

Syndromes Ehlers-Danlos (SED)

douleurchronique.fr — Dr Ph. Rault

Définition

Groupe hétérogène de maladies héréditaires du tissu conjonctif. Prévalence : **1/5 000** — maladie rare. Consultation dans un centre de référence indispensable.

La triade cardinale

Trois signes pour évoquer un SED :

- **Hyperlaxité articulaire** — score de Beighton
- **Hyperélasticité cutanée** — peau étirable
- **Fragilité du tissu conjonctif** — cicatrisation difficile, hématomes, entorses

Devant cette triade, surtout chez un patient jeune avec histoire familiale, orienter vers une **consultation génétique spécialisée**.

Classification 2017 — 13 types

- **SEDc** : Classique
- **SEDcl** : Classic-like
- **SEDcv** : Cardiaque valvulaire
- **SEDv** : Vasculaire
- **SEDh** : Hypermobile (voir hEDS)
- **SEDa** : Arthrochalasique
- **SEDd** : Dermatosparaxis
- **SEDk** : Cyphoscoliotique
- **BCS** : Brittle Cornea Syndrome
- **SEDsp** : Spondylodysplasique
- **SEDmc** : Musculocontractural
- **SEDm** : Myopathique
- **SEDp** : Périodontal

Signes évocateurs

- Symptômes débutant dans l'**enfance**
- Histoire familiale de SED
- Difficultés de cicatrisation, hématomes anormaux
- Hyperextensibilité cutanée
- Hyperlaxité articulaire (score de Beighton)
- Entorses et luxations multiples, scoliose
- Douleurs persistantes, fatigabilité anormale
- Fragilité des tissus conjonctifs

Bilan d'exploration

Diagnostic différentiel : maladie osseuse, neuro-musculaire ou rhumatologique. Bilan en médecine interne recommandé.

Biologie

Bilan inflammatoire, auto-immun, hémostase, TSH, CPK, bilan phosphocalcique.

Imagerie rachis

Radiographie de rachis complet (EOS).

Cardiologie

Échographie cardiaque — atteinte valvulaire possible.

Génétique

Consultation spécialisée — sauf SEDh (bases génétiques non identifiées).

Médecine physique & rééducation

- Prévenir et limiter les conséquences de l'hypermobilité
- Récupérer ou compenser les limitations fonctionnelles
- Adapter la vie courante, scolaire et professionnelle
- Ergothérapie et psychomotricité
- Éducation thérapeutique du patient (ETP)

Traitement de la douleur

Les douleurs du SED sont **nociceptives, neuropathiques, musculo-squelettiques et viscérales**. Leur traitement semble identique à celui des douleurs persistantes d'autres origines. Attelles et vêtements compressifs peuvent aider.

Consultation CHU Dijon — Algologie & Génétique : une fois par mois, consultation d'algologie dans le Service des Maladies Génétiques (7[■] étage, Hôpital d'Enfants). Suivi au CETD du CHU. **Prise en charge pluridisciplinaire indispensable.**

D'après MOC — Centre de Référence des Maladies Osseuses Constitutionnelles (Mars 2020)

douleurchronique.fr — Dr Ph. Rault · 2013-2026