

Critères diagnostiques des SED (classification internationale de 2017) (1)

Types	Critères	Gènes concernés
<p>SEDc (SED classique)</p> <p>Prévalence 1/30 000</p> <p>TAD</p>	<p>Critères diagnostiques majeurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hyperextensibilité cutanée avec une cicatrisation atrophique - Hyperlaxité articulaire généralisée <p>Critères diagnostiques mineurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Contusions faciles, - Peau douce et molle, - Fragilité cutanée, - Pseudotumeurs molluscoïdes, - Sphéroïdes sous-cutanées, - Hernies ou antécédents d'hernies, - Epicanthus, - Complications de l'hypermobilité articulaire (luxations, subluxations, douleur), - Présence de parents au premier degré qui remplissent les critères cliniques. <p>Le diagnostic suggérant un type classique nécessite au minimum :</p> <ul style="list-style-type: none"> - 2 critères majeurs : Hyperextensibilité + cicatrisation + hypermobilité généralisée - et/ou au moins trois critères mineurs 	<p>COL5A1/2, COL1A1</p>
<p>SEDcl (SED classic like)</p> <p>Prévalence inconnue</p> <p>TAR</p>	<p>Critères diagnostiques majeurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hyperextensibilité cutanée avec texture cutanée veloutée sans cicatrisation atrophique ; - Hypermobilité articulaire généralisée avec ou sans luxation récidivante (principalement de l'épaule et de la cheville) - Peau avec des contusions faciles ou des ecchymoses spontanées <p>Critères diagnostiques mineurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Déformations du pied : avant-pied large/potelé, brachydactylie avec un excès de peau, pied plat, hallux valgus, papules piézogéniques - Œdèmes des membres inférieurs en l'absence de défaillance cardiaque, - Faiblesse modérée des muscles proximaux et distaux, - Polyneuropathie axonale, - Atrophie des muscles de la main et des pieds, - Mains acrogériques, doigts en marteau, clinodactylie, brachydactylie - Prolapsus rectal, vaginal ou utérin <p>Le diagnostic suggérant un type classique like nécessite au minimum :</p> <ul style="list-style-type: none"> - 3 critères majeurs - Une histoire familiale compatible avec la transmission autosomique récessive 	<p>TNXB</p>

<p>SEDcv (SED cardiaque valvulaire)</p> <p>Prévalence inconnue</p> <p>TAR</p>	<p>Critères diagnostiques majeurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Atteinte cardiaque-valvulaire sévère progressive (valve aortique, valve mitrale), - Atteinte cutanée : hyperextensibilité de la peau, cicatrices atrophiques, peau fine, contusions faciles - Hyperlaxité articulaire (généralisée ou restreinte aux petites articulations) <p>Critères diagnostiques mineurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hernie inguinale - Déformation du pectus : notamment pectus excavatum - Luxations articulaires - Déformation du pied : pied plat, pied en valgus, hallux valgus <p>Diagnostic suggérant un type cardiaque-valvulaire nécessitant au minimum :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Atteinte cardiaque-valvulaire sévère progressive + une histoire familiale compatible avec la transmission autosomique récessive - Un autre critère majeur et/ou au moins deux critères mineurs 	<p>COL1A2</p>
--	--	---------------

<p>SEDv (SED vasculaire)</p> <p>Prévalence 1 à 9/100 000</p> <p>TAD</p>	<p>Critères diagnostiques majeurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Antécédent familial de SED vasculaire avec un variant causal de <i>COL3A1</i> documenté - Rupture artérielle à un jeune âge - Perforation sigmoïdienne spontanée en l'absence de pathologie diverticulaire ou d'autre pathologie intestinale connue - Rupture utérine pendant le troisième trimestre de grossesse en l'absence d'antécédent de césarienne et/ou de déchirure périnéale sévère peripartum - Fistule entre le sinus caverneux et la carotide en l'absence de traumatisme <p>Critères diagnostiques mineurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Contusions sans lien avec un traumatisme connu et/ou sur un site inhabituel comme le dos et la joue - Peau fine et transparente avec un réseau veineux mieux visible - Apparence faciale caractéristique - Pneumothorax spontané - Acrogeria - Pied en varus équin - Luxation congénitale de hanche - Hyperlaxité des petites articulations - Rupture des tendons et des muscles - Kératocône - Rétraction et fragilité gingivales - Apparition précoce de varices (femme de moins de 30 ans, nullipare) <p>Le diagnostic suggérant un type vasculaire nécessite au minimum :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Histoire familiale de SED vasculaire - Rupture artérielle ou dissection chez des personnes de moins de 40 ans - Rupture inexplicquée du sigmoïde ou un pneumothorax spontané en présence d'autres signes cohérents avec un SED vasculaire 	<p><i>COL3A1, COL1A1</i></p>
<p>SEDh (SED hypermobile)</p> <p>Prévalence 1/5 000</p> <p>TAD</p>	<p>Critères diagnostiques : cf Annexe 3 qui détaille la checklist destinée aux médecins de toute spécialité afin d'être en mesure de diagnostiquer un SEDh</p>	<p>Inconnu</p>

