

## Critères diagnostiques pour le Syndrome d'Ehlers-Danlos Hypermobile (SEDh)

Checklist destinée aux médecins de toutes spécialités  
pour le diagnostic du SEDh

Nom du patient : \_\_\_\_\_ Date de naissance : \_\_\_\_\_ Date de consultation : \_\_\_\_\_ Évaluateur :

Le diagnostic clinique d'un SEDh nécessite la présence simultanée des critères 1 *et* 2 *et* 3.

### **CRITERE 1 - Hypermobilité articulaire généralisée**

Un item sélectionné parmi les suivants :

≥ 6 enfants/adolescents pré-pubères

≥ 5 hommes et femmes pubères jusqu'à 50 ans

Score de Beighton : \_\_\_/9

≥ 4 hommes et femmes au delà de 50 ans



Si le Score de Beighton est un point en dessous du seuil spécifique à l'âge et au sexe, au moins deux des items suivants doivent aussi être sélectionnés pour valider le critère :

Pouvez-vous (ou avez-vous déjà pu) placer vos mains à plat sur le sol sans plier vos genoux ?

Pouvez-vous (ou avez-vous déjà pu) plier votre pouce pour toucher votre avant-bras ?

Lorsque vous étiez enfant, amusiez-vous vos amis en contorsionnant votre corps dans des positions étranges ou pouviez-vous faire le grand écart ?

Lorsque vous étiez enfant ou adolescent, avez-vous eu votre épaule ou votre rotule luxée en une ou plusieurs occasions ?

Vous considérez-vous comme « désarticulé » ?

### **CRITERE 2 - Au moins deux des caractéristiques suivantes (A, B, ou C) doivent être présentes**

Caractéristiques A (cinq doivent être présents)

Peau inhabituellement douce ou veloutée

Légère hyperextensibilité cutanée

Grandes vergetures inexplicables sur le dos, les cuisses, la poitrine et/ou l'abdomen chez les adolescents, les hommes, les filles pré-pubères sans antécédent de prise ou perte significative de masse grasseuse ou de poids

Papules piézogéniques bilatérales des talons

Hernie(s) abdominale(s) récurrente(s) ou multiple(s)

Cicatrisation atrophique à au moins deux endroits, sans aspect vraiment papyracées ni dépôt d'hémosidérine comme on peut le voir dans le SEDc

Prolapsus pelvien, rectal et/ou utérin chez un enfant, un homme ou une femme nullipare sans antécédent d'obésité morbide ou autre condition médicale connue y prédisposant

Chevauchement dentaire et palais haut ou étroit

Arachnodactylie, telle que définie ci-après (un ou deux de ces signes est nécessaire) :

(i) signe du poignet (signe de Walker) bilatéral

(ii) signe du pouce (signe de Steinberg) bilatéral

Ratio envergure sur taille ≥ 1,05

Prolapsus de la valve mitrale (PVM) léger ou plus marqué, basé sur des critères écho-cardiographiques stricts

- Dilatation de la racine aortique avec un Z-score > +2

Total de la caractéristique A : \_\_\_\_/12

#### Caractéristique B

- Histoire familiale évocatrice avec au moins un proche au premier degré validant les critères actuels de SEDh

#### Caractéristiques C (au moins un doit être présent)

- Douleurs musculo-squelettiques d'au moins deux membres, récurrentes quotidiennement pendant plus de 3 mois
- Douleurs diffuses, chroniques pendant plus de 3 mois
- Luxations récurrentes des articulations ou franche instabilité articulaire, en l'absence de traumatisme

#### **CRITERE 3 - Tous les prérequis suivants DOIVENT être validés**

1- Absence de fragilité cutanée inhabituelle, qui devrait conduire à évoquer d'autres types de SED.

2- Exclusion d'autres pathologies du tissu conjonctif héritées et acquises, incluant les pathologies auto-immunes rhumatologiques. Chez les patients avec une pathologie du tissu conjonctif acquise (ex: Lupus, polyarthrite rhumatoïde, etc.), un diagnostic additionnel de SEDh nécessite la validation des caractéristiques A et B du Critère 2. Les caractéristiques C du Critère 2 (douleur chronique et/ou instabilité) ne peuvent pas être prise en compte pour diagnostiquer le SEDh dans cette situation.

3- Exclusion des diagnostics différentiels associés à une hypermobilité articulaire en raison d'une hypotonie et/ou d'une laxité du tissu conjonctif. Ces diagnostics différentiels incluent notamment (mais pas seulement) les pathologies neuromusculaires (ex : myopathie de Bethlem), d'autres pathologies héréditaires du tissu conjonctif (ex : autres types de SED, syndrome de Loeys-Dietz, syndrome de Marfan), et des dysplasies squelettiques (ex : ostéogénèse imparfaite). L'exclusion de ces diagnostics différentiels est basée sur l'histoire de la maladie, l'examen physique, et/ou la biologie moléculaire selon les cas.

Diagnostic : \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_