Les Syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) : groupe cliniquement, génétiquement hétérogènede de maladies héréditaires du tissu conjonctif caractérisé par :

- **une hypermobilité articulaire,**
- **une hyper extensibilité cutanée,**
- **une fragilité tissulaire dues à des anomalies de la matrice extracellulaire.**

La fréquence de cette maladie pourrait être voisine de 1/5000 naissances, mais reste imprécise, car il existe probablement de nombreux cas infra-cliniques.

Le Consortium International propose une classification révisée de New York en 2017, qui comprend 13 sous-types de SED répartis en 7 groupes pathogéniques. (Un 14 ème sous-types a été découvert depuis 2018.)

Compte tenu de la grande hétérogénéité génétique, de la variabilité phénotypique des sous-types du SED, du chevauchement clinique entre les sous-types du SED, mais aussi avec d'autres HCTDs, le diagnostic définitif de tous les sous-types des SED, à l'exception du type hypermobile, se base sur la confirmation moléculaire avec identification de variante(s) génétique(s) causale(s).

Le diagnostic de chaque type de SED repose sur des critères bien définis.

Le syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile est le type le plus fréquent. Il se manifeste par une hyperlaxité articulaire généralisée, des entorses et des(sub)luxations à répétition accompagné d'un tableau douloureux chronique.
La prise en charge reste complexe et pluridisciplinaire.

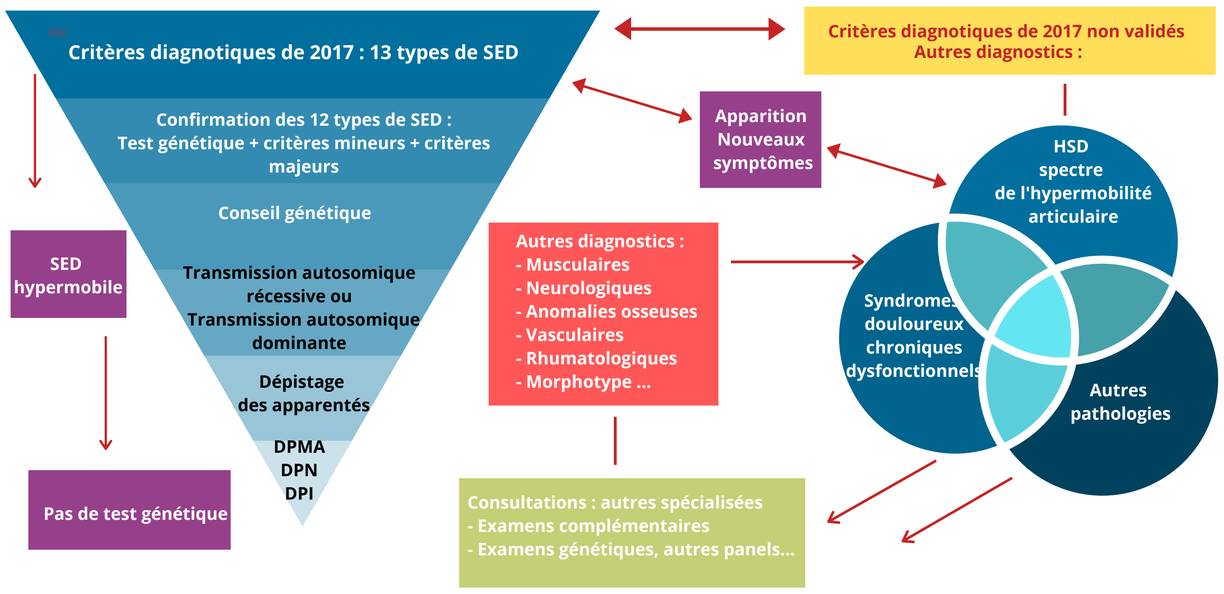
Un ensemble de critères cliniques majeurs et mineurs pour chaque sous-type de SED :
- Un critère majeur a une spécificité diagnostique élevée car il est présent dans la grande majorité des individus affectés et/ou il est caractéristique du trouble et permet la différenciation à partir d'autres sous-types de SED et/ou d'autres THTC.
- Un critère mineur est un signe de moindre spécificité diagnostique, mais sa présence favorise le diagnostic.

