

# Colloque international Syndrome d'Ehlers-Danlos



3ème Edition – Paris, 25 mars 2017



## Du diagnostic au traitement du Syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) : Etat des lieux

Compte-rendu de l'association SED1+

Préambule :

220 personnes étaient attendues pour cette manifestation, ce qui démontre l'intérêt porté au SED, au delà des patients présents, par de nombreux professionnels de santé de spécialités variées.

Il y avait "du beau monde" dans les intervenants, ce qui démontre là aussi l'intérêt porté aux recherches par le monde médical et la qualité des interventions et enseignements retirés de cette journée de rencontre internationale.

Malheureusement le Dr Castori (qui a participé à l'établissement de la nouvelle nomenclature) n'a pu être présent. Mais nous avons eu la chance d'avoir les Professeurs Graham, Bravo, le Docteur Chopra pour l'international, entre autres.

Les interventions étaient très rapides (15mn en moyenne) et cela était parfois bien frustrant pour nous qui étions avides de nombreuses informations, mais nous n'avions qu'une journée devant nous pour aborder un sujet à la fois vaste et complexe !

Nous espérons que ces informations vous seront utiles, à vous comme à vos soignants et à votre entourage.

*Ce compte rendu est établi par des patients, non professionnels de santé, sur la base de leur prise de notes au cours du colloque. Il ne peut donc constituer un document médical en tant que tel.*

*Nous remercions les membres de l'association SED1+ (toutes régions confondues !) présents au colloque pour la précision des notes prises et le travail de synthèse réalisé, qui ont permis d'établir ce compte rendu.*

# 1ère partie : Les critères du diagnostic, de l'étendue des atteintes et des conséquences sociales

Modérateur : Pr. Rodney Grahame (University College London)

## ➤ LA NOUVELLE CLASSIFICATION

Marco Castori (Hôpital San Camillo-Forlanini, Rome)

En l'absence du **Dr Castori** (génétique, Italie), malheureusement indisponible, le Docteur **Isabelle Brock** nous a présenté la nouvelle classification issue du symposium de New York de 2016 avec le rappel important et capital que **le diagnostic est et reste bien CLINIQUE.**

Le Docteur Brock a rappelé qu'il existe plusieurs syndromes génétiques pouvant engendrer de l'hypermobilité articulaire mais que tous ne sont pas le SED. Il existe d'autres pathologies telles que la myopathie, la trisomie 21 qui peuvent également engendrer cela. Etre hypermobile ne veut pas dire être SED, il faut également d'autres points de diagnostic. Et il existe aussi de l'hypermobilité symptomatique qui peut être présente sans syndrome connu.

**La nouvelle grille de classification est basée sur 3 critères**, chaque critère étant lui même composé de réponses à plusieurs questionnaires. Pour le H-EDS (SED hypermobile), les 3 nouveaux critères vont se combiner et le SED devient ainsi un spectre. Pour arriver au diagnostic il faut recueillir toutes les informations et étudier le spectre ainsi obtenu.

Par exemple, le critère 1 est lui même composé de 3 "questions" :

- sur l'hypermobilité : le score de Beighton a été "adapté" en fonction de l'âge des patients, compte tenu de ce que nous avons appris depuis une vingtaine d'années. Ainsi, le score est considéré comme positif

- pour les enfants en cas de score supérieur à 6 sur 9,
- pour les moins de 50 ans en cas de score supérieur ou égale à 5 sur 9,
- pour les plus de 50 ans en cas de score supérieur ou égale à 4 sur 9.

- et/ou : seront considérés comme H-EDS les patients ayant plus de 2 réponses positives sur les 5 points considérés.

- et/ou : une hypermobilité qui ne s'inscrit pas dans le score de Beighton par exemple.

=> c'est la combinaison des informations recueillies par le biais du critère 1, plus celles du critère 2 (il faut au moins y trouver la combinaison de deux des trois lettres de classement (A/B/C)) ainsi que de celles du critère 3 qui permettra d'aboutir au diagnostic.

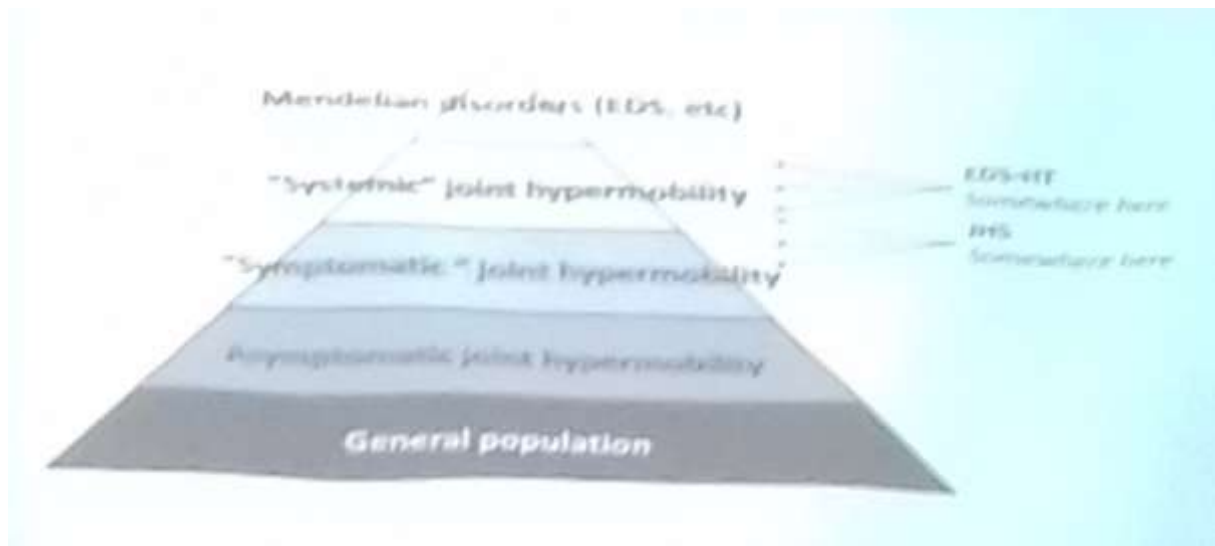
**Nous devons désormais parler du H-EDS** (pour le SED hypermobile) et de HSD pour le spectre de désordres hypermobiles.

