

Le SED, qu'est-ce que c'est ?

La définition « médicale »

Afin d'être précis et clair, nous vous proposons de découvrir les éléments de définition du SED qui ont été mis en avant au fur et à mesure de l'avancée des connaissances sur notre pathologie par différents praticiens travaillant dans /pour le SED. Nous vous présentons ici les points majeurs extraits de leurs différents articles, de la manière la plus simple possible.

On parle, communément et par facilité, du SED (Syndrome d'Ehlers Danlos) mais il est plus adapté de parler des SED, car de nombreuses formes existent.

Le Syndrome (ou maladie) d'Ehlers-Danlos est l'expression clinique d'une atteinte du tissu conjonctif (80% environ des constituants d'un corps humain), d'origine génétique, touchant la quasi-totalité des organes, ce qui explique la richesse de sa symptomatologie qui surprend les médecins alors qu'elle constitue, en soi, un argument diagnostique très fort, témoignant du caractère diffus des lésions.

La description initiale est le fait de deux dermatologues : Edvard Ehlers à Copenhague, en 1900, et Alexandre Danlos, à Paris, en 1908. De ces premières descriptions, initialement dominées par les signes cutanés, les médecins ont retenu la présence d'une peau fragile, hémorragique et étirable d'une part, et d'une mobilité articulaire excessive d'autre part. C'est à ces deux éléments cliniques que l'on a longtemps réduit la description. Leur absence, fréquente pour l'étirabilité, plus rare pour l'hypermobilité, conduit encore très souvent des médecins, mal informés, à éliminer un diagnostic, pourtant évident par ailleurs. **Dans la symptomatologie très diversifiée et variable de cette maladie l'absence d'un signe ne permet pas d'éliminer le diagnostic.** L'évolution des critères dans le temps montre d'ailleurs la richesse et la complexité de ce syndrome, difficile à définir, et pour lequel il n'est pas aisé de définir des contours.

L'impression générale qui ressort, jusqu'à maintenant encore, à l'écoute du discours médical, c'est la notion de la bénignité de ce syndrome, plutôt perçue par les médecins comme une curiosité de la Nature. La réalité est tout autre. Si la majorité des formes a une symptomatologie modérée, dans d'autres cas, le syndrome d'Ehlers-Danlos apparaît comme une maladie qui peut être, à certains moments de la vie, très handicapante. Elle est alors à l'origine de souffrances importantes et d'exclusions sociales.

Non seulement, la nature et le regroupement des symptômes rencontrés chez ces patients ne sont pas identifiés par les médecins mais, de surcroît, ils sont, ainsi que les situations de handicap qui en découlent, « intermittents ».

On comprend alors qu'à côté de la méconnaissance par le corps médical, vienne s'ajouter l'incompréhension, parfois accusatrice, de l'entourage. Tout ceci contribue à isoler, à culpabiliser, ces patients qui ne comprennent plus ce qui leur arrive. Ceci est encore aggravé par le fait de percevoir leur propre corps différemment depuis leur naissance et de manquer de références entre ce que la médecine définit comme un état *normal* ou un état pathologique. Il en résulte une très grande sous-estimation des souffrances et de l'état fonctionnel réel.

Le caractère génétique de la maladie ou syndrome d'Ehlers-Danlos, n'est discuté par personne. C'est d'ailleurs un des arguments du diagnostic : la découverte de cas familiaux identiques dans la famille. La transmission, à l'exception de formes rarissimes, est autosomique et donc indépendante du sexe.

A ce jour il y a 14 formes génétiquement identifiées, et 1 forme, le SED h (hypermobile) reste génétiquement non identifiée bien qu'il soit la forme la plus fréquemment rencontrée.

Le diagnostic est trop souvent tardif entraînant des décisions thérapeutiques inappropriées, chirurgicales notamment, et des orientations sociales inadéquates. **Le diagnostic se fait seulement, aujourd'hui, sur les données cliniques pour le SEDh. (cf critères de new york de 2017 et PNDS 2020).**

Il est relativement facile s'il est orienté par la connaissance d'un ou plusieurs autres cas dans la famille.

