

Apports thérapeutiques dans le syndrome d'Ehlers-Danlos

Docteur Claude Hamonet, MPR

Professeur Emérite à la Faculté de Médecine de Créteil (Université Paris-Est Créteil)

Consultation Ehlers-Danlos, Service de Médecine Physique et Réadaptation, Hôtel-Dieu de Paris, Assistance Publique des hôpitaux de Paris.

Depuis une quinzaine d'années, nous avons été conduit à recevoir en consultation 1500 personnes avec un syndrome d'Ehlers Danlos, pour la très grande majorité d'entre elles atteintes de formes qualifiées jusqu'à maintenant d'« hypermobile » ou de « classiques » (cette dernière étant caractérisée par la prédominance des atteintes cutanées), en fait difficiles à dissocier et posant, les mêmes types de problèmes fonctionnels à des degrés divers et donc relevant des mêmes thérapeutiques. Dans les deux cas un nombre important de ces patients est en situations de handicap et d'exclusion(s) sociale(s) scolaire, professionnelle et/ou familiale.

Les responsables de cette exclusion sont les **limitations fonctionnelles générées** principalement par la **fatigue** intense, les **douleurs** diffuses, souvent intenses avec des crises insupportables, **les troubles proprioceptifs**, les difficultés **respiratoires**, mais aussi, les manifestations **digestives (reflux gastro-oesophagiens, constipation, ballonnements, fausses routes), vésicosphinctériennes, neurovégétatives (dysautonomie)** (frilosité, faux syndrome de Raynaud, sueurs abondantes, hypotension artérielle, malaises avec pertes de connaissance, troubles du rythme cardiaque, sécheresse conjonctivale et buccale), ORL (**hyperacousie**, surdité, **vertiges**, hyperosmie, acouphènes), **visuelles** (difficultés de vision binoculaire surtout aggravant la proprioception avec fatigue visuelle, myopie). S'ajoutent un état de **fragilité cutanée** (problèmes de cicatrisation), vasculaire (hémorragies faciles, ménorragies), des problèmes gynéco-obstétricaux (faux kystes des ovaires, fibromes utérins, prolapsus, dyspareunie, hyperplasie mammaire, grossesses et **accouchements difficiles...**) neuropsychologiques (**mémoire de travail, attention, orientation spatiale, concentration**), **dystonie**, grandes crises toniques confondues avec l'hystérie ...) encore insuffisamment étiquetées qui semble jouer un rôle important et sont assez souvent améliorées par les antiparkinsoniens (Amantadine).

PHYSIOPATHOLOGIE

Certaines de ces manifestations fonctionnelles sont la conséquence directe de l'étirabilité excessive des tissus, de la perte d'élasticité et de leur fragilité combinées. D'autres sont d'interprétation plus complexe (conséquences *secondaires*) : les douleurs intenses et rebelles aux traitements antalgiques puissants, la fatigue qui est le symptôme handicapant dominant, les troubles de la motricité, les troubles neuropsychologiques, la dystonie.

Plusieurs pistes étiopathogéniques ont été identifiées qui débouchent sur une approche thérapeutique dans laquelle la Médecine Physique et de réadaptation joue un rôle, ce qui fait de la MPR la spécialité clé dans cette affaire, surtout si on y intègre les aspects sociaux, de vie quotidienne, de scolarisation et de travail.

L'hypothèse proprioceptive : désinformation des centres neurologiques par des signaux excessifs, déformés, atténués, voire absents émis par des capteurs implantés dans un tissu conjonctif à la réactivité particulière. Ceci va jusqu'à des syndromes pseudoparalytiques qui perturbent les médecins et sont souvent, à tort, qualifiés d'hystérie.

L'hypothèse endocrinienne : la réactivité des tissus conjonctifs est accentuée par certaines imprégnations hormonales, principalement féminines (82 % de femmes dans nos séries de patients).

L'hypothèse cérébro-traumatique : les ondes de choc sont transmises sans être amorties jusqu'à la boîte crânienne sur laquelle elles se réfléchissent créant des lésions intracérébrales qui sont en cours d'identification par le Pr Daniel FREDY, Neuroimagiste.

L'hypothèse de la dérégulation veille-sommeil pour expliquer la fatigue et les troubles de vigilance contrastant avec des troubles du sommeil (lésion de la rétículo ?)

Rôle des mouvements répétés pour créer des réactions douloureuses : l'observation apprend que les mouvements répétés (repassage, balayage, kiné isotonique...) entraînent d'emblée ou secondairement des réactions douloureuses longues à disparaître (pouvant durer plusieurs jours).

