



L'examen clinique du SED hypermobile

Dr Stéphane DAENS, Interniste - Rhumatologue

Président du GERSED Belgique asbl, Vice-président du GERSED France

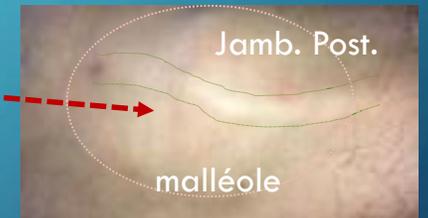
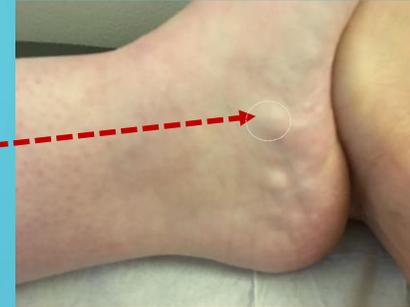
Dr Daniel GROSSIN, Généraliste

Président du GERSED France, Président du Capsed, Vice-président
GERSED Belgique asbl

1. DÉCUBITUS DORSAL

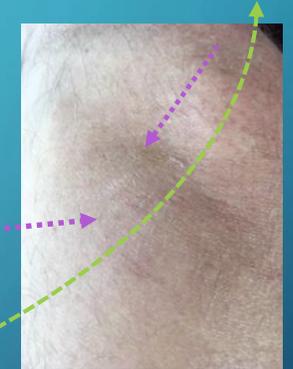
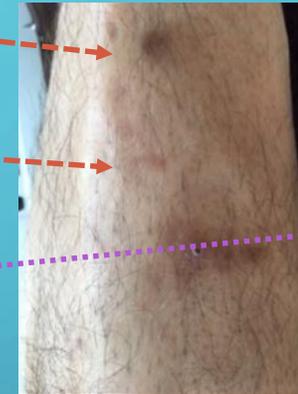
1.A. LES PIEDS

- Papules piézogéniques aux pieds (talons, face int).
- Pied de Lelièvre (affaissement antérieur, hyperpression des talons, rétraction voûte interne).
- Subluxation des tendons de la cheville sur les malléoles (jambier postérieur et péroniers latéraux): spontanée ou contre résistance.
- Rétraction des fléchisseurs, diminution flexion dorsale des pieds.
- Pseudo-Raynaud des pieds.
- Mobilité des chevilles en pro-supination (N: 15°/ 35°)
- Rechercher des kystes tendineux ou articulaires (mucineux), ténosynovite, ...



1.B. JAMBES, CUISSSES

- Ecchymoses (! Silvermann)
- Lésions pigmentées post-traumatiques
- Kératose pilaire
- Sécheresse de la peau (contraste avec thorax et cou: veloutés)
- Vergetures, stries (genoux)
- Recurvatum des genoux à $>10^\circ$ (Beighton 2 x 1 points)
- Peau étirable au-dessus des rotules
- Instabilité latérale des genoux, hyperlaxité des ailerons rotuliens
- Rétraction fléchisseurs (Lasègue $< 30-45^\circ$)
- Pseudo-tumeurs molluscoïdes (genoux)
- Cicatrices atrophiques



1.C. FESSES ET HANCHES

- Rotation interne ($>35^\circ$) et externe des hanches tendues ($>45^\circ$), fléchies (RI $>45^\circ$, RE $>60^\circ$)
- Kératose pilaire
- Stries atrophiques et vergetures
- Douleurs des trochanters (tendino-bursite d'hyperlaxité), contractures moyens fessiers et tenseur du fascia lata, ...

2. ABDOMEN

- Vergetures abondantes
- Ballonnement intestinal, auscultation au stéthoscope, palpation cadre colique (douleur, constipation opiniâtre ainsi que foie et rate).
- Recherches de hernies (Valsalva et/ou en position debout)
- Cicatrices larges, atrophiques ou pseudo-chéloïdes, opérations
- Douleurs sous-costales (diaphragme)
- Douleurs de l'appendice xiphoïde, hypermobile



3. THORAX

- Pectus excavatus (ou carinatus)
- Cicatrices
- Douleurs sterno-costales
- Subluxations costales
- Peau transparente, fine, veloutée, circulation visible
- Peau étirable au thorax supérieur
- Vergetures des aisselles et sur le thorax, SAMA
- Subluxation sterno-claviculaire
- Subluxation acromio-claviculaire
- Descente de la tête humérale
- Auscultation cardiovasculaire (souffles)



Cicatrices de chir fonct.

