

## LE SYNDROME D'EHLERS-DANLOS, ÇA EXISTE!

Gail Ouellette, Ph. D., CGAC, conseillère en génétique agréée  
Regroupement québécois des maladies orphelines- Février 2013

*Plus de 1 600 personnes atteintes au Québec*

*Le SED est plus qu'un trouble des articulations et de la peau*

*Les douleurs sont vraies*

*Vers de nouveaux critères diagnostiques*

*Le SED est variable : entre individus atteints, dans une famille, d'un jour à l'autre et au cours de la vie*

*La génétique ne règle pas tout*

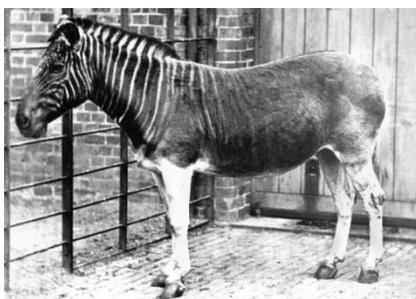
*Qu'est-ce que tout cela veut dire pour les personnes atteintes du SED?*

*Quelques références*

*« Les particularismes des personnes atteintes d'un SED et de leurs proches », ASED*

### **Plus de 1 600 personnes atteintes au Québec**

Le zèbre est le symbole des maladies rares, car un médecin a dit jadis à ses étudiants de médecine de penser au cheval plutôt qu'au zèbre lors d'un diagnostic, c'est-à-dire de penser à une maladie commune avant une maladie rare qui n'arrive qu'exceptionnellement. Les malades rares ont donc adopté le zèbre comme symbole et particulièrement la communauté des personnes atteintes du syndrome d'Ehlers-Danlos (SED). Mais, en fait, parfois on pense que cette communauté devrait adopter le « quagga ». Le quagga était une sous-espèce de zèbre. Il est maintenant inexistant comme le syndrome d'Ehlers-Danlos semble l'être parfois.



*Equus quagga quagga*

Oui, le syndrome d'Ehlers-Danlos existe bel et bien au Québec comme partout ailleurs dans le monde. Non, ce n'est pas de la fibromyalgie ou un résultat de la psychosomatisation. Ce sont les médecins, E. Ehlers du Danemark et H.-A. Danlos de la France qui ont décrit ce syndrome pour la première fois en 1900 pour Ehlers et en 1906 pour Danlos. Certains ont estimé qu'une personne sur 5 000 dans la population souffrirait du SED, mais comme vous allez le constater en lisant la suite, on pense qu'il y a sous-estimation. Au Québec, cela signifierait plus de 1 600 personnes atteintes.

### **Le SED est plus qu'un trouble des articulations et de la peau**

En général, dans les textes et les cours de médecine, le SED est caractérisé par trois symptômes principaux: 1) hypermobilité des jointures, 2) étirabilité excessive de la de la peau et 3) fragilité de la peau. Cependant, les connaissances par rapport à ce syndrome ont beaucoup évoluées dans les dernières années.

Le syndrome d'Ehlers-Danlos est une maladie du tissu conjonctif. Le tissu conjonctif constitue le deux-tiers du volume total du corps humain. Sa fonction principale en est une de soutien (d'où les articulations hypermobiles, s'il est déficient), mais ce tissu a aussi des fonctions de nutrition, de liaison,

de réparation des tissus, de mouvement, de réponse immunitaire, de croissance et de stockage. D'où tous les autres symptômes pouvant être associés au SED : douleurs chroniques ou aiguës, reflux gastro-œsophagien, irritabilité du colon, constipation, migraines, facilité à faire des bleus, scoliose, problèmes respiratoires, hémorragies, palpitations cardiaques, dilatation ou même rupture de l'aorte, hypotension, problèmes de menstruations et à l'accouchement, pseudo-tumeurs ou lipomes, troubles de régulation de la température corporelle, fatigue, troubles proprioceptifs (problèmes de perception du positionnement et du mouvement de différentes parties du corps), syndrome de Raynaud (extrémités froides), etc. De fait, tous ces symptômes ont été documentés par les médecins dans les cliniques spécialisées de maladies du tissu conjonctif, présentés dans la littérature médicale et au 1<sup>er</sup> Symposium international sur le syndrome Ehlers-Danlos qui a eu lieu en Belgique en septembre 2012.

