

Le syndrome a été initialement remarquablement décrit, à partir d'une seule observation, d'un étudiant en Droit, présentée par Edvard Ehlers, à la Société danoise de Dermatologie le 15 décembre 1900. Il a malheureusement été réduit (ou presque), quelques années plus tard, (1908) par Henri-Alexandre Danlos, à un étirement excessif de la peau, encore considéré, à tort, par certains comme étant un signe nécessaire au diagnostic, alors qu'il est inconstant.

En fait, le syndrome d'Ehlers Danlos apparaît aujourd'hui comme une affection génétique à expression polymorphe du tissu conjonctif par altérations du collagène, transmise le plus souvent sur le mode autosomique dominant.

C'est ce polymorphisme de la symptomatologie qui permet le diagnostic puisqu'il est l'expression d'une origine commune des manifestations cliniques : la modification de la structure du tissu conjonctif qui est moins épais, plus fragile et qui a perdu son élasticité. C'est aussi ce polymorphisme qui conduit souvent à des diagnostics erronés du fait d'un regroupement symptomatique inapproprié. C'est ainsi que ces patients sont souvent identifiés comme ayant une fibromyalgie, une maladie neurologique (sclérose en plaque notamment), rhumatismale (pelvi spondylite, polyarthrite, fibromyalgie surtout), digestive (Crohn, maladie coeliaque), respiratoire (asthme) et bien souvent, devant la négativité des bilans radiologiques et biologiques et l'intensité des symptômes de « *psychiatriques* ».

Ces mauvaises orientations ne sont pas anodines car ces patients sont fragiles et certains gestes diagnostics (ponction lombaire, avec risque de brèche méningée, certaines endoscopies) ou thérapeutiques (chirurgie orthopédique ou viscérale, manipulations surtout cervicales) peuvent avoir des conséquences sévères.

La qualification de maladie rare est probablement à revoir. En effet, un seul médecin dans une Maison départementale des personnes handicapée qui a été formé à ce syndrome, a dépisté, dans le cadre de son activité, 18 cas en 5 ans, la plupart diagnostiqués comme étant des personnes avec une fibromyalgie.

Par contre, il s'agit bien d'une maladie orpheline parce que quasiment ignorée par le corps médical.

Le diagnostic est seulement clinique, il n'y pas de test biologique, histologique ou génétique à l'exception des très rares formes dites « *vasculaires* ».

Il se fait sur les éléments suivants, que nous avons classés en 3 groupes, en nous basant sur notre expérience acquise par l'examen que nous avons personnellement effectué et l'observation, de plus de 600 personnes chez lesquelles ce diagnostic a été posé. Ceci pour clarifier une séméiologie riche et complexe.

I - Les signes principaux (les chiffres fournis sont établis sur une population de 455 personnes avec un Syndrome d'Ehlers-Danlos)

- 1 - les douleurs diffuses (98 %) péri articulaires, musculaires, abdominales, génitales, variables et volontiers rebelles aux antalgiques, même puissants.
- 2 - la fatigue et les troubles de la vigilance (95%) avec accès de somnolence et sensations d'épuisement, même au réveil
- 3 - l'hypermobilité des articulations (96%) qui n'est pas toujours spectaculaire et diminue avec l'âge
- 4 - la fragilité de la peau (97%) qui peut prendre divers aspects : excoriations fréquentes, retard et troubles de cicatrisation, vergetures
- 5 - Le syndrome hémorragique (90%) dominé par la survenue quasi spontanée d'ecchymoses et hématomes, les gingivorragies, les épistaxis, les règles très abondantes, des saignements bronchiques ou digestifs.
- 6 - les troubles proprioceptifs (98%) avec difficultés de perception du corps et de contrôle des mouvements qui s'expriment par des subluxations, confondues parfois avec des entorses, des dérobements du pas, des heurts d'objet ou de personnes (les encadrements de porte, en particulier : « *signe de la porte* »), des chutes, des maladresses (chute d'objets), des tableaux pseudo paralytiques et/ou d'ignorance d'une partie du corps.
- 7 - la constipation (70%) qui peut être opiniâtre et aboutir à des états occlusifs.
- 8 - les reflux gastro oesophagiens (73%) avec leur cortège de conséquences sur les voies aériennes
- 9 - la dyspnée (82%) survenant pour des efforts peu importants perturbant la voix.
- 10 - des sensations de blocages respiratoires (56) survenant inopinément.

Un autre élément diagnostic de poids est la constatation de cas identiques dans la famille.

II- les signes accessoires

Nous les avons souvent rencontrés chez les patients ayant un syndrome d'Ehlers Danlos, ils contribuent, par leur présence, et leur nombre au diagnostic :

- 1 - les migraines, 2- Les troubles du sommeil. 3 - la scoliose, 4 - l'hyperétirabilité de la peau, 5 - l'hyperesthésie cutanée, 6 - la frilosité, 7 - les crises sudorales, 8 - les fièvres inexplicables, 9 - les troubles vasomoteurs et de la circulation de retour (Syndrome de Raynaud, lourdeur des jambes, œdèmes, bouffées de chaleur), 10 - les palpitations et accélération inopinées du rythme cardiaque, 11 - l'hypotension artérielle, 12 - le ballonnement abdominal, 13 - La dysurie, 14 - les douleurs et/ou subluxations des ATM, 15 - les altérations des gencives (rétraction, douleurs), 16 - les hypoacusies habituellement transitoires, 17 - l'hyperacousie, 18 - les acouphènes, 19 - les vertiges positionnels, 20 - la myopie, 21 - la fatigue visuelle, 22 - les bronchites à répétitions, 23 - les fausses couches, 24 - les accouchements difficiles, 25 - les difficultés neuropsychologiques (mémoire de travail, attention, concentration, fonctions exécutives, orientation).