

Ehlers-Danlos, une errance médicale jusqu'à l'absurde

• Par [Aurélie Franc](#) Mis à jour le 12/05/2017 à 10:32 Publié le 11/05/2017 à 19:05



Cette maladie rare du tissu conjonctif provoque des symptômes très variés et douloureux. Il faut en moyenne vingt ans pour obtenir un diagnostic.

«Mes douleurs se sont accentuées aux alentours de 40 ans, alors j'ai commencé à consulter. Aujourd'hui, j'ai 62 ans et mon diagnostic est tombé il y a à peine un mois. J'ai passé vingt-deux ans dans une errance médicale», explique Geneviève (1) pour qui «il n'y a pas de pire pénitence que de ne pas savoir de quoi on souffre».

«Les personnes avec un SED reçoivent de mauvais signaux issus des capteurs présents dans leur corps et à la surface de celui-ci»

Pr Hamonet

Geneviève souffre d'un syndrome d'Ehlers-Danlos (SED). La forme classique toucherait entre 7000 et 35.000 personnes, selon les données officielles. La réalité serait plutôt proche du million de malades, estime pour sa part [Claude Hamonet](#), professeur émérite de médecine physique et ancien responsable d'une consultation Ehlers-Danlos à l'Hôtel-Dieu (Paris).

Les origines génétiques ou épigénétiques du syndrome sont encore floues. Il s'agit d'un dysfonctionnement du tissu conjonctif. Celui-ci sert à soutenir entre eux les différents tissus corporels et lorsqu'il ne fonctionne pas bien, la peau est plus fine et le corps devient plus fragile. «Cela entraîne des saignements abondants, des intestins fragiles, des os qui peuvent se briser facilement (fractures spontanées du

nourrisson), etc.», souligne le Pr Hamonet. «Je saigne systématiquement quand je me brosse les dents», explique ainsi Margot, qui raconte sa maladie sur la chaîne YouTube. En cause: des gencives trop minces et trop fragiles.

Un deuxième signe clinique concerne le dysfonctionnement de la proprioception, c'est-à-dire de la perception de son propre corps. «Les personnes avec un SED reçoivent de mauvais signaux issus des capteurs présents dans leur corps et à la surface de celui-ci», souligne le Pr Hamonet. Cela peut entraîner «des douleurs violentes sans raison ou, encore, une hypersensibilité aux bruits».

Des signes cliniques très disparates

Le quotidien peut aussi devenir très compliqué. «Il m'arrive le matin, quand je prends le petit déjeuner, de ne pas trouver ma bouche et que la cuillère vienne se loger sur ma joue», témoigne Geneviève. Une situation que connaît bien Margot, qui ajoute que «plus la fatigue augmente, plus c'est compliqué. Quand j'essaye de passer une porte, je vise toujours un peu trop à droite et je me prends le mur. De même, je me mords systématiquement la langue lorsque je mange. (...). La plupart de ces événements, pris un à un, peuvent sembler très communs, mais à nous, cela nous arrive tout le temps.»

Chaque individu présente des symptômes différents: fatigues, douleurs dans les muscles, dans les articulations, luxations, entorses, maladresse, hypermobilité (extrême souplesse des articulations) dans l'enfance ou l'adolescence, vergetures précoces, difficultés de cicatrisation, hématomes fréquents, hyperosmie (sensibilité excessive aux odeurs), difficultés cognitives (mémoire, attention, orientation), anxiété, hyperémotivité, etc.

«Les médecins spécialistes sont très mal à l'aise pour poser le diagnostic d'une maladie qui concerne tous les tissus humains et se manifeste par de multiples symptômes variables d'un jour à l'autre»

Pr Hamonet

Du fait de ces signes cliniques très disparates, la maladie est souvent confondue avec d'autres pathologies: la fibromyalgie, les polyarthrites, la maladie de Lyme, l'endométriose... Il faut donc en moyenne vingt ans aux patients, à partir du moment où apparaissent les premiers symptômes, pour se faire diagnostiquer un SED. «Il s'agit d'une maladie systémique, c'est-à-dire qu'elle touche tout le corps et se manifeste au niveau de tous les organes, explique le Pr Hamonet. Or aujourd'hui, les médecins spécialistes, qui concentrent leurs connaissances sur un organe ou un groupe d'organes, sont très mal à l'aise pour poser le diagnostic d'une maladie qui concerne tous les tissus humains et se manifeste par de multiples symptômes variables d'un jour à l'autre. Il arrive même au médecin, en l'absence de signes paracliniques (IRM, prises de sang, etc.), de conclure à un trouble psychique.»

Pas de traitement miracle

C'est ce qu'a vécu Geneviève, qui s'est vu orienter vers un service psychiatrique. «Je me suis fait traiter de malade imaginaire. À force, j'ai fini par douter de moi-même. Je me suis dit c'était moi le problème, que j'étais une hystérique ou une emmerdeuse.» Un outil de dépistage, sous la forme d'un questionnaire d'orientation, peut pourtant aider à détecter le syndrome.

Bien qu'il n'existe pas de traitement miracle pour cette maladie dont on ne guérit pas, différentes prises en charge sont proposées aux patients. Tout d'abord des orthèses (vêtements compressifs, ceintures lombaires, semelles particulières), qui permettent aux patients de recouvrir des sensations corporelles et un meilleur contrôle de leur motricité. La kinésithérapie et l'ergothérapie travaillent sur l'état proprioceptif des patients. «Le kinésithérapeute m'aide énormément, témoigne Margot. Je vais le voir deux fois par semaine, non pas pour améliorer mon état mais pour faire en sorte que cela ne l'aggrave pas.» L'oxygénothérapie, elle, agit sur la fatigue, les migraines et les douleurs des patients. «Elle compense probablement la mauvaise diffusion dans l'organisme de l'oxygène, une fois que celui-ci traverse les vaisseaux sanguins», estime le Pr Hamonet.

En septembre 2014, le médecin a créé un diplôme universitaire en formation continue à l'université Paris-Est Créteil, pour sensibiliser les professionnels de la santé à ce syndrome. Une formation en ligne a également été mise en place en lien avec le Groupe d'études et de recherches sur le syndrome d'Ehlers-Danlos (Gersed) depuis octobre 2016.