### **Les douleurs sont vraies**

Il est maintenant reconnu que la douleur fait partie intégrante du SED, mais comme cela n'a pas toujours été le cas, il arrive encore aujourd'hui que l'on émette le diagnostic de « fibromyalgie » sans tenir compte des autres signes et symptômes révélateurs du SED. Les douleurs du SED sont principalement articulaires (subaiguës, aiguës ou chroniques), mais elles peuvent aussi être musculaires, thoraciques, pelviennes et dorsales/cervicales. Enfin, les maux de tête ou migraines sont souvent associés au SED. Les douleurs sont variables : sur un fond quasi permanent, elles peuvent s'exprimer par crises parfois très intenses. Elles sont influencées par des facteurs externes, tels le froid, les mouvements répétés, des traumatismes physiques, les hormones, etc. Elles sont souvent réfractaires aux traitements antidouleurs habituels et, de plus, les personnes atteintes du SED sont souvent résistantes aux anesthésies locales (par ex., pour les traitements dentaires).

### **Vers de nouveaux critères diagnostiques**

Durant les années 1980-90, des groupes de médecins ont travaillé à concevoir un test diagnostique clinique plus précis et à classifier différents sous-types de SED selon leurs différentes manifestations dermatologiques, cardiaques et autres. Le test pour l'hypermobilité des jointures est basé sur l'échelle de Beighton. Le problème est que le degré de mobilité des articulations dépend de l'âge, du sexe, de l'hérédité et de l'ethnie, facteurs qui ne sont pas pris en compte en effectuant le test. De plus, chez l'un des types de SED (type III, hypermobile), la grande majorité des malades ne peuvent pas effectuer l'un des éléments du test de Beighton (mettre ses paumes à plat au sol) qui est supposé mesurer la flexion de leurs hanches. En effet, dans leur cas, la rétraction des muscles derrière leurs cuisses (ischio-jambiers) les empêche de fléchir les hanches même si toutes les articulations sont très flexibles. Plusieurs pensent encore qu'il faut être un ou une candidate au travail de cirque (homme ou femme élastique/caoutchouc) pour correspondre aux critères du SED. L'extensibilité de la peau serait aussi un critère subjectif et variable. D'ailleurs, à ce premier symposium sur le SED en septembre dernier, les experts s'entendaient sur le fait qu'il faille réviser les critères diagnostiques du SED. Malheureusement, il est encore écrit dans les livres ou inscrit dans la mémoire des médecins du temps de leur formation que SED = (jointures hypermobiles + peau extensible + peau fragile), obligatoirement et exclusivement.

### **Le SED est variable : entre individus atteints, dans une famille, d'un jour à l'autre et au cours de la vie**

Malgré la tentative de séparer le SED en différents sous-types, il peut être difficile de « caser » une personne selon ses manifestations cliniques particulières. Le même sous-type peut être variable d'une personne à une autre, et cela, même pour plusieurs membres d'une famille. Le SED varie au cours de la vie : l'hypermobilité se perd en vieillissant; les changements hormonaux peuvent influencer chez les femmes et de nouveaux symptômes apparaissent.

Enfin, le SED montre une variabilité dans le temps. Personne ne le dit mieux que l'ASED, une association de patients en France (Apprivoiser les Syndromes d'Ehlers-Danlos : les intermittents du handicap®) :

« Les personnes atteintes d'un SED sont des intermittents du handicap. Leur handicap est instable avec une amplitude modulée par des phases d'aggravation imprévisibles; un jour

la marche est difficile mais possible et le lendemain la dépendance au fauteuil roulant, parfois électrique est de mise. Cet état capricieux nécessite une grande adaptabilité et le deuil de la spontanéité. Les personnes atteintes d'un SED ignorent totalement dans quelle mesure elles peuvent faire confiance à leur corps dans les moments qui suivent !. »