SAMA sous les aisselles (déo)



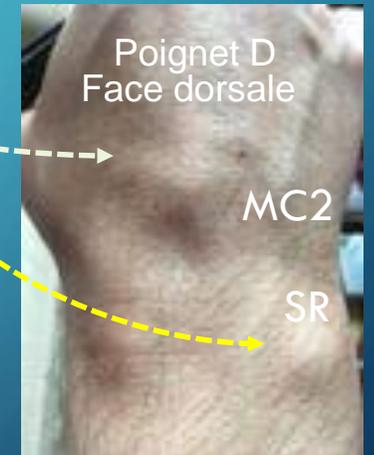
SAMA thorax

4. MEMBRES SUPÉRIEURS

- Acrogérie (forme vasculaire, ecchymotique)
- Rétractions palmaires des fléchisseurs ou de l'aponévrose
- Empreinte en Patte d'éléphant (Bravo)
- Pseudo-Raynaud
- Flying bird hand sign (Bravo)
- Signe de Grahame
- Angle IPP > 0° (Nmax: 0°)
- Angle doigts II, III, IV, V > 90° (N:70°)
- Pouce sur la face antérieure du poignet (Beighton 2 x 1 points)
- Hyperesthésie cutanée, peau sèche, kératose pilaire
- Examen prudent et attentif (ne pas générer de douleurs)

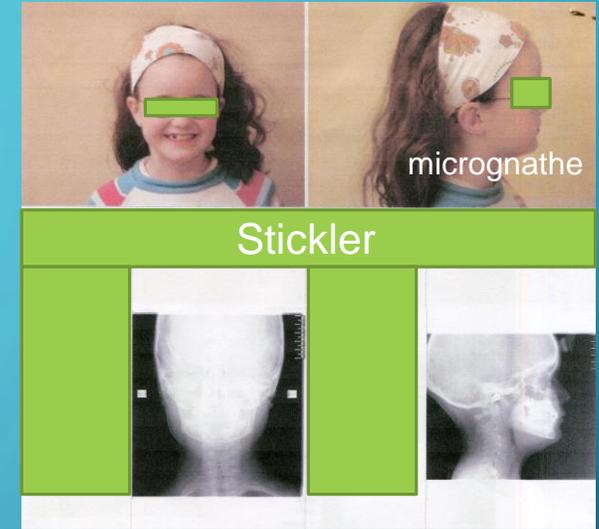


- Signe de Walker et de Steinberg (marfanoïde)
- Subluxation des styloïdes radiales (Hamonet)
- Subluxation de carpo-métacarpiennes
- Etirabilité de la peau face postérieure (coudes)
- Etirabilité de la peau des avant-bras
- Angle des coudes $> 10^\circ$ (Beighton 2 x 1 points)
- Angle du bras, omoplate bloquée $> 90^\circ$ (test de Cypel)
- Descente de la tête humérale (laxité)
- Ecchymoses
- Cicatrices atrophiques ou pseudo-chéloïdes
- Kératose pilaire racine des bras surtout
- « Hand Holding the head » sign
- TA couchée et debout ensuite + RC



5. TÊTE

- Sclérotiques bleutées (parfois seulement 1cm)
- Etirabilité de la peau au cou >15mm (< 30mm)
- Signe des « bajoues »
- Langue: frein, signe de Gorlin (pointe-nez), déformabilité
- ATM: palpation, Bruits articulaires, amplitude (N: 40 à 50 mm). Pb de ménisques: max 11mm, par ex.
- Micro- et rétrognathie (dd. Stickler, etc.)
- Palais haut et/ou étroit (ogival)
- Dents irrégulières, abîmées, caries, gingivite, etc.
- Oreilles déformables, molles, « Mickey ears », « Mr. Spok like ears », Lobe d'oreille absent ou collé
- Souffle carotidien, souffle caverneux (stéthoscope).
- Visage de type vasculaire?