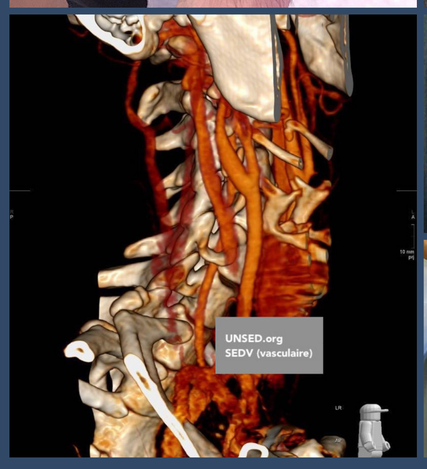
Pour chacun des sous-types :
Ce sont des critères cliniques minimaux majeurs ± mineurs qui sont évocateurs pour le diagnostic d'un sous-type spécifique.

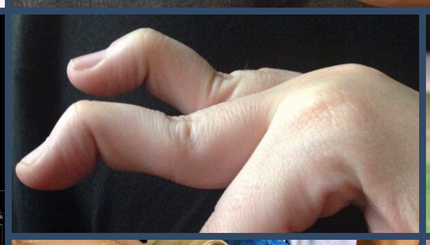
Un diagnostic moléculaire est extrêmement important à des fins d'indication, car il permet de confirmer le diagnostic précis et donne des informations sur le profil de transmission héréditaire, le risque de récurrence et le pronostic, et il peut aider à la prise en charge.
De plus, il permet la formation de cohortes homogènes à des fins de recherche et d'interventions thérapeutiques futures.

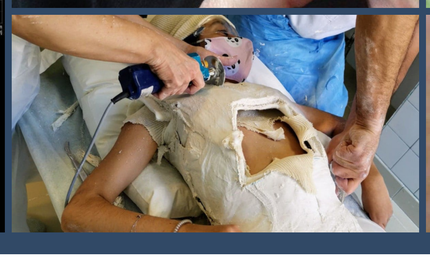
Comme la base génétique du SEDh est encore inconnue, le diagnostic de ce sous-type repose sur les résultats cliniques, tels que définis dans les critères révisés pour les SEDh.

L'hypermobilité articulaire (symptomatique ou non) n'est pas toujours le marqueur d'un syndrome héréditaire des tissus conjonctifs comme les Syndromes d'Ehlers-Danlos.









Littérature références : UNSED - Ehlers-Danlos Society-
UNSED / Document version française déposée copyright ®/ American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics) 175C:8–26 (2017) / contact@unsed.org
Classification Internationale de 2017 des Syndromes Ehlers-Danlos :
Fransiska Malfait, John Belmont, Britta Berglund, James Black, Lara Bloom, Jessica M. Bowen, Angela Brady, Nigel P. Burrows, Peter Byers, Marco Castori, Helen Cohen, Marina Colombi, SerwetDemirdas, Julie De Backer, Anne De Paepe, Sylvie Fournel-Gigleux, Michael Frank, Clair Francomano, Neeti Ghali, Cecilia Giunta, Rodney Grahame, Alan Hakim, Xavier Jeunemaitre, Diana Johnson, Birgit uul-Kristensen, Hanadi Kazkaz, Tomoki Kosho, Mark E. Lavallee, HowardLevy, Roberto Mendoza-Londono, Ines Kapferer-Seebacher, Melanie Pepin, Michael Pope, Eyal Reinstein, Leema Robert, Marianne Rohrbach,
Lynn Sanders, Glenda J. Sobey, Tim Van Damme, Anthony Vandersteen, Caroline van Mourik, , Nicol Voermans, Nigel Wheeldon, Johannes schocke, Brad Tinkle.

