LES SYNDROMES d'EHLERS-DANLOS

ACTUALITES 2007

Dr Marie-Hélène Boucand

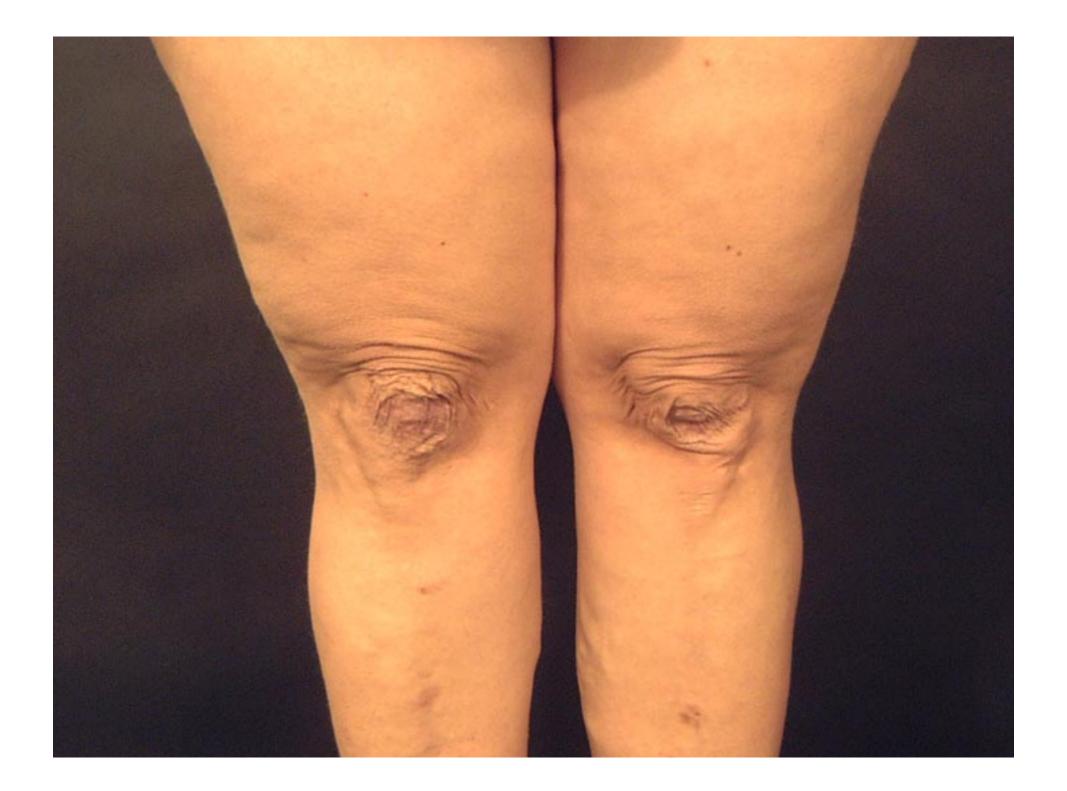
Médecin MPR, Praticien Hospitalier

• A.F S.E.D

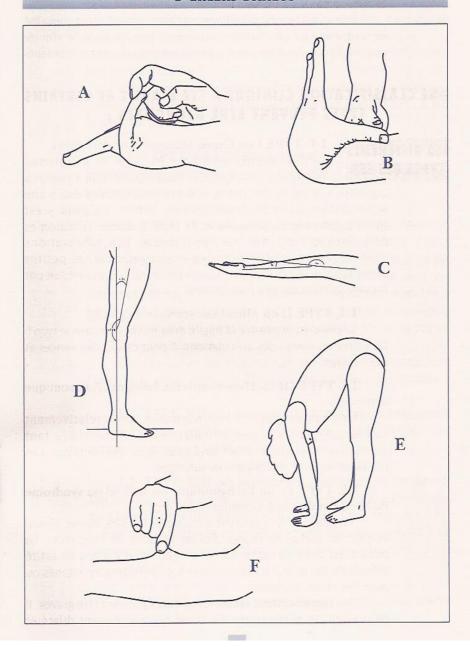
LA CLINIQUE

- Hyper-étirabilité de la peau
- Hyper-laxité articulaire
- Douleurs chroniques
- Hématomes spontanés
- Atteinte viscérale (type IV)