<p style="text-align: center;">SEDa (SED arthrochlasique)</p> <p style="text-align: center;">Prévalence inconnue</p> <p style="text-align: center;">TAD</p>	<p>Critères diagnostiques majeurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Luxation congénitale de hanche bilatérale - Hyperlaxité articulaire généralisée sévère avec de multiples luxations et subluxations - Hyperextensibilité cutanée <p>Critères diagnostiques mineurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hypotonie musculaire - Cyphoscoliose - Ostéopénie modérée radiologique - Tendances aux contusions <p>Le diagnostic suggérant un type arthrochlasique nécessite au minimum :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Luxation congénitale de hanche bilatérale - Soit hyperextensibilité cutanée, soit hypermobilité articulaire généralisée sévère avec de multiples luxations et subluxations avec au moins 2 critères mineurs 	<p style="text-align: center;"><i>COL1A1, COL1A2</i></p>
--	---	--

<p style="text-align: center;">SEDd (SED dermatosparaxis)</p> <p style="text-align: center;">Prévalence inconnue</p> <p style="text-align: center;">TAR</p>	<p>Critères diagnostiques majeurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Fragilité cutanée extrême avec des déchirures cutanées congénitales ou postnatales - Signes crânio-faciaux caractéristiques évidents à la naissance ou dans la petite enfance ou évoluant durant l'enfance : yeux bouffis proéminents et protubérants, œdème des paupières et excès de peau périorbitaire, épicanthus, fentes palpébrales obliques en bas et en dehors, sclérotiques bleutées, fontanelles larges et/ou larges sutures crâniennes, retard de fermeture des fontanelles, hypoplasie du menton - Peau laxo, redondante avec des plis excessifs au niveau des poignets et des chevilles - Accentuation des plis palmaires - Predisposition aux contusions sévères avec un risque d'hématomes sous-cutanés et d'hémorragies - Hernie ombilicale - Retard de croissance postnatal - Petits membres, mains et pieds - Complications périnatales dues à la fragilité du tissu conjonctif <p>Critères diagnostiques mineurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Peau douce ou veloutée - Hyperextensibilité cutanée - Cicatrices atrophiques - Hypermobilité généralisée articulaire - Complications dues à une fragilité viscérale : rupture vésicale, diaphragmatique, prolapsus rectal - Retard de développement moteur - Ostéopénie - Hirsutisme - Anomalies des dents - Troubles de la réfraction : myopie, astigmatisme - Strabisme <p>Le diagnostic suggérant un type dermatosparaxis nécessite au minimum :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Fragilité cutanée extrême associée à des signes cranio-faciaux caractéristiques - ET : Soit un autre critère majeur et/ou 3 critères mineurs 	
--	---	--