Il est considéré par l'ensemble des médecins que les **signes suivants sont les plus évocateurs et permettent de suspecter un SEDh, après exclusion bien sur de tous les diagnostics différentiels liés :**

La **FATIGUE**, les **DOULEURS** diffuses, variables et rebelles aux médications antalgiques, **L'HYPERMOBILITE ARTICULAIRE**, La **FRAGILITE CUTANEE**, Les **SAIGNEMENTS** (ecchymoses surtout, épistaxis, métrorragies, gingivorragies, plaies hémorragiques...), Les troubles de la **proprioception et du schéma corporel**, les Manifestations digestives (**Constipation** surtout et **Reflux gastro-oesophagiens**).

D'autres manifestations, par leur regroupement, viennent renforcer la conviction/suspicion diagnostique mais, surtout, doivent être regroupées dans le syndrome pour éviter des errances inutiles et des rejets médicaux toujours traumatisants : la **DYSURIE**, les **MANIFESTATIONS BRONCHIQUES** (essoufflement, pseudo crises d'asthme), les manifestations **ORL** (acouphènes hypoacusies, hyperacusies), les manifestations visuelles (fatigue surtout) mais aussi les troubles du **SOMMEIL**.

Il est relativement évident, pour ceux qui en ont l'expérience, devant une association évocatrice : une fatigue intense, douleurs (péri articulaires, musculaires, cutanées des membres, du cou, du dos pouvant être très intenses, augmentées par les appuis, les mouvements, imposant des changements de position, des étirements fréquents) difficiles à calmer par les antalgiques même puissants, des hypermobilités articulaires avec subluxations (épaules, doigts, coudes, genoux, hanches) et « *pseudo entorses* » fréquentes (l'étirabilité des ligaments ne permet pas leur rupture dans la majorité des cas), luxations ou subluxations (épaules, rotules, doigts, hanches, tendons péroniers latéraux), troubles proprioceptifs avec heurts d'obstacles; chutes et lâchage d'objets (« *maladresse* ») peau fine, douce, étirable et fragile (ecchymoses et érosions cutanées faciles, cicatrisation lente, vergetures abondantes), douleurs et luxations des articulations temporo-mandibulaires, inflammation gingivale, fragilité dentaire, orientation dentaire anarchique, constipation, douleurs et ballonnements abdominaux, reflux gastro-oesophagiens, vomissements faciles, brûlures et lourdeurs d'estomac, calculs vésiculaires, dysurie avec perte de la sensation de vessie pleine et de besoin, incontinence, frilosité, troubles de la circulation de retour (syndrome de Raynaud, extrémités glacées, fièvres inexplicables, troubles du rythme cardiaque sans gravité le plus souvent, hypotension, manifestations bronchiques avec essoufflement et crises

asthmatiformes, blocages respiratoires et douleurs thoraciques parfois localisées à la base du thorax (souffrance du diaphragme ?), troubles liés au SAMA parfois.

La difficulté du diagnostic est que chacun de ces symptômes et signes pris isolément est fréquent, pour ne pas dire banal, évoquant plutôt un mal-être, si fréquent à notre époque, qu'une maladie où pourrait être rattaché à une autre étiologie, où trouver une explication normalisante banale ce qui explique les errances diagnostiques parfois très longues.

Pour compliquer encore les choses ces symptômes sont variables dans le temps, présente dans l'enfance, l'hypermobilité peut s'atténuer à l'âge adulte (le grand écart n'est plus possible, par exemple), il en est de même de l'asthme parfois, par contre, des troubles proprioceptifs, quasi absents dans l'enfance, peuvent s'exprimer à l'âge adulte, ainsi que des troubles diffus du schéma corporel. Ce qui compte c'est que les signes évocateurs aient existés à un moment ou à l'autre de la vie de la personne pour avoir une signification diagnostique.