Hyper-étirabilité de la peau



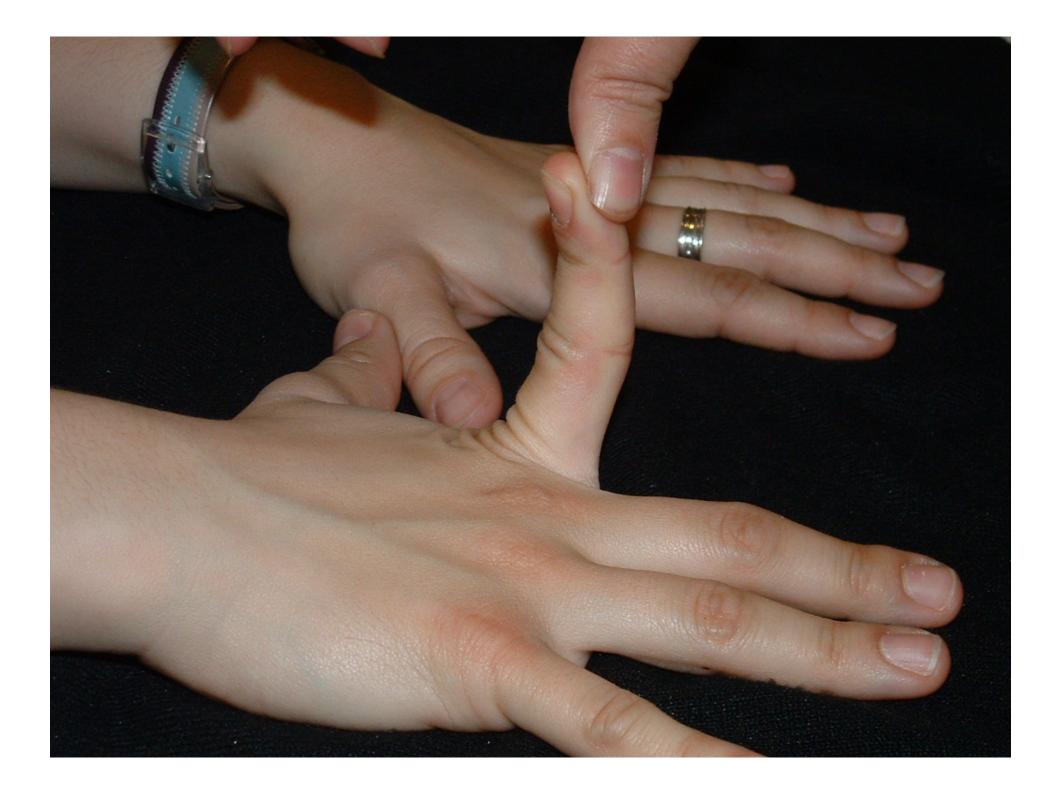
LES SIGNES D'HYPER-LAXITÉ DANS LES SYNDROMES D'EHLERS-DANLOS



Hyper-laxité articulaire

si le score de Beighton égal ou supérieur à 3

- 1-Extension des doigts supérieure à 90 degrés
- (1 point de chaque côté).
- 2-Mise au contact du pouce et de l'avant-bras.
- 3-Hyperextension des coudes supérieure à 10°.
- 4-Hyperextension des genoux supérieure à 10°
- 5-Flexion du tronc, genoux raides, permettant de toucher facilement le sol avec la paume des mains.