Le spectre HSD va de l'Asymptomatic JH (hypermobilité articulaire) pour les personnes ayant une hypermobilité n'entraînant aucun autre symptôme jusqu'au H-EDS. Entre les deux, il y a d'autres phénotypes :

- P-HSD = périphérique (seulement les mains, ou seulement les pieds...);
- L-HSD = localisé (limité à des articulations simples);
- H-HSD = historique (avec un beighton négatif...);
- G-HSD = généralisé (avec diagnostic différentiel à faire avec le H-EDS).

Les HSD peuvent être atteints plus sévèrement que les H-EDS, cela n'a rien à voir avec la sévérité.

La comorbidité (dysautonomie, troubles digestifs...) est reconnue dans la nouvelle classification mais comme complications du H-EDS. Il y a encore besoin de recherches épidémiologiques pour pouvoir (et savoir) inclure la comorbidité dans la classification ; ils espèrent que ce sera possible lors du symposium international de Gand en 2018. Cette co-morbidité est à traiter absolument, il ne faut pas seulement traiter les problèmes énumérés dans la classification brute.



En conclusion, il fallait une nouvelle classification pour intégrer toutes les découvertes réalisées depuis 20 ans.

En exclusion d'autres maladies génétiques, on regarde alors s'il s'agit d'une H-EDS ou un spectre du désordre de l'hypermobilité.

**Quel que soit le diagnostic, tout le monde a droit  
à la prévention et au traitement.**

## ➤ VALIDATION D'UNE GRILLE DE DIAGNOSTIC CLINIQUE POUR LE SED HYPERMOBILE.

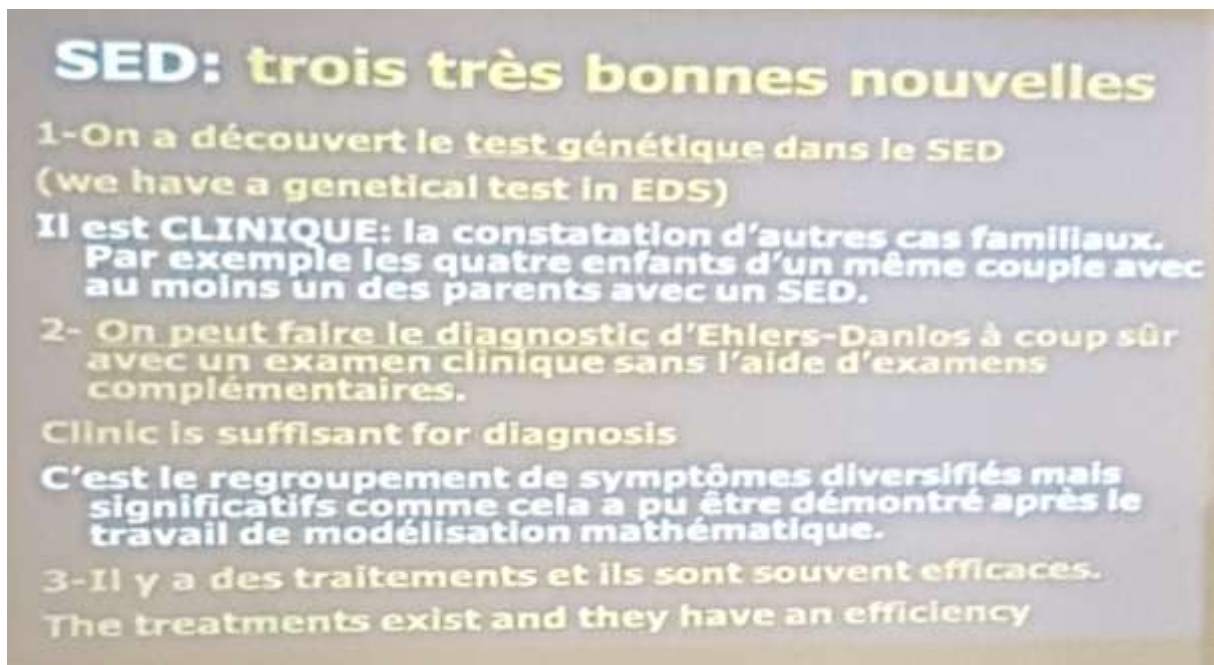
Claude Hamonet (Université Paris-Est Créteil)

Le Professeur Claude Hamonet (médecin physique et réadaptation, France) a présenté la nouvelle échelle somato-sensorielle ECSS-62, dont l'article de présentation a été mis en ligne sur le site de l'Académie de médecine et devrait, selon le Professeur, être publié sous peu. (L'échelle a déjà été diffusée par l'association sur facebook et le site internet).

Le diagnostic par la seule clinique a été accepté par l'Académie nationale de médecine.

Le Professeur Hamonet indique qu'il faut retenir trois points importants qui sont 3 très bonnes nouvelles pour le SED :

- On a découvert le test génétique dans le SED : il est CLINIQUE. C'est la constatation d'autres cas familiaux (par exemple les 4 enfants d'un même couple avec au moins un des parents SED).
- On peut faire le diagnostic de SED à coup sûr avec un examen clinique sans l'aide d'examens complémentaires. La modélisation mathématique de l'échelle ECSS-62 montre bien que le regroupement de symptômes diversifiés mais significatifs permet le diagnostic.
- Il y a des traitements et ils sont souvent efficaces.



