

Le Syndrome d'Ehlers-Danlos

Apports de la Médecine de Rééducation.

HAMONET CL * PU-PH - DASSOULI A - DIS MPR* - KPPONTON-AKPABIE A - Médecine attachée*- BOULAY C* IHP - MACÉ Y.HP* - RIGAL C IHP*.

Services de Réadaptation médicale du CHU Henri Mondor, 571 Avenue de Maréchal de Lattre de Tassignie, 94010 Créteil, tél. : 01 49 81 24 98 – fax : 01 49 81 24 84.

Introduction

C'est en 1862 que Job Van Meeckeren décrit, pour la première fois, un syndrome qui regroupe des maladies génétiques ayant en commun une hyperlaxité articulaire et une fragilité tissulaire en rapport avec une modification du collagène.

Les noms d'Ehlers (le Danois) et Danlos (le Français), deux auteurs qui ont contribué à sa description, au début du 20^{ème} siècle, lui sont restés attachés.

Le Syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) représente, en fait, un ensemble encore disparate au sein duquel il convient de définir des types pathologiques et évolutifs de façon à en faciliter le diagnostic, en mieux connaître le devenir et orienter la thérapeutique.

Le Syndrome d'Ehlers-Danlos est aujourd'hui très mal connu du corps médical, ce qui a pour conséquence, du côté des intéressés, un manque d'identification médicale avec de fréquents rejets de la part des médecins qui ne comprennent pas les symptômes et, de la part de la société et une méconnaissance dans les instances sociales du handicap.

Le Syndrome d'Ehlers-Danlos est très rare. Peu de médecins en ont l'expérience. Le diagnostic est trop souvent tardif. Des décisions thérapeutiques inappropriées, chirurgicales notamment, sont parfois prises inopinément. C'est dire que les chirurgiens orthopédistes, aussi bien que digestifs, doivent être particulièrement avertis.

Il faut aussi savoir que les seuls traitements actifs sont ceux de la Médecine de Rééducation qui sont souvent ignorés des médecins aussi bien que des malades, alors qu'ils peuvent ici apporter un réel soulagement et une amélioration des conditions de vie.

Un vaste travail de défrichage reste à faire, associant cliniciens et généticiens. C'est un domaine particulièrement intéressant, car il se trouve à la frontière de bien des manifestations aujourd'hui mal étiquetées, aux limites du normal et du pathologique, du somatique et du psychosomatique.

La douleur apparaît comme l'un des symptômes significatifs essentiels de cette pathologie qui concerne, entre autres, les centres de la douleur. Le Syndrome d'Ehlers-Danlos apparaît aujourd'hui, non plus comme une curiosité anatomique mais comme une maladie qui peut être sévèrement handicapante.

Le Syndrome d'Ehlers-Danlos ***Actualisation de la Séméiologie***

Plusieurs tableaux cliniques peuvent se constituer et il n'est pas toujours facile de faire ce diagnostic devant un regroupement de symptômes et des signes qui, isolément, ne sont pas significatifs et peuvent même être trompeurs, sans entrer dans une typologie qui n'est pas encore définitive.

L'enjeu est important puisqu'il doit permettre un discours médical plus cohérent et des orientations thérapeutiques plus précises.

Il y a dans les formes les plus fréquentes un regroupement particulièrement évocateur, centré essentiellement sur des manifestations musculo-articulaires :

- 1- L'hypermobilité articulaire** avec une laxité excessive des doigts et des poignets, du coude (recurvatum), des genoux (laxité, recurvatum) et des subluxations (épaules, hanches, genoux...) plus ou moins associée à des entorses (chevilles, genoux, épaules, voire de la colonne cervicale), volontiers répétitives et réagissant mal aux traitements usuels.

(Immobilisation et chirurgie réparatrice). Certaines subluxations (de la rotule en particulier ou de l'épaule) ont pu conduire à des interventions chirurgicales, parfois répétées, sur les ligaments ou bien par transposition musculo-tendineuse.

