

Maladie d'Ehlers-Danlos

Des souffrances à la réadaptation



***Nouveaux apports sur l'identification du
Syndrome d'Ehlers-Danlos, son
traitement et l'inclusion sociale en 2014***

Professeuse émérite Claude Hamonet

***Faculté de Médecine de Créteil, Université Paris-Est-Créteil
(UPEC)***

Consultation Ehlers-Danlos, Hôtel-Dieu de Paris.

Tours 10 avril 2014

Avec le support de la Fondation de France.

Liste des membres du groupe ProSED

- Pr. Anne Gompel, Gynécologie, Cochin- Hôtel-Dieu de Paris,
- Dr. Gilles Mazaltarine , MPR, Henri Mondor, Créteil,
- Dr. Yolaine Raffray, Centre antidouleur, Hôpital Tenon Paris,
- Pr. Roland Jaussaud, interniste, Robert Debré Reims,
- Pr. Boris Bienvenu interniste, CHU Côte de nacre Caen,
- Pr. Daniel Fredy neuro-imagiste Hôpital Sainte Anne, Paris
- Pr. Levon Doursounian Chirurgie orthopédique Saint-Antoine, Paris
- Dr. Arnaud Metlaine, Centre national de référence maladies rares, vigilance et sommeil, Hôtel-Dieu de Paris,
- Dr. Daniel Deparcy MPR, Hôpital Gustave Dron, Tourcoing
- Dr. Jean-Michel Rochet, Clinique Les Trois Soleils, Boissise-le-Roi, 77.
- Dr. David Cypel MPR, Hôtel-Dieu de Paris
- Dr. Louis-Pierre Rosati, MPR, Hôtel-Dieu de Paris
- Mr. Philippe Bézigue Psychologue, Paris
- Me; Marie Ladret, ergothérapeute, ESCAVIE
- Me. Elodie Vlamynck, orthésiste, Versailles,
- Mr. Rami Haidar, ortho-prothésiste, Lille.
- Me Nelly Serre, association apprivoiser le handicap

Une naissance difficile

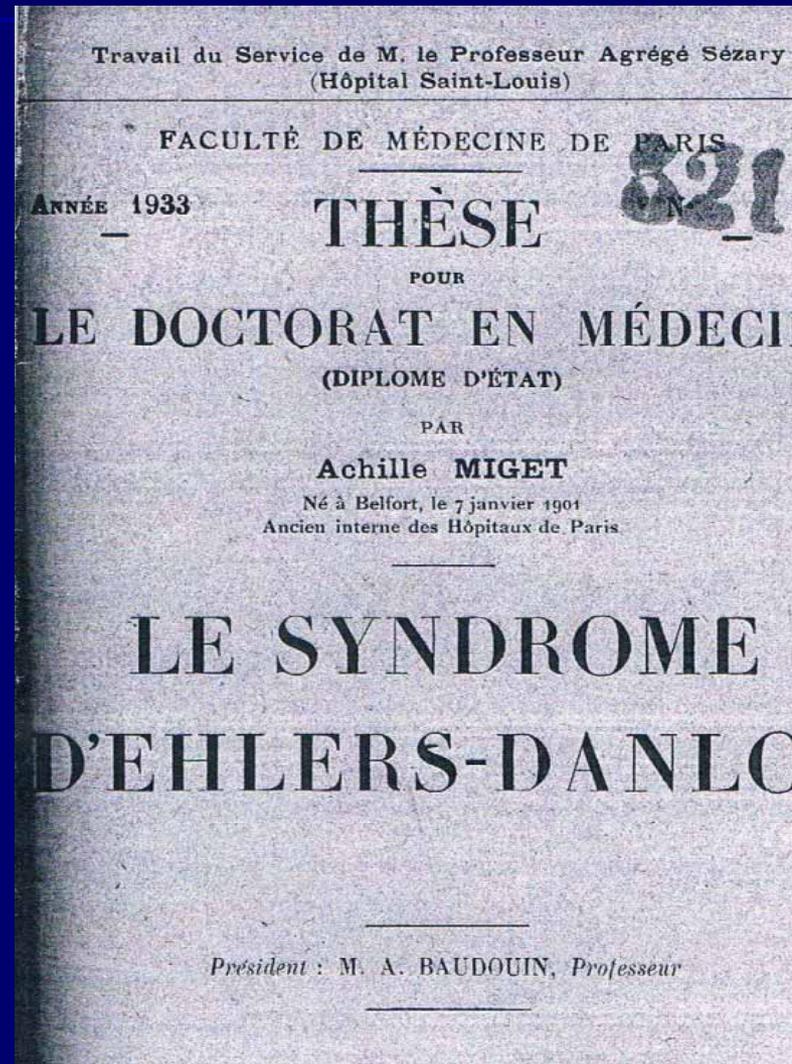
Le Syndrome (ou maladie) d'Ehlers-Danlos est l'expression clinique d'une atteinte du tissu conjonctif d'origine génétique, touchant la quasi-totalité des organes (80% environ des constituants d'un corps humain), ce qui explique la richesse de sa symptomatologie.

