

Le SED, qu'est-ce que c'est ?

La définition médicale

Afin d'être précis et clair, nous vous proposons de découvrir les éléments de définition du SED qui ont été rédigés par le Professeur Hamonet, que nous remercions pour son engagement et sa persévérance dans l'accompagnement des patients SED. Nous vous présentons les points majeurs extraits de son article sur le sujet mais vous pouvez retrouver l'intégralité de cet article en cliquant sur le lien en fin de page.

Le Syndrome (ou maladie) d'Ehlers-Danlos est l'expression clinique d'une atteinte du tissu conjonctif (80% environ des constituants d'un corps humain), d'origine génétique, touchant la quasi-totalité des organes, ce qui explique la richesse de sa symptomatologie qui surprend les médecins alors qu'elle constitue, en soi, un argument diagnostique très fort, témoignant du caractère diffus des lésions.

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 cutanés, les médecins ont retenu la présence d'une peau fragile, hémorragique et étirable d'une part, et d'une mobilité articulaire excessive d'autre part. C'est à ces deux éléments cliniques que l'on a longtemps réduit la description. Leur absence, fréquente pour l'étirabilité, plus rare pour l'hypermobilité, conduit encore très souvent des médecins, mal informés, à éliminer un diagnostic, pourtant évident par ailleurs. **Dans la symptomatologie très diversifiée et variable de cette maladie l'absence d'un signe ne permet pas d'éliminer le diagnostic.**

L'impression générale qui ressort, jusqu'à maintenant, à l'écoute du discours médical, c'est la notion de la bénignité de ce syndrome, plutôt perçue par les médecins comme une curiosité de la Nature. La réalité est tout autre. Si la majorité des formes a une symptomatologie modérée, dans d'autres cas, le syndrome d'Ehlers-Danlos apparaît comme une maladie qui peut être, à certains moments de la vie, très handicapante. Elle est alors à l'origine de souffrances importantes et d'exclusions sociales.

Non seulement, la nature et le groupement des symptômes rencontrés chez ces patients ne sont pas identifiés par les médecins mais, de surcroît, ils sont, ainsi que les situations de handicap qui en découlent, « intermittents ».

On comprend alors qu'à côté de la méconnaissance par le corps médical, vienne s'ajouter l'incompréhension, parfois accusatrice, de l'entourage. Tout ceci contribue à isoler, à culpabiliser, ces patients qui ne comprennent plus ce qui leur arrive. Ceci est encore aggravé

par le fait de percevoir leur propre corps différemment depuis leur naissance et de manquer de références entre ce que la médecine définit comme un état *normal* ou un état pathologique. Il en résulte une très grande sous-estimation des souffrances et de l'état fonctionnel réel.

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 : la découverte de cas familiaux identiques dans la famille. La transmission, à l'exception de formes rarissimes, est autosomique et donc indépendante du sexe.

Le diagnostic est trop souvent tardif entraînant des décisions thérapeutiques inappropriées, chirurgicales notamment, et des orientations sociales inadéquates. **Le diagnostic se fait seulement, aujourd'hui, sur les données cliniques.**

Il est relativement facile s'il est orienté par la connaissance d'un ou plusieurs autres cas dans la famille.

Nous considérons que les **signes suivants sont les plus évocateurs et permettent, à eux seuls d'étayer fermement le diagnostic :**

La **FATIGUE**, les **DOULEURS** diffuses, variables et rebelles aux médicaments antalgiques, **L'HYPERMOBILITE ARTICULAIRE**, La **FRAGILITE CUTANEE**, Les **SAIGNEMENTS** (ecchymoses surtout, épistaxis, métrorragies, gingivorragies, plaies hémorragiques...), Les troubles de la **proprioception et du schéma corporel**, les Manifestations digestives (**Constipation** surtout et **Reflux gastro-oesophagiens**).