Place des manifestations « dystoniques » ; nous les appelons ainsi en attendant plus de clarifications neurologiques. Il s'agit de tremblements d'action ou de stabilisation (lâcher d'objets possibles), de secousses (le syndrome des « *jambes sans repos* » est assez fréquent), de frémissements musculaires, de contractures ou crampes (de type « *crampe des écrivains* ») ou grandes crises toniques ou cloniques parfois confondues avec de l'épilepsie.

CONSEQUENCES THERAPEUTIQUES INNOVANTES

De ces hypothèses découlent des innovations thérapeutiques :

Rééducation proprioceptive : **vêtements proprioceptifs** compressifs spéciaux, **semelles orthopédiques** adaptées, **orthèses** périarticulaires des **membres** (souples ou rigides, incluant des orthèses de marche) et du **tronc** (coques moulées), utilisation d'un **impulsateur d'air**, le **percussionnaire**, dans le but de créer des sensations bronchiques à l'intention des centres respiratoires. Adaptation de la **kinésithérapie** dans un but strictement proprioceptif avec utilisation de la **balnéothérapie** et du **thermalisme**. Utilisation de **coussins**, **dosserets**, **matelas**, **oreillers à mémoire de forme**.

Rééducation cognitive orthophonique, ergothérapeutique et neuropsychologique de la mémoire de travail, de l'attention, de la structuration et de l'organisation des idées, inspirée de celles des traumatisés cérébraux.

Traitement des douleurs par la stimulation transcutanée (**TENS**) et le **Versatis** (la peau est fine et facile à traverser par des produits et des courants électriques). Les morphiniques sont peu ou pas efficaces et mal supportés (effets secondaires, addictions) à l'exception du **Tramadol**. **L'Acupan** est réservé aux crises douloureuses intenses.

Utilisation de **l'oxygénothérapie** contre la fatigue et les migraines.

Utilisation du **Lévocabnil** contre la fatigue, les douleurs musculaires, la proprioception musculaire et...la constipation.

Utilisation des antiparkinsoniens (dans un premier temps : **Mantadix**) contre la dystonie et...

Utilisation des inhibiteurs de la pompe à protons (**Oméprazole**) à forte dose (20 mg deux fois par jour au moins) contre les reflux gastro-oesophagiens particulièrement fréquents et souvent handicapants (alimentation, respiration).

Approche endocrinologique dans le but de modifier la réactivité du tissu conjonctif aux hormones féminines.

Prescription de vitamine D dont le taux est très souvent bas (elle est synthétisée à 80 % par la peau).

LISTE DES TRAITEMENTS UTILES

1 – contre la douleur

Traitements locaux : **TENS** (il peut être utilisé sans risque pour l'œil sur les ATM et aussi au niveau de l'abdomen et des côtes, même à proximité du cœur), emplâtres de Versatis, gel de Flector en emplâtres ou non), infiltrations péri tendineuses ou ligamentaires (dos), chaleur (le froid et souvent mal supporté), massages, hydrothérapie avec ses variantes (l'eau, d'une façon générale, est bénéfique), les exercices isométriques aussi sont antalgiques quand ils sont bien faits par effet antalgique immédiat (« contracte-relax ») et par rééquilibrage proprioceptifs, orthèses diverses qui ont, associées à l'effet proprioceptif, un rôle antalgique direct (pression = effet TENS) ou indirect (diminution des contraintes nociceptives). Les supports à mémorisation de formes ont aussi une grande efficacité (coussins, dosserets ou coussins de dos, matelas, oreillers) en diminuant les pressions sur les tissus mais aussi, probablement par effet proprioceptif. Les bandes élastiques Biflex, la pressothérapie agissent sur certaines douleurs des membres inférieurs.

Pour les sensations de brûlures des muqueuses (gingivo-buccales, génitales), la **Xylocaïne visqueuse** est très utile, de même que les collyres hydratants sur la sécheresse des conjonctives. Les brûlures gastriques réagissent bien au **Phosphalugel** et le traitement des reflux gastro-oesophagiens avec son cortège d'irritations pharyngo-laryngo-trachéales et bronchiques est considérablement amélioré par l'**Oméprazole**. Les **antispasmodiques (Spasfon et Spasfon-Lyoc)** peuvent aider au traitement des contractions abdominales douloureuses. Certaines crampes douloureuses réagissent bien au **Mantadix (Amantadine)**. La chirurgie de la douleur, que nous avons vue quelques fois pratiquée, ne donne pas de résultats spectaculaires.

Traitements par voie générale

Globalement les morphiniques sont peu efficaces et générateurs d'effets secondaires. Le plus efficace semble être le **Tramadol** quand il est bien toléré (vomissements). Le risque **d'addiction** reste important pour les morphiniques majeurs de même que le Rivotril et le Neurontin. Il fait souvent croire à une efficacité thérapeutique puisqu'à l'arrêt de prises la personne se sent beaucoup moins bien et est mieux si elle reprend.