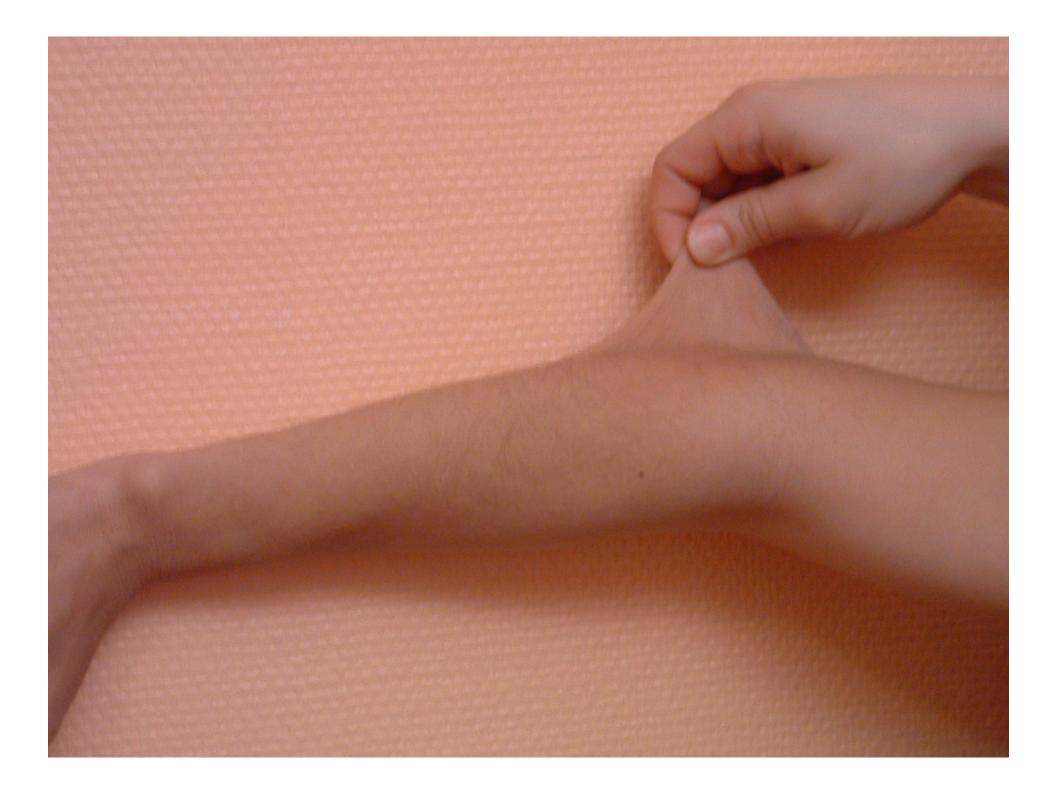


6 TYPES de SED

- I et II, forme "CLASSIQUE" (80%)
- III: HYPER-MOBILE
- IV VASCULAIRE
- Arthrochalasisdermatosparaxis

SED de type classique, AD

- Signes Majeurs:
 - Hyper-étirabilité cutanée
 - Cicatrices atrophiques
 - Hyperlaxité articulaire





SED de type hypermobile, AD

- Signes Majeurs :
 - Hypermobilité articulaire généralisée
 - Peau hyperextensible, veloutée, fine
- LUXATIONS ARTICULAIRES
 - fréquentes
 - multiples
 - toutes les articulations : proximales, distales
 - membre supérieur et inférieur
 - Douleurs ++
- Gène inconnu

Hypermobilité articulaire généralisée



SED de type vasculaire, AD

- Signes Majeurs :
 - peau mince translucide (thorax & abdomen)
 - rupture ou fragilité artérielle, intestinale, utérine
 - ecchymoses extensives
 - faciès parfois caractéristique
- Mutation du gène COL 3

SED de type cyphoscoliotique, rA

SED de type arthrochalasis, AD

SED de type dermatosparaxis, AD

LES DOULEURS

-fréquentes

- diffuses, parfois très intenses
- conditionnent la tolérance du syndrome et ses retentissements fonctionnels et situationnels (handicaps)
- approche thérapeutique polymorphe (antalgiques, kiné, pysio, orthèses, TENS...)
- mécanisme incertain.