La description initiale est le fait de deux dermatologues : Edvard Ehlers à Copenhague, en 1900, et Alexandre Danlos, à Paris, en 1908. De ces premières descriptions, initialement dominées par les signes cutanées, les médecins ont retenu, la présence d'une peau étirable, d'une part et d'une mobilité articulaire excessive, d'autre part.

**Ehlers excellent descripteur du
SED. Copenhague 15 déc 1900 sur
un étudiant en Droit.**



**1933; Achille Miget (Thèse de médecine,
Hôpital Saint Louis à Paris) associe Ehlers et
Danlos pour la première fois**



Une maladie génétique, sans gène, victime de la dépréciation de la Clinique dans la pratique médicale actuelle

La symptomatologie qui conduit au diagnostic, est uniquement **clinique**, basée sur l'écoute de patient et de sa famille, l'examen clinique de la peau et des articulations. Il n'y a pas de test génétique disponible, ni de test biologique ou histologique fiable et spécifique. L'imagerie articulaire est d'aucune aide au diagnostic si ce n'est par sa négativité.

Bref, pour la Médecine, très imprégnée de biologie et d'imagerie qui est le plus souvent celle pratiquée aujourd'hui, ces patients sont **invisibles** pour les médecins et **intermittents** pour les familles.

Connaître le risque artériel, le prévenir et le traiter, un nouveau progrès dans la maladie d'Ehlers-Danlos plutôt qu'une dramatisation abusive dans un contexte déjà difficile.

Plus récemment, l'accent a été mis sur des **manifestations artérielles graves** (anévrismes, dissections) dans le syndrome d'Ehlers-Danlos et largement diffusé dans les publications médicales internationales. Ce mode d'expression de la maladie d'Ehlers-Danlos reste exceptionnel mais a polarisé l'intérêt des médecins, certains voulant se mobiliser que pour ce type de syndrome, délaissant les formes, de très loin majoritaires qui sont, de ce fait, vraiment *orphelines*.

En fait, les atteintes de la paroi des artères **ne sont pas l'apanage des formes que l'on a qualifiées de «vasculaires»**, et doivent être dépistées systématiquement dans tous les syndromes d'Ehlers-Danlos pour être surveillées et, si besoin, traitées.

De la transmission familiale et du contexte génétique de la maladie d'Ehlers-Danlos.

Le caractère génétique de la maladie ou syndrome d'Ehlers-Danlos, n'est discuté par personne. C'est d'ailleurs un des arguments majeurs du diagnostic clinique: la **découverte de cas familiaux identiques dans la famille**. La transmission, à l'exception de formes rarissimes, est **autosomique** et donc indépendante du sexe. Ce mode de transmission implique que les deux sexes sont concernés. Pourtant, nous avons observé deux particularités : la **nette prédominance féminine (82%)** et le **non respect des lois de Mendel** dans le mode de transmission (tous les enfants sont atteints).