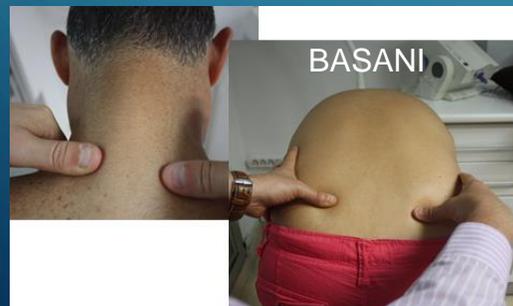
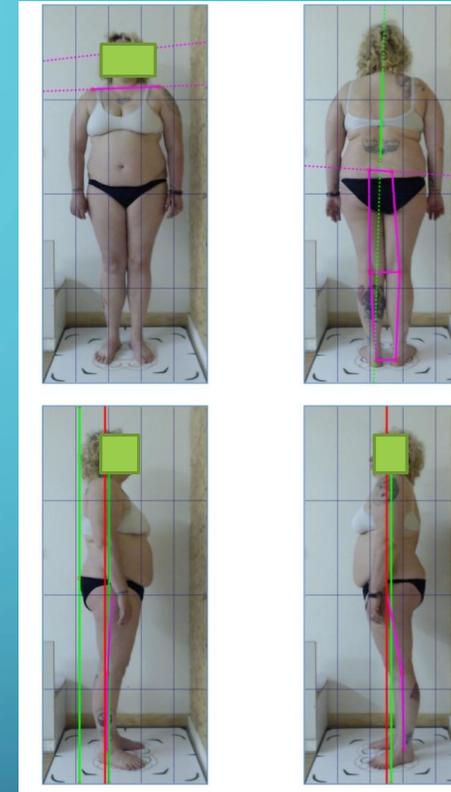
6. DÉCUBITUS VENTRAL

- Test du talon-fesse (pas de contractures ou rétractions des extenseurs)
- Observer les caractéristiques recherchées en décubitus dorsal
- Voir les stries atrophicae « horizontales » à la base des lombaires
- Kystes poplités



7. Examen debout face dorsale

- Examen de la posture générale:
 - Enroulement des épaules vers l'avant
 - La tête est projetée en avant, en rotation, inclinée
- Tester la scoliose puis faire se pencher en avant: rechercher les voussures, la scoliose
- Scapula Alata (décollement proprioceptif)
- Prière dans le dos
- Test de BASANI (des pouces montants): corriger avec cales plantaires.
- Pieds de Lelièvre (faux pieds creux, rétraction interne): podoscope
- Mains au sol, jambes tendues (Beighton 1 point)



EXAMEN DE L'ÉQUILIBRE ET DE LA PROPRIOCEPTION (SDP)

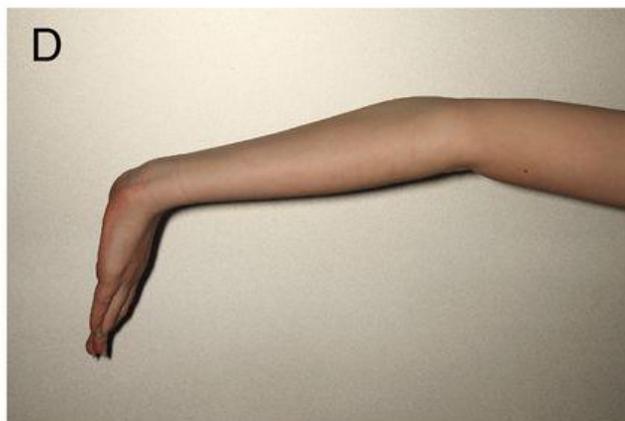
- Station debout spontanée (la « jambe béquille »)
- Pieds joints (yeux ouverts, yeux fermés) (Romberg avec de lentes oscillations croissantes)
- Estimation position des pieds par les 2 mains après une marche courte (avant – arrière)
- Test de Maddox (baguette de Maddox, recherche des hétérophories verticales)



Figure 1 How to indicate the position of the line without changing the position of the tongue.

Notes: Thumb up represents red line above the light, horizontal thumb represents red line strictly in the center of the light, and thumb downward represents red line under the light.

