

## Certificat diagnostique descriptif du syndrome d'Ehlers-Danlos

Je, soussigné(e),  
atteste que Mme/M. âgé(e) de ans est atteint(e) du **syndrome d'Ehlers-Danlos, maladie héréditaire du tissu conjonctif**, devant la présence des manifestations suivantes reprenant les descriptions successives du syndrome d'Ehlers-Danlos (Beighton, Villefranche/, Brighton/Grahame, Barcelone/Bulbena, New York, colloque Ehlers-Danlos Society, 2016, Académie de Médecine/Paris 2017 (*Syndrome d'Ehlers Danlos type III hypermobile : validation d'une échelle clinique somatosensorielle à propos de 626 cas, Bull. Acad. Natle Méd., 2017, 201, n°2, séance du 28 février 2017*) :

- 1 - des **douleurs articulaires**, de localisations multiples (cou, bassin, épaules, poignets, hanches, genoux chevilles) souvent intenses, évoluant par crises sur un fond continu, aggravées de façon durable, parfois décalée, par l'activité physique ;
- 2 - une **fatigue intense**, avec des crises imprévisibles, présente dès le réveil, avec sensations de pesanteur du corps et accès de somnolences, souvent considérée comme le symptôme le plus handicapant ;
- 3 - des **troubles du contrôle de la motricité d'origine proprioceptive**, avec maladresses, heurts d'obstacles ("*signe de la porte*"), déviation de la marche, chutes ;
- 4 - une **instabilité articulaire** responsable de pseudo entorses, de blocages articulaires, de subluxations (incluant les craquements articulaires) ou de luxations.
- 5 - une **peau fine, transparente (douce au toucher, pâle, laissant voir le réseau veineux sous cutané)**, ne protégeant pas contre l'électrostatisme ce qui entraîne des sensations de décharges électriques au contact d'objets métalliques, une portière de voiture par exemple ("*signe de la portière*").
- 6 - une **hypermobilité articulaire**. Test de Beighton : /9, hypermobilité de l'épaule avec une bascule de l'omoplate au delà des 90° d'abduction passive (test de Cypel) : OUI NON.
- 7 - des **rétractions des muscles postérieurs des membres inférieurs** fléchisseurs des genoux (manœuvre de Lasègue, limitée à 45 degrés ou plus), **souvent dès l'enfance**, associée à celle des triceps et fléchisseurs de la plante du pied. Ceci contrastant avec l'étirabilité importante des muscles antérieurs des membres inférieurs, objectivée par la positivité de la manœuvre talon-fesse, en décubitus ventral. Ces rétractions font perdre un point au test de Beighton du fait de l'impossibilité de mettre les mains à plat sur le sol jambes tendues ;
- 8 - des **hémorragies cutanées** (ecchymoses), survenant pour des traumatismes minimes, souvent passés inaperçus ;
- 9 - des **vertiges**, par hypersensorialité vestibulaire, survenant aux changements de position de la tête, compromettant l'équilibre postural.

La présence de **cinq de ces 9 signes (ici /9)** suffit pour poser le diagnostic d'Ehlers-Danlos (sensibilité 98.0% et spécificité 99.6%). L'absence d'un critère (y compris l'hypermobilité) ne peut l'éliminer. Ils varient depuis la naissance jusqu'à la fin de la vie. Certaines peuvent disparaître, d'autres survenir, plus ou moins tardivement, à l'occasion d'évènements traumatiques (accident de voie publique par exemple) ou hormonaux (puberté, grossesse).

Les signes suivants peuvent coexister, faisant partie intégralement du tableau clinique du syndrome d'Ehlers-Danlos, contribuant à son identification, devant faire partie de sa prise en charge thérapeutique: dysautonomie (vasomoteurs des extrémités avec pieds froids, évoquant à tort un syndrome de Raynaud, palpitations, sueurs, frilosité, fièvres inexplicables), une hyperacousie et d'autres hypersensorialités (cutanée, olfactive), une constipation, des reflux gastro œsophagiens mais aussi : des douleurs extra articulaires. (abdomen, côtes,) des troubles du sommeil, de la dystonie tremblements, secousses musculaires, contractures, de la fragilité cutanée (troubles de cicatrisation, vergetures), une étirabilité cutanée excessive, une tendance hémorragique diffuse (gingivale, génitale), des manifestations respiratoires (blocages, essoufflements), des troubles de la vision binoculaire, des altérations bucco-dentaires, troubles vésico-sphinctériens, des troubles sexuels (dyspareunie), des accidents obstétricaux, des troubles cognitifs (mémoire, attention, concentration, orientation), affectivité, comportement (anxiété, émotivité, spectre autistique), des manifestations évocatrices d'un syndrome d'activation mastocytaire ou SAMA (urticaire superficielle et profonde, flush, exanthème non spécifique particulièrement après une douche, prurits).

**Ces arguments cliniques suffisent au diagnostic, ils sont renforcés par la constatation de cas familiaux identiques, pouvant être plus ou moins expressifs, preuve du caractère héréditaire** de cette maladie du tissu conjonctif, **sans test génétique dans les formes communes**, de loin les plus fréquentes. Les tests génétiques utilisés dans les formes rares sont peu accessibles dans la pratique courante.

Date :

Identification du signataire

Signature