

Le pied dans le syndrome d'Ehlers-Danlos. Contribution à la séméiologie.

Apport des orthèses plantaires. Etude sur 100 personnes.

Cl. Hamonet * **Cl., E. Vlamincck ***

* Consultation Ehlers Danlos, Service de Médecine Physique et Réadaptation (Dr. J.Y. Maigne), Hôtel Dieu de Paris, 1 place du Parvis Notre-Dame, 75188 Paris, cedex 04.

** Centre national de référence sur le syndrome d'Ehlers Danlos. Service de génétique médicale (Pr. D. Germain), Hôpital Raymond Poincaré, Boulevard Raymond Poincaré, 92 Garches.

*** Orthopédie Vlamincck

Introduction

Le suivi en consultation spécialisée du syndrome d'Ehlers Danlos de 950 patients sur 15 années, nous a permis de contribuer à une nouvelle description clinique (1,2) de ce syndrome quasiment ignoré par l'ensemble du corps de santé qui limite, le plus souvent, ses connaissances à l'existence de deux signes inconstants (surtout le deuxième) : une hypermobilité articulaire associée à une étirabilité cutanée excessive. Cette vision caricaturale, associée à la notion fautive qu'il n'y a ni douleurs ni autres manifestations handicapantes est, pensons-nous, la conséquence de la description de référence faite par Henri-Alexandre Danlos (3) à la Société française de Dermatologie où, le 26 février 1908, il y a présenté le cas d'un homme ayant la forme, de très loin, la plus rare de ce syndrome, aujourd'hui appelée classique. Elle est caractérisée par une étirabilité excessive, parfois spectaculaire, de la peau qui est très fragile et cicatrise mal et de façon inesthétique. Tandis que la forme la plus courante, actuellement dénommée hypermobile ou type III des généticiens (4), est responsable de manifestations fonctionnelles qui peuvent conduire à des situations de handicap dramatiques. Le non diagnostic de ce syndrome est encore aggravé par le fait qu'aujourd'hui on ne dispose d'aucun test génétique pour l'identifier. Le diagnostic est donc strictement clinique, ce qui, à l'heure d'une pratique médicale très instrumentalisée par la biologie, l'imagerie et « *Evidence based Médecine* », déroutent les nouvelles générations de médecins et de malades. Le signe clinique n'ayant, semble-t-il, plus valeur de preuve!

Ceci conduit à bien des errances diagnostiques préjudiciables au patient qui subit des investigations et des traitements inappropriés qui, les uns comme les autres, ne sont pas toujours sans risque pour lui compte-tenu de sa fragilité.

C'est dans ce contexte que nous avons mis en évidence un aspect morphologique particulier du pied qui a une grande incidence sur le choix de l'appareillage par orthèses plantaires. Ceci est très important car les orthèses plantaires constituent l'un des gestes thérapeutiques les plus efficaces dans ce syndrome par ses effets positifs

sur les désordres proprioceptifs qui sont l'une des causes majeures des situations de handicap rencontrées chez ces patients.

Le syndrome d'Ehlers Danlos aujourd'hui. Nouvelle description.

Il s'agit d'une maladie génétique (5), à transmission autosomique dominante, à expression variable y compris dans une même famille (ce qui rend le diagnostic parfois difficile dans les très nombreuses formes frustes) par atteinte diffuse du tissu conjonctif du fait d'un déficit du collagène. Sa fréquence qui en fait une maladie rare est très sous-estimée, du fait d'une description inappropriée et de la fréquence des formes frustes non diagnostiquées.

Ce tissu de soutien, qui a perdu sa résistance aux agressions et son élasticité, est situé dans la quasi totalité du corps humain. Ceci explique l'ubiquité des manifestations cliniques dont les plus handicapantes sont l'état douloureux qui peut être très marqué, résistant aux antalgiques, la fatigue confinante à la somnolence et contrastant souvent avec des insomnies, les troubles proprioceptifs, probablement par défaut d'émission des signaux issus des capteurs de sensation dispersés dans le tissu conjonctif, aussi bien dans les organes externes (difficultés du contrôle mouvements) qu'internes (constipation, reflux gastrique, dysurie, dyspnée confinante à des crises pseudo-asthmatiques).

Les dix signes sur lesquels se pose, principalement, le diagnostic de syndrome d'Ehlers-Danlos, à propos de **455 cas** de notre file active de patients.

Certains peuvent être absents, avoir disparu ou ne s'être pas encore manifestés sans pour autant écarter le diagnostic.

1 — les douleurs diffuses (98 %) péri articulaires, musculaires, thoraciques, abdominales, migraineuses, variables et volontiers rebelles aux antalgiques, même puissants.