Dans les crises douloureuses très aiguës, l'**Acupan** paraît le plus efficace et le mieux toléré, la Lamaline et les anti-inflammatoires (sous protection gastro-intestinale) sont d'un apport utile.

L'**hypnose** obtient aussi des résultats et peut être poursuivie en autohypnose.

L'**oxygénothérapie** améliore considérablement les migraines souvent intenses chez ces patients.

2 - contre la fatigue

Le traitement le plus efficace est l'oxygénothérapie quotidienne ou pluriquotidienne combinée au percussionnaire.

Le **lévocarnil** se montre très souvent efficace (3 à 6 flacons par jour)

La **vitamine C** peut être associée (de plus elle acidifie les urines et lutte contre les infections de la stase qui est fréquente), de même que le **magnésium** (gênes musculaires, transit intestinal).

3 – Contre les troubles proprioceptifs L'essentiel est représenté par les **orthèses** : orthèses plantaires avec ARC médian, voûte, appui sous cuboïdien, **vêtements proprioceptifs compressifs** du tronc et des membres (avec des pressions appliquées inférieures à celles pratiquées pour les grands brûlés, soit comprises entre 10 et 13,5 mmHg pour une application de périmètre de 24 cm, et comprises entre 6 et 10 mmHg pour une application de périmètre de 55 cm. Un allongement du tissu et du tricot d'au moins 100% dans le sens largeur et longueur), **un essai sur deux ans est en cours avec la HAS, ceinture lombaire**, genouillères, coudières, chevillères, collier, écharpes de maintien. Ces orthèses peuvent être rigides : coques moulées +++, **orthèses rigides de marche** type **CDO** ou classiques avec appui pelvien, rarement chaussures orthopédiques (poids), **bandes Biflex**, **bandes autoagrippantes** en cas de douleurs articulaires et/ou après une pseudo entorse pour une reprise rapide du mouvement.

Orthèses de main (repos, fonction) légères en **polyuréthane**, Néofrakt, **orthèses de doigts** (type Murphy).

Aides techniques fonctionnelles au déplacement, **cannes**, **fauteuil roulant manuel**, **fauteuil roulant motorisé**, déambulateur... **Aides techniques situationnelles environnementales**.

Mantadix, lorsqu'il y a des signes de dystonie.

4 - contre les troubles digestifs

Les reflux gastro-oesophagiens réagissent bien, le plus souvent à des doses élevées (20 à 40 mg, deux fois par jour) d'**Oméprazole** Le traitement de la **constipation** est plus complexe et nécessite parfois des solutions radicales telles que les lavements. Le Lévocarnil accélère habituellement le transit. Les ballonnements très gênants sont accessibles aux traitements absorbant les gaz. S'il y a un **calcul ou des calculs vésiculaires**, il faut opérer à cause du risque de complications graves (péritonites avec une symptomatologie difficile à interpréter).

5 – contre les troubles respiratoires (dyspnée, blocages) : **percussionnaire (Impulsator)** et **oxygène** si crises de blocages en apnée, oxygène seul dans les autres cas.

6 – bien d'autres problèmes existent : bucco-dentaires (**orthodontie**), ORL (**prothèses auditives**, casques), Ophtalmologiques (**orthoptie**), gynécologiques (Traitements gynécologiques locaux et hormonologiques adaptés à la modification de l'imprégnation hormonale du conjonctif, chirurgie de fibromes ou de prolapsus), urologiques (rééducation ou traitements médicamenteux) cutanés, cognitifs (**Orthophonie**), de plastique (**seins très volumineux** à opérer, **kystes** cutanés gênants, **méningiomes, éventrations, décollement des oreilles...**) pour lesquels des approches thérapeutiques sont en cours.

7-Compensation des carences : **Vitamine D** (déficit très important du fait de l'état cutané), **Fer** (taux bas du fait des hémorragies permanentes, souvent insidieuses avec anémie chronique, rôle dans le déficit en dopamine et la dystonie).

8 - Une psychothérapie d'accompagnement par un thérapeute informé du Sed est très utile, surtout chez l'adolescent et les mères qui découvrent leur SED à l'occasion du diagnostic de celui de leur(s) enfant(s).

La prévention

Les patients et les médecins doivent être informés de la fragilité de ces patients et de leurs comportements particuliers face à la douleur, risque hémorragique (pas d'anticoagulants, pas de cortisone par voie générale, pas d'antiagrégants, protection gastrique pour les AINS), fragilité des tissus (pas de manipulations cervicales, éviter les ponctions lombaires ou être très atraumatique en cas d'indication impérative telles que les épidurale, sutures), inefficacité fréquente des anesthésiques locaux, prudence lors des accouchements.

Avec l'aimable autorisation du Professeur Claude Hamonet.

Paris le 10 février 2013