RAPPEL DU SCORE DE BEIGHTON



The background is a solid blue gradient. In the four corners, there are decorative white line-art elements resembling circuit traces or neural network connections, with small circles at the end of the lines.

AIDE À L'APPROCHE DIAGNOSTIQUE ET OUTIL DE REPÉRAGE FACILE ET RAPIDE.

PROPOSÉ PAR LES PR CLAUDE HAMONET, DR ISABELLE BROCK ET MR STANISLAS POMMERET

- des douleurs de localisations multiples (articulaires, abdominales, thoraciques, musculaires, migraines...), évoluant par crises sur un fond continu, aggravées par l'activité physique;
- une fatigue très importante, dès le réveil, handicapante, avec sensations de pesanteur du corps et accès de somnolences;
- des troubles proprioceptifs du contrôle de la motricité, maladresses, heurts d'obstacles, déviation de la marche, chutes;
- une instabilité articulaire : entorses, subluxations (incluant les craquements articulaires);
- une peau fine, transparente, ne protégeant pas contre l'électrostatisme ;
- une hypermobilité articulaire Beighton ≥ 9 ; possibilité de mettre un pied derrière la tête de faire le grand écart facial dans l'enfance. Épaules hypermobiles test de CYPEL (oui-non) ;
- des hémorragies cutanées et sous cutanées (ecchymoses);
- une hyperacousie ou des sensations vertigineuses;
- des reflux gastro œsophagiens.

TOTAL:

La présence de cinq de ces 9 signes suffit pour affirmer le diagnostic d'Ehlers-Danlos (spécificité : 97.1% - sensibilité: 99.6%). L'absence d'un critère (y compris l'hypermobilité) ne peut l'éliminer. Ils varient depuis la naissance jusqu'à la fin de la vie. Certaines peuvent disparaître, d'autres survenir, plus ou moins tardivement, à l'occasion d'événements traumatiques (accident de voie publique par exemple) ou hormonaux (puberté, grossesse, ménopause).

« Ehlers Danlos clinical diagnosis 853 patients », *International Symposium on the Ehlers Danlos Syndromes – Ghent 26-29/09/2018.*

CRITÈRES DE NEW YORK 2017

NB: I + II + III = OBLIGATOIRE

Critère I : Le score de BEIGHTON

Enfants et pré-pubères : au moins 6/9 ou 5/9 si 5-part questionnaire positif (au moins 2/5)
12 ans - 50 ans : au moins 5/9 ou 4/9 si 5-part questionnaire positif (au moins 2/5)
> 50 ans : au moins 4/9 ou 3/9 si 5-part questionnaire positif (au moins 2/5)

Si perte de plus de 1 point de perdu du Beighton % âge et si justifié: considérer ATM, Épaules, Hanches, Pieds plats, Poignets, Chevilles, autres doigts de la main.

Critères II: La clinique générale et antécédents

NB: au moins 2/3 de A, B, C !

A. Signes cliniques : au moins 5/12

1. Peau douce et veloutée
2. Extensibilité cutanée modérée /5
3. Stries atrophiques ou rougeâtres, vergetures
4. Papules piezogenique au talon
5. Hernie récurrente ou multiples (inguinale, crurale, hiatale, ombilicale)
6. Cicatrice atrophiques (au moins deux sites) (sans hémosidérine ou papyracée EDS_c)
7. Prolapsus du plancher pelvien, rectal ou utérin sans antécédents majeurs
8. Dentition irrégulières ET palais haut ou étroit.
9. Arachnodactylie (2 index-poignet avec Walker sign ou 2 pouces avec Steinberg sign)
10. Rapport envergure sur taille au moins 1,05
11. Prolapsus mitral
12. Dilatation de la racine de l'aorte avec Z score supérieur à +2

B. Histoire familiale de EDS_h au premier degré (1 ou davantage)

C. Atteintes musculo-squelettiques (au moins 1 point sur 3)

1. Douleurs musculo-squelettiques d'au moins 2 membres, tous les jours et depuis plus de 3 mois.
2. Douleurs diffuses depuis plus de 3 mois
3. Dislocation ou instabilité articulaire (sans traumatisme) : au moins 1 point sur 2
 1. Au moins 3 dislocations de la même articulation OU au moins 2 dislocations pour 2 articulations différentes.
 2. Instabilité d'au moins 2 sites sans traumatisme auparavant

Critères III. Critères d'exclusion (il faut 3/3)

1. Peau hyper-extensible type EDS classique
2. Autres maladies acquise ou héréditaire des tissus conjonctifs, auto-immune..
3. Autres anomalies génétiques des tissus conjonctifs, chondro-dysplasies.