Il faut savoir aussi que la symptomatologie varie par « crises » (et non « poussées » car ce n'est pas une maladie « dégénérative »), sous l'influence de facteurs exogènes (climatiques, traumatismes, environnement aqueux) ou endogènes dont l'étude peut apporter beaucoup pour comprendre le mécanisme déclenchant des symptômes, « protéger » les personnes concernées et, mieux encore renverser les effets de ces facteurs déclenchant pour revenir à un état d'équilibre sans douleur et sans fatigue et sans dérèglement de la proprioception. C'est leur regroupement et précisément cette évolution, en apparence « chaotique » qui est également très évocateur.

C'est un diagnostic souvent difficile, surtout dans les formes frustes présentant des manifestations d'apparence banales (douleurs diffuses, fatigue, constipation...).

C'est un diagnostic encore trop tardif par méconnaissance de la part du corps médical.

Les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos ont un corps hyper-réactif à la douleur, bien des sensations tactiles ou des organes profonds étant perçus sur un mode douloureux tout comme si ce corps « *était à vif* ». Le simple fait de devoir exercer des tractions ou des pressions sur les moyens d'union des articulations génère des sensations reçues comme des souffrances souvent intolérables justifiant la recherche de positions extrêmes (« *contorsions antalgiques* »), compte-tenu de la liberté des articulations.

Les effleurements, les chocs par inadvertance sont une souffrance, marcher est douloureux, vivre et exister est douloureux. Les enfants, souvent initiés tôt à supporter ce corps algogène, souffrent souvent en considérant que c'est naturel d'avoir mal quand on bouge par exemple. Cet excès des réactions sensorielles existe à d'autres niveaux : auditif avec une sensibilité auditive exacerbée ou excessive (intolérance au bruit, acouphènes très fréquents), Il en est ainsi également pour l'odorat.

Le corps est silencieux, semble vide et n'exprime pas, ne prévient pas d'un danger de chute par exemple, il est perçu par beaucoup comme extérieur à elles-mêmes, ne leur appartenant pas, voire comme un segment paralysé ou robotisé. En effet, les sensations corporelles internes ou externes ne parviennent pas ou sont déformées et trompeuses. Les chutes sont fréquentes, majorées dans le noir. Il existe dans ce syndrome d'authentiques troubles proprioceptifs.

Les manifestations les plus communément rencontrées :

La fatigue est, avec la douleur, le symptôme qui domine le syndrome et qui évolue de pair avec elle lors des crises. Elle est souvent présente dès le lever, Plus marquée en fin de journée. Elle s'accroît à l'occasion d'accès qui peuvent se traduire par de la somnolence brutale. Elle crée un état de pénibilité dans tous les actes de la vie courante, majorée par les douleurs, les instabilités articulaires et l'essoufflement.

Les migraines sont souvent mentionnées par les patients.

Il n'y a pas de paralysie mais les muscles fonctionnent dans de mauvaises conditions du fait de l'élasticité des tendons, des cloisons intermusculaires, de la mobilité articulaire excessive et des troubles proprioceptifs qui rendent le mouvement incertain et dispendieux en consommation d'énergie au niveau musculaire. Les nerfs superficiels, mal protégés par des parties molles « *trop molles* », sont menacés de compressions responsables de paralysies le plus souvent incomplètes, en tout cas transitoires.

