



Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)

Syndromes d'Ehlers-Danlos Non Vasculaires

**Centre de Référence des Maladies Osseuses Constitutionnelles (MOC)
Sites constitutifs pour les Syndromes d'Ehlers-Danlos Non Vasculaires**

**Filière de santé maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage
(OSCAR)**

Mars 2020

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont des maladies héréditaires du tissu conjonctif caractérisées par la triade : hyperlaxité articulaire, hyperélasticité cutanée (légère, modérée ou importante selon le type de SED) et fragilité des tissus conjonctifs. Ils sont dus à des anomalies de la matrice extracellulaire. Leur prévalence globale est estimée à 1 pour 5 000. La classification de 2017 décrit 13 types de SED. Ces différents types de SED n'exposent pas aux mêmes complications et leur pronostic est donc différent. Le diagnostic de chaque type de SED repose sur des critères définis pour chacun par un consortium international (<https://www.ehlers-danlos.com>). Il n'existe pas de traitement spécifique mais une prise en charge pluri-disciplinaire adaptée permet d'améliorer la qualité de vie des malades. Le SED hypermobile (SEDh) est le plus fréquent (environ 85% des patients).

N'est pas concerné par ce PNDS, le SED de type vasculaire, dont les complications entraînent des morbi-mortalité spécifiques. Tous les autres types de SED, bien qu'étant des entités distinctes, ont des symptômes communs, justifiant un PNDS unique. Ces différents types de SED sont regroupés sous le terme SED non vasculaires (SED NV).

Les principaux signes cliniques à rechercher sont : hyperlaxité articulaire (dépistée par le score de Beighton), entorses et luxations multiples, scoliose, troubles de la proprioception, douleurs articulaires, hyperextensibilité cutanée, difficultés de cicatrisation, hématomes anormaux, fragilité des tissus conjonctifs, fatigabilité anormale.

Le diagnostic doit être confirmé par des praticiens ayant acquis une expertise clinique au sein d'un centre de référence ou de compétences.

Le bilan paraclinique initial recherchera un diagnostic différentiel : maladie osseuse, neuro-musculaire ou rhumatologique... Le bilan biologique comprendra selon les patients les dosages suivants : bilan inflammatoire, bilan auto-immun, bilan d'hémostase, TSH, CPK, bilan phosphocalcique. Une radiographie de rachis complet et une échographie cardiaque doivent être réalisées de façon systématique (sauf contre-indication).

D'autres examens pourront être proposés par les spécialistes, en fonction des symptômes à la recherche de complications.

Des bilans ophtalmologique, de kinésithérapie, de psychomotricité, d'ergothérapie et parfois orthophonique pourront être prescrits en fonction de la présentation clinique.

La prise en charge consiste à stabiliser ou ralentir l'évolution de la maladie, prévenir ses complications, améliorer la qualité de vie et l'insertion scolaire ou socioprofessionnelle du patient.

La prise en charge ostéo-articulaire repose selon les cas, sur : le traitement d'une éventuelle scoliose (kinésithérapie, corset, chirurgie), les appareillages, les orthèses, les vêtements compressifs, les semelles orthopédiques adaptées, les infiltrations radioguidées et la prévention de l'ostéoporose. Des aides matérielles sont souvent nécessaires : coussin de décubitus, coussin et dossier d'assise, matelas adapté... Dans les cas sévères, l'usage du fauteuil roulant manuel, motorisé ou électrique peut être envisagé (autonomie, qualité de vie), initialement prescrit par un médecin de MPR.

Les objectifs de la rééducation sont multiples : prévenir et limiter les conséquences de l'hypermobilité articulaire, diminuer les douleurs, récupérer ou compenser les limitations fonctionnelles, adapter la vie courante, la vie scolaire et professionnelle, accompagner l'autonomisation des patients. L'ergothérapie et la psychomotricité sont complémentaires à la prise en charge en kinésithérapie. Les programmes d'Education Thérapeutique des Patients (ETP) s'inscrivent dans cette démarche. Les exercices d'entraînements cardiovasculaires et musculosquelettiques doivent être encouragés, mais individualisés et adaptés avec précaution, encadrés par un professionnel (enseignant en Activité Physique Adaptée). Les activités de compétition, telles que la gymnastique, le soulèvement répétitif de charges lourdes et les sports qui causent un stress articulaire important ne sont pas recommandées. De même, il faut éviter les sports de contact / de pivot. La multiplication ou la sévérité des événements articulaires (entorses et luxations) peut conduire à une décision chirurgicale, en cas d'échec de la MPR.

Les douleurs et la fatigue chroniques sont des caractéristiques majeures de certains SED NV et peuvent conduire à un déconditionnement physique. Les douleurs sont nociceptives et neuropathiques, musculosquelettiques et extra-articulaires (gastro-intestinales, pelviennes, céphalées, ...).

Le traitement des douleurs nécessite une approche et un suivi multidisciplinaires, associant une intervention pharmacologique à une thérapie physique et psychologique, afin de traiter les causes de la douleur et de minimiser son ressenti. Les attelles et la mise en décharge (en évitant le béquillage prolongé) peuvent avoir un effet antalgique.

La fatigabilité est multifactorielle (musculaire, troubles de la proprioception, dysautonomie, douleurs,..) et peut majorer des troubles neuropsychologiques. Il est important de rechercher et traiter d'éventuels facteurs aggravants : anémie, carence nutritionnelle, médicaments, troubles du sommeil, allergies, dysthyroïdie.

Lorsque la fragilité cutanée est significative, certaines recommandations doivent être suivies : prévention des situations à risque d'hématomes ou de plaies, port de protections cutanées, sutures sans tension, avec du fil non résorbable, laissé en place plus longtemps (15 jours) et retirés progressivement (1 point sur 2).

Les troubles fonctionnels gastro-intestinaux sont fréquents : reflux gastro-œsophagien, dysphagie, épigastralgies, ballonnements, douleurs récurrentes, constipation, diarrhées, colopathie fonctionnelle... Les SED NV exposent à un risque plus élevé de : hernies abdominales récidivantes, prolapsus rectal et vésical, ptose des organes internes, hernie diaphragmatique, mégacôlon. Les traitements par inhibiteur de la pompe à proton et laxatifs peuvent permettre de soulager certains symptômes.

Les patients avec SED NV peuvent présenter des **signes fonctionnels urinaires** (incontinence, urgenturie, nycturie, infections). Une rééducation périnéale par un kinésithérapeute, avec programme d'exercices à domicile, peut être nécessaire.

La contraception hormonale n'est pas contre-indiquée. La grossesse et le post-partum sont à risque de complications. La planification de la grossesse et un suivi dans une structure adaptée sont recommandés.

Des troubles respiratoires, cardiologiques, neurologiques, gynécologiques, ORL, ophtalmologiques, dentaires peuvent être constatés et nécessiter lorsqu'ils sont présents, des explorations et des traitements symptomatiques, initiés par les spécialistes concernés.

Le médecin généraliste a un rôle central dans le suivi des patients SED NV. Il coordonne les différentes prises en charge et suit les traitements initiés par les spécialistes. Des programmes d'Education Thérapeutiques Patients ont été validés par certaines Agences Régionales de Santé.

Un réseau pluridisciplinaire de professionnels et des associations nationales de patients travaillent en lien avec le centre de référence des SED NV.

Pour se procurer des informations complémentaires, il est possible de consulter les sites :

- Orphanet : <http://www.orphanet.net>
- OSCAR, filière de santé maladies rares : <https://www.filiere-oscar.fr/>