Le H-EDS est une maladie systémique du tissu conjonctif et le problème vient de la confusion qui s'est faite au regard de sa définition.

Il existe bien des signes et il y a bien un risque iatrogène car les patients non diagnostiqués sont exposés à des choses graves (chirurgie par exemple).

C'est une maladie héréditaire, orpheline de test génétique dans sa forme commune.

Et l'expression de la maladie n'est pas toujours la même dans une même famille mais se transmet et se déclenche, ou pas, plus tôt ou plus tard....

Le diagnostic implique donc de s'appuyer sur des signes cliniques fiables (2677 patients entre 2007 et 2016).

Pour élaborer la nouvelle "échelle d'évaluation", il y a eu une étude sur 626 patients qui ont été classés en 16 familles de manifestations cliniques (avec cotation des symptômes) regroupant 79 items. Il y a ensuite eu un regroupement en 6 axes sur la base d'hypothèses physiopathologiques.

**La nouvelle échelle regroupe donc 6 axes :**

- Fragilité de la peau, phanères et dents
- Tendance hémorragique
- Désordres proprioceptifs, sensitifs et sensorimoteurs incluant le contrôle respiratoire et la sensibilité (douleurs)
- Dysautonomie incluant la fatigue, les troubles digestifs et les troubles vésico-sphinctériens
- Troubles de la perception sensorielle (audition, vision, olfaction, contrôle vestibulaire de l'équilibre)
- Troubles cognitifs.

Il y a ainsi eu mise en place d'un outil de caractérisation grâce à un axe défini (certitude supérieure à 80 %).



Le Professeur Hamonet expose ensuite que l'on peut faire un diagnostic rapide par la clinique (tout médecin peut le faire) à partir du moment où l'on note la présence de 5 signes sur les 9 suivants :

- Douleurs articulaires
- Fatigue
- Hypermobilité
- Luxations/subluxations (et craquements articulaires)
- Troubles proprioceptifs
- Rétractions des muscles fléchisseurs du genou
- Cicatrisation difficile
- Peau mince avec réseau veineux apparent
- Sensations de décharges électriques

### **A NOTER : INFORMATION COMPLEMENTAIRE**

(issue de la note rédigée par le Professeur Hamonet et jointe au dossier d'accueil du colloque)

En conclusion des différents retours d'expérience que le Professeur évoque dans ce document, il indique :

Un changement radical est urgent :

1/ Ne plus limiter les recherches sur la découverte du **génotype**, ce qui incite des patients à croire que la solution réside dans la découverte d'un test génétique alors que l'on sait déjà que **la maladie est héréditaire**. <

2/ Tenir compte du phénotype, qui est de mieux en mieux connu.

3/ Diffuser à **tous les médecins** les clés du diagnostic (elles existent par la clinique seule).

4/ Promouvoir les **traitements efficaces** (oxygène et orthèses surtout).

### ➤ **BIOPSIE CUTANEE ET SED**

TRINH HERMANNNS-LE (CHU DE LIEGE),

DANIEL MANICOURT (UNIVERSITE CATHOLIQUE DE LOUVAIN)

**Le Docteur Trinh Hermanns-Lê** (dermatopathologie, Belgique) nous a présenté la biopsie cutanée dans le SED.



Elle a rappelé que la peau était accessible et que la biopsie est peu traumatisante pour le patient et qu'elle préconise de prélever à des endroits peu exposés car se sont les meilleurs endroits pour réaliser la biopsie (aisselle, fesses).

Elle a montré les différentes images de biopsies pour des sujets sains et des sujets avec SED et elle a bien indiqué que la biopsie permet de confirmer le H-EDS par ses particularités :

- irrégularités des espaces inter-fibrillaires ;
- fibrilles en forme de fleur ;
- variabilité du diamètre des fibrilles.

**Le Docteur a précisé qu'il y a en réalité très peu de faux négatifs** : s'il y en a, c'est que l'étude de la biopsie a été faite bien trop vite. Cette biopsie demande d'être patient et de prendre le temps de regarder dans le détail.

**La biopsie cutanée est une aide précieuse au diagnostic** et plus le diagnostic est posé tôt, plus vite la prévention peut se mettre en place.

## ➤ L'APPORT DE LA POSTUROLOGIE A LA PHYSIOPATHOLOGIE DU SED

**PATRICK QUERCIA (INSERM U1093)**

**Le Docteur Patrick Quercia** (ophtalmologie, France) a présenté le Syndrome de Dysfonctionnement Proprioceptif (anciennement syndrome de déficience posturale).

Il est ophtalmologue et il effectue des recherches sur le rapport entre la proprioception et les troubles de l'apprentissage.

Il a expliqué le fait que le syndrome de déficience posturale était aujourd'hui basé sur le questionnaire des patients, même s'il existe des "critères génétiques" (il n'existe pas de gène).

Il a expliqué le fonctionnement du corps en termes de posture et notamment le fait que la posture est gérée par différents capteurs (l'œil (rétine), les muscles oculaires, les capteurs tendineux ou musculaires mais aussi la peau).

Il a exposé le fait que cette maladie regroupe environ 55 symptômes et que 29 appartiennent également au SED. Le trouble proprioceptif fait partie du SED. Or il existe un traitement, par exemple par les prismes oculaires mais aussi par le biais de manipulations au niveau de la bouche.

## ➤ HISTOIRE DU SED HYPERMOBILE ET DU SYNDROME D'HYPERMOBILITE PENDANT L'ENFANCE : L'IMPACT DE L'HYPERALGESIE GENERALISEE ET DES DOULEURS MULTI-SYSTEMIQUES

MARK SCHEPER (UNIVERSITY VAN AMSTERDAM)

**Monsieur Mark Scheper** (kinésithérapie, Pays-Bas) a présenté les douleurs et leurs impacts dans l'enfance (patients SED hypermobiles ou hypermobilité généralisée).

