PUBLICATION SUR LE SED

chez ELSEVIER (publications médicales)

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 3-4

 

Éditorial

Premier colloque international francophone, les traitements du syndrome d’Ehlers-Danlos (SED). Faculté de médecine de Créteil, 7 mars 2015First international French colloquium. The treatments in Ehlers-Danlos syndrome (EDS)

Author links open overlay panel[C.Hamonet](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15000407%22%20%5Cl%20%22%21)

Hôtel-Dieu de Paris, 1, place du Parvis-Notre-Dame, 75004 Paris, France

Received 22 April 2015, Accepted 22 April 2015, Available online 26 May 2015.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 5-6



Éditorial

Syndrome d’Ehlers-Danlos (SED) : de l’identification aux traitements d’une maladie au destin contrariéEhlers-Danlos syndrome from identification to treatments of a disease with a twarth destiny

Author links open overlay panel[C.Hamonet](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001693#!)

Consultation Ehlers-Danlos, faculté de médecine de Créteil, université Paris-Est-Créteil (UPEC), Hôtel-Dieu de Paris, 1, place du Parvis-Notre-Dame, 75004 Paris, France

Received 9 December 2015, Accepted 9 December 2015, Available online 5 January 2016.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 7-8



Éditorial

Le syndrome d’hypermobilitéJoint hypermobility syndrome[☆](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001309%22%20%5Cl%20%22aep-article-footnote-id1)

Author links open overlay panel[R.Grahame](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001309#!)

Hyperlaxity Unit, University College London, Hospital of St. John and St. Elizabeth, 60, Grove End Road, London NW8 9NH, Royaume-Uni

Received 30 September 2015, Accepted 30 September 2015, Available online 25 January 2016.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 9-27



Diagnosis and evaluation

Literature paper

From the bedside to the bench and backwards: diagnostic approach and management of Ehlers-Danlos syndrome(s) in Italy

De la génétique à la clinique, approche diagnostique et thérapeutique du syndrome d’Ehlers-Danlos en Italie

Author links open overlay panel[M.Castoria](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001243#!)[M.Colombi](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001243%22%20%5Cl%20%22%21)[b](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001243%22%20%5Cl%20%22%21)

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.08.003>[Get rights and content](https://s100.copyright.com/AppDispatchServlet?publisherName=ELS&contentID=S0242648X15001243&orderBeanReset=true)

Summary

Ehlers-Danlos syndrome groups together an increasing number of hereditary connective tissue disorders mainly featuring abnormal skin texture, easy bruising, generalized joint hypermobility, and fragility or dysfunctions of internal organs. Diagnosis may be a hard task due to the phenotypic continuity among the different Ehlers-Danlos syndrome types and a variety of Mendelian and non-Mendelian diseases. The training pathways of most medical professionals do not include a practically oriented knowledge of Ehlers-Danlos syndrome and this further hampers prompt recognition and treatment. The multisystem nature of Ehlers-Danlos syndrome depicts a wide range of combining features mostly involving skin and mucosae, osteoarticular, cardiovascular and gastrointestinal systems, and pelvis. More recent evidence suggests a secondary but potentially disabling involvement of the nervous system. The typical Ehlers-Danlos syndrome patient is affected by chronic symptoms, which are difficultly managed by standard methods and for which a tailored approach is still lacking. In addition, a few patients are affected by Ehlers-Danlos syndrome variants with extreme vascular fragility and are at risk of potentially life-threatening vascular accidents. These individuals need periodic follow-up focused on the cardiovascular system. Comparably with other European countries, also in Italy general awareness on the protean, clinical manifestations of Ehlers-Danlos syndrome is increasing. Diagnostic and management expertise is still scattered in a few centres without a formal national organization and standardization of the cure. However, dissemination of knowledge is improving and many patients are now followed in specialized services coalescing an increasing numbers of specialists with interest in Ehlers-Danlos syndrome.