2 — la fatigue et les troubles de la vigilance (95%) avec accès de somnolence, sensations d'épuisement, y compris au réveil.

3 — l'hypermobilité des articulations (96%) qui n'est pas toujours spectaculaire et diminue avec l'âge

4 — la fragilité de la peau (97%) qui peut prendre divers aspects : excoriations fréquentes, retard et troubles de cicatrisation; vergetures.

5 — Le syndrome hémorragique (90%) dominé par la survenue quasi spontanée d'ecchymoses et hématomes, les gingivorragies, les épistaxis, les règles abondantes, des saignements bronchiques ou digestifs.

6 — les troubles proprioceptifs (98%) avec difficultés de perception du corps et du contrôle des mouvements qui s'expriment par des subluxations, confondues fois avec

des entorses, des dérobements du pas, des heurts d'objets ou des encadrements de porte, en particulier ce que nous avons appelé le « signe de la porte », des maladresses (chute d'objets), des tableaux pseudo paralytiques ou d'ignorance d'une partie du corps par « *crises* ».

7 — la constipation (70%) qui peut être opiniâtre et aboutir à des états occlusifs.

8 — les reflux gastro-œsophagiens (73%) avec leur cortège de conséquence sur les voies aériennes.

9 — la dyspnée (82%) survenant pour des efforts peu importants avec des durées de récupération augmentées.

10 — des sensations de blocages respiratoires (56%) survenant inopinément, souvent confondues avec des crises d'asthme.

La présence d'un autre cas dans la famille apporte au diagnostic l'argument génétique qui est essentiel lorsqu'il peut être mis en évidence.

Caractéristiques du pied des personnes avec un syndrome d'Ehlers Danlos

Les altérations des appuis plantaires sont observées dans 98% des cas sur une série des 153 cas les plus récents de notre population de patients. Le pied d'Ehlers-Danlos a des caractéristiques particulières qui contribuent à accréditer un tel diagnostic. Il se caractérise par l'association d'un avant-pied plat et d'une rétraction fibreuse de la voûte plantaire donnant un aspect de faux pied creux.

L'avant-pied est le siège d'un affaissement de l'arche antérieure avec étalement des métatarsiens selon la description du pied plat antérieur de Lelièvre (). Il s'accompagne d'un retrait des derniers orteils avec hyperflexion de l'interphalangienne proximale, à l'origine de lésions cutanées fréquentes de cette peau fragilisée qui cicatrise difficilement. Un chevauchement d'orteils peut s'observer. Le gros orteil est habituellement déporté en valgus.

L'axe du pied est conservé et il est illusoire, dans ce contexte d'hypermobilité généralisée avec déficit proprioceptif, de vouloir effectuer une correction en pronation.

La rétraction de l'aponévrose plantaire est inattendue dans un tel contexte d'hyperlaxité. Cette rétraction de l'aponévrose plantaire, parfois importante, forme un pied creux avec des cordes fibreuses plus ou moins douloureuses parfaitement accessibles à la palpation.

Cette constatation est constamment corrélée à une rétraction des muscles ischio-jambiers, parfois importante (0-30 à 0-70°) lors de la manœuvre de Lasègue. Ceci explique, comme nous l'avons constaté à plusieurs reprises, que le test qui consiste à toucher le sol avec la paume des mains qui figure dans la liste proposée pour obtenir

le score de Beighton () est souvent négatif du fait de la limitation de flexion des hanches alors que la région dorsolombaire est hypermobile.

L'explication de ces rétractions surprenantes de la voûte plantaire, des muscles postérieurs des cuisses et des jambes pourrait être d'ordre biomécanique, (conséquence d'un déséquilibre musculaire du fait de l'hypermobilité) ou bien histologique (liée aux caractéristiques propres des modifications au collagène) ou, encore, d'origine dystonique.

Il faut noter que cette rétraction des ischio-jambiers, qui est très banale chez l'adulte (à l'origine de bien des maux de dos) sans altération du tissu conjonctif, se rencontre, ici, chez l'enfant ou l'adolescent.

La station debout et la marche sont perturbées, nécessitant la prise d'appuis et parfois l'usage d'une canne qui est difficile à manier du fait de l'instabilité douloureuse des épaules. La perception du sol est perturbée et le contrôle visuel du pas est habituel. Lors de la marche le pied est souvent en inversion et, dans des cas extrêmes, nous avons même observé des appuis directement sur la malléole externe! Le déroulement du pas est hésitant avec un déroulement incomplet, réduit aux phases taligrade et digitigrade. Par moments, il est perturbé par un dérochement de la cheville ou du genou survenant inopinément. Cet "*incident*" proprioceptif ne doit pas être confondu avec une entorse, l'étirabilité excessive des ligaments évitant, le plus souvent leur déchirure; la présence d'une ecchymose, fréquente, chez ces patients ne doit pas induire en erreur, une immobilisation prolongée serait un facteur d'aggravation du syndrome proprioceptif et la chirurgie est globalement contre indiquée ici. La lordose est légèrement accentuée avec une antéversion du bassin.