Il a indiqué que chez les enfants, les conséquences étaient variables :

- souvent difficulté à prendre les escaliers, à faire du sport et besoin d'aide à la marche ;
- les traitements pharmacologiques parfois aident mais parfois empirent les problèmes ;
- les mécanismes ne sont pas encore connus dans ce type de désordres.

**Une étude a été faite sur 101 enfants diagnostiqués SED** qui ont été suivis pendant 3 ans et sur lesquels ils ont observé l'évolution des problèmes de marche, de handicap, de qualité de vie... et ils ont fait un focus sur les comorbidités "douleurs-fatigue-instabilité articulaire- endurance musculaire-contrôle postural".

Ils ont alors identifié des sous groupes dans la progression du handicap pour ces enfants (évolution différente). Ils ont établi 3 groupes : atteinte légère / atteinte modérée / atteinte sévère avec problèmes multisystémiques.

### **L'évolution est différente dans le temps en fonction du profil.**

- Si les problèmes multisystémiques augmentent, l'hypermobilité augmente ainsi que les douleurs, la fatigue et les difficultés à monter les escaliers.
- Si la douleur augmente, il y aura hypotonie des muscles, fatigue et diminution du contrôle des mouvements.
- La fatigue est plutôt d'ordre psychologique.

Dès que le contrôle du mouvement diminue, le handicap augmente et les autres manifestations aussi.

=> Schématiquement, il faut maintenir au maximum le contrôle du mouvement. Les facteurs "protecteurs" sont le contrôle correct de la posture et la force des muscles.

## ➤ L'ACCES AU DIAGNOSTIC AU QUEBEC

GAIL OUELLETTE (REGROUPEMENT QUEBECOIS DES MALADIES ORPHELINES)

Le **Docteur Gail Ouellette** (génétique, Canada) nous a présenté la prise en compte du SED au Canada et elle a été très claire : il n'y a rien ! Dénier total ! Les médecins sont très très réticents et ne croient pas à la maladie pour un grand nombre d'entre eux.

Pourtant, la constellation de symptômes non spécifiques chez une même personne devrait surprendre le médecin et l'amener à se questionner !

Elle espère beaucoup des travaux réalisés en France et en Europe afin de pouvoir les "importer" au Canada et ainsi démontrer la réelle existence de cette maladie aux médecins canadiens.

Elle a évoqué un groupe de médecins dans l'Ontario qui ont travaillé sur le SED et ouvrent une clinique sur les maladies rares dans laquelle le SED a sa place.

## 2ème partie : Les avancées thérapeutiques du Syndrome d'Ehlers-Danlos

Modératrice : Pr. Anne Gompel (Université Paris Descartes)

### ➤ ASPECTS GYNECOLOGIQUES ET ENDOCRINIENS DANS LE SED

ANNE GOMPEL (UNIVERSITE PARIS DESCARTES)

Le Professeur Anne Gompel (gynécologie, France) nous a présenté les aspects gynécologiques du SED.

Elle a réalisé une étude sur 554 femmes SED hypermobiles entre 2012 et 2017 (plutôt beaucoup de HSD d'après la nouvelle nomenclature). La moyenne d'âge est de 34 ans avec un délai de diagnostic de 12.4 ans en moyenne, plus ou moins 11.8 ans.

#### Les signes gynécologiques rencontrés :

- saignements anormaux (ménorragies),
- douleurs gynécologiques (dysménorrhée dure toute la vie, ce qui est très particulier),
- dyspareunie (douleur ressentie lors des rapports sexuels) : brûlures, déchirures sont des sensations fréquentes au moment des rapports et durent 2 à 3 jours.

D'après les symptômes présentés, l'endométriose serait fortement suspectée chez la plupart de ses patients car les signes précités sont les signes classiques de diagnostic de l'endométriose. MAIS seulement 5.6 % des cas révèlent des preuves d'endométriose, ce qui correspond au pourcentage dans la population générale. Donc il y aurait beaucoup de diagnostics abusifs par méconnaissance...elle n'a pas encore de certitude et la question reste ouverte mais elle pense que la prévalence est en fait faible et que l'endométriose est sur-diagnostiquée.

Il n'y pas d'argument pour une contre-indication à la contraception quelle qu'elle soit.

**Le Professeur Gompel a développé les aides possibles** pour contrecarrer les symptômes (dyspareunie...), notamment la prise d'oestro-progestatifs ou de progestatifs ; l'application de topiques d'oestrogènes 2 fois par semaine ; l'acide hyaluronique ; le chlorhydrate de benzidamine après le rapport sexuel ; l'application de lidocaïne en gel avant ou après le rapport.

**En ce qui concerne l'accouchement**, il n'y a pas plus de complications que dans la population générale, par contre lorsqu'il y a complications, elles sont généralement graves. La césarienne n'est pas systématique, il faut faire attention aux positions et prévenir l'équipe : pour les patientes SED il faut une hémostase plus soignée et des sutures avec des fils non résorbables.

**En ce qui concerne l'influence des hormones sur le SED**, sur les 554 femmes de l'étude :

1. 376 avaient des symptômes avant la puberté
2. 80 ont eu les symptômes à la puberté
3. 197 ont eu un SED aggravé par la puberté
4. 177 ont un SED aggravé en période périmenstruelle
5. 77 ont eu un SED aggravé pendant la grossesse
6. 92 ont eu un SED aggravé pendant le post-partum
7. Ménopause : pas assez de patientes pour être probant.

=> au vu de ces résultats, l'influence hormonale semble être importante dans la maladie. Mais la place du traitement hormonal reste à établir.

**Question : SED et thyroïde ?**

Réponse : Il n'y a pas d'étude sur ce point mais hypothyroïdie semble très fréquente.