Résumé

Le syndrome d’Ehlers-Danlos regroupe un nombre croissant d’altérations héréditaires du tissu conjonctif (en particulier une texture anormale de la peau et sa tendance aux ecchymoses), hypermobilité généralisée des articulations et une fragilité ou un mauvais fonctionnement des organes internes. Le diagnostic peut être difficile à cause de la continuité phénotypique des différents types de syndromes d’Ehlers-Danlos et de la variété Mendélienne et non Mendélienne de la maladie. L’enseignement de la plupart des professionnels de la santé ne propose pas une formation qui s’appuie sur la connaissance pratique du syndrome d’Ehlers-Danlos et cela empêche, par la suite, son identification précoce et la mise en place de son traitement. Le caractère multisystémique du syndrome inclut une large palette de signes diversifiés impliquant la peau et les muqueuses, les articulations, les systèmes cardiovasculaire et gastro-intestinal et le bassin. Certaines informations recueillies récemment suggèrent une implication secondaire, mais potentiellement handicapante du système nerveux. Le patient typique du syndrome d’Ehlers-Danlos est affecté par des symptômes chroniques qui sont difficilement maîtrisés par les protocoles habituels et pour lesquels manque encore une approche spécifique. De plus, certains patients sont atteints d’une variante du syndrome qui provoque une fragilité vasculaire extrême, ils risquent potentiellement des accidents vasculaires mortels. Ces derniers nécessitent d’un suivi périodique de leur système cardiovasculaire. En Italie, comme dans les autres pays européens, la prise de conscience des manifestations du syndrome progresse, mais l’expertise de son diagnostic et sa prise en charge sont encore dispersés dans quelques centres sans organisation nationale ni standardisation des soins. La diffusion de sa connaissance se développe cependant et de nombreux patients sont maintenant suivis dans des services spécialisés qui regroupent un nombre croissant de spécialistes motivés par le syndrome.

1. [Résumé](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001279#abs0010)
2. [Summary](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001279#abs0005)
3. [Mots clés](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001279#kwd0005)
4. [Keywords](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001279#kwd0010)
5. Introduction
6. Description des manifestations cardiovasculaires
7. Les troubles du rythme
8. L’hypotension artérielle
9. Les valvulopathies
10. La dyspnée
11. Les atteintes vasculaires
12. Les troubles veino-lymphatiques
13. Les douleurs thoraciques
14. Le SED vasculaire (SED-vasc.)
15. Activités sportives
16. Conclusion
17. Déclaration de liens d’intérêts
18. Références

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 28-31



Mise au point

Diagnostic et évaluation

Le cardiologue et le syndrome d’Ehlers-Danlos (SED)The cardiologist and Ehlers-Danlos syndrome (EDS)

Author links open overlay panel[R.Amoretti](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001279#!)

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.09.006>[Get rights and content](https://s100.copyright.com/AppDispatchServlet?publisherName=ELS&contentID=S0242648X15001279&orderBeanReset=true)

Résumé

Les personnes avec un syndrome d’Ehlers-Danlos consultent souvent le cardiologue pour les symptômes cardiovasculaires qui sont habituels et parfois inquiétants mais, le plus souvent, sans gravité, dans cette pathologie du tissu conjonctif qui est fréquente mais très mal connue. La dysautonomie tient une place très importante dans ces manifestations. Il s’agit principalement de troubles du rythme avec des crises de tachycardie souvent douloureuses pouvant faire craindre un épisode coronarien. Ils contrastent avec une bradycardie fréquente au repos. Il s’agit aussi d’hypotensions orthostatiques (POTS), de troubles vasomoteurs réalisant un tableau de syndrome de Raynaud sans signes capillaroscopiques, d’une insuffisance veineuse et lymphatique avec œdèmes accessibles aux compressions élastiques, au drainage lymphatique et à la pressothérapie. L’essoufflement, très fréquent, ainsi que les blocages respiratoires. Ils sont le fait du dysfonctionnement respiratoire par manque d’informations de la part des capteurs placés dans un tissu conjonctif peu réactif (troubles proprioceptifs). Ailleurs, ce sont des altérations valvulaires discrètes décelées par un souffle cardiaque et l’échographie cardiaque. Elles n’ont aucune conséquence hémodynamique et aucun risque oslérien. L’anévrysme artériel est une complication à rechercher systématiquement, au minimum par des échographies de tout l’arbre artériel et pas seulement de l’aorte, chaque fois que le diagnostic de SED est posé. Elles sont multiples dans certaines formes dîtes *vasculaires*, également caractérisées par une particulière fragilité des organes internes et détectables dans 61 % des cas par l’étude du gène *COL3A1*.

Summary

People with Ehlers-Danlos syndrome consult often the cardiologist for cardiovascular symptoms that are usual and sometimes disturbing but most often not serious in this connective tissue disorder that is common but poorly understood. Dysautonomia has a very important place in these symptoms. This is mainly arrhythmias with tachycardia often painful crises that may involve risk of coronary episode. They contrast with frequent bradycardia at rest. There is also orthostatic hypotension (POTS), vasomotor disorders realizing Raynaud's syndrome array without capillaroscopic test, signs of venous and lymphatic insufficiency with oedema accessible to veinous contentions, and lymphatic drainage and pressure therapy. Dyspnea is very frequent and respiratory blockages too. The origin is a respiratory dysfunction by lack of information from the sensors in a relatively unreactive connective tissue (proprioceptive disorders). Elsewhere are discrete valvular alterations detected by a heart murmur and echocardiography. They have no hemodynamic consequence and no oslérian risk. The arterial aneurysm is a complication to look systematically at least by echography of the entire arterial tree and not only of the aorta, each time the SED diagnosis is made. They are numerous in some forms tell “vascular”, also characterized by a particular fragility and internal organs detectable in 61% of cases by studying the *COL3A1* gene.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 32-37



