

3. Définition et classification, critères diagnostiques, diagnostics différentiels et aspects génétiques des syndromes d'Ehlers-Danlos Non Vasculaires (SED NV)

3.1. Définition

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont un groupe hétérogène de maladies héréditaires du tissu conjonctif caractérisées par la triade : hyperlaxité articulaire, hyperélasticité cutanée et fragilité des tissus conjonctifs. Ils sont essentiellement dus à des anomalies de biosynthèse et/ou de structure de protéines de la matrice extracellulaire. Leur prévalence d'ensemble en population générale est estimée à 1 pour 5 000, ce qui en fait des maladies rares au sens de la définition européenne d'une maladie rare (prévalence en population générale < 1/2.000).

Suite à de nouvelles données sur la génétique des SED, ainsi que de nouvelles descriptions cliniques, la nosologie des SED a dû être actualisée par le consortium international (<https://www.ehlers-danlos.com>). La dernière classification internationale a été établie en 2017 ; elle identifie et décrit 13 types de SED. Ces différents types de SED n'exposent pas aux mêmes complications et leur pronostic et leur prise en charge sont donc différents : il est donc très important de les distinguer. Le diagnostic de chaque type de SED repose sur des critères définis.

Le diagnostic des syndromes d'Ehlers-Danlos se construit grâce à des éléments d'anamnèse personnels et familiaux. Il devrait être idéalement posé par des praticiens ayant acquis une expertise clinique au sein d'un centre de référence ou de compétences.

Le diagnostic de certitude repose sur la confirmation génétique réalisée dans le cadre d'une consultation de génétique spécialisée dans les SED, sauf pour le type hypermobile (SEDh), dont les bases génétiques ne sont pas encore identifiées et dont le diagnostic repose sur une grille de critères cliniques (en [annexe 3](#)). Si l'ensemble des critères nécessaires pour parler de SEDh ne sont pas remplis, le terme de pathologies du spectre de l'hypermobilité peut être utilisé, après avoir éliminé les diagnostics différentiels. Les pathologies du spectre de l'hypermobilité ne seront pas traitées dans ce PNDS.

Le présent PNDS concerne tous les types de SED, à l'exception du SED de type vasculaire, qui sont regroupés sous le terme de SED non vasculaires (NV).

3.2. Classification internationale 2017 des 13 types : critères diagnostiques et aspects génétiques

Signes évocateurs de SED

Les symptômes débutent habituellement dans l'enfance, plus ou moins précocement selon le type et la sévérité du SED. Devant une suspicion de SED (quel que soit le type), les principaux signes à rechercher sont : histoire familiale de SED, difficultés de cicatrisation, hématomes anormaux, hyperextensibilité cutanée, hyperlaxité articulaire (dépistée par le score de Beighton), entorses et luxations multiples, scoliose, douleurs articulaires, fragilité des tissus conjonctifs, fatigabilité anormale.

Les SED peuvent conduire progressivement à des situations de handicap et des complications, qui vont être détaillées dans ce PNDS.

L'interrogatoire et l'examen clinique recommandés devant une suspicion de SED sont résumés dans la fiche clinique en [annexe 5](#), que le praticien peut utiliser en consultation. Ce document

pourra servir de document de transmission d'informations médicales entre les différents spécialistes.

Un tutoriel sur l'évaluation de l'hyperlaxité articulaire est disponible sur le site de la filière OSCAR (scores de Beighton et de Bulbena).

Classification 2017 des SED et critères diagnostiques pour les 13 types

Le tableau des pages suivantes liste les critères permettant de différencier les différents types de SED NV.

Chez l'enfant, le tableau clinique peut être incomplet ce qui justifie en cas de doute diagnostique une réévaluation régulière jusqu'à la fin de la croissance pour affirmer ou infirmer le diagnostic.