<p style="text-align: center;">SEdk (SED cyphoscoliotique)</p> <p style="text-align: center;">Prévalence inconnue</p> <p style="text-align: center;">TAR</p>	<p>Critères diagnostiques majeurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hypotonie musculaire congénitale - Cyphoscoliose congénitale ou de survenue précoce (progressive ou non progressive) - Hypermobilité articulaire généralisée avec luxations / sublaxations (épaules, hanches, genoux en particuliers) <p>Critères diagnostiques mineurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Une hyperextensibilité cutanée - Peau avec tendance à faire des contusions - Rupture ou anévrisme d'une artère de moyen calibre - Ostéopénie / ostéoporose - Sclérotiques bleues - Hernie ombilicale ou inguinale - Déformation du thorax - Habitus marfanoïde - Pieds en varus équin - Troubles de la réfraction : myopie, hypermétropie - Critères mineurs spécifiques du gène impliqué : <i>PLOD1</i> (fragilité cutanée, cicatrisation difficile et atrophique ; fragilité des sclérotiques et oculaire ; microcornée ; dysmorphie faciale) ; <i>FKBP14</i> (surdité congénitale mixte, de transmission ou de conduction ; hyperkératose folliculaire ; atrophie musculaire ; diverticules de la vessie) <p>Le diagnostic suggérant un type cyphoscoliotique nécessite au minimum :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hypotonie musculaire congénitale + cyphoscoliose congénitale ou de survenue précoce - Soit hypermobilité articulaire généralisée associée ou non avec 3 critères mineurs 	<p style="text-align: center;"><i>PLOD1, FKBP14</i></p>
---	---	---

<p style="text-align: center;">BCS (Brittle Cornea Syndrome)</p> <p style="text-align: center;">Prévalence inconnue</p> <p style="text-align: center;">TAR</p>	<p>Critères diagnostiques majeurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Cornée fine avec ou sans rupture (épaisseur centrale de la cornée souvent < 400µ) - Kératocône progressif d'apparition précoce - Kératoglobe progressif d'apparition précoce - Sclérotiques bleues <p>Critères diagnostiques mineurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Énucléation ou cicatrice cornéenne résultant d'une rupture antérieure - Perte progressive de la profondeur du stroma cornéen notamment dans la cornée centrale - Myopie importante avec une longueur axiale normale ou modérément augmentée - Décollement de rétine - Surdit�e souvent mixte de conduction et de transmission avec atteinte plus s�ev�ere des hautes fr�equences (audiogramme « en pente » pour les sons purs) - Membrane tympanique hypercompliant�e - Dysplasie d�evoloppementale de la hanche - Hypotonie dans l'enfance (mod�er�ee si pr�esente) - Scoliose - Arachnodactylie - Hypermobilit�e des articulations distales - Pieds en varus �equin, hallux valgus - Contracture mod�er�ee des doigts (particulierement du 5�eme) - Peau transparente, douce, velout�ee <p>Le diagnostic sugg�erant un Brittle Cornea Syndrome n�ecessite au minimum :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Corn�ee fine avec ou sans rupture (�epaisseur centrale de la corn�ee < 100µ) - ET : Soit au moins un autre crit�ere majeur et/ou 3 crit�eres mineurs 	<p style="text-align: center;"><i>ZNF469, PRDM5</i></p>
---	---	---

<p style="text-align: center;">SEDsp SED spondylodysplasique</p> <p style="text-align: center;">Prévalence inconnue</p> <p style="text-align: center;">TAR</p>	<p>Critères diagnostiques majeurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Petite taille (qui se majore pendant l'enfance) - Hypotonie musculaire (allant de la forme congénitale sévère à une forme plus tardive modérée) - Membres incurvés <p>Critères diagnostiques mineurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hyperextensibilité de la peau, peau douce, molle, transparente et fine - Pieds en varus équin - Retard de développement moteur - Ostéopénie - Retard de développement cognitif - Critères spécifiques du gène <i>B4GALT7</i> : synostose radio-ulnaire ; contracture bilatérale de l'épaule ou mouvement limité de l'épaule, hypermobilité articulaire généralisée, pli palmaire transverse unique, signes craniofaciaux caractéristiques, signes radiologiques caractéristiques, hypermétropie sévère, opacité cornéenne - Critères spécifiques du gène <i>B3GALT6</i> : cyphoscoliose (congénitale ou précoce, progressive) ; hypermobilité articulaire généralisée ou limitée aux articulations distales avec luxations articulaires ; contractures articulaires (congénitales ou progressives, notamment des mains) ; doigts particuliers (minces, effilés, arachnodactylie, avec de larges phalanges distales), pieds en varus équin, signes crânio-faciaux caractéristiques, décoloration des dents, dents dysplasiques, signes radiologiques caractéristiques, ostéoporose avec de multiples fractures spontanées, anévrisme de l'aorte ascendante, hypoplasie pulmonaire, pathologie restrictive du poumon - Critères spécifiques du gène <i>SLC39A13</i> : yeux protubérants avec sclérotiques bleues ; mains avec paumes ridées, atrophie des éminences thénars et doigts effilés, hypermobilité des articulations distales, signes radiologiques caractéristiques <p>Le diagnostic suggérant un type spondylodysplasique nécessite au minimum :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Petite taille associée à une hypotonie musculaire - Anomalies radiologiques caractéristiques et au moins 3 critères mineurs (généraux ou spécifiques) 	<p style="text-align: center;"><i>B4GALT7, B3GALT6, SLC39A13</i></p>
---	---	--