Mise au point

Diagnostic et évaluation

Le syndrome d’Ehlers-Danlos de type III. De la physiopathologie à la thérapeutiqueEhlers-Danlos syndrome type III. From physiopathology to therapeutic

Author links open overlay panel[C.HamonetabE.Vlamyncxc](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X1500167X#!)[R.Haidar](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X1500167X%22%20%5Cl%20%22%21)[d](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X1500167X%22%20%5Cl%20%22%21)[C.Bonny](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X1500167X%22%20%5Cl%20%22%21)[d](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X1500167X%22%20%5Cl%20%22%21)[G.Mazaltarine](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X1500167X%22%20%5Cl%20%22%21)[e](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X1500167X%22%20%5Cl%20%22%21)

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.11.001>[Get rights and content](https://s100.copyright.com/AppDispatchServlet?publisherName=ELS&contentID=S0242648X1500167X&orderBeanReset=true)

Résumé

Depuis 17 ans, nous suivons une cohorte patients atteints d’une maladie d’Ehlers-Danlos de type III répondant aux critères de Brighton (Grahame) et de Villefranche (Beighton). Ils sont maintenant 2350. Les manifestations cliniques observées, plus sévères chez les femmes, sont l’expression d’un syndrome de fragilités tissulaires et de désordres proprioceptifs. L’atteinte héréditaire à transmission non mendélienne du tissu collagène compromet la solidité et la réactivité de l’ensemble du dispositif conjonctif du corps humain. De ce constat découlent des conséquences physiopathologiques qui permettent de mieux interpréter la clinique de cette maladie du *sixième sens* : celui de la perception de son propre corps et d’orienter les thérapeutiques. Celles-ci ont pour objectif de restaurer la proprioception, notamment à l’aide des orthèses et particulièrement des vêtements compressifs. L’oxygénothérapie apparaît comme le meilleur traitement de la fatigue. La chirurgie a de très rares indications et peut provoquer des aggravations importantes. L’apport de la psychologie est important.

Summary

Since 17 years, we follow a cohort of patients with Ehlers-Danlos disease type III in concordance with the criteria of Brighton (Grahame) and Villefranche (Beighton). They are now 2350. The observed clinical manifestations, more severe in females, are the expression of a syndrome of tissue fragility and proprioceptive disorders. Hereditary non-mendelian inheritance affect the tissue collagen impairs the strength and responsiveness of the entire connective system of the human body. From this observation result of the pathophysiological consequences to better interpret clinical disease that *sixth sense*: that of perception of her own body and guide treatment. These aim to restore proprioception, especially using orthosis and particularly compression garments. Oxygen therapy appears to be the best treatment for fatigue. Surgery has very few indications and can cause significant aggravations. The contribution of psychology is important.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 38-42



Mise au point

Diagnostic et évaluation

Proprioception et posture dans le syndrome d’Ehlers-DanlosPosture and proprioception in Ehlers-Danlos syndrome

Author links open overlay panel[D.Deparcy](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X1500119X#!)

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.08.001>[Get rights and content](https://s100.copyright.com/AppDispatchServlet?publisherName=ELS&contentID=S0242648X1500119X&orderBeanReset=true)

Résumé

Les particularités physiques modifiées des collagènes, allant dans le sens d’une perte d’élasticité et de moindre résistance, altèrent certainement le rendement musculaire mais aussi le soutien passif des structures conjonctives. Les lésions induites, dans la structure intime du muscle et de ses organes sensoriels, se réparent-elles suffisamment ? Avec la plasticité déviante du système nerveux soumis à l’afflux constant d’informations douloureuses, conduisent-elles à la perte de tolérance avec l’âge ? Faisons en sorte que la prédisposition à l’excès de perception douloureuse, à la sensibilité accrue aux traumatismes, en particulier cervico-encéphaliques source de lésions retrouvées aux IRM avec tenseur de diffusion (D. Frédy) conduise à une démarche de prévention. Pour cela, le diagnostic du syndrome d’Ehlers-Danlos doit être rapidement posé de façon à protéger les enfants. La démarche éducative auprès des parents, partenaires obligés, passe par la compréhension des symptômes et des mesures thérapeutiques, encore bien modestes à leur proposer. Le regard de l’ensemble des soignants est à changer pour une coordination des soins et de l’accompagnement social.