Voici les manifestations les plus communément rencontrées :

- Cutanées (signes de fragilité cutanée, distension, hyperesthésie cutanée),
- Hémorragiques par fragilité tissulaire (ecchymoses ; gingivorragies, épistaxis, ménorragies),
- Articulaires (hypermobilité, entorses, subluxations et luxations, scoliose),
- Proprioceptives (diminution ou perte du sens de positionnement du corps, maladresses, pseudo-paralysies, chutes)
- Digestives (constipation, douleurs abdominales, reflux gastro-oesophagien),
- Respiratoires (dyspnée spontanée ou à l'effort, bronchites),
- Cardio-vasculaire (tension basse, fuites valvulaires, anévrysmes ou ruptures artérielles contre-indiquant formellement les manipulations cervicales),
- Neurovégétatifs (frilosité, troubles vaso-moteurs, sudations, fièvres isolées, migraines.),
- ORL (hypo et/ou hyperacousie, acouphènes, vertiges hyperosmie),
- Bucco-dentaires (douleurs et subluxations ou luxations des ATM, altérations dentaires, atteintes gingivales),
- Ophtalmologiques (fatigue visuelle, troubles de la convergence),
- Vésico-sphinctériennes (rétention vésicale chronique avec miction par regorgement, perte ou diminution du besoin, incontinence, infections urinaires),
- Génito-sexuelles (dyspareunie, frigidité, fausses couches, accouchements difficiles),
Neuropsychologiques (troubles de la mémorisation, de l'attention, de l'organisation, de l'orientation)

Les différents types cliniques, et les classifications successives :

La classification de Berlin (1986) retenait une douzaine de types numérotés en chiffre romain.

La classification simplifiée dite « de Villefranche » permettait de repérer 6 types de SED (Villefranche-sur-Mer 1997)

- CLASSIQUE : le plus fréquent, à forme cutanée et articulaire.
 - HYPERMOBILE : à forme articulaire prédominante.
- VASCULAIRE : le plus grave avec risque de rupture des artères et des organes internes (intestin, utérus++..).
- CYPHO-SCOLIOTIQUE : avec scoliose sévère du jeune enfant et atteinte oculaire.
- ARTHROCHALASIS : avec luxation congénitale de hanche.
- DERMATOSPARAXIS : avec atteinte cutanée prédominante (très rare).

La nouvelle classification appliquée désormais en France et à l'international définit des sous-types rares. (2017 : New-York).

La publication des nouveaux critères a eu lieu le 15 mars 2017.

Elle a abouti à une nouvelle répartition en deux catégories :
 – les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED)
 – les troubles dans le spectre de l'hypermobilité (HSD).

L'idée de cette nouvelle « grille de lecture » est d'améliorer le diagnostic des patients, la prise en charge qui en découle, mais aussi de faciliter la recherche.

Tous les gènes sont maintenant connus (14 formes identifiées à ce jour) hormis pour le SED hypermobile (SED h) forme la plus fréquente touchant davantage les femmes.

Le **type classique** combine atteinte cutanée et articulaire.

le **type vasculaire** peut se compliquer de déchirures artérielles et de ruptures d'organes (intestin...)

Le **type hypermobile** associe des atteintes articulaires à des symptômes variables.

Le syndrome de **Brittle Cornea** associe des troubles oculaires.

Le **SED parodontal** une atteinte dentaire.

Les **autres types rares** sont définis par des critères cliniques stricts et la découverte du gène.

En complément :

La définition du PNDS 2020 et la fiche adressée aux médecins :

[oscar_pnds_sed_nv_vdef_2020jlv2](https://drive.google.com/file/d/1M1gDjXOGqH1k2D_g2aiVcGLmNvPNMdnh/view)

[synthese_mg_syndrome_d_ehlers_danlos_non_vasculaire](https://drive.google.com/file/d/1M1gDjXOGqH1k2D_g2aiVcGLmNvPNMdnh/view)

Le Tuto de la filière Oscar sur le SED :

https://drive.google.com/file/d/1M1gDjXOGqH1k2D_g2aiVcGLmNvPNMdnh/view

Le flyer SED1+ (téléchargeable aussi sur notre site assosed1plus.com) :

Bibliographie

Extraits du PNDS 2020, et de différents articles et présentations publiques de colloques, réunions de différents spécialistes ou associations (CRM, Oscar, Dr Bergoin, Dr Deparcy , SED1+, Afsed...)