### **La génétique ne règle pas tout**

Le syndrome d'Ehlers-Danlos est d'étiologie génétique et la plupart des types ont un mode de transmission héréditaire dominante, c'est-à-dire que le syndrome peut se transmettre d'un parent à ses enfants. Parfois il n'y a pas d'antécédents familiaux évidents. L'apport de la génétique a aidé à classer les différents sous-types du SED. Des gènes ont été identifiés et associés à des types spécifiques, par exemple, ceux que l'on désigne sous les appellations « classique », « vasculaire », « cyphoscoliotique », etc. On peut donc – en complément du diagnostic clinique – effectuer un test génétique pour confirmer le diagnostic et le type de SED. Le problème ici, c'est qu'il y a une surestimation du rôle des tests génétiques. En effet, lorsque le test génétique est positif (une mutation est identifiée dans un gène), cela vient appuyer l'hypothèse clinique et spécifier le type, mais lorsqu'il est négatif (on ne trouve pas de mutation), le contraire n'est pas vrai. Cela ne veut pas dire qu'il n'y a pas de SED. Et, malheureusement, c'est ce qui arrive toujours avec le type « hypermobile », car aucun gène n'a été identifié pour celui-ci à ce jour. Même pour le type classique, on n'identifie une mutation que dans environ 50 % des cas. Les tests génétiques ne sont pas la panacée : tous les gènes ne sont pas encore découverts et les techniques utilisées n'ont pas un rendement de 100 %. On peut dire des tests génétiques, ce que le Pr Claude Hamonet affirme à propos du score de Beighton : « la négativité ne permet pas, aujourd'hui, d'éliminer le diagnostic de syndrome d'Ehlers-Danlos ».

### **Qu'est-ce que tout cela veut dire pour les personnes atteintes du SED?**

- Souvent, de nombreuses années d'errance diagnostique (voir le vidéo-témoignage d'une personne diagnostiquée à 31 ans, alors qu'elle souffrait du SED depuis l'enfance, [Sketch sur le diagnostic : Et si c'était une maladie rare? La pédagogie du doute](#)).
- L'auto-diagnostic, fréquent maintenant à cause du Web, mais qui peut résulter en des problèmes de crédibilité du malade.
- Un diagnostic qui reste toujours douteux ou qui est rejeté à cause d'un test génétique « négatif », alors qu'il devrait reposer sur les observations cliniques.
- Dans ce dernier cas, il arrive que l'individu ne soit pas référé aux services appropriés pour des traitements, même s'il a des incapacités physiques.
- Une prise en charge non optimale à cause de la méconnaissance des particularités musculo-squelettiques et proprioceptives du SED.
- Une stigmatisation des femmes qui rapportent un ensemble de symptômes non spécifiques, mais que l'on attribue à de la somatisation (le SED est plus fréquent et souvent plus sévère chez les femmes ; on pense que des facteurs hormonaux interviennent). Ceci s'applique également aux mères qui décrivent les symptômes de leur enfant.
- Le cercle vicieux de la douleur, problèmes de sommeil, fatigue généralisée, dépression.
- La nécessité de quitter le travail à cause d'incapacités accrues et l'incompréhension de l'entourage qui mènent souvent à l'isolement.
- Et même, des conjoints et des parents que l'on soupçonne de violenter leur conjointe ou leur enfant à cause des symptômes tels les bleus, les dislocations et parfois, des fractures.

(Voir en annexe, page 6, l'affiche [« Les particularismes des personnes atteintes d'un SED et de leurs proches »](#), ASED (Apprivoiser les syndromes d'Ehlers-Danlos).

**Quelques références :**

[Compte-rendu du au Premier symposium international sur le syndrome d'Ehlers-Danlos](#), Septembre 2012, Gand, Belgique, G. Ouellette

[Les avancées scientifiques et médicales dans la lutte contre le syndrome d'Ehlers-Danlos](#), S. Fournel-Gigleux.