De la prévalence (nombre de cas existants) de la maladie d'Ehlers-Danlos dans la population française.

Le **nombre de cas annoncé** par les sites spécialisés est très nettement **sous-estimé** (quelques milliers de cas). En effet, à partir d'une seule consultation, nous avons identifié **1790 dossiers en une quinzaine d'année** et reçu **1240 personnes avec un SED**, à l'Hôtel-Dieu de Paris en 2013. Le chiffre moyen des **cas adressés par les médecins généralistes français** qui ont appris à connaître les clés du diagnostic, à partir d'un premier patient que nous avons identifié, oscille entre 2 et 6. .

C'est donc, aujourd'hui, un important problème de santé publique pour les Français.

De l'interrogatoire et de l'examen clinique au diagnostic : six signes majeurs et l'argument familial font la preuve

- **Les douleurs** (tout le corps est douloureux !) : articulaires et périarticulaires (98%), 82% cotées à 3 ou 4; musculaires (82%), abdominales (77%), thoraciques (71%), génitales (75%), migraines (84%), hyperesthésie cutanée (39%). Les douleurs articulaires sont les plus fréquentes. Les femmes souffrent plus que les hommes.
- **La fatigue (96%)**
- **Les troubles proprioceptifs et du contrôle du mouvement** (décrits par Ehlers le 15 décembre 1900, («ataxie »): pseudo-entorses (86%); luxations (90%).
- **L'hypermobilité, 97%**
- **Les altérations de la peau** : minceur (91%); fragilité (87%), vergetures (64%); retard de cicatrisation (85%).
- **Les hémorragies**, décrites par Ehlers le 15 décembre 1900 (92%).
- **Le caractère familial** (incluant les formes frustes, incomplètes ou partielles) : **97%** des cas.

Regrouper tous les éléments cliniques et paracliniques liés à la maladie d'Ehlers-Danlos pour un diagnostic complet.

(Résultats sur les 644 premiers cas).

- Manifestations **gastro-intestinales** : reflux gastro-oesophagien (80%), constipation (74%), ballonnements (70%).
- -Manifestations **respiratoires** : dyspnée : (85%), « *blocages* » respiratoires avec sensation d'étouffement (65%).
- -Manifestations **bucco-dentaires**: articulations temporo-maxillaires, (71%).
- -Manifestations **ORL**: hyperacousie (89%), hypoacousie, voire surdité (57%), acouphènes: (69%), hyperosmie : (69%), vertiges : (80%)
- -Manifestations **ophtalmologiques** : fatigue visuelle (86%), myopie (56%).
- -Manifestations **gynécologiques et obstétricales** : règles abondantes (78%), accouchements difficiles (78%).
- **Dysautonomie** : frilosité (77%), sudations abondantes, (74%), pseudo syndrome de Raynaud (74%), accélérations du rythme cardiaque (66%),
- -Manifestations **vésicosphinctériennes**: **difficultés à uriner, envies pressantes.**
- -Manifestations **cognitives** : altération de la mémoire de travail (69%),

S'ajoutent, parfois, des manifestations **de dystonie** (mouvements involontaires, tremblements...).

Le diagnostic est **tardif** (21 ans, en moyenne, chez les femmes)

Test de Beighton (sur 9 points) : flexion du poignet (inconstant): X 2=2 points



**Beighton : 5^{ème} doigt à
90° = 2 points**



Recurvatum des coudes : 2 points



Décollement d'omoplates et grande instabilité des épaules



« La prière à l'envers »



Ceci vaut tous les points du Beighton



Penser au SED avant tout



Autoréduction. Attention à la manœuvre d'Hippocrate et à l'artère humérale !



