

1. Liste des abréviations	5
2. Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins	7
3. Définition et classification, critères diagnostiques, diagnostics différentiels et aspects génétiques des syndromes d'Ehlers-Danlos Non Vasculaires (SED NV)	8
3.1. Définition	8
3.2. Classification internationale 2017 des 13 types : critères diagnostiques et aspects génétiques	8
3.3. Principaux diagnostics différentiels du SED de type hypermobile (SEDh)	20
3.4. Indication des tests génétiques / Place et apport de la biopsie cutanée	21
3.5. Annonce diagnostique et accompagnement psychologique	21
3.6. Conseil génétique, place du diagnostic prénatal et du diagnostic préimplantatoire	22
4. Prise en charge du retentissement physique des SED NV en rhumatologie, médecine interne, médecine physique et de réadaptation et neurologie - Aspects sociaux	22
4.1. Bilan d'exploration médical (biologie, radiologie et examens complémentaires, kinésithérapie, ergothérapie)	22
4.2. Prise en charge en Médecine Physique et de Réadaptation - Kinésithérapie, ergothérapie, psychomotricité	23
4.3. Prise en charge rhumatologique	23
4.4. Prise en charge en neurologie et psychiatrie	24
4.4.1. <i>Prise en charge des troubles neurologiques des SED NV</i>	24
4.4.2. <i>Prise en charge des troubles psychiatriques des SED</i>	24
4.5. Aspects sociaux (scolarité, insertion professionnelle, place des aidants, aides existantes, évaluation du handicap, recommandations médico-sociales)	24
5. Douleur et fatigue chroniques	25
5.1. Évaluation de la douleur	25
5.2. Prise en charge médicamenteuse selon le type de douleur	26
5.3. Fatigue chronique (2,28,39,83,91)	27
6. Prise en charge des atteintes cutanées	27
6.1. Généralités sur les atteintes cutanées des SED NV (points communs)	27
6.2. SED de type classique (SEDC)	27
6.3. SED de type hypermobile (SEDh)	27
6.4. Autres SED NV	27
6.4.1. <i>SED dermatosparaxis</i>	27
6.4.2. <i>SED parodontal</i>	28
6.4.3. <i>SED musculocontractural (SEDmc) et SED classic-like (SEDcl)</i>	28
6.5. Prise en charge	28
7. Prise en charge du retentissement fonctionnel du SED NV	29
7.1. En orthopédie	29
7.1.1. <i>Prise en charge médicale</i>	29
7.1.2. <i>Prise en charge chirurgicale</i>	30
7.1.2.1. Particularités des SED NV	30
7.1.2.2. Techniques préconisées (50,103,106,107)	30
7.1.2.3. Complications et pronostic	31

7.2.	En ophtalmologie	32
7.2.1.	<i>Prise en charge médico-chirurgicale</i>	32
7.2.2.	<i>Prise en charge paramédicale</i>	33
7.3.	Au niveau ORL et odontologique	33
7.3.1.	<i>Manifestations ORL et odontologiques des SED NV</i>	33
7.3.2.	<i>Prise en charge et suivi des patients</i>	34
7.4.	Au niveau cardio-vasculaire et pulmonaire	35
7.4.1.	<i>Cardio-vasculaire</i>	35
7.4.1.1.	Description des anomalies	35
7.4.1.2.	Explorations et prise en charge recommandées	36
7.4.1.3.	Prise en charge chirurgicale	36
7.4.2.	<i>Au niveau pulmonaire</i>	37
7.4.2.1.	Description des anomalies	37
7.4.2.2.	Explorations recommandées et prise en charge	37
7.5.	Au niveau gastroentérologique	38
7.5.1.	<i>Prise en charge médicale</i>	38
7.5.2.	<i>Prise en charge paramédicale</i>	38
7.5.3.	<i>Prise en charge chirurgicale</i>	39
7.5.3.1.	Anesthésie/réanimation	39
7.5.3.2.	Particularités des SED NV pour la chirurgie	39
7.5.3.3.	Complications	39
7.6.	Au niveau de l'appareil urinaire	39
7.6.1.	<i>Examen clinique</i>	39
7.6.2.	<i>Explorations et prise en charge</i>	40
7.6.3.	<i>Suivi des patients</i>	40
7.7.	En gynécologie et obstétrique	40
7.7.1.	<i>Prise en charge gynécologique médicale</i>	40
7.7.2.	<i>Prise en charge chirurgicale</i>	40
7.7.2.1.	Anesthésie / réanimation	40
7.7.2.2.	Anesthésie et techniques chirurgicales	40
7.7.3.	<i>Prise en charge obstétricale</i>	41
7.7.3.1.	Suivi de grossesse	41
7.7.3.2.	Accouchement	41
7.7.3.3.	Post accouchement	42
7.7.4.	<i>Consultation pré-conceptionnelle</i>	43
8.	Urgence, anesthésie et réanimation	43
8.1.	Identifications des différents types de SED NV	43
8.2.	Aspects spécifiques, particularités de la prise en charge d'un patient SED	43
8.3.	PEC d'une plaie, risque de saignement et aspects hématologiques	44
8.4.	PEC des complications articulaires aux urgences, particularités dans les SED NV et prise en charge antalgique	45
8.5.	Autres urgences	45
9.	Accompagnement des patients	45

9.1. Éducation thérapeutique du patient (ETP)	45
9.2. Réseaux de soins	45
9.3. Réseaux associatifs	47
10. Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles	48
11. Annexe 2. Liste des participants	53
12 Annexe 3. Critères diagnostiques pour le syndrome d'Ehlers-Danlos Hypermobile (SEDh) : checklist destinée aux médecins de toutes spécialités afin d'être en mesure de diagnostiquer un SEDh	56
13. Annexe 4. Exemple d'ordonnance de kinésithérapie	58
14. Annexe 5. Fiche clinique SED	59
15. Annexe 6. Aides sociales aux personnes handicapées	61
16 Références bibliographiques	63

1. Liste des abréviations

AG	Anesthésie générale
AINS	Anti-Inflammatoire Non Stéroïdien
AVK	Antivitamines K
BAV	Bloc auriculo-ventriculaire
BUT	Mesure du temps de rupture du film lacrymal (break-up time)
CETD	Centre d'Étude et de Traitement de la Douleur
CNSA	Caisse nationale pour l'autonomie
CPDPN	Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal
CPK	Créatine phosphokinase
CRP	Protéine C réactive
CRPus	Protéine C réactive ultra-sensible
DDAVP	Vasopressine désamino-delta-D-arginine
DPI	Diagnostic Préimplantatoire
DPN	Diagnostic Prénatal
ECBU	Examen Cytobactériologique des Urines
ECR	Essai Comparatif Randomisé
ECG	Électrocardiographie
EMG	Électromyogramme
EVA	Échelle Visuelle Analogique
FAN	Facteurs Anti-Nucléaires
FEVG	Fraction d'Éjection du Ventricule Gauche
HAS	Haute Autorité de Santé
HBPM	Héparine de Bas Poids Moléculaire
HLAB27	Human Leucocyte Antigen B27
HTA	Hypertension Artérielle
IAA	Instabilité atlanto-axiale
ICC	Instabilité Crânio-cervicale
IPP	Inhibiteurs de la Pompe à Protons