

Résultats d'une étude réalisée dans une population de patients atteints de syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) hypermobile suivis au sein du centre de référence de l'hôpital Raymond Poincaré à Garches (coordonateur : Professeur Dominique Germain)

Parmi les différents types de SED, le SED hypermobile est le plus fréquent. Pour autant, le gène responsable n'a pas encore été identifié, la symptomatologie articulaire est souvent mal connue du corps médical ; et la douleur et la fatigabilité souvent négligées.

Par ailleurs, la prise en charge de ces patients est multidisciplinaire (généticiens, médecins de médecine physique, médecins de la douleur, rhumatologues, orthopédistes ...), le suivi au long cours et l'évaluation des traitements entrepris sont donc compliqués.

Le centre de référence coordonné par le Professeur Dominique Germain à l'hôpital de Garches a voulu **évaluer le retentissement clinique et l'efficacité des thérapeutiques mises en oeuvre chez ces patients**, grâce à une étude basée sur un questionnaire complété par les patients atteints de SED.

En juillet 2010, il a donc été adressé un questionnaire détaillé à 250 patients venus consulter dans le centre de référence pour un SED. 67 patients tous type de SED confondus l'ont complété. L'étude du dossier médical de ces patients a montré la répartition suivante :

- 64% de SED hypermobile (41 femmes et 2 hommes)
- 13,5% de SED classique (9 patients)
- 1,5% de SED vasculaire (1 patient)
- 21% de dysplasies du tissu conjonctif (14 patients)

Le diagnostic était basé sur la classification de Villefranche après étude de l'anamnèse, de l'arbre généalogique, une évaluation clinique complète, la détermination du score de Beighton et des critères de Brighton.

Dans cette population de 67 patients, l'âge moyen était de 32 ans. L'indice de masse corporelle (rapport Poids/Taille²) était au-dessus des valeurs normales chez 26% des patients. 67% des patients avaient eu au moins une entorse de cheville.

Concernant leur situation socioprofessionnelle, 59% travaillaient ou étudiaient, 6% étaient retraités, 24% sans emploi, et 11% en invalidité. Parmi les 7 patients en invalidité, 6 étaient atteints de SED hypermobile.

Les patients atteints de SED hypermobile, déclaraient pour 43% d'entre eux, avoir fait plus de 10 entorses de chevilles et pour 46 % d'entre eux, plus de 10 luxations d'épaules. Ils présentaient une instabilité articulaire des genoux (63%), des poignets (51%), des hanches (42%), des doigts (37%), des articulations temporo-mandibulaires (21%) et des coudes (14%).

Le syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile est une maladie pourvoyeuse de douleurs et de handicap locomoteur et fonctionnel retentissant sur la vie quotidienne, familiale et professionnelle.

Concernant les thérapeutiques habituellement proposées, la médecine physique occupe une place très importante et peu d'études sont disponibles concernant l'efficacité et la tolérance chez ces patients des différentes méthodes possibles de prise en charge. Notre étude a permis de mettre en évidence le bienfait des massages (70% de patients soulagés), de la physiothérapie (59%), de la neurostimulation électrique transcutanée ou TENS (77%), de la balnéothérapie (55%), des vêtements de compression élastique (50%), des orthèses (52%) et des immobilisations (44%). Une efficacité partielle (36% de patients soulagés) du renforcement musculaire statique et de la kinésithérapie proprioceptive a été retrouvée, ces techniques devant être initiées progressivement.

L'efficacité du renforcement musculaire dynamique (18% de patients soulagés) et des exercices physiques (33%) était plus contestée, en raison d'une mauvaise tolérance dans 40 à 58% des cas.

Une rééducation péri-articulaire douce doit donc être préconisée (en isométrique au niveau des muscles stabilisateurs des articulations proximales progressivement de la course musculaire interne à la course externe, sans dépasser la fin de la course moyenne, pour gagner petit à petit en secteur angulaire). Le travail concentrique pourra être initié très progressivement (en évitant le travail excentrique), avec application de chaleur avant les exercices et massage musculaire en fin de séance. La kinésithérapie ne doit pas générer plus de douleurs, le patient dosera donc lui-même ses efforts.

Parmi ces 43 patients, 44% avaient recours au fauteuil roulant : manuel (79%) ou électrique (21%). 26% l'utilisaient quotidiennement, les 74% restant l'utilisant ponctuellement en cas de fatigue, de complications articulaires, de longs trajets ou de crise douloureuse. Par ailleurs, 33% des patients déclaraient avoir subi une intervention chirurgicale orthopédique. L'efficacité de la chirurgie orthopédique restant à démontrer sur un nombre de patients plus important, son recours ne doit être réservé qu'aux cas d'échec de la médecine physique.

Concernant la prise en charge de la douleur chez ces patients, l'étude a révélé que 60% des patients avaient consulté un centre anti-douleur. Les antalgiques de palier I (paracétamol, AINS, ACUPAN...) étaient efficaces chez 59% des patients, les antalgiques de palier II (tramadol, dérivés codéinés...) efficaces chez 77% des patients, et la morphine efficace chez 50% mais mal supportée chez 38% d'entre eux. En cas de douleurs neuropathiques des anti-épileptiques (efficaces chez 40% des patients) et des anti-dépresseurs (efficaces chez 55% des patients) peuvent être prescrits. Mais ils sont relativement mal tolérés (respectivement 60% et 45% des cas).

Dans tous les cas, le traitement antalgique doit être adapté à chaque malade, en fonction du type de sa douleur (aigüe, chronique, neuropathique ou par excès de nociception), de son âge et de sa psychologie.

Des mesures de confort doivent y être associées (matelas et oreiller à mémoire de forme, ergothérapie, aménagement du temps de travail, tiers temps pour les examens...).

Cette étude conforte la prise en charge actuellement recommandée par le centre de référence et permettra de mieux guider les kinésithérapeutes et les médecins (de médecine physique et de la douleur).

En effet, même s'il n'existe pas à ce jour de traitement curatif de la maladie, plusieurs mesures de confort peuvent et doivent être apportées pour soulager les malades atteints de SED.

Docteur Karelle BENISTAN
Service de Génétique Médicale
Centre de référence de la maladie de Fabry et des maladies héréditaires du tissu conjonctif
(Coordonnateur : Pr Dominique P. GERMAIN)
Hôpital Raymond Poincaré, Garches (AP-HP)