L'ASTHENIE

LES APNÉES DU SOMMEIL

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

- 1-Le syndrome d'hypermobilité articulaire bénin ou simple. (fréquent chez les personnes originaires de l'Afrique noire, du Maghreb ou de l'Océan indien.)
- 2-Le syndrome de Marfan et les ostéogénèses imparfaites,
- 3- « le Syndrome des enfants battus » pourrait être évoqué, à tort, devant un jeune enfant avec luxations articulaires ou des hématomes multiples diffus.

CONSEQUENCES EVENTUELLES

FONCTIONNELLES:

- Articulations non fonctionnelles
- perte progressive d'autonomie
- nécessité d'aides techniques
- parfois recours au fauteuil roulant électrique
- DOULEURS +++
- FATIGABILITE+++

CONSEQUENCES VITALES

- spécifiques au type IV
 - nécessité de prévenir chirurgien et anesthésistes
 - risque de complications digestives, vasculaires
 - grossesse à risque
 - suivi médical régulier impératif
 - ATTITUDE PREVENTIVE +++ (voir fiche conseils de prévention sur le stand)

TRAITEMENT

- Actuellement AUCUN traitement curatif
- Attitude PREVENTIVE et SYMPTOMATIQUE (fonction des complications)
- Essai thérapeutique (Oct 2003) d'un béta-bloquant pour limiter les complications vasculaires du type IV (étude BBEST, Hôpital Européen Georges Pompidou Paris, Dr BOUTOUYRIE) 60 patients inclus

LA MEDECINE PHYSIQUE ET READAPATATION PRISE EN CHARGE GLOBALE, ROLE DE COORDINATION

- Kinésithérapie
- Ergothérapie
- Dimension psychique
- Insertion sociale
- Dimension familiale
- Lien avec centre de la douleur,
- ·Liens avec les centres de références
- •service de génétique, ...

L'APPORT DE LA MÉDECINE PHYSIQUE DANS LE TRAITEMENT DES DOULEURS

- → prise en charge globale : kiné, ergo, PEC psychique, sociale, environnementale...
- → batterie de moyens qu'il faut utiliser à la demande
 - → balnéo, → TENS (stimulation trans cutanée)
 - centre de la douleur

LA RÉÉDUCATION PROPRIOCEPTIVE sensibilité du positionnement et de l'équilibre articulaire.

Résistances manuelles, changements d'appui, fentes, stabilisations rythmées, utilisation de plateaux instables mécaniques ou électroniques sous contrôle du kinésithérapeute.

- ✓ permet un meilleur contrôle articulaire
- √ facilitée en balnéothérapie.



LA BALNÉOTHÉRAPIE

- soulage les douleurs grâce à la chaleur
- minimise le risque de luxation puisque la pression de l'eau s'exerce uniformément sur toutes les zones des articulations fragilisées
- sans risque de traumatismes cutanés
- traite plusieurs articulations de façon simultanée
- utilise la force de résistance de l'eau > augmenter la force musculaire
- ressentir le plaisir du contact de l'eau, la satisfaction de se sentir capable de se mouvoir plus aisément et une sensation globale de bien-être.
 - rééducation globale et proprioceptive



Les manipulations vertébrales sont formellement contre-indiquées du fait de la laxité des tissus de maintien vertébral +++

L'ERGOTHÉRAPIE

- → BILAN D'AUTONOMIE
- → BILAN FONCTIONNEL
- → BILAN ARTICULAIRE
- → REPERAGE DES POSITIONS LUXANTES





- → Autonomie vie quotidienne
- → Aides techniques
- Aménagement environnement
- → Adaptation poste de travail