[Ehlers-Danlos \(à propos de 664 cas\). Étude statistique des symptômes et signes de 644 cas ayant un score de Beighton égal ou supérieur à 4/9](#). C. Hamonet et collaborateurs., présentation par affiche au Premier symposium international sur le syndrome d'Ehlers-Danlos, Septembre 2012, Gand, Belgique

[Rétractions des muscles ischio-jambiers et Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile. Conséquences sur la mesure du score de Beighton. Discussion sur la valeur diagnostique de ce test. A propos de 119 cas](#). C. Hamonet, E. Vlamincq et N. Serre, présentation par affiche au Premier symposium international sur le syndrome d'Ehlers-Danlos, Septembre 2012, Gand, Belgique

[Apports thérapeutiques dans le syndrome d'Ehlers-Danlos](#), C. Hamonet

[Page du Regroupement québécois des maladies orphelines sur le SED](#)

[Articles, cours et liens concernant le Syndrome d'Ehlers-Danlos \(SED\)](#), C. Hamonet

Articles de la littérature médicale

[Ehlers-danlos syndrome, hypermobility type: an underdiagnosed hereditary connective tissue disorder with mucocutaneous, articular, and systemic manifestations](#). Castori M. ISRN Dermatol. 2012;2012:751768.

[Need for a consensus on the methods by which to measure joint mobility and the definition of norms for hypermobility that reflect age, gender and ethnic-dependent variation: is revision of criteria for joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type indicated?](#) Remvig L, Engelbert RH, Berglund B, Bulbena A, Byers PH, Grahame R, Juul-Kristensen B, Lindgren KA, Uitto J, Wekre LL. Rheumatology. 2011 Jun;50(6):1169-71.

[Skin signs in Ehlers-Danlos syndrome: clinical tests and para-clinical methods](#). Remvig L, Duhn P, Ullman S, Arokoski J, Jurvelin J, Safi A, Jensen F, Farholt S, Hove H, Juul-Kristensen B. Scand J Rheumatol. 2010 Nov;39(6):511-7

[Clinical heterogeneity in patients with the hypermobility type of Ehlers-Danlos Syndrome](#). De Wandele I, Rombaut L, Malfait F, De Backer T, De Paepe A, Calders P. Res Dev Disabil. 2013 Mar;34(3):873-81.

[\[Fibromyalgia: an unrecognized Ehlers-Danlos syndrome hypermobile type?\]](#). Hermanns-Lê T, Piérard GE, Angenot P. Rev Med Liege. 2013 Jan;68(1):22-4. Français.

[Management of pain and fatigue in the joint hypermobility syndrome \(a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type\): principles and proposal for a multidisciplinary approach](#). Castori M, Morlino S, Celletti C, Celli M, Morrone A, Colombi M, Camerota F, Grammatico P. Am J Med Genet A. 2012 Aug;158A(8):2055-70.

[Joint hypermobility syndrome: A common clinical disorder associated with migraine in women](#). Bendik EM, Tinkle BT, Al-shuik E, Levin L, Martin A, Thaler R, Atzinger CL, Rueger J, Martin VT. Cephalalgia. 2011 Apr;31(5):603-13.

[Impairment and impact of pain in female patients with Ehlers-Danlos syndrome: a comparative study with fibromyalgia and rheumatoid arthritis](#). Rombaut L, Malfait F, De Paepe A, Rimbaut S, Verbruggen G, De Wandele I, Calders P. Arthritis Rheum. 2011 Jul;63(7):1979-87.

[Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type and the excess of affected females: possible mechanisms and perspectives](#). Castori M, Camerota F, Celletti C, Grammatico P, Padua L. Am J Med Genet A. 2010 Sep;152A(9):2406-8.

*\*L'auteure était présente au Premier symposium international sur le syndrome d'Ehlers-Danlos, septembre 2012, Gand, Belgique.*

Pour savoir où être dirigé pour le diagnostic et la prise en charge du SED, contactez le Regroupement québécois des maladies orphelines au [info@rqmo.org](mailto:info@rqmo.org) ou au 1-855-543-0550.