D'autres manifestations, par leur regroupement, viennent renforcer la conviction diagnostique mais, surtout doivent être regroupées dans le syndrome pour éviter des errances inutiles et des rejets médicaux toujours traumatisants : la **DYSURIE**, les **MANIFESTATIONS BRONCHIQUES** (essoufflement, pseudo crises d'asthme), les manifestations ORL (acouphènes hypoacusies, hyperacusies), les manifestations visuelles (fatigue surtout) mais aussi les troubles du **SOMMEIL**.

Il est évident, pour ceux qui en ont l'expérience devant une association évocatrice : une fatigue intense, douleurs (péri articulaires, musculaires, cutanées des membres, du cou, du dos pouvant être très intenses, augmentées par les appuis, les mouvements, imposant des changements de position, des étirements fréquents) difficiles à calmer par les antalgiques même puissants, des hypermobilités articulaires avec subluxations (épaules, doigts, coudes, genoux, hanches) et « *pseudo entorses* » fréquentes (l'étirabilité des ligaments ne permet pas leur rupture dans la majorité des cas), luxations ou subluxations (épaules, rotules, doigts, hanches, tendons péroniers latéraux), troubles proprioceptifs avec heurts d'obstacles; chutes et lâchage d'objets (« *maladresse* ») peau fine, douce, étirable et fragile (ecchymoses et érosions cutanées faciles, cicatrisation lente, vergetures abondantes), douleurs et luxations des articulations temporo-mandibulaires, inflammation gingivale, fragilité dentaire,

orientation dentaire anarchique, constipation, douleurs et ballonnements abdominaux, reflux gastro-oesophagiens, vomissements faciles, brûlures et lourdeurs d'estomac, calculs vésiculaires, dysurie avec perte de la sensation de vessie pleine et de besoin, incontinence, frilosité, troubles de la circulation de retour (syndrome de Raynaud, extrémités glacées, fièvres inexplicables, troubles du rythme cardiaque sans gravité le plus souvent, hypotension, manifestations bronchiques avec essoufflement et crises asthmatiformes, blocages respiratoires et douleurs thoraciques parfois localisées à la base du thorax (souffrance du diaphragme ?).

La difficulté du diagnostic est que chacun de ces symptômes et signes pris isolément est fréquent, pour ne pas dire banal, évoquant plutôt un mal-être, si fréquent à notre époque, qu'une maladie où pourrait être rattaché à une autre étiologie, où trouver une explication normalisante banale ce qui explique les errances diagnostiques parfois très longues.

Pour compliquer encore les choses ces symptômes sont variables dans le temps, présente dans l'enfance, l'hypermobilité peut s'atténuer à l'âge adulte (le grand écart n'est plus possible, par exemple), il en est de même de l'asthme parfois, par contre, des troubles proprioceptifs, quasi absents dans l'enfance, peuvent s'exprimer à l'âge adulte, ainsi que des troubles diffus du schéma corporel. Ce qui compte c'est que les signes évocateurs aient existé à un moment ou à l'autre de la vie de la personne pour avoir une signification diagnostique.

Il faut savoir aussi que la symptomatologie varie par ce que nous appelons des « crises » et non des « poussées » (ce n'est pas une maladie « dégénérative »), sous l'influence de facteurs exogènes (climatiques, traumatismes, environnement aqueux) ou endogènes dont l'étude peut nous apporter beaucoup pour comprendre le mécanisme déclenchant des symptômes, « protéger » les personnes concernées et, mieux encore renverser les effets de ces facteurs déclenchant pour revenir à un état d'équilibre sans douleur et sans fatigue et sans dérèglement de la proprioception.

C'est leur regroupement et précisément cette évolution, en apparence « chaotique » qui est particulièrement évocateur.

C'est un diagnostic souvent difficile, surtout dans les formes frustes présentant des manifestations d'apparence banales (douleurs diffuses, fatigue, constipation...).

C'est un diagnostic encore trop tardif par méconnaissance de la part du corps médical.

Les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos ont un corps hyper-réactif à la douleur, bien des sensations tactiles ou des organes profonds étant perçus sur un mode douloureux tout comme si ce corps « était à vif » ? Le simple fait de devoir exercer des tractions ou des pressions sur les moyens d'union des articulations génère des sensations reçues comme des souffrances souvent intolérables justifiant la recherche de positions extrêmes (« contorsions antalgiques »), compte-tenu de la liberté des articulations.

