



Syndrome d'Edlhers Danlos

prise en charge spécifique
en orthopédie sur-mesure



Petit appareillage orthopédique

Attelles et orthèses sur-mesure

Tignieu Jameyzieu - Domicile

Syndrome d'Edlhers Danlos

Les 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 majoritairement dus à des anomalies de la biosynthèse et/ou de la structure de protéines de la matrice extracellulaire.

Physiopathologie

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont des maladies héréditaires du tissu conjonctif.

Prévalence

1 pour 5 000, ce qui en fait des maladies rares. Le SEDh est majoritairement féminin.

13 types de SED

Une classification actualisée identifiant 13 types de SED a été établie et publiée en 2017 par un consortium international et fait désormais référence.

Elle remplace la classification de Villefranche qui était utilisée depuis 1998.

Il est primordial de distinguer les différents types de SED car ils n'exposent pas aux mêmes complications et leur pronostic et leur prise en charge sont donc différents.

Le SEDh (hypermobilité)

Il est le type le plus fréquent. Ses bases moléculaires génétiques ne sont pas encore identifiées. Il semble se transmettre sur le mode autosomique dominant et être plus fréquent chez les femmes.

Symptômes

Il se manifeste par une hyperlaxité articulaire généralisée, des entorses, des (sub)luxations à répétition et un tableau douloureux chronique retentissant sur la qualité de vie (limitation des capacités physiques).

Le score de Beighton est l'un des moyens simples de mesurer l'hyperlaxité articulaire.

Les patients décrivent des douleurs articulaires, musculaires, rachidiennes, mais aussi abdominales, pelviennes ou des céphalées.

Les patients atteints de SEDh présentent des répercussions psychosociales pouvant conduire à des syndromes anxio-dépressifs et à des attitudes d'évitement des situations à risque de récurrence de situations à risque de récurrence d'entorses ou de luxations (allant parfois jusqu'à la kinésiophobie).

D'autres symptômes moins spécifiques sont décrits dans le SEDh :

- fatigabilité anormale,
- troubles de la proprioception, maladresse
- syndrome de déficit postural, anomalies de statique rachidienne,
- symptômes digestifs (troubles fonctionnels intestinaux, hernies et prolapsus), troubles vésico-sphinctériens, résistance aux anesthésiques locaux...

En conséquence, la prise en charge de ces patients est complexe et pluridisciplinaire.

Examen clinique

Devant une suspicion de SED, l'interrogatoire recherche :

- des antécédents familiaux de SED
- des symptômes évocateurs, en particulier hyperextensibilité cutanée, cicatrices atrophiques, vergetures profondes, hématomes anormaux, gingivorragies, épistaxis anormaux, douleurs articulaires, contorsionnisme, entorses, luxations, chutes fréquentes, valvulopathie cardiaque, dilatation vasculaire, fragilité tissulaire (prolapsus pelvien précoce, hernies abdominales).

- des signes généraux : asthénie, fatigabilité anormale.
- des signes évocateurs de diagnostics différentiels, principalement causes neuromusculaires et rhumatologiques: crampes, faiblesse musculaire, ptosis, évolutivité selon l'horaire de la journée, troubles de déglutition, signes inflammatoires articulaires, aphtes, éruptions cutanées type lupiques, uvéite, sécheresse oculaire...

Recherche des signes d'atteinte spécifique

- le score de Beighton est mesuré ; le score de Bulbena peut être associé.
- cicatrices inesthétiques (cicatrices atrophiques), vergetures profondes, papules piézo-géniques
- hyperélasticité cutanée (mesure réalisée sur 5 zones)
- peau fine légèrement transparente laissant apparaître le réseau vasculaire sous cutané
- affaissement des voûtes plantaires, gibbosité, déformation du pectus, protrusion abdominale
- examen neurologique (Gowers, testing musculaire, ROT, tests vestibulaires, ...) Syndrome d'Ehlers-Danlos Non Vasculaire.
- palpation abdominale (hernie abdominale ou inguinale)
- fragilité oculaire



Rôle de l'orthésiste

Dans le cas du SEDh, l'orthésiste vise à soulager le patient en proposant des orthèses afin de limiter les entorses, luxations et subluxations.

Coude, poignet, doigts

orthèses de main sur-mesure : immobilisation transitoire et port d'orthèses souples permet de soulager les douleurs.

Doigts

orthèses de main sur-mesure : gantelet de fonction ou attelles en nuit pour déverrouiller les doigts soumis à une hyperextension des articulations interphalangiennes.

Rachis

ceintures ou corsets souples : pour la prise en charge de scolioses ou pour améliorer la proprioception afin de limiter notamment la fatigabilité .

Cheville

La thérapie physique (travail proprioceptif et renforcement musculaire) et les orthèses plantaires sur-mesure sont les piliers du traitement médical.

Pied

orthèses plantaires sur-mesure dans le traitement des hallux valgus notamment, pathologie récurrente dans le SEDh.

Pour en savoir plus et consulter le tutoriel sur l'évaluation de l'hyperlaxité articulaire

www.filiere-oscar.fr ou sur le site www.orthophysio.fr

Ce document a été rédigé à partir de travaux élaborés par le centre de référence des Maladies Osseuses Constitutionnelles (MOC) sous l'égide de la filière OSCAR. Ces travaux ont servis de base à l'élaboration du PNDS sur les syndromes d'Ehlers Danlos Non Vasculaires.

Le PNDS est téléchargeable sur le site de la filière OSCAR.