Cette hyperlaxité pathologique est à comparer (et à rapprocher ?) de la mobilité articulaire excessive souvent rencontrée, lors d'examens cliniques, surtout auprès de sujets originaires de l'Afrique noire ou du Maghreb. Ici se trouve, vraisemblablement, l'une des frontières entre le Normal et le Pathologique.

2- La fragilité et l'hyperétirabilité cutanées.

Les manifestations cutanées sont diversifiées, on rencontre la possibilité d'étirer la peau, notamment au coude, de façon nettement excessive, des lenteurs de la cicatrisation et la mauvaise qualité des cicatrices (éventrations après appendicite, hernies abdominales, désunion après suture, très mauvaise qualité de la cicatrisation post-opératoire...). S'y ajoutent des aspects disgracieux, du fait de cicatrices irrégulières, inégales dans leurs pigmentations et particulièrement fragiles. Ces aspects peuvent être augmentés de la survenue d'hématomes par fragilité vasculaire associée.

3- Les douleurs. Elles sont très fréquentes, à un moment ou l'autre de l'évolution du Syndrome d'Ehlers-Danlos. Elles ont pour caractéristique d'être diffuses et d'être parfois très intenses.

Elles vont grandement conditionner la tolérance du Syndrome et ses retentissements fonctionnels et situationnels (handicap).

Elles impliquent le recours à des antalgiques parmi les plus puissants.

Les horaires de survenue sont souvent évocateurs. Après un temps très variable de quelques minutes à quelques heures, un changement de position s'impose. Certaines personnes atteintes de SED pouvant être sans cesse en mouvement, à la recherche d'une position ou d'une posture moins inconfortable.

Leur mécanisme est encore incertain. En faveur de l'étirement et de la compression des nerfs sensitifs et des capteurs sensitifs plaide l'efficacité anti-escarres et des orthèses de repos.

4- La fatigabilité est un symptôme particulièrement handicapant.

Il se manifeste par une asthénie et une gêne musculaire qui viennent s'ajouter aux douleurs péri-articulaires pour limiter les capacités fonctionnelles. Elle s'accompagne d'une sensation diffuse d'épuisement et de lassitude avec parfois des envies de dormir irrépressibles.

Modérée le matin, elle s'accroît en cours de journée. Elle peut être aggravée par la prescription de médicaments à effets myorelaxants.

Le rôle des difficultés mécaniques de contractions musculaires qui sont peu efficaces du fait de la distensibilité trop grande des tendons et des cloisons musculaires est probable.

Le fait que les articulations soient instables représente une cause de déperdition de l'efficacité des moteurs musculaires, les obligeant à une plus grande dépense énergétique. Ceci conduit à proposer des contentions élastiques pour améliorer l'efficacité musculaire, en sachant que leur tolérance cutanée peut être mauvaise, ce qui limite l'usage. Les aspects morphologiques à l'électromyographie sont normaux.

5- La fragilité vasculaire peut être l'origine de la survenue de manifestations hémorragiques cutanées ou muqueuses en l'absence de trouble associé de la crase sanguine. Les gros vaisseaux peuvent être concernés, pouvant entraîner des complications d'une extrême gravité, heureusement rares.

6- D'autres manifestations peuvent s'observer dans le SED : manifestations digestives sévères pouvant aboutir à des excès intestinaux étendus, des manifestations rachidiennes : (scolioses, instabilité du rachis cervical), atteinte de l'appareil auditif avec surdité, oculaires, dentaires (déchaussements) incontinence à l'effort, manifestations cardiovasculaires (chute tensionnelle, pouls lent).

Au total, le Syndrome d'Ehlers-Danlos apparaît comme un ensemble polymorphe de manifestations parfois menaçantes sur le plan vital, presque toujours à l'origine de limitations fonctionnelles et de handicaps qui peuvent être très importants.

Plusieurs tableaux cliniques ont été individualisés avec une corrélation génétique. Ils ont été plusieurs fois remaniés et le seront probablement encore : forme cutanée et articulaire isolée, forme vasculaire, forme cypho-scoliotique, forme avec luxation congénitale de la hanche, forme avec atteinte cutanée prédominante.