Summary

The modified physical characteristics of collagens, going in the direction of a loss of elasticity and less resistance, deteriorate certainly the muscular output but also the passive support of the conjunctive structures. Induced lesions, in the intimate structure of the muscle and its sensors, are they repaired sufficiently? With the deviating plasticity of the nervous system subjected to the constant surge of painful information, they lead to the loss of tolerance with the years? Let us make so that the predisposition to the excess of painful perception, to the sensitivity increased to the traumas, in particular cervico-encephalic source of lesions detected by MRI with new technics (D. Frédy), leads to an approach of prevention. For that, the diagnosis of the syndrome of Ehlers-Danlos must be quickly posed in order to protect the children. The educational approach near the obliged parents, tests, passes by the comprehension of the symptoms and therapeutic measurements, still quite modest to propose to them. The glance of the whole of looking after is to be changed for a coordination of the care and social support.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 43-45



Mise au point Diagnostic et évaluation

Épaules instables et syndrome d’Ehlers-Danlos (SED)Shoulder instability and Ehlers-Danlos syndrome

Author links open overlay panel[G.NourrissatabL.Doursounianb](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001292#!)

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.09.007>[Get rights and content](https://s100.copyright.com/AppDispatchServlet?publisherName=ELS&contentID=S0242648X15001292&orderBeanReset=true)

Résumé

Le début très jeune, avant l’âge de 10 ans, le déboîtement multidirectionnel, sans traumatisme, non douloureux, suivi de douleurs très intenses doivent faire évoquer le syndrome d’Ehlers-Danlos. On retrouve une dyskinésie scapulothoracique et une subluxation inférieure de la tête humérale à la radiographie. Les vêtements de contention sont efficaces. Le traitement chirurgical doit être envisagé avec prudence, les échecs, notamment avec les butées antérieures sont fréquents. Les implants sont à éviter. La chirurgie qui semble la moins agressive est celle de plicature capsulaire suivie d’une autorééducation. Les problèmes de cicatrisation se situent à trois niveaux : osseux, cutané, ligamentaire.

Summary

The very young beginning before 10 years, the multidislocation without trauma, painless, followed by intense pain should evoke Ehlers-Danlos. It includes a scapulothoracic dyskinesia and a bottom of the humeral head subluxation on radiography. Compressive garments are effective. Surgical treatment should be considered with caution, chess, especially with anterior stops are frequent. The implants are avoided. The surgery, which seems the least aggressive, is that of capsular plication followed by a self-rehabilitation. Healing problems exist at three levels: bone, skin, ligaments.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 46-51



Mise au point

Diagnostic et évaluation

Scoliose et syndrome d’Ehlers-Danlos (SED)Scoliosis and Ehlers-Danlos disease

Author links open overlay panel[F.Guillou](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001218#!)

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.09.001>[Get rights and content](https://s100.copyright.com/AppDispatchServlet?publisherName=ELS&contentID=S0242648X15001218&orderBeanReset=true)

Résumé

La maladie d’Ehlers-Danlos reste une pathologie peu connue avec souvent un retard diagnostique important. La scoliose est un des symptômes inconstants du SED mais tous les auteurs reconnaissent le SED comme une étiologie des scolioses. Il faut donc pouvoir évoquer le diagnostic de SED devant une scoliose atypique. Cependant, très peu de références existent sur la scoliose et le SED dans la littérature.

Summary

Ehlers-Danlos syndrome (EDS) remains a little known pathology with often an important diagnosis delay. Scoliosis is an uncommon symptom of EDS but all the authors recognize the EDS as an etiology of scoliosis. Therefore, the diagnosis of EDS should be suspected in case of atypical scoliosis; however, very little references exist on scoliosis and EDS in the literature.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 52-55



Mise au point

Diagnostic et évaluation

La dysautonomie dans le syndrome Ehlers-Danlos type IIIDysautonomia in Ehlers–Danlos syndrome type III

Author links open overlay panel[J.F.Bravoabc](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X16000025#!)

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2016.01.001>[Get rights and content](https://s100.copyright.com/AppDispatchServlet?publisherName=ELS&contentID=S0242648X16000025&orderBeanReset=true)

Résumé

La dysautonomie est une manifestation extrêmement fréquente, associée généralement au syndrome d’Ehlers-Danlos de type III (connu aussi sous le nom de syndrome d’hypermobilité articulaire [SHA]) à l’origine de complications et d’une altération de la qualité de vie du patient, généralement non diagnostiquées. Nous présentons ici les signes et les symptômes qui facilitent le diagnostic ainsi que les traitements de ces patients.

