, sociales et émotionnelles et de la douleur et la façon dont le patient la vit
- un formulaire unique reprenant des informations complémentaires : traitements médicaux (kiné, interventions chirurgicales, médicaments, ..)

Cette étude se déroulera entre le 21 avril et le 15 juin 08 et tous les frais d'envois postaux sont pris en charge par le promoteur de l'enquête.

Madame Lies Rombaut, Campus Heymans UZ Gent, 3B3
Réadaptation et kinésithérapie de l'université de Gand
De Pintelaan 185 9000 Gent
Tél : 09/332 69 22
Email : lies.rombaut@ugent.be

Intervention du Professeur Claude Hamonet, médecin rééducateur, docteur en anthropologie (il s'est penché sur la situation d'exclusion générée par le handicap), il a aussi assumé la mission d'expert auprès de l'OMS et de la Communauté Européenne.

Le Professeur Hamonet a rencontré son premier patient, souffrant du SED, en 1967, alors qu'il était encore étudiant. Profondément marqué par cette rencontre, il n'a eu de cesse de trouver les moyens d'aider les patients à vivre malgré les effets de cette maladie. Il a notamment participé à l'élaboration de matériel médical (orthèses,...) et a eu l'idée, avec son équipe, de détourner l'usage des contentions prévues pour les grands brûlés au profit des patients SED, pour améliorer la proprioception et diminuer certaines douleurs.

Le Professeur Hamonet a rappelé de nombreuses informations qu'il nous avait déjà livrées auparavant. Cela est toujours très utile de les répéter, surtout pour toutes les personnes qui nous rejoignent pour la première fois.

Cependant, afin de ne pas alourdir ce texte, nous ne reprendrons que les points sur lesquels des nouveautés peuvent être apportées. Nous invitons nos lecteurs à se reporter aux compte-rendu des deux précédentes journées médicales (sur le site Gesed.com ou en demandant une copie papier à l'un des membres de l'équipe du Gesed) pour l'historique de la découverte de cette maladie et les grands symptômes qui la caractérisent.

Le SED est une maladie qui touche la majorité des organes, sauf le système nerveux. Son diagnostic se fait, le plus souvent, tardivement (sauf si un autre cas est connu dans la famille) et sur base d'un examen clinique. Il n'existe pas encore de marqueurs objectifs et clairs permettant de déterminer sûrement l'atteinte de cette maladie, sauf pour le SED de forme vasculaire.

Il est nécessaire d'établir un diagnostic différentiel avec de nombreuses autres pathologies comme la sclérose en plaques, les maladies neuromusculaires, le syndrome de Marfan, les syndromes douloureux chroniques (fibromyalgie, syndrome de fatigue chronique), le syndrome des enfants battus.

L'évolution de cette maladie est aussi difficile à prévoir. Cependant, le Professeur Hamonet a constaté que le patient SED peut présenter des périodes de crises suivies d'autres périodes, où il va relativement bien et où il retrouve l'état de santé qu'il vivait avant la 'crise'. Il n'est pas rare d'observer qu'un grand stress physique et/ou psychique à la source de ces crises, voire même au déclenchement de la maladie. Par exemple, un patient a vu sa maladie se déclarer de façon massive à la suite d'un choc en voiture (véhicule percuté par l'arrière et 'coup du lapin'). Ces éléments sont importants dans le cadre de l'expertise médicale : un choc relativement anodin peut faire 'flamber' une maladie préexistante mais qui ne se manifestait que sous une sorte suffisamment mineure pour qu'elle passe inaperçue.

On peut aussi constater une aggravation des symptômes en forme de pic autour de la puberté.

Le Professeur Hamonet émet l'hypothèse qu'un patient SED aurait développé un état d'équilibre instable par rapport à son environnement. En cas de 'crise', il décompense et se retrouve en déséquilibre. Mais il peut par la suite retrouver une forme d'équilibre, instable. Cela explique le fait qu'un malade peut avoir besoin d'utiliser un fauteuil roulant électrique pendant quelques jours puis pouvoir, à nouveau, se déplacer debout. De même, un patient peut courir mais éprouver des difficultés pour marcher.

L'objectif du médecin rééducateur sera donc de préserver au maximum l'état d'équilibre et ce, en agissant sur l'environnement (bandages, contentions, semelles orthopédiques, adaptation de l'activité physique,...) et sur la diminution des douleurs.

La douleur perdure souvent, au-delà de l'activité qui en est la cause et cela déstabilise fortement le patient. L'utilisation d'orthèse de repos peut amener une réponse à ce type de douleurs et ce, même dans un délai très court : une étudiante utilise ses orthèses de repos durant une dizaine de minutes, au cours d'une matinée d'examen écrit et cela lui permet de tenir jusqu'à la fin de l'épreuve.

Les semelles qui offrent un appui à l'avant-pied ainsi qu'à la voûte plantaire amènent une meilleure sensation (proprioception) et diminuent, de ce fait, les contraintes et les douleurs. Ce moyen, simple à mettre en place et à utiliser au quotidien, est presque systématiquement productif dans le cas du SED.

Les ceintures lombaires diverses et autres contentions (tissus pour grands brûlés, attelles et bandages divers,...) ont divers effets positifs :

- une augmentation de la proprioception (les capteurs sensoriels sont plus efficaces si le tissu conjonctif est mieux contenu)
- un effet antalgique (la sensation de chaleur envoie des messages au système nerveux central et ralentit et parfois même bloque le passage des messages douloureux)
- un maintien de l'articulation dans une position donnée.

Une autre hypothèse, actuellement à l'étude, concerne la qualité de la respiration du patient Sed. On sait qu'une bonne oxygénation joue un rôle important dans la diminution de la douleur (meilleure circulation sanguine,...) et de la fatigue, souvent accentuée en fin de journée.

De nombreux patients Sed présentent des manifestations de 'pseudo-asthme' : essoufflement pour des efforts mineurs, blocage respiratoire, encombrement, oppression, gêne thoracique, voix qui diminue voire aphonie. Ce ne serait pas le tissu bronchique qui serait en cause mais plutôt un problème de proprioception au niveau des bronches.

L'utilisation du percussionnaire, Méthode de Ventilation à Haute Fréquence par Percussion mise au point par le Dr F.M. BIRD - U.S.A, serait un apport non négligeable dans le traitement de ces difficultés Cette méthode consiste en l'administration de Percussions®, (400 par minute) c'est-à-dire d'un débit d'air pulsé, dans les poumons du patient au moyen d'un circuit respiratoire ouvert couplé à un aérosol à haut débit.

L'expérience menée par l'équipe du Professeur Hamonet montre qu'un tel traitement, durant 5 à 10 minutes par jour, suffit à améliorer de façon spectaculaire l'état respiratoire du patient, diminuer la fatigue dans certains cas. De plus, il se pourrait que l'anoxie (réduction du taux d'oxygène ayant pour conséquence un fer sérique bas) pourrait être une des causes déclenchantes d'état de 'crise' dans le cadre du SED.

Ces traitements (percussionnaire, bandages et contentions, ...), relativement peu invasifs, sont autant de perspectives positives dans le traitement du SED.

Enfin, il est important de tenter de déterminer la ou les causes ayant provoqué le déclenchement d'une crise. De cette manière, nous pourrions prévenir l'apparition de ces périodes difficiles et agir plus précisément sur les symptômes, de manière à retrouver l'état d'équilibre, même instable, qui existait auparavant.