<p style="text-align: center;">SEDmc (SED musculocontractur al)</p> <p style="text-align: center;">Prévalence inconnue</p> <p style="text-align: center;">TAR</p>	<p>Critères diagnostiques majeurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Contractures multiples congénitales, caractéristiques avec des contractures en adduction / flexion et/ou pieds en varus équin - Signes crânio-faciaux caractéristiques évidents à la naissance ou dans la petite enfance - Signes cutanés caractéristiques incluant l'hyperextensibilité cutanée, la capacité à faire facilement des contusions, une fragilité cutanée avec des cicatrices atrophiques, paumes plus ridées <p>Critères diagnostiques mineurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Luxations chroniques ou récidivantes - Déformations du thorax (plat, pectus excavatum) - Déformations vertébrales (scoliose, cyphoscoliose) - Doigts particuliers (fins, effilés, cylindriques) - Déformations progressives des pieds - Grandes hématomas sous-cutanés - Diverticules coliques - Pneumothorax ou hémopneumothorax - Néphrolithiase ou cystolithiase - Hydronéphrose - Cryptorchidie - Strabisme - Troubles de réfraction : myopie, astigmatisme - Glaucome, pression intraoculaire élevée <p>Le diagnostic suggérant un type musculocontractural nécessite au minimum :</p> <ul style="list-style-type: none"> - À la naissance ou dans la petite enfance : contractures congénitales multiples et signes craniofaciaux caractéristiques - À l'adolescence et à l'âge adulte : contractures congénitales multiples et signes cutanés caractéristiques 	<p><i>CHST14, DSE</i></p>
<p style="text-align: center;">SEDm (SED myopathique)</p> <p style="text-align: center;">Prévalence inconnue</p> <p style="text-align: center;">TAD ou TAR</p>	<p>Critères diagnostiques majeurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hypotonie musculaire congénitale et/ou atrophie musculaire qui s'améliore avec l'âge - Contractures des articulations proximales (genou, hanche, épaule) - Hypermobilité des articulations distales <p>Critères diagnostiques mineurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Peau douce, molle - Cicatrisation atrophique - Retard de développement moteur - Myopathie à la biopsie musculaire <p>Le diagnostic suggérant un type myopathique nécessite au minimum :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Hypotonie musculaire congénitale et/ou atrophie musculaire qui s'améliore avec l'âge - Soit un autre critère majeur et/ou trois critères mineurs 	<p><i>COL12A1</i></p>

<p>SEDp (SED périodontal)</p> <p>Prévalence inconnue</p> <p>TAD</p>	<p>Critères diagnostiques majeurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Parodontite sévère de survenue précoce (enfance ou adolescence) - Détachement gingival - Plaques pré-tibiales - Histoire familiale de parents au 1^{er} degré remplissant les critères cliniques <p>Critères diagnostiques mineurs :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Contusions faciles - Hypermobilité articulaire principalement au niveau distal - Hyperextensibilité et fragilité cutanée - Cicatrisation anormale (atrophique ou large) - Risque augmenté d'infections - Hernies - Signes faciaux marfanoïdes - Acrogéria - Vascularisation proéminente <p>Le diagnostic suggérant un type parodontal nécessite au minimum :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Parodontite sévère de survenue précoce (enfance ou adolescence) ou détachement gingival - Au moins 2 autres critères majeurs et un critère mineur 	<p><i>C1R, C1S</i></p>
--	---	------------------------