Summary

Dysautonomia is an extremely frequent condition, generally associated to Ehlers–Danlos type III (also known as joint hypermobility syndrome [JHS]), that causes complications and poor quality of life to the patient and that usually goes undiagnosed. In this article, we present signs and symptoms that help the diagnosis and treatment of these patients.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 56-61



Mise au point

Diagnostic et évaluation

Manifestations respiratoires dans le syndrome d’Ehlers-Danlos (SED). Nouveaux apports thérapeutiquesRespiratory manifestations in Ehlers-Danlos syndrome (EDS). New treatments options[☆](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001681#aep-article-footnote-id1)

Author links open overlay panel[C.HamonetabM.ViennecC.LerouxdM.P.LetinaudeJ.Paumierf](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001681#!)[B.Dehecq](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001681%22%20%5Cl%20%22%21)[g](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001681%22%20%5Cl%20%22%21)[A.Metlaine](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001681%22%20%5Cl%20%22%21)[h](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001681%22%20%5Cl%20%22%21)[I.Brock](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001681%22%20%5Cl%20%22%21)[a](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001681%22%20%5Cl%20%22%21)[F.M.Bird](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001681%22%20%5Cl%20%22%21)[i1](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001681%22%20%5Cl%20%22%21)

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.11.002>[Get rights and content](https://s100.copyright.com/AppDispatchServlet?publisherName=ELS&contentID=S0242648X15001681&orderBeanReset=true)

Résumé

La physiopathologie respiratoire et l’oxygénation ont une place très importante dans la symptomatologie et les traitements du syndrome d’Ehlers-Danlos. Cet aspect était négligé et même oublié dans les descriptions initiales dominées par l’hypermobilité articulaire et l’étirabilité de la peau. Les données présentées ici sont extraites de l’étude d’une cohorte, initiée il y a 17 ans, de 2450 cas de syndrome d’Ehlers-Danlos. Les symptômes les plus fréquents sont la dyspnée (76 %), les crises de bradypnée inspiratoire (64 %), les bronchites (64 %), les affections des voies aériennes supérieures, surtout chez l’enfant (74 %), la dysphonie. Les fausses routes, surtout salivaires, les douleurs costales (71 %) à l’origine de crises aiguës de suffocation réagissant bien aux injections locales de lidocaïne. Les toux persistantes, le hoquet peuvent s’observer favorisés par les reflux gastro-œsophagien (72 % des cas), ainsi que, rarement, les pneumothorax. Ces derniers sont la conséquence de la fragilité tissulaire qui incite à être prudent avec les endoscopies. Les autres manifestations sont la conséquence du trouble proprioceptif généralisé qui caractérise le syndrome d’Ehlers-Danlos du fait de l’absence ou de la déformation des signaux émis par les capteurs, notamment les mécanorécepteurs, noyés dans un tissu conjonctif trop peu réactif, vers les centres respiratoires. De plus, une paroi abdominale trop lâche, offrant peu de résistance lors des contractions du diaphragme, également gênée par un ballonnement abdominal très fréquent, viennent ajouter leurs effets propres. Les traitements préventifs sont gastro-intestinaux et thoraciques (vêtements compressifs proprioceptifs, exercices respiratoires, chant). L’oxygénothérapie et le percussionnaire chaque jour ou plusieurs fois par semaine ont permis d’améliorer considérablement les symptômes respiratoires et ont des effets remarquables sur la fatigue et les migraines comme le montre une étude rétrospective sur 100 cas et une étude prospective sur 30 cas avec des taux d’amélioration jugés très importants dans 47 % des cas pour la fatigue et 57 % pour les migraines.

Summary

The respiratory pathophysiology and oxygenation take up a very important space in the symptomatology as well as the treatment of Ehlers-Danlos syndrome. This aspect had been neglected and nearly forgotten in the initial descriptions of EDS, which had been dominated by articular hypermobility and skin hyperextensibility. The data presented here is part of a cohort study, initiated 17 years ago, counting today 2450 cases of EDS. The most frequent respiratory tract related symptoms are dyspnea (76%), inspiratory bradypnea (64%), bronchitis (64%), upper respiratory tract infections, especially in children (74%), dysphonia, false passages, especially salivary. Intercostal pain (71%), which seems to be at the origin of respiratory crises, reacts well to local injections of Lidocaine. Persistent coughs as well as hick-ups may be observed together with gastro-esophageal reflux (72% of cases), as well as, infrequently, pneumothorax. These last ones are the consequence of tissue fragility, which becomes more frequent with endoscopies. The other manifestations are the consequence of generalized troubles with proprioception characterising Ehlers-Danlos syndrome by the absence or the disinformation of signalling from receptors, mainly mecanoreceptors, bedded in less reactive, read mutated, connective tissue, towards the respiratory centres. A weak abdominal wall that offers little resistance to the contracting diaphragm and frequently disturbed by meteorism adds its proper effects to the problem. Preventive treatments are streamlined towards the gastrointestinal system and thoracic area (wearing compressive clothing that acts on proprioception, respiratory exercises, singing). Daily or several times per week oxygen and percussionaire therapy have considerably improved the respiratory symptoms and have a remarkable effect on fatigue and migraines. This was shown by a retrospective study on 100 cases and a prospective study on 30 cases with a very significant improvement in 47% cases for the fatigue and 57% of cases of the migraine symptomatology.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 62-63