La fréquence de la douleur (23/25 dans notre série) et de la fatigue (18/25 dans notre série) doit être soulignée. Des paralysies périphériques (SPE, nerf cubital) peuvent s'observer ainsi que des atteintes du nerf sciatique ou des nerfs cervicaux, par hernie discale.

Jusqu'à présent, le diagnostic de SED repose essentiellement sur la clinique, en l'absence de test biologique formel.

L'apport de la médecine de rééducation

La médecine de rééducation

Les indications de chirurgie fonctionnelles doivent être très prudentes, qu'il s'agisse de chirurgie orthopédique ou de chirurgie pelvienne. Elles doivent en tout cas être discutées préalablement avec un médecin-rééducateur pour envisager une stratégie fonctionnelle cohérente qui intègre toutes les possibilités de la thérapeutique.

SED et Handicap.

La sévérité des handicaps est variable dans son expression et dans son évolution et reste jusqu'à maintenant souvent imprévisible. Une étude avec 28 personnes suivies dans notre service fait apparaître quatre groupes identifiés selon la sévérité du handicap, évalué selon les critères Système d'identification et de mesure du handicap.

La totalité des cas, sauf un, se répartissaient, à parts égales, entre les trois premiers groupes :

- 1- Les personnes ayant un **handicap léger** avec inconfort sans limitation fonctionnelle réelle ;
- 2- Les personnes ayant un **handicap d'importance moyenne** avec recours aux aides techniques ou aux modifications de leur environnement ;
- 3- Les personnes ayant un **handicap sévère** ou très sévère avec recours aux aides humaines partielles ;
- 4- Les personnes ayant un **handicap très sévère** avec recours à des aides humaines pour la quasi-totalité des actes de la vie courante.

Les lois sociales sont d'une aide précieuse pour obtenir, pour contribuer au bien-être de ces patients et de leur famille.

La reconnaissance en tant que maladie avec soins de longue durée doit être automatique.

La reconnaissance de travailleur handicapé peut être utile surtout si elle débouche sur une orientation professionnelle adaptée. Etant donné les difficultés à se déplacer, l'obtention du macaron autorisant le stationnement sur les emplacements réservés est une nécessité. L'obtention des aides techniques et surtout humaines, nécessaires passe aussi par la reconnaissance du handicap.

Des difficultés persistent encore pour faire reconnaître la réalité des difficultés rencontrées par les personnes avec un SED. Des actions sont à entreprendre pour faire tomber ces préjugés médicaux.

Conclusions

Le Syndrome d'Ehlers-Danlos est méconnu des médecins et des chirurgiens. Cette méconnaissance est très préjudiciable aux personnes qui en sont atteintes. C'est pourquoi une action de sensibilisation auprès du corps médical doit être rapidement entreprise pour un diagnostic plus précoce, une prise en charge par la médecine de rééducation et les traitements de la douleur plus précoce et plus adaptée. L'importance du conseil familial dans cette maladie génétique ne doit pas être non plus oublié. Sa place parmi les maladies invalidantes n'est pas assez marquée et cette injustice doit être rapidement réparée.

Bibliographie

CARLEY M.E. SHAFFER J. "Urinary incontinence and pelvic organ prolapse in woman with Marfan or Ehlers-Danlos Syndrome", Am J.Oecol. pp 1021-1023 may 2000.

FRANCES C. THOMAS D., « *Maladies héréditaires du collagène et du tissu élastique* », pp 255-272, in GODEAU P ; HERSON S ; PIETTE J.C ; « *Traité de médecine* ; 3^{ème} édition Paris – Flammarion, 1996.

HAMONET CL ; SARAQUI A ; LAMBERT M ; RONCEY K ; MALINGREY L. « *Ehlers-Danlos et hypermobilité commune, Syndromes déconcertants. Apport de la réadaptation.* » Poster. Congrès SOFMERR, Lyon, octobre 1998.

HAMONET CL ; MAGALHAES T ; « *Système d'identification et de mesure du handicap (SIMH), Système d'identification international du handicap.* » Paris, Editions Eska, 2000.