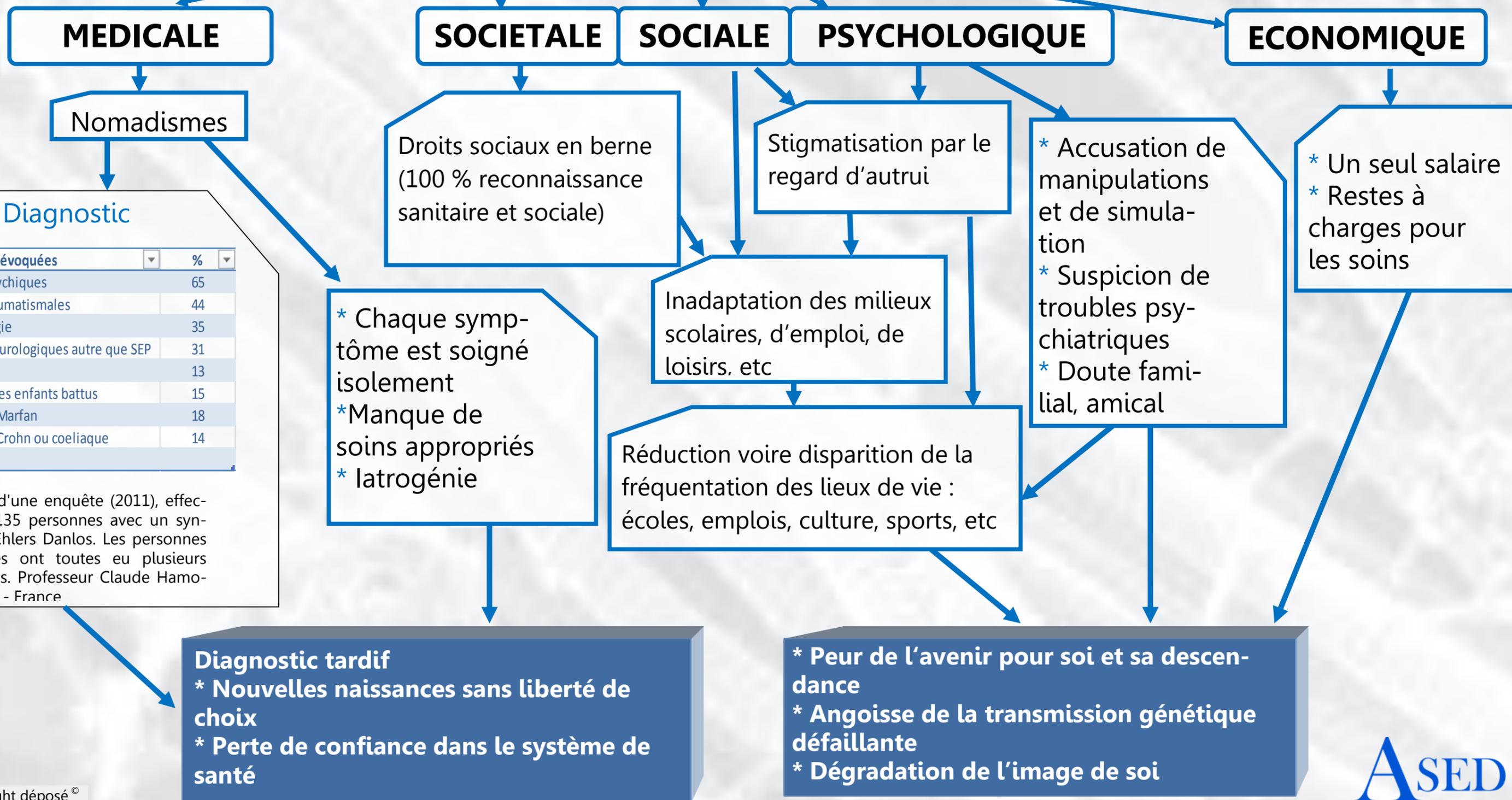


[www.rqmo.org](http://www.rqmo.org)

# Les particularismes des personnes atteintes d'un SED et de leurs proches



L'incompréhension médico-sociale engendre des VULNERABILITES



## Diagnostic

Pathologies évoquées	%
Troubles psychiques	65
Maladies rhumatismales	44
Fibromyalgie	35
Maladies neurologiques autre que SEP	31
SEP	13
Syndrome des enfants battus	15
Maladie de Marfan	18
Maladie de Crohn ou coeliaque	14
Asthme	

Résultats d'une enquête (2011), effectuée sur 135 personnes avec un syndrome d'Ehlers Danlos. Les personnes interrogées ont toutes eu plusieurs diagnostics. Professeur Claude Hamonet - MPR - France

**Diagnostic tardif**  
\* Nouvelles naissances sans liberté de choix  
\* Perte de confiance dans le système de santé

\* Peur de l'avenir pour soi et sa descendance  
\*angoisse de la transmission génétique défailante  
\* Dégradation de l'image de soi