

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

Cette checklist est destinée aux médecins
de toutes spécialités afin d'être en mesure de diagnostiquer un
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
 - ≥ 4 hommes et femmes au delà de 50 ans
- Score de Beighton : ___/9

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 piérogéniques 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 $\geq 1,05$
- 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 : _____