Sans commentaire



**A éviter, vis orpheline,
greffon dissous.**



85,7 % de rétractions des membres inférieurs.



Rétractions aponévrose et muscle plantaire : faux pied creux



« Fausse entorse » : vraie luxation du Long péronier latéral



Miniscoliose lombaire droite la plus habituelle



Maxi scoliose exceptionnelle



**Les dents, les ATM : gros problèmes
ça saigne, c'est douloureux... être
conservateur.**



Le signe de Gorlin. Un classique des généticiens, souvent absent



**Peau étirable, signe inconstant
(c'est là qu'il faut le chercher, pas à la main)
Son absence n'élimine pas le SED !!!**



Peau étirable et cicatrice post débridement pour syndrome des loges par accident des anticoagulants



Séquelles inesthétiques de chirurgie inutile du « dur »



Autre séquelle de chirurgie imprudente du « MOU »



Cicatrisations difficile après chirurgie du foie pour Kyste d'un SED



Jambes meurtries: ecchymoses et blessures



Vergetures parfois dès l'enfance. Garçons aussi.



Synthèse sur le syndrome d'Ehlers-Danlos

C'est une affection **génétique** à transmission **autosomique** touchant de façon diffuse mais variable **l'ensemble** du **tissu conjonctif**

Ce n'est **plus une « maladie rare »** mais un syndrome **fréquent** méconnu, **ignoré**, voire refusé, dont le diagnostic est très tardif.

Il n'y a **pas de test génétique**, le diagnostic repose sur les **seuls signes cliniques**.

Il existe des **traitements symptomatiques efficaces adaptés au SED** qui apportent une amélioration, dès maintenant, appréciable.

Ils s'inscrivent dans **une conduite thérapeutique générale de précaution, de prévention, de connaissance des pièges diagnostics et d'éducation des personnes concernées et de leurs proches**.

Cinq signes cliniques simples d'orientation

- Vous cognez-vous dans les portes les embrasures de portes ou les meubles ? (*signe de la porte* = trouble proprioceptif).
- Recevez-vous une sensation de décharge électrique lorsque vous saisissez la portière d'une voiture ou en touchant un objet métallique (caddy) ? (*signe de la portière* = peau fine et conduction électrique excessive).
- Mettez-vous des chaussettes le soir pour dormir ? (*Signe de la chaussette* = existence d'un pseudo syndrome de Raynaud avec pieds froids, très fréquent dans le syndrome d'Ehlers-Danlos, exprimant le désordre neurovégétatif du syndrome). Un équivalent : la bouillotte.
- Etes-vous handicapé ou gêné pour comprendre une conversation lorsque plusieurs personnes parlent à la fois ? (*signe du brouhaha* = dysacousie fréquente dans le SED et hyperacousie encore plus fréquente).
- Une idée *pousse-t-elle* une autre ? (*Signe du coq à l'âne* = trouble attentionnel).

Les objectifs du traitement

- 1- Soulager les **douleurs**.
- 2-Lutter contre **la fatigue**.
- 3- Retrouver un **sommeil** calme et réparateur.
- 4- Corriger les **troubles proprioceptifs** et redonner au corps ses **sensations**.
- 5-Supprimer les **reflux gastro-œsophagiens**.
- 6-Régulariser le **transit intestinal**.
- 7-Corriger la **dysurie** ou les **urgentes**.
- 8-corriger le manifestations **ORL**.
- 9- Agir sur la **fatigue visuelle**.
- 10-Rééduquer la **mémoire**, **l'attention**, la concentration, les **désordres visuo-spatiaux**.
- 11-corriger les désordres **neurovégétatifs** (palpitations, sueurs, extrémités froides, frilosité, malaises...)
- 12-Corriger la **dystonie**

Les bases méthodologiques des traitements à partir de l'analyse du mécanisme des symptômes