Mise au point : Diagnostic et évaluation

Sommeil et fatigue chez les patients souffrant de syndrome d’Ehlers-DanlosSleep disorder and fatigue in Ehlers-Danlos syndrome

Author links open overlay panel[A.Metlaine](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001310#!)

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.09.009>[Get rights and content](https://s100.copyright.com/AppDispatchServlet?publisherName=ELS&contentID=S0242648X15001310&orderBeanReset=true)

Résumé

Les troubles du sommeil et la fatigue sont fréquents chez les patients souffrant de syndrome d’Ehlers-Danlos (SED). Ils sont responsables d’une l’altération de la qualité de vie. La fatigue est présente chez 84 % des patients et les troubles du sommeil sont observés dans plus de 90 % des cas. Ces troubles s’intègrent dans une comorbidité complexe et sont rarement reconnus. Les troubles respiratoires nocturnes sont fréquents et méritent d’être explorés, d’autant qu’il existe des anomalies morphologiques faciales. Des études complémentaires sont nécessaires pour mieux connaître la typologie des troubles du sommeil et leur intrication avec la fatigue chez ces patients.

Summary

Sleep disorders and fatigue are frequent in Ehlers-Danlos syndrome (EDS). They are both responsible for impairment of quality of life. Fatigue can be observed in nearly 84 % of patients and sleep disorders in 90 % of cases. These disorders are often comorbid but they are unrecognized. These patients are at particular risk for sleep disorder breathing (SDB) because of facial abnormalities known to cause SDB. Further studies are needed to better understand the relation between sleep and fatigue in EDS patients.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 64-66



Mise au point

Diagnostic et évaluation

Les manifestations gynécologiques du syndrome d’Ehlers-Danlos hypermobileGynecological disorders with an Ehlers-Danlos syndrome

Author links open overlay panel[A.Gompel](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001322#!)

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.09.010>[Get rights and content](https://s100.copyright.com/AppDispatchServlet?publisherName=ELS&contentID=S0242648X15001322&orderBeanReset=true)

Résumé

Les femmes atteintes de SED ont une prévalence importante de troubles gynécologiques. Les dysménorrhées sont extrêmement fréquentes, elles persistent toute la vie génitale et sont associées à des rapports douloureux (améliorés par la lidocaïne en gel et les estrogènes). Les ménorragies concernent plus de 76 % des femmes. Elles sont fertiles avec un taux élevé de fausses couches spontanées (FCS) précoces et de FCS multiples. Il existe cependant parfois des accouchements prolongés mais la prévalence des césariennes est plutôt plus faible.

Summary

Women with EDS have a high prevalence of gynecological disorders. Dysmenorrhea are extremely frequent, they persist entire genital life and are associated with painful intercourse (improved with lidocaine gel and estrogen). Menorrhagia affect more than 76 % of women. They are fertile with a high rate of spontaneous abortion and early multiple spontaneous abortion. However, there are sometimes prolonged deliveries but the prevalence of caesareans is rather lower.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 67-68



Mise au point

Diagnostic et évaluation

Les manifestations digestives au cours des syndromes d’Ehlers-DanlosDigestive problems in an Ehlers-Danlos syndrome

Author links open overlay panel[J.-D.ZeitounabJ.Lefèvrecd](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001346#!)

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.09.012>[Get rights and content](https://s100.copyright.com/AppDispatchServlet?publisherName=ELS&contentID=S0242648X15001346&orderBeanReset=true)

Résumé

Les manifestations digestives sont quasiment constantes dans toutes les formes du syndrome d’Ehlers-Danlos altérant fortement la qualité de vie. Les [reflux](https://www.sciencedirect.com/topics/medicine-and-dentistry/reflux) gastro-œsophagiens concernent deux tiers des patients avec douleurs épigastriques et nausées. Les inhibiteurs de la pompe à protons à fortes doses sont indiqués. Ballonnements et [constipation](https://www.sciencedirect.com/topics/medicine-and-dentistry/constipation) sont difficiles à traiter. Les éventrations posent des problèmes difficiles de chirurgie. Les [coloscopies](https://www.sciencedirect.com/topics/medicine-and-dentistry/colposcopy) (risques de perforations et d’hémorragies) sont contre-indiquées.