Les effleurements, les chocs par inadvertance sont une souffrance, marcher est douloureux, vivre et exister est douloureux. Les enfants, souvent initiés tôt à supporter ce corps algogène, souffrent souvent en considérant que c'est naturel d'avoir mal quand on bouge par exemple. Cet excès des réactions sensorielles existe à d'autres niveaux : auditif avec une sensibilité auditive exacerbée ou excessive (intolérance au bruit, acouphènes très fréquents), Il en est ainsi également pour l'odorat.

Le corps est silencieux, semble vide et n'exprime pas, ne prévient pas d'un danger de chute par exemple, il est perçu par beaucoup comme extérieur à elles-mêmes, ne leur appartenant pas, voire comme un segment paralysé ou robotisé. En effet, les sensations corporelles internes ou externes ne parviennent pas ou sont déformées et trompeuses. Les chutes sont fréquentes, majorées dans le noir. Il existe dans ce syndrome d'authentiques troubles proprioceptifs.

Téléchargez l'intégralité de l'article du Professeur Hamonet : [le-site-du-professeur-claude-hamonet-article- -le-syndrome-dehlers-danlos](#)

Les manifestations les plus communément rencontrées :

La fatigue est, avec la douleur, le symptôme qui domine le syndrome et qui évolue de pair avec elle lors des crises. Elle est souvent présente dès le lever, Plus marquée en fin de journée. Elle s'accroît à l'occasion d'accès qui peuvent se traduire par de la somnolence brutale. Elle crée un état de pénibilité dans tous les actes de la vie courante, majorée par les douleurs, les instabilités articulaires et l'essoufflement. (La vitamine C, le Lévocarnil, le percussionnaire, l'oxygénothérapie peuvent contribuer à l'atténuer).

Les migraines sont souvent mentionnées par les patients.

Il n'y a pas de paralysie mais les muscles fonctionnent dans de mauvaises conditions du fait de l'élasticité des tendons, des cloisons intermusculaires, de la mobilité articulaire excessive et des troubles proprioceptifs qui rendent le mouvement incertain et dispendieux en consommation d'énergie au niveau musculaire. Les nerfs superficiels, mal protégés par des parties molles « *trop molles* », sont menacés de compressions responsables de paralysies le plus souvent incomplètes, en tout cas transitoires.

Voici les manifestations les plus communément rencontrées :

- Cutanées (signes de fragilité cutanée, distension, hyperesthésie cutanée),
- Hémorragiques par fragilité tissulaire (ecchymoses ; gingivorragies, épistaxis, ménorragies),
- Articulaires (hypermobilité, entorses, subluxations et luxations, scoliose),

- Proprioceptives (diminution ou perte du sens de positionnement du corps, maladresses, pseudo-paralysies, chutes)
- Digestives (constipation, douleurs abdominales, reflux gastro-oesophagien),
- Respiratoires (dyspnée spontanée ou à l'effort, bronchites),
- Cardio-vasculaire (tension basse, fuites valvulaires, anévrismes ou ruptures artérielles
contre-indiquant formellement les manipulations cervicales),
- Neurovégétatifs (frilosité, troubles vaso-moteurs, sudations, fièvres isolées, migraines.),
- ORL (hypo et/ou hyperacousie, acouphènes, vertiges hyperosmie),
- Bucco-dentaires (douleurs et subluxations ou luxations des ATM, altérations dentaires, atteintes gingivales),
- Ophtalmologiques (fatigue visuelle, troubles de la convergence),
- Vésico-sphinctériennes (rétention vésicale chronique avec miction par regorgement, perte ou diminution du besoin, incontinence, infections urinaires),
- Génito-sexuelles (dyspareunie, frigidité, fausses couches, accouchements difficiles),
Neuropsychologiques (troubles de la mémorisation, de l'attention, de l'organisation, de l'orientation)