- 1- La fragilité et la distensibilité des tissus (peau et muqueuses)**
 - 2- La non ou la mauvaise transmission des signaux par les capteurs vers les centres de régulation et de décision, ce qui concerne le système pyramidal, extrapyramidal et neurovégétatif.**
 - 3-La réactivité excessive et diffuse aux sensations douloureuses.**
 - 4-Des lésions intra cérébrales de fibres de liaison qui pourraient contribuer à expliquer : troubles du sommeil, troubles proprioceptifs, troubles de perception de l'espace, de mémoire de travail et d'attention.**
- C'est à partir de ces données que l'on a essayé de structurer un traitement.**

Les traitements

1- La Proprioception du tronc et des membres

orthèses : ORTHESES PLANTAIRES, orthèses palmaires, de genou, de poignet, de coude, d'épaules

Ceinture lombaire ou thoracique, colliers

Orthèses rigides (Coques, corsets, attelles cruro-pédieuses, orthèses de marche classiques ou avec pièce de Hanche ou de Chignon, chaussures orthopédiques)

VETEMENTS PROPRIOCEPTIFS / COMPRESSIFS.++++

Coussins, matelas, dossierets, oreillers mémoire de forme.

Bas de contention, bandes Biflex.

Kinésithérapie et kinébalnéothérapie proprioceptive

2- Proprioception respiratoire et oxygénothérapie++++

PERCUSSIONNAIRE (fréquence rapide : 700/minute)

OXYGENOTHERAPE A DOMICILE, AU TRAVAIL ET A L'ECOLE, kinésithérapie respiratoire.

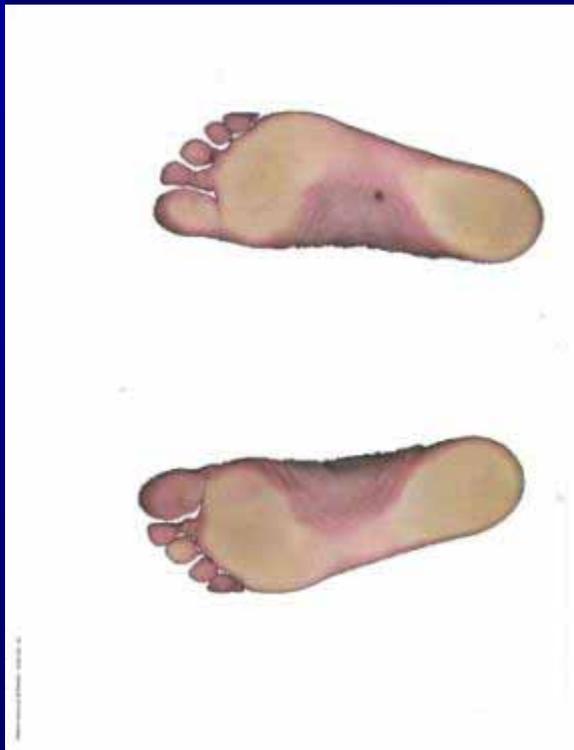
3-Traitements antidouleurs antidystonique

TENS, VERSATIS, INFILTRATIONS de lidocaïne, CHALEUR, flector, Masso-Kinésithérapie et kinébalnéothérapie, Tramadol, Acupan, Baclophène, lévocarnil, O2 (migraines), Injections de lidocaïne, hypnose...orthèses, cures thermales,

4-Traitements anti-fatigue : O2++++, Lévocarnil.

5-**Autres** : gastro-intestinaux (oméprazole), vésico-sphinctériens (ditropan), **orthophonie** (mémoire, attention) orthoptie, cutanés, gynécologiques, ENDOCRINIENS. Vitamine D, fer.

Le pied et les orthèses plantaires :







Ceinture + vêtements.