I. SCORE DE BEIGHTON (OBLIGATOIRE)

Selon les seuils de score suivant

- °Pour les enfants et prépubères : au moins 6/9
- °Pour les 12-50 ans : au moins 5/9
- °Pour les plus de 50 ans au moins 4/9

Si le score est inférieur d'un point chez l'adulte, le questionnaire 5QP doit être positif, soit au moins 2 réponses positives sur les 5 :

- Pouvez vous ou avez vous pu poser vos mains à plat sur le sol sans plier les genoux ?
- Pouvez vous ou avez vous pu plier votre pouce pour toucher votre avant bras ?
- Enfant, amusiez vous vos amis en contorsionnant votre corps dans des positions étranges, ou pouviez vous faire le grand écart ?
- Enfant ou adolescent, votre épaule ou votre genou se sont-ils luxés plus d'une fois ?
- Vous considérez vous « désarticulé » avec des articulations hyperlaxes ?

Si le score de Beighton est inférieur d'un point et que cela est justifié, il est recommandé de considérer **ATM, épaules, hanches, pieds plats, poignets, chevilles, autres doigts de la main.**

CRITÈRES II: IL EN FAUT AU MOINS 2/3:

A+B, OU:

A+C, OU:

B+C, OU:

A+B+C

II. A. CLINIQUE EN 12 POINTS

Signes cliniques : au moins 5/12

- 1-Peau douce et velouté inhabituelle
- 2-Extensibilité cutanée modérée (entre 1,5 et 2,5 centimètres sur la face palmaire de l'avant bras non dominant)
- 3-Stries atrophiques ou rougeâtres, vergeture
- 4-Papules piézogéniques aux deux talons
- 5-Hernies récurrentes ou multiples (inguinale, crurale, hiatale, ombilicale)
- 6-Cicatrice atrophique (au moins 2 sites) (sans hémosidérine ou papyracée- SEDc)
- 7-Prolapsus du plancher pelvien, rectale ou utérin sans antécédent majeur
- 8-Dentition irrégulière et palais haut OU étroit
- 9-Arachnodactylie (signe du poignet de Walker des 2 côtés OU signe du pouce de Steinberg des 2 côtés)
- 10-Rapport envergure sur taille au moins 1,05
- 11-Prolapsus mitral
- 12-Dilatation de la racine de l'aorte avec Z score supérieur à 2

II.B. ANTÉCÉDENT FAMILIAL DE SEDH

Antécédents familiaux de SEDh au premier degré

- Au moins 1 ou davantage (père, mère ou enfant)

II.C. INSTABILITÉS ARTICULAIRES ET DOULEURS (AU MOINS 1/3)

- **douleurs musculo-squelettiques d'au moins 2 membres, tous les jours depuis plus de 3 mois**
- **douleurs diffuses depuis plus de trois mois**
- **Luxations ou instabilité articulaire (sans traumatisme) : au moins 1 point sur 2**
 - ° **au moins 3 luxations de la même articulation OU au moins 2 luxations pour deux articulations différentes**
 - ° **Instabilité d'au moins 2 sites sans traumatisme auparavant**

III. CRITÈRES D'EXCLUSION (3/3)

- **1-peau hyper-extensible type SEDc**
- **2-Autres maladies acquise ou héréditaires des tissus conjonctifs, auto-immunes (si oui, A+B+C du point II sont nécessaires)**
- **3-autres anomalies génétiques des tissus conjonctifs, chondrodysplasies.**

CRITÈRES NY 2017: LES DÉSORDRS DU SPECTRE DE L'HYPERMOBILITÉ (HSD)

Hypermobiles asymptomatiques

Désordres du Spectre de l'Hypermobilité (HSD)

- Généralisé (G-HSD)
- Périphérique (P-HSD)
- Localisé (L-HSD)
- Historique (H-HSD)

Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile, SEDh (hEDS)