## **1. LA CHIRURGIE ORTHOPÉDIQUE DANS LE SED**

**GEOFFROY NOURISSAT (CLINIQUE DE MAUSSINS, PARIS)**

**Le Docteur Geoffroy Nourissat** (chirurgie orthopédique, France) a présenté la chirurgie orthopédique dans le SED.

Il a précisé que la **place de la chirurgie était limitée** car généralement il n'y avait pas de lésion anatomique et qu'il ne fallait jamais toucher au cartilage.

Il a indiqué que la chirurgie ne guérira pas le patient SED mais l'améliorera seulement, peut-être... Les douleurs vont rester, elles ne vont pas disparaître, elles seront peut être un peu amoindries.

Il a rappelé l'intérêt d'utiliser les vêtements compressifs pour la proprioception.

**Il a indiqué qu'il y avait des précautions à prendre :**

1. la chirurgie reste exceptionnelle (précautions péri-opératoires),
2. l'hyperlaxité est un facteur péjoratif,
3. il faut peu immobiliser et faire faire de l'auto-rééducation,
4. les fils sont à retirer progressivement,
5. précautions anesthésiques.

**En conclusion** : l'hyperlaxité est un facteur péjoratif de toutes les interventions de stabilisation et de reconstruction, mais cela peut soulager. Il faut donc y venir lorsque le patient ne supporte vraiment plus et qu'il y verra quand même un gain malgré le risque chirurgical et la persistance des douleurs. Il y a donc une place pour la chirurgie mais limitée et dans des conditions très précises.

## **1. APPORT DES ORTHESES DANS LE TRAITEMENT DU SED**

**ELODIE VLAMYNCK (INSERM, VERSAILLES)**

**Madame Elodie Vlamynck** (Orthopédie, France) a présenté l'apport des orthèses dans le SED.

Elle a rappelé que les orthèses étaient **l'un des traitements de base dans le SED** et que la prise en charge globale et pluridisciplinaire du patient était capitale : il faut des orthèses mais aussi de la kinésithérapie, de la rééducation fonctionnelle, de la rééducation à l'effort, des accompagnements ophtalmo, orthophonistes etc.

Elle a précisé que les vêtements compressifs sont bien remboursés par la sécurité sociale depuis 2010 et que la HAS (haute autorité de santé) a bien validé la stratégie thérapeutique.

Les vêtements sont remboursés tous les 6 mois et les gants et les mitaines peuvent être changés tous les 3-4 mois.

On peut donc conseiller des vêtements compressifs, l'utilisation du TENS, d'orthèses rigides (ponctuellement), chevillières etc, orthèses type cruro-pédieuse (exosquelette...).

Il s'agit bien là d'un traitement à part entière et le médecin doit réaliser une prescription qui doit être respectée par la pharmacie et/ou l'orthésiste.

L'action des vêtements compressifs :

- augmenter les stimulations proprioceptives,
- diminuer la douleur par contact (on leurre l'information de la douleur).

A ce jour il n'existe pas d'alternative aux vêtements compressifs pour diminuer la douleur et l'instabilité articulaire (HAS - 2010).

Ils ont mis en place des ajouts spécifiques et individualisés et elle a pris l'exemple d'un dispositif scapulaire sur les gilets qui visiblement a de bons résultats. Il en va de même pour les gants avec film de silicone pour la préhension qui sont très efficaces.

Elle a précisé que le Ktaping était plutôt efficace.

## 1. OXYGENOTHERAPIE DANS LE SED

ISABELLE BROCK (GERSSED)

**Le Docteur Isabelle Brock** (médecine, France) a précisé qu'elle a commencé à travailler avec les SED depuis plusieurs années et qu'elle a réalisé une première étude prospective sur 30 SED et que tous avaient des traitements pour le SED.

Cette première étude a donné les résultats suivants :

- 73 % des patients ont diminué de 1 point en fatigue (échelle de 4 points),
- 63 % ont pu diminuer leurs médicaments,
- 53 % ont une meilleure qualité de vie.

Une seconde étude est actuellement en cours (l'association a transmis les fichiers pour y participer sur facebook et par mail). L'étude est en cours et n'est

donc pas finalisée mais les retours déjà obtenus permettent de dégager des lignes directrices : gros impact sur la fatigue, les douleurs, les migraines.

A noter : l'oxygène n'arrête pas complètement la fatigue, les douleurs, les migraines mais aide à les réduire de manière très significative.

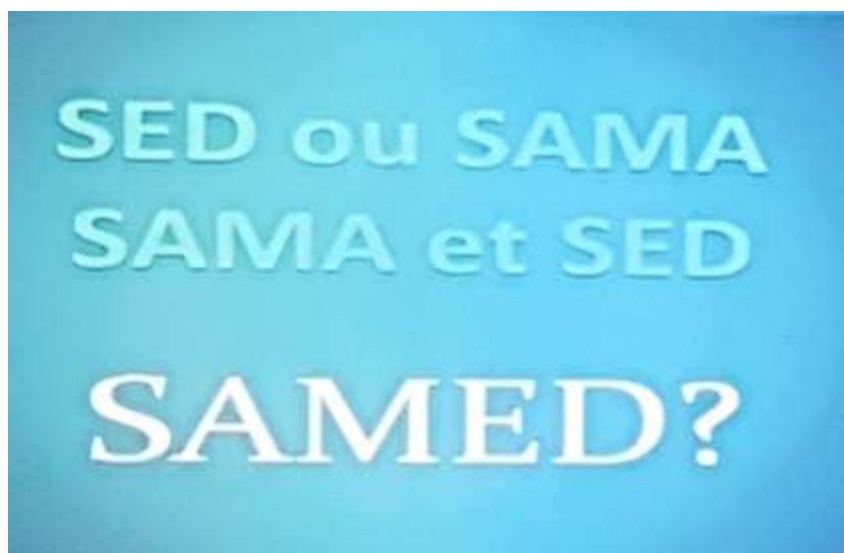
**En conclusion** : elle a bien rappelé que pour les patients SED les résultats à l'EFR étaient normaux : pas de problème dans les poumons, saturation en oxygène (O2) normale... Mais que quand l'O2 est donné, il y a un effet. L'O2 n'arrête pas les douleurs et/ou les migraines mais les réduit.

