

- CENTRES DE RÉFÉRENCE -

SED VASCULAIRE

Centre National des Maladies
Vasculaires Rares
Hôpital Européen Georges Pompidou
20, rue Leblanc (7ème étage, Pole B)
75908 PARIS, cedex 15
Pr Xavier Jeunemaitre
www.maladiesvasculairesrares.fr
Tél. : 01.56.09.50.40

AUTRES TYPES DE SED

Centre de référence des syndromes
d'Ehlers-Danlos non vasculaires
Hôpital Raymond Poincaré
104, Boulevard Raymond Poincaré
92380 Garches
Dr Karelle Bénistan
Tél. : 01.47.10.44.28
secretariat.sed@aphp.fr

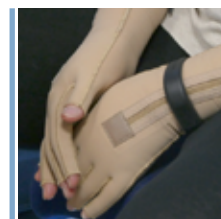
ENFANTS SED NON VASCULAIRES

Hôpital Necker-Enfants-Malades
149, rue de Sèvres
75015 PARIS
Pr Valérie CORMIER-DAIRE
Tél. : 01.42.19.27.13



AFSED

Association Française des
Syndromes d'Ehlers-Danlos



Syndromes D'Ehlers-Danlos

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont un groupe hétérogène de maladies héréditaires du tissu conjonctif causées par des défauts de synthèse ou de structure des fibres collagène.

Signes cliniques communs

Ce sont l'hyperlaxité des articulations avec des (sub)luxations fréquentes, l'hyperétirabilité et la fragilité de la peau avec des difficultés de cicatrisation, apparition facile d'hématomes, les douleurs et la fatigue chroniques.

Différents types

La classification de 2017 définit 13 types de SED avec des critères précis.

Le SED hypermobile est le type le plus fréquent touchant davantage de femmes avec hyperlaxité articulaire généralisée, entorses, luxations et tableau douloureux chronique.

Le SED classique associe atteintes cutanée et articulaire.

Le SED vasculaire le plus grave expose à des complications artérielles (dissections, anévrismes), digestives (perforations coliques spontanées) ou utérines (rupture).

Les autres types de SED sont plus rares avec scoliose, maladies des yeux, des dents...

Génétique

12 types de SED ont le(s) gène(s) connu(s) ce qui permet une confirmation diagnostique en biologie moléculaire. Le mode de transmission est généralement autosomique dominant (avec un risque sur deux si l'un des parent est atteint) ou il s'agit d'une mutation (c'est le premier cas dans la famille). Seul le type hypermobile n'a pas de gène(s) connu(s).

Diagnostic

Le diagnostic est clinique pouvant être confirmé par la génétique. Les diagnostics différentiels sont nombreux. Le plus difficile est reconnaître le SED hypermobile parmi les pathologies du spectre de l'hypermobilité articulaire.

Prise en charge

La prise en charge repose sur des traitements symptomatiques. Elle est complexe et multidisciplinaire.

- La prise en charge de la douleur avec un panel de traitements jusqu'aux antalgiques majeurs et recours aux centres anti-douleurs

- Les vêtements de compression, les orthèses, la kinésithérapie qui renforce les articulations

- Les sutures des plaies doivent être faites avec de fils fins, non résorbables et laissés en place plus longtemps (15 à 21 jours)

- Les équipes de réanimation et de chirurgie doivent connaître les risques liés au SED avant toute intervention.

- Le retentissement psychologique est évident. L'hygiène de vie reste la meilleure prévention.

- Une prise en charge globale par un médecin généraliste proche qui centralise les avis des différents spécialistes.

La possibilité d'identifier les gènes en cause et l'apport des nouvelles technologies permettent d'espérer l'émergence de thérapies spécifiques.

L'AFSED

- fondée en février 1997 a pour objectifs
- l'aide au malade et à sa famille, information, orientation
 - faire connaître la maladie
 - le soutien à la recherche médicale sur les SED
 - édition d'un journal, de documents
 - réponse par mail, par téléphone
 - Education Thérapeutique du Patient «PrEduSED»
 - suivi de colloques et des manifestations sur les SED
 - rencontre annuelle d'information médicale
 - organisation de manifestations au profit de la recherche médicale

L'AFSED appartient

- à l'ALLIANCE-MALADIES-RARES (regroupe en France les associations de nombreuses maladies rares)
- à EURORDIS (regroupe en Europe les associations de nombreuses maladies rares)
- aux FILIERES (regroupe en France les Centres de Référence, les Centres de compétence et les associations de patients pour mettre en commu les moyens de diagnostic et de soins) FAVAmulti, OSCAR, métaboliqueG2M,Tête et Cou
- aux ERN (European Reference Networks équivalents européens des Filières) VASCern et ReConnet
- à MALADIES RARES INFO SERVICE <https://www.maladiesraresinfo.org/>
- tél.: 01.56.53.81.36

Siège social

67, rue Jules Lecesne, 76600 LE HAVRE

Présidente

Marie-Noelle GAVEAU
67, rue Jules lecesne
76600 LE HAVRE
Tél. : 02.35.43.46.77
E-mail : contact@afsed.com

Vice-présidente Secrétaire

Zakia Beghdad
33, rue Marius Jacotot
92800 PUTEAUX

Comité scientifique

Président Pr X. Jeunemaitre Paris