Summary

The gastrointestinal symptoms are almost constant in all forms of [Ehlers-Danlos](https://www.sciencedirect.com/topics/medicine-and-dentistry/ehlersdanlos-syndrome)syndrome strongly impairing the quality of life. The gastroesophageal reflux concerns two third of patients with epigastric pains and nausea. Proton pump inhibitors in high doses are indicated. Bloating and constipation are difficult to treat. The incisional hernias pose difficult problems of surgery. Coloscopies (risk of perforation and bleeding) are excluded.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 69-77



Mise au point

Diagnostic et évaluation

Manifestations respiratoires et syndrome d’Ehlers-Danlos (SED) chez l’enfantRespiratory disorders and children with an Ehlers-Danlos syndrome

Author links open overlay panel[R.Klinkab](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X1500122X#!)

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.09.002>[Get rights and content](https://s100.copyright.com/AppDispatchServlet?publisherName=ELS&contentID=S0242648X1500122X&orderBeanReset=true)

Résumé

Le syndrome d’Ehlers-Danlos ne doit plus être considéré comme une maladie rare mais il reste pourtant très rarement et trop tardivement diagnostiqué. Il est pourtant essentiel de faire un diagnostic précoce pour traiter et mettre en œuvre une adaptation scolaire et de vie quotidienne appropriée. Chez les enfants, les manifestations respiratoires sont fréquentes. Les plus souvent rencontrées sont : la toux chronique, la dyspnée injustifiée, les bronchites à répétition et, enfin, de véritables crises de dyspnées asthmatiformes. Le diagnostic est évoqué devant une luxation congénitale de hanche, un reflux gastro-œsophagien (dès le biberon parfois), une constipation, des ecchymoses, des otites à répétition, des douleurs abdominales très violentes, des signes de dysautonomie (frilosité, sueurs, pieds et mains froids, palpitations et tension artérielle basse), des entorses à répétition, des luxations et subluxations, des maladresses et heurts d’objets avec chutes, une hypermobilité importante, des crises de dystonie, une peau fine (facilitant la survenue de décharges électrostatiques) très étirable et fragile avec troubles de la cicatrisation et vergetures, des manifestations bucco-dentaires, une scoliose généralement très discrète et des difficultés cognitives et psycho-comportementales. Il existe des traitements efficaces à mettre en œuvre rapidement : orthèses proprioceptives (vêtements compressifs surtout), sièges moulés, corsets, oxygénothérapie quotidienne et Percussionnaire®, traitements de préférence locaux de la douleur et traitements antalgiques antidystoniques et antidysautonomie adaptés. L’activité physique est essentielle au traitement du maintien de la proprioception.

Summary

Ehlers-Danlos syndrome should not be considered a rare disease, but it nevertheless remains very rarely diagnosed and often too late. Yet, it is essential to make an early diagnosis in order to treat and implement an appropriate special education and daily lifestyle. In children, respiratory events are frequent. The most commonly encountered are: chronic cough, unjustified dyspnea, recurrent bronchitis and finally real asthmatiform dyspnea crisis. The diagnosis is suspected in congenital dislocation of the hip, gastroesophageal reflux (sometimes from the feeding bottle), constipation, bruising, recurrent ear infections, very severe abdominal pains, signs of dysautonomia (nervousness, sweating, cold hands and feet, palpitations and low blood pressure), recurrent sprains, dislocations and subluxations, clumsiness and collisions with objects and falls, a significant hypermobility, dystonia crisis, a thin skin (facilitating the occurrence of electrostatic discharges), very stretchable and brittle with healing disorders and stretch marks, oral manifestations, generally very discreet scoliosis, cognitive difficulties and behavioral psychology. There are effective treatment for early implementation: proprioceptive orthotics (especially compression garments), molded seats, corsets, and Percussionnaire® daily oxygen therapy, preferably local pain, antidystoniques and antidysautonom adapted treatment. Physical activity is essential for the maintenance of proprioception.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 78-84



Mise au point

Diagnostic et évaluation

Syndrome d’Ehlers-Danlos hypermobile : considérations psychologiquesEhlers-Danlos syndrome hypermobility type: Psychological considerations

Author links open overlay panel[C.Baeza-VelascoaA.BulbenabG.PailhezbC.BourdoncM.de Jouvenceld](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001255#!)