Elle a évoqué l'OPTI LUBE, qui aiderait à l'humidification quand souci avec les lunettes.

## 1. LES MASTOCYTES ONT-ILS UNE PLACE DANS LE SED?

DANIEL GROSSIN (GERSED)

**Le Docteur Daniel Grossin** (médecin générale, France) a présenté le SAMA dans le SED et parle même de SAMED.



Le diagnostic est uniquement clinique car les examens sont tous normaux. Les traitements pour le SED et le SAMA peuvent s'associer sans souci. Il y a peu ou



très peu d'effets secondaires. (Les signes du SAMA seront disponibles sur le récapitulatif du GERSED).

Le traitement du SAMA : les anti-histaminiques anti-H1 associés aux anti-H2 ; si ça ne fonctionne pas, on tente les 2 autres médicaments ; en 3ème ligne, on tente des ampoules non remboursées.

La conduite thérapeutique : il faut essayer et voir si ça fonctionne ! Eventuellement, faire un dosage de la tryptasémie.

S'il y a de forts risques d'œdème de Quincke, le docteur indique qu'il faut toujours avoir un stylo anapen sur soi.

La responsable du centre de recherche mastocytaire est intervenue pour tempérer un peu l'enthousiasme sur le SAMA : l'activation mastocytaire est normale à plusieurs périodes de la vie courante, ce n'est pathologique que lorsque c'est trop fréquent ou que cela devient un handicap.

Il faut élaborer des travaux sur le SED et le SAMA. Elle ne peut dire si le SAMA est héréditaire ou non.

## 2. TROUBLES DES APPRENTISSAGES ET HYPERMOBILITE

ROLAND JAUSSAUD (UNIVERSITE DE LORRAINE)

**Le Professeur Roland Jausaud** (médecin interne, France) a parlé des troubles d'apprentissage et du sed.

## 3. LA GESTION DE LA DOULEUR DANS LE SYNDROME D'EHLERS-DANLOS

PRADEEP CHOPRA (BROWN MEDICAL SCHOOL, RHODE ISLAND)  
(=ALGOLOGUE),

ISABELLE BROCK (GERSED)

**Le Docteur Pradeep Chopra** (algologie, USA) est intervenu sur la gestion des douleurs. Il a précisé que la cause principale de l'invalidité et/ou du handicap est en fait la douleur, la fatigue et l'anxiété.

### La fatigue a pour causes :

1. le SED en lui-même,
2. la dysautonomie / POTS,
3. le SAMA,
4. les douleurs,
5. la faiblesse musculaire primaire (myopathie),
6. le sommeil non réparateur,
7. les médicaments pour traiter la douleur.

L'on peut ainsi :

1. stimuler le système nerveux avec des amphétamines, ce qui peut être une solution à court terme (car il faut traiter la cause),
2. corriger les POTS/dysautonomie,
3. faire des pauses fréquentes.

Il y a aussi une dysfonction mitochondriale, l'objectif est donc d'accroître la production d'énergie sous forme d'ATP. Si il y a un traitement par oxygène, les mitochondries pourront mieux travailler.

Le Docteur Chopra conseille l'utilisation de bêtabloquants pour aider le sommeil plutôt que d'autres traitements.

Il conseille la méthode de physiothérapie "Feldenkrais" : cette méthode utilise la répétition lente pour enseigner des mouvements corrects et sûrs dans le SED, les mouvements répétés sont délicats et lents. Cela aide à faire la communication entre le cerveau et le corps et c'est une méthode facile à faire, en position assise ou allongée.

Il a également parlé du cannabis thérapeutique en précisant bien qu'il était nécessaire d'avoir les 2 substances THC et CBD mais avec un plus fort dosage de CBD (qui travaille sur les douleurs) et un dosage très bas de THC (qui influe sur le cerveau et donc coupe les relations cerveau-corps, ce qui n'est pas bon pour nous).

# 1. DOULEUR CHRONIQUE DANS LE SED HYPERMOBILE : APPROCHE PSYCHOLOGIQUE

CAROLINA BAEZA-VELASCO (UNIVERSITE PARIS DESCARTES)

**Le Docteur Carolina Baeza-Velasco** (psychologie, France) a présenté l'approche psychologique de la douleur chronique.

Elle a précisé en préambule que soulager la douleur SED est un défi thérapeutique aujourd'hui compte tenu du manque de recommandations thérapeutiques basées sur des preuves ; de la chronicité de la douleur et des patients qui sont parfois réfractaires à des interventions pharmacologiques et physiques.

"Il existe des blessures sans douleurs et des douleurs sans blessures"

Il existe bien une proportion thérapeutique de la psychologie dans le traitement de la douleur chronique.

Elle a signalé les 4 points sur lesquels il faut être vigilant si l'on souhaite "s'en sortir" :

1. le catastrophisme : 43% des patients ont des scores très élevés de catastrophisme à l'échelle de Sullivan. Le catastrophisme, ce sont des pensées négatives et dysfonctionnelles en lien avec la douleur.
  1. Ruminantion : « je peux sentir mon cou qui craque à chaque fois que je bouge »
  2. Magnification : « Mes os s'effritent et je vais devenir paralysé »
  3. Impuissance : « Je ne peux rien faire, c'est horrible »

Cela réduit les activités quotidiennes et entraîne une augmentation des douleurs, de la prise d'analgésiques, d'incapacité professionnelle et d'absentéisme scolaire.