PARTICIPATION AU TRAITEMENT DE LA DOULEUR

LES ORTHESES

→ orthèses de repos

→ limitation amplitudes articulaires

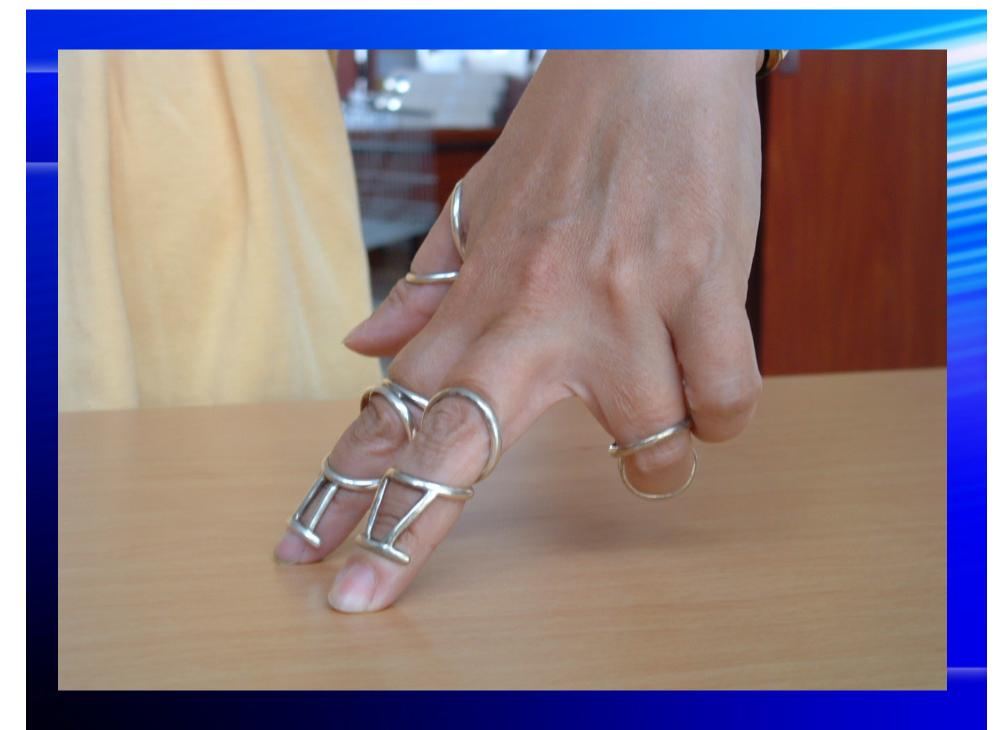
> contention, effet antalgique











ADAPTATION DE LA POSITION COUCHÉE

utilisation d'un matelas anti-escarres à plots de mousse (cliniplot ou tempur)





NOUVELLES FILIERES DES SOINS

2 CENTRES DE REFERENCES NATIONAUX Hôpital Européen Georges Pompidou - Paris

Dr J. PERDU: type vasculaire

Dr D. GERMAIN: types classique et hypermobile

LES MISSIONS DES CENTRES DE RÉFÉRENCE

- faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social
- définir et diffuser des protocoles de prise en charge en lien avec la Haute Autorité de Santé;
- coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique ;
- participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles ;
- animer et coordonner des réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux
- être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades.

Centre National de Référence des Maladies Vasculaires Rares

Centre de Référence des Maladies Vasculaires Rares

7° étage Pôle B Hôpital Européen Georges Pompidou 20-40, rue Leblanc 75908 Paris Cedex 15

Téléphone : 01 56 09 37 15

Fax: 01 56 09 20 40

Email: contact@ maladiesvasculairesrares.com

Site Web: www.maladiesvasculairesrares.com







Monographie: http://www.maladiesvasculairesrares.com/IMG/pdf/MAPPerdu_VL_18p_reduced.pdf