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.09.004>[Get rights and content](https://s100.copyright.com/AppDispatchServlet?publisherName=ELS&contentID=S0242648X15001255&orderBeanReset=true)

Résumé

Le syndrome d’Ehlers-Danlos hypermobile (SED-H), décrit aussi comme syndrome d’hypermobilité articulaire, est la maladie héréditaire du tissu conjonctif la plus fréquente. La présentation clinique du SED-H est hétérogène et s’exprime par des manifestations en relation avec une atteinte de nombreux organes en raison de la présence du collagène dans tout le corps. Avec une symptomatologie riche mais négligée par le corps médical, le SED-H est associé à certaines problématiques qui méritent l’attention d’un point de vue psychologique. Ce sont, par exemple, la psychopathologie associée, les déficits cognitifs, les douleurs chroniques et les difficultés dans l’adaptation des enfants au milieu scolaire, entre autres. Ces aspects, qui peuvent aggraver les situations de handicap d’origine somatique, doivent être pris en compte dans la prise en charge globale du SED-H.

Summary

Ehlers-Danlos hypermobility type (EDS-HT), also known as joint hypermobility syndrome, is the most frequent hereditary disorder of the connective tissue. The clinical presentation of EDS-HT is heterogeneous and includes disturbances in many organs because of the wide distribution of collagen in the body. This condition, which is still little known even in the medical community, is linked with certain problematic issues that deserve attention from a psychological point of view. There are the associated psychopathology as well as cognitive deficits, chronic pain and the adaptation of EDS-HT children within the school environment among others. These aspects might increase disability and must be considered in the overall management of EDS-HT.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 85-88



Mise au point

Diagnostic et évaluation

Syndrome d’Ehlers-Danlos et odontologieEhlers-Danlos syndrome (EDS) and odontology

Author links open overlay panel[M.Delarue](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001401#!)

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.10.006>[Get rights and content](https://s100.copyright.com/AppDispatchServlet?publisherName=ELS&contentID=S0242648X15001401&orderBeanReset=true)

Résumé

Les odontologistes connaissent mieux l’ostéogenèse imparfaite et la maladie de Marfan, deux autres pathologies héréditaire du collagène différentes du syndrome d’Ehlers-Danlos qui est pourtant, de très loin, plus fréquent. Les manifestations bucco-dentaires sont nombreuses, souvent handicapantes sur le plan fonctionnel. Elles contribuent au diagnostic et l’odontologiste peut être la praticien qui évoque le premier la maladie très rarement diagnostiquée ? Les anomalies de forme sont nombreuses : les racines sont souvent plus courtes, il est fréquent de retrouver des hypoplasies amélaires. La fragilité muqueuse se retrouve chez les trois quarts des patients atteints d’un SED. L’atteinte des articulations temporo-mandibulaires (ATM) est présente chez 47 % d’entre eux pouvant être à l’origine de troubles posturaux. La résistance aux anesthésiques locaux est habituelle. Il n’y a aucun risque d’infection oslérienne même en présence de modifications des valves cardiaques. Les gestes chirurgicaux et orthodontiques doivent être atraumatiques du fait de la grande fragilité de tous les tissus. Une adaptation au cas par cas est nécessaire.

Summary

Odontologists are more familiar with osteogenesis imperfecta and Marfan's disease, two other inherited diseases of collagen than Ehlers-Danlos syndrome is yet, by far more, common. The oral manifestations are numerous, often disabling functionally. They contribute to the diagnosis and the dentist may be the first practitioner that evokes very rarely diagnosed disease? Shaped anomalies are numerous: the roots are often shorter, it is common to find the enamel hypoplasia. Mucosal fragility is found in three quarters of patients with EDS. The achievement of the temporo-mandibular joints is present in 47% of which may cause postural disorders. The resistance to local anesthetics is usual. There is no risk of oslerian infection even in the presence of cardiac valves modifications. Surgical and orthodontic actions must be atraumatic due to the fragility of all the tissues. An adaptation in each case is required.

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Pages 89-90



Compte-rendu

Évaluation

Déclaration commune sur le syndrome d’Ehlers-Danlos (SED), en particulier sur sa forme « hypermobile »Ehlers-Danlos syndrome (EDS), common declaration especially on its “hypermobile” form

Author links open overlay panel[J.BravoabM.CastoricR.GrahamdC.HamoneteD.Manicourtf](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X15001267#!)

Show more

<https://doi.org/10.1016/j.jrm.2015.09.005>

[Journal de Réadaptation Médicale : Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X)

[Volume 36, Issue 1](https://www.sciencedirect.com/science/journal/0242648X/36/1), February 2016, Page 91

Compte-rendu

Diagnostic et évaluation

Conclusions du Président du premier colloque international francophone : « les traitements du syndrome d’Ehlers-Danlos »Conclusions of President of first French colloquium: “Treatments of Ehlers-Danlos syndrome”

Author links open overlay panel[R.Grahame](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0242648X1500170X#!)