Lombaskin & Elcross



Siège moulé pour un enfant



Orthèse de marche CDO : abandon du fauteuil roulant



Orthèse CDO à tracteur élastique



Orthèse de fonction en Néofrakt





Orthèse de repos en Néokraft





Orthèse de préhension en prêt à porter



Rééducation proprioceptive



Le système de santé, une cotte mal taillée pour le SED

- 1-Séparation adultes et enfants (difficile de suivre une famille),
- 2-Services de médecine et de chirurgie trop « spécialisés » sur un ou des organes. Découpages inadéquats pour le SED en orthopédie, rhumatologie, neurologie, maladies musculaires, centres de traitements de la douleur, orientation par maladies...
- 3-Prédominance diagnostique des examens complémentaires (IRM, immuno, allerge) sur la clinique ,
- 4-Tendance catastrophique à psychiatriser : stress, dépression, hypomanie, syndrome somatomorphe ou bipolaire.
- 5- Un absent de taille pour une maladie « *inventée* » par leur spécialité : les dermatologues qui, pour la majorité, ne la connaissent plus.

La Médecine Physique et de réadaptation avec son approche globale mais, là aussi, on « *fragmente, on découpe le corps humain* » (rééducation ortho, neuro, cardiaque, respiratoire...) Difficile de se « *glisser* » pour le SED qui fait, de plus, fait peur...

L'apport de la médecine interne sera considérable mais implique une reconversion totale du regard porté sur cette maladie et l'inclusion des traitements nouveaux qui ont acquis droit de cité par leur efficacité.

Les embuches diagnostiques dans le syndrome d'Ehlers-Danlos

La diversité des symptômes conduit à la situation suivante :

1- Le médecin connaît le syndrome et va le discuter devant des manifestations, articulaires, digestives, respiratoires...

2- Le médecin ne le connaît pas et on se retrouve dans la situation évoquée par Osler :

« un médecin qui ne connaît pas les livres est comme un marin qui s'embarque sans carte.

Quant au médecin qui ne connaît pas le malade, il vaut mieux qu'il ne prenne pas la mer »

Errances diagnostiques... 21 ans en moyenne !

- *Les diagnostics les plus souvent évoqués ou portés avant celui de Syndrome d'Ehlers-Danlos*
- (Résultats d'une enquête, effectuée avec 118 personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos.)
-
- -Troubles « *psychiques* » (« *c'est dans la tête* » ou « *hystérie* »): 78 fois
- -*Maladie rhumatismale* (sauf fibromyalgie): 47 fois
- -*Fibromyalgie* : 42 fois
- -*Maladie neurologique* : 41 fois (dont 16 fois *Sclérose en plaque*)
- -Maladie de Marfan : 22 fois
- -Syndrome des enfants battus : 19 fois
- -*Maladie de Crohn ou caeliaque* : 18 fois
- L'asthme très souvent mais non chiffré dans cette enquête.

Les précautions élémentaires

- Risque hémorragique : pas d'anticoagulant ou d'antiagrégants, attention lors de la chirurgie et des endoscopies.
- Fragilité artérielle : pas de manipulation, pas de ponction artérielle.
- Fragilité tissulaire en général : attention aux sutures, éviter les PL.
- Inefficacité des anesthésiques locaux (chirurgie dentaire, péridurales).

Nodules, tumeurs, kystes, calculs et SED

Des kystes et nodules peuvent se rencontrer dans le Syndrome d'Ehlers-Danlos : ovaires, thyroïde, foie, aisselles, creux poplité...

Des calculs sont fréquents au niveau de la **vésicule biliaire** : il faut les enlever : risque d'infection et de perforation. L'échographie est systématique.

Le futur, les raisons de vivre

- 1- Un objectif majeur : savoir **identifier le SED** du côté des médecins et du côté des organismes médico-sociaux mais aussi du public (attention à la stigmatisation).
- 2- Un deuxième objectif parallèle : **mieux soulager et traiter.**
- 3- **La procréation** : Intégrer les nouvelles données sur la transmission et prévenir les incidents de l'accouchement.
- 4- Un espoir dans les traitements « *futuristes* » agissant sur les gènes ou le collagène.