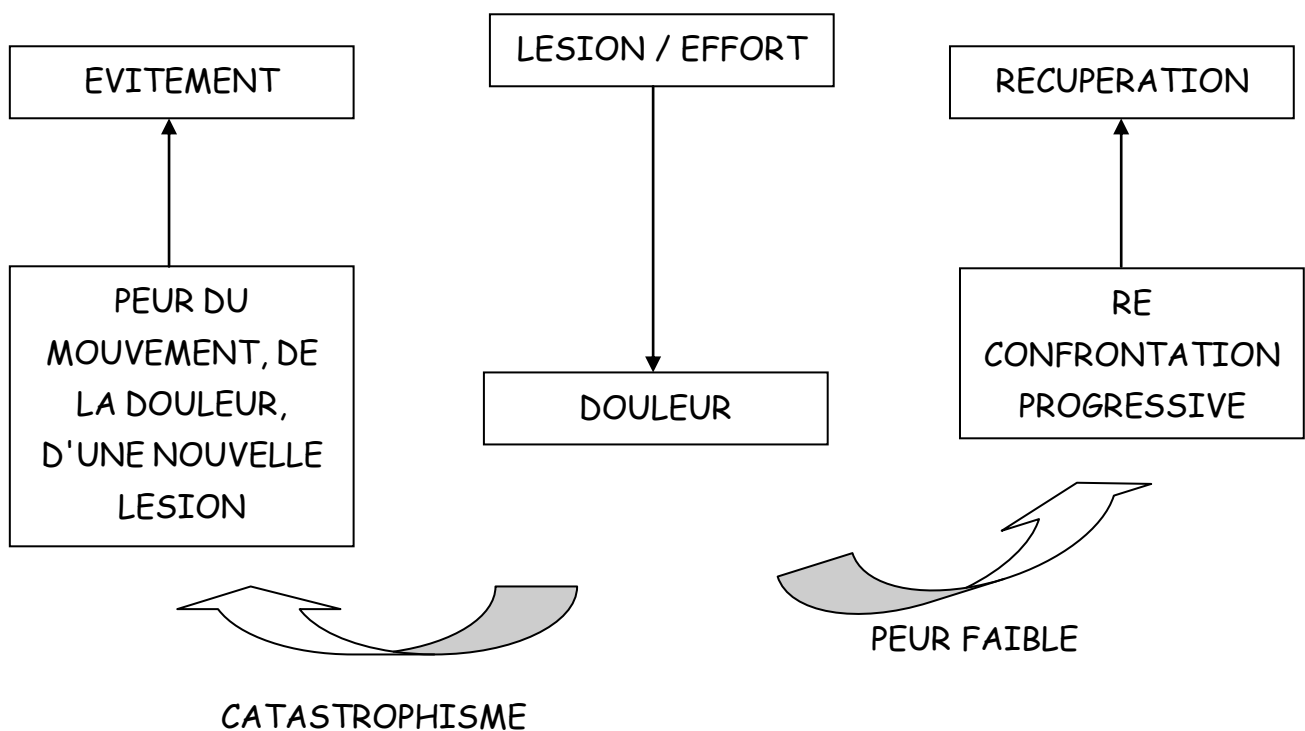
2. l'attention sur les sensations corporelles : plus on se focalise sur ce qu'on ressent, plus on souffre.
3. les émotions négatives : dépression, trouble anxieux, kinésiophobie (peur du mouvement) chez 67 % des patients (sur une cohorte de 66 patients)
4. l'hyperactivité-l'ergomanie : il s'agit d'un problème fréquent observé dans un sous-groupe des patients douloureux chroniques. Il y a plus de déficit d'attention et d'hyperactivité dans le SED-H et l'hypermobilité articulaire comparé aux sujets témoins (étude de 2016). L'idée serait que la

dysautonomie pourrait influencer cet état : l'hyper-activité serait un comportement à risque car la propension excessive à l'action entraîne un épuisement, un abandon.

Elle consiste en :

1. Haut niveau d'engagement dans de multiples activités
2. Incapacité à s'arrêter
3. Ruminations
4. Absence de prise en compte des besoins de base du corps comme la fatigue.

=> Il y a eu projection d'une diapo sur la mise en place d'un schéma modèle peur-évitement :



**En conclusion**, il est parfois nécessaire de faire une thérapie cognitivo-comportementale pour apprendre à gérer ces réactions.

Il faut prendre en compte les variables psychosociales dans l'évaluation de la douleur et son traitement.

## 1. PSYCHOPATHOLOGIE, HYPERMOBILITE ET SED HYPERMOBILE

ANTONIO BULBENA (UNIVERSITE AUTONOME DE BARCELONE)

**Le Professeur Antonio Bulbena** (psychiatrie adulte, Espagne) a parlé de la psychopathologie dans le SED.

On retrouve 30 à 50 % de troubles d'anxiété dans le SED Hypermobilité.

Le diagnostic est difficile car il y a beaucoup de camouflage. En moyenne, il y a un retard diagnostique de 15 ans. L'anxiété apparaît avant la dépression (55% des patients avec un trouble d'anxiété avaient aussi une dépression).

## 2. TRAITEMENT DES PERSONNES AVEC UN SED ET AUTISME

VINCENT GUINCHAT (HOPITAL LA PITIE SALPETRIERE, PARIS)

**Le Docteur Vincent Guinchat** (pédopsychiatrie, France) a présenté le traitement des personnes ayant à la fois le SED et une forme d'autisme.

Il a précisé qu'il y avait un facteur de risque d'autisme plus important sur les patients SED, en ajoutant que cette approche était très récente.

La plupart des autistes agités sont douloureux : douleurs neurologiques (migraine, névralgie faciale...), douleurs ORL, douleurs bucco-dentaires, douleurs de transit, douleurs uro-génitales, douleurs de l'appareil locomoteur...

Une étude a été menée sur 10 patients autistes sévères sans langage dont 7 présentent un SED associé.

Les vêtements compressifs améliorent considérablement certains points de leur comportement.