EN COURS : Information des services d'urgence

En lien avec la Haute Autorité de la Santé Et l'AFSED

LA CARTE DE SOINS ET D'URGENCE Pour le S.E.D vasculaire

PROJETS DE RECHERCHE Menés par le CR vasculaire

- Recherches fondamentales
- Etude anxiété / dépression et événements vasculaires
- Les perspectives diagnostiques : le Soutien aux Techniques Innovantes et Coûteuses (STIC)
- complications gynéco-obstétricales
- // génotype/phénotype, épidémiologie

Autre étude en cours
Coordination: Pr Plauchu - Lyon
Etude multicentrique 2003-07
conclusions en Juin

LES BIOPSIES CUTANÉES critères diagnostiques dans les Types hypermobile et vasculaire

ANNONCE DU HANDICAP DANS LE SED

Etude coordonnée par le Pr Cl. Hamonet Service de MPR de Créteil 2006-2008

Subvention de la Fondation de France Mme MENZEL psychologue

FVALUATION DE LA FRÉQUENCE DU SYNDROME D'APNÉES DU SOMMEIL (SAS) ET DE LA QUALITÉ DE VIE CHEZ LES PATIENTS AYANT UN SED

→ Fatigue→ Trouble du sommeil

Coordination: Dr Gormand,

Enregistrement du sommeil, Centre Hospitalier Lyon Sud, Pavillon 5F, chemin Grand Revoyet 69310 Tel 04-78-86-15-14 E-mail : frederic.gormand@chu-lyon.fr

CREATION D'UNE CONSULTATION FAMILIALE PLURIDISCIPLINAIRE (adultes et enfants) - LYON Coordination : Centre des Massues

- Médecins MPR adultes et pédiatriques
- Médecins médecine interne ou centre de la douleur
- Médecin psychiatre
- Evaluation kiné
- Evaluation ergo
- Conseils hygiène de vie, infirmiers

L'AFSED ET L'INFORMATION DES MALADES

écrite

- fiches techniques
- livret
- journal

orale

- téléphonique
- journée d'information médicale
- orientation vers consultations médicales
- INTERNET

L'AFSED et les SOIGNANTS

- Envoi de la veille médicale bibliographique sur demande

- Mise à disposition des fiches techniques destinées aux patients

- Site de l'AFSED : www.afsed.com

- Accueil et orientation téléphoniques des patients 24h/24
 Soutien téléphonique : cellule d'écoute
- participation aux projets de recherche en coordination avec le conseil scientifique (Président Pr H. Plauchu)

CONCLUSIONS

- > Une meilleure connaissance
- >> Un diagnostic précoce
- >>> Attitude de prévention ++
- >>>> recherches en cours

Articles à votre disposition sur demande

Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire J. Perdu - P. Boutouyrie - K. Lahlou-Laforêt and coll Presse medicale, dec 2006, 35,

The vascular Ehlers-Danlos syndrome.

Germain DP.

Curr Treat Options Cardiovasc Med. 2006 Apr;8(2):121-7.

Apport de la médecine physique et de réadaptation chez les personnes atteintes d'un syndrome d'Ehlers Danlos Chaléat-Valayer E.- Siani F - Delafay C, - Guttin D - Pujol A - Hamonet Cl. Boucand M.H, kiné scientifique 2005, février, N° 452, 35 - 42

Les douleurs dans le syndrome d'Ehlers Danlos du sujet jeune Franco I - Plauchu H Douleurs 2004, 5, 4, 189 - 192

Apport de la médecine physique et de réadaptation chez les personnes atteintes d'un syndrome d'Ehlers Danlos Hamonet Cl - Boucand M.H - Dassouli A and coll EMC 2003

A.F.S.E.D

Association Loi 1 901

Association

Française des

Syndromes d'EHLERS - DANLOS

34 Rue Léon JOULIN 37000 TOURS

Tel: 0 825 00 11 33

Contact@afsed.com

m.h.boucand@wanadoo.fr

