

Le syndrome d'Ehlers-Danlos, champion du diagnostic tardif

Maladie génétique rare et orpheline, le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) a été consacré, selon l'enquête d'EURORDIS en 2006 et 2007, « champion » du retard pour le diagnostic et les soins adéquats. Ce syndrome est aussi souvent précédé d'orientations thérapeutiques inappropriées, notamment chirurgicales. Et il est certainement plus fréquent qu'on ne le dit (1/5 à 10000 naissances). À redécouvrir... mais aussi à redéfinir. | Joël Baguet

Pour la majorité des médecins, le SED représente une entité clinique qui se résume à l'hyperlaxité et l'hypermobilité des contorsionnistes, une curiosité sans grandes conséquences fonctionnelles plutôt qu'un handicap lourd. Bénin et non douloureux, voilà les adjectifs qui sont ancrés dans la plupart de nos esprits.

Une toute autre réalité

Le vécu d'une multitude de patients atteints est pourtant synonyme de souffrances souvent intolérables, mal soulagées par les antalgiques les plus puissants. Ces malades se décrivent comme peu entendus, victimes de thérapeutiques inappropriés qui les aggravent : kinésithérapies agressives, chirurgies orthopédiques ou digestive inutiles, manipulations ostéopathiques dévastatrices avec lésions des artères vertébrales. Sans oublier les accusations injustifiées



« Pour la majorité des médecins, le SED représente une entité clinique qui se résume à l'hyperlaxité et l'hypermobilité des contorsionnistes, une curiosité sans grandes conséquences fonctionnelles plutôt qu'un handicap lourd. Erreur... »

compris hiatales, peuvent survenir à tous les âges. Des troubles proprioceptifs avec chutes existent parfois dès la petite enfance. Citons encore des symptômes banals comme vergetures, myopie, constipation, douleurs et ballonnements abdominaux, dysurie ou incontinence, friosité, troubles de la circulation de retour, troubles du rythme, hypotension, souffrance bronchique avec dyspnée asthmatiforme. Aussi, toute fibromyalgie doit faire penser au SED.

Une affaire de généticien

Le diagnostic reste clinique. Il n'est posé généralement qu'à l'âge adulte (de 20 à 30 ans) devant l'échec d'une chirurgie ligamentaire, d'une urgence abdominale ou obstétricale. Il est relativement facile, s'il est orienté par la connaissance d'un autre cas dans la famille. Il peut être étayé par la biopsie cutanée et la mise en culture de fibroblastes. Une enquête génétique, familiale, est nécessaire : le généticien peut alors faire une synthèse et conseiller au mieux. Deux types de transmission : autosomique dominant (le plus fréquent) et autosomique récessif. Dans certains cas, il peut s'agir d'une mutation isolée qui pourra ultérieurement être transmissible. Il convient alors de cerner le type de SED selon la classification communément admise. (Voir encadré)

Pas de traitement mais des résultats

La médecine physique offre des solutions et il est utile d'y référer au plus tôt son patient. On y conjuguera une panoplie d'orthèses très utiles, des matelas et coussins anti-escarres, de la bainéothérapie

Les classifications du SED

La classification simplifiée permet de répertorier 6 types de SED (Villefranche 1997) :

- Classique, le plus fréquent, à forme cutanée et articulaire (ancien type I et II).
- Hypermobile, à forme articulaire prédominante (ancien type III).
- Vasculaire, le type le plus grave (ancien type IV) avec risque de rupture des artères et des organes internes (perforation du colon qui est souvent dilaté et atonique, rupture de l'utérus lors des grossesses ou de l'accouchement).
- Cypho-scoliotique, avec scolioses sévères du jeune enfant et atteinte oculaire.
- Artrochalesis, avec luxation congénitale de la hanche.
- Dermatosparaxis, avec atteinte cutanée prédominante, sévère.

Dans tous les cas, il existe des formes légères, moyennes ou sévères. Le patient SED présente toujours un type prédominant et il peut également manifester certains symptômes d'autres types. Le Dr Francisca Malfait, spécialiste gantoise du SED, pense qu'on pourrait peut-être ne plus parler de 'types' mais d'une seule maladie, avec des expressions différentes.

La situation est aggravée par le fait que l'imagerie et la biologie ne sont d'aucun secours et l'anatomopathologie, pas spécifique. Pourtant, un bon interrogatoire et un examen clinique suffisent...

et stigmatisantes de simulation ou de désordres mentaux ! La situation est aggravée par le fait que l'imagerie et la biologie ne sont d'aucun secours et l'anatomopathologie, pas spécifique. Pourtant, un bon interrogatoire et un examen clinique suffisent...

Association évocatrice

Une « hyper-étirabilité cutanée » côtoie une peau très fragile (la moitié de l'épaisseur d'une peau normale) qui se déchire facilement. Une « hyperlaxité articulaire » occasionne souvent des subluxations ou pseudo-entorses qui peuvent s'atténuer avec le temps. Des douleurs articulaires chroniques et invalidantes des membres, du cou, du dos sont souvent présentes et associées à une arthrose précoce et un état de fatigue anormale. Les hématomes sont nombreux et spontanés. Des hernies récidivantes, y

et de la physiothérapie qui peut aller jusqu'aux dispositifs de stimulation anti-douleur. L'ergothérapie, indispensable, permet la mise en place des aides techniques fonctionnelles (incluant le fauteuil roulant électrique). L'adaptation de l'environnement est essentielle pour diminuer les contraintes et assurer la sécurité (risque de chutes). La télévigilance a sa place.

La kinésithérapie est avant tout proprioceptive, concentrée sur les exercices, en isométrique strict, des muscles stabilisateurs des racines. Les manipulations sont formellement interdites. La chirurgie est à discuter au cas par cas mais doit rester exceptionnelle. Les antalgiques de palier II sont souvent nécessaires mais mal vécus chez ces personnes en permanence fatiguées. Les morphiniques ne doivent être prescrits qu'en dernier recours, ils aggravent la symptomatologie de la maladie. Les contentions élastiques allègent utilement la médication. ♦

Informations :

Groupes d'entraide des Syndromes d'Ehlers-Danlos en Belgique
25 Rue de la Motte - 1390 ARCHENNES
Tél. + fax : 010/84 36 43 - e-mail : contact@gsed.com
Association Française des Syndromes d'Ehlers-Danlos 34, rue Léon
Joulin - F-37000 Tours - Tél 0 825 00 11 33 - fax : 02/35 42 35 37
site Internet : www.afsed.com / Email : contact@afsed.com