# 1. APPORT DE LA MEDECINE DE LA REEDUCATION AU TRAITEMENT DU SED

DANIEL DEPARCY (CENTRE HOSPITALIER DE TOURCOING)

**Le Docteur Daniel Deparcy** (médecine physique et de réadaptation (MPR), France) a présenté l'apport des thérapies manuelles pour corriger les déviations posturales et motrices facilement accessibles à l'examen clinique.

Il a indiqué que le soutien et l'amortissement des chocs sont déficients dans le SED et que **la thérapie manuelle a pour objectifs de :**

=> **soulager :**

1. les douleurs musculaires,
2. les douleurs tendineuses,
3. la faiblesse motrice,
4. les contractures musculaires.

=> **diminuer :**

1. la maladresse,
2. la fatigue

Pour lui, la MPR est la main qui pilote et répare.

**Examen et traitement :**

1. vérifier les équilibres (posture),
2. repérer les zones de stagnation,
3. dépister les blocages,
4. libérer les freins,
5. piloter les gestes.

A titre d'illustration, le Docteur Deparcy a passé la vidéo de la consultation d'une femme qui présentait de fortes difficultés à marcher avant la séance, puis, après 20 minutes de mouvements pilotés, qui avait à nouveau une démarche presque normale !

## 1. TROUBLES DU SOMMEIL DANS LE SED

ARNAUD METLAINE (HOTEL DIEU, PARIS)

**Le Docteur Arnaud Metlaine** (médecine du sommeil, France) a clôturé le colloque en présentant les troubles du sommeil dans le SED.

L'insomnie est comorbide et a une architecture dont les anomalies sont spécifiques.

Il a noté une diminution significative du sommeil lent profond.

**Il considère que les apnées du sommeil du SED ne peuvent pas se traiter comme les autres apnées du sommeil : l'appareil CPAP est mal supporté et les sedistes ont besoin d'un appareil à 2 niveaux.**



# Prévalence du Syndrome Dououreux Régional Complexe de type 1 chez les Patients souffrant du Syndrome d'Ehlers-Danlos. À propos d'un Sondage Internet.

Dr Stéphane Daens\*, Pr Daniel Manicourt\*\*

\*Médecine interne - Rhumatologie, Consultations syndrome d'Ehlers-Danlos, Centre Médical du Val et Clinique Antoine Depage, Bruxelles, Belgique.

\*\*Médecine interne - Rhumatologie, Cliniques Universitaires Saint-Luc, Université Catholique de Louvain, Bruxelles, Belgique.

## Introduction

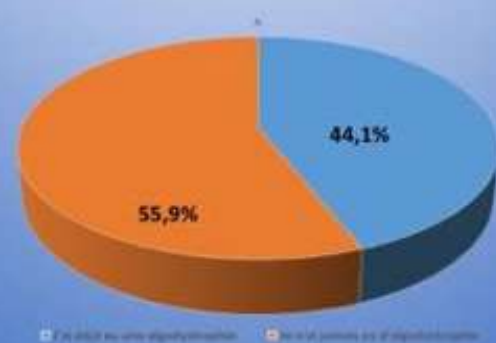
Le Syndrome Dououreux Régional Complexe de type 1 (SDRC 1) ou Algoneurodystrophie est une atteinte localisée autour d'une ou plusieurs articulations. La douleur est continue, avec hyperalgésie ou allodynie, œdème, dyshidrose et des troubles de la coloration cutanée. Elle survient le plus souvent après un traumatisme, une chirurgie des membres ou une immobilisation plâtrée. La récupération est souvent longue avec de possibles séquelles fonctionnelles. Le SDRC 1 est lié, en grande partie, à des troubles vasomoteurs (1). Le Syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) comprenant dans sa description une dysautonomie (2), le but de ce sondage était de mettre en évidence si le SDRC 1 est plus fréquemment rencontré dans le SED que dans la population générale.

## Méthodes employées

Un sondage internet a été réalisé auprès de 263 patients atteints de SED. Les deux affirmations auxquelles les patients pouvaient répondre à une seule reprise étaient: "j'ai un SED et j'ai déjà eu une algoneurodystrophie" ou "j'ai un SED et je n'ai jamais eu d'algoneurodystrophie".

## Principaux résultats

116/263 patients déclarent avoir déjà eu un SDRC 1 (44,1%) contre 147/263 patients déclarant n'en avoir jamais eu (55,9%).



## Discussion

La prévalence du SDRC 1 étant estimée à 1/5000 dans la population générale (1), celle chez les patients atteints de SED est estimée dans ce sondage à plus de 40% soit une prévalence qui serait multipliée par 2000. Si Le SED concerne bien, comme nous le pensons, plus de 1 personne sur 100, alors il se pourrait qu'une grande proportion des SDRC 1 soit liée au SED ou à d'autres pathologies du tissu conjonctif.

## Conclusion

Le SDRC 1 pourrait être une complication commune du SED. Une étude est en cours pour renforcer cette impression chez un plus grand nombre de patients SED. Avec la collaboration de médecins généralistes et de spécialistes, nous recrutons également des patients non encore diagnostiqués SED mais qui se présentent chez ces confrères avec un SDRC 1. Nous les examinons et établissons parmi ceux-ci les patients présentant un syndrome d'Ehlers-Danlos.

Le but de cette étude en cours est donc double:

1. Parmi les patients atteints d'un syndrome d'Ehlers-Danlos, quel pourcentage de ceux-ci ont déjà présenté dans leur vie un SDRC 1 ?
2. Quel pourcentage des patients consultant pour un SDRC 1 sont ils atteints d'un SED ?

Avec comme corollaire éventuel: si la majorité des patients atteints de SDRC 1 sont des SED, alors nous aurons enfin la cause prédisposant au SDRC 1, le SED englobant communément d'importants signes et symptômes de « dysautonomie »