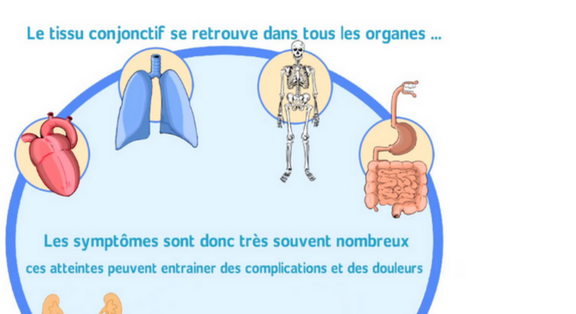
Présentation de l'UNSED
Protocole de diagnostic et de soins (PNDS)

- ***Précautions***
- ***Recommandations***

« PNDS : document déposé sur le site de la Haute Autorité de santé, disponible sur le site www.has-sante.fr »

UNSED
Syndromes d'Ehlers-Danlos
Agréée par le Ministère de la Santé

Maladies héréditaires du tissu conjonctif



L'UNSED est membre de :

Les symptômes fonctionnels non musculo-squelettiques, la fatigue, la dysautonomie, les atteintes cardiovasculaire, les problèmes de motilité gastro-intestinale sont maintenant qualifiés de **"Co-morbidités liées à l'hypermobilité articulaire généralisée".**

Autre diagnostic différentiel :
Les troubles du spectre de l'hypermobilité (HSD) constituent un groupe d'affections liées à l'hypermobilité articulaire (JH).
Les HSD doivent être diagnostiqués après avoir exclu d'autres réponses possibles, telles que l'un des syndromes d'Ehlers-Danlos (SED), y compris le SED hypermobile (SEDh). (Ehlers-Danlos Society).

La matrice extracellulaire est constituée de quatre grandes familles de composés, les collagènes, les protéoglycanes, les glycoprotéines et les protéines élastiques.
Ces composés peuvent, pour la plupart, s'auto-assembler mais également interagir entre eux ou par l'intermédiaire de récepteurs, avec les cellules. C'est grâce à cette trame de connexions que se réalise la vie cellulaire (adhérence, morphogenèse, apoptose...) et que se forgent les caractéristiques tissulaires (solidité, souplesse, transparence).

Une anomalie génétique ?
Chez une personne atteinte d'un des types de sed, ce sont ces composés qui présentent une anomalie lors de l'assemblage et entraine ensuite une cascade d'autres anomalies...

La désignation des nouveaux centres de références concernant le PNMR3 (Plan national des maladies rares) est validé pour 5 ans.
Les nouveaux centres de références officiellement désignés sont les suivants :

Pour le SEDV, le Centre de Référence des Maladies Vasculaires Rares coordonné par le Dr Franck à l'hôpital Européen Georges Pompidou avec les centres de compétences rattachés.

Pour les autres types de SED, ils sont coordonnés par le centre de référence des Maladies Osseuses Constitutionnelles (MOC) avec les centres de compétences rattachés :

Le Dr Caroline Michot coordonne le centre de référence pour les enfants et adolescents à Service de Génétique Médicale Bâtiment IMAGINE 1er étage Hôpital Necker - Enfants Malades Necker.

Le Dr Karelle BENISTAN coordonne le Centre de référence des syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires, Hôpital Raymond Poincaré à Garches.

Le PNDS, Protocole national diagnostic et soins est disponible. (Site UNSED page dédiée).

Toutes les informations, l'intégalité des critères internationaux de New York :
Site Internet : https://www.unsed.org

U.N.S.E.D, Union Nationale des Syndromes d'Ehlers-Danlos
Agréée par le Ministère de la Santé - Reconnue d'intérêt général - Loi 1901-

- Expert en Éducation Thérapeutique du Patient
- Représentants des usagers de santé (sièges en C.D.U.)
- Membre de l'UNASS - France Assos Santé Nationale, défense des usagers de sar
- Membre au C.A. de l'association « Je T'aide », droit des aidants familiaux
- Membre de l'Afdet, Association française pour le développement de l'éducation thérapeutique
- Membre des Filières de Santé Maladies Rares OSCAR, FAVA-MULTI, TETECOU
- Membre d'Eurordis, d'Ehlers-Danlos Society, du Réseau Maladies Rares Méditerranée, du Collectif Solhand, de la Fédération Grandir sans cancer.

Adresse : Cami del Volo 66300 Fourques / Tel : 06 20 81 14 42