Les conséquences thérapeutiques

Les postures manuelles.

Les rétractions des muscles ischio-jambiers doivent être étirées par des postures de plusieurs minutes selon la tolérance chez ces patients souvent très douloureux, jambes tendues, pieds en flexion dorsale (le triceps est souvent concerné) de 1 à 2 minutes quotidiennement et répétées dans la journée si possible. Ceci est facile à réaliser en autorééducation, si besoin avec les conseils du médecin et/ou d'un kinésithérapeute. Il est plus difficile de posturer la voûte plantaire mais ceci nous apparaît légitime si ce n'est pas douloureux.

Les orthèses plantaires, effets attendus et structure.

Dans ce contexte, les orthèses plantaires sont d'un apport très important : elles ont un rôle de stabilisation et, surtout, de renforcement proprioceptif et sont un formidable instrument de compensation de la désinformation proprioceptive des centres neurologiques du contrôle de la posture et du mouvement. C'est dire l'intérêt, dans un contexte pathologique où les moyens thérapeutiques sont limités,

de porter une attention particulière à l'aspect clinique des pieds des personnes concernées par le syndrome d'Ehlers-Danlos et à la réalisation des orthèses plantaires. Elles ont un effet antalgique sur les genoux, le bassin et le dos en modifiant positivement les contraintes subies par les structures d'attache de ces articulations.

Les orthèses plantaires sont, ici, particulières : l'avant pied plat est corrigé, selon la méthode de Lelièvre (6) par un appui rétro capital médian suffisamment haut (6 à 7 mm chez un adulte), formant une hémicoupe convexe ? large de 2 cm.

Il ne faut surtout pas mettre en place une barre rétrocapitale qui déstabiliserait davantage le pied sans avoir l'effet proprioceptif recherché. Nous complétons l'orthèse par une voûte plantaire et un appui sous cuboïdien pour majorer les effets proprioceptifs.

Il ne faut surtout pas mettre en place une barre rétrocapitale qui déstabiliserait davantage le pied sans avoir l'effet proprioceptif recherché. Nous complétons l'orthèse par une voûte plantaire et un appui sous cuboïdien pour majorer les effets proprioceptifs. Les orthèses plantaires sont, ici, particulières : l'avant pied plat est corrigé, selon la méthode de Lelièvre () par un appui rétro capital médian suffisamment haut (6 à 7 mm chez un adulte), formant une hémicoupe convexe large de 2 cm.

Il ne faut surtout pas mettre en place une barre rétrocapitale qui déstabiliserait davantage le pied sans avoir l'effet proprioceptif recherché. Nous complétons l'orthèse par une voûte plantaire et un appui sous cuboïdien pour majorer les effets proprioceptifs.

Evaluation des effets cliniques des orthèses plantaires.

Nous avons appareillé ou fait appareiller plusieurs centaines de patients avec cette méthode avec lesquels nous avons progressivement mis au point la technique d'appareillage que nous avons décrite. Nous en avons évalué les résultats avec la collaboration de nos 153 patients les plus récents, tous répondants aux critères diagnostiques du syndrome d'Ehlers-Danlos.

L'évaluation s'est faite avant le port des orthèses plantaires, immédiatement après, et après une période de 2 à 8 semaines d'utilisation.

Les critères d'évaluation étaient : la stabilité à la station debout et la marche, la sensation de confort à l'appui, la diminution des douleurs (chevilles, genoux, hanches, dos), l'augmentation du périmètre de marche et, globalement, la diminution de sa pénibilité.,

Nous avons constaté les points suivants :

L'effet est immédiat, dès la pose des orthèses. Nous utilisons d'ailleurs, lors de la première consultation qui se fait souvent simultanément médecin-orthésiste, des semelles d'essai pour convaincre le patient et choisir la forme qui lui convient le mieux.

On observe, dans la totalité de nos cas, dès la mise en place des orthèses, une correction de la démarche hésitante et instable avec tendance à dévier sur les côtés et à heurter les objets (embrasures de portes surtout : "signe de la porte" ou les personnes, ce qui est un argument en faveur de la théorie proprioceptive par défaut d'informations depuis les organes et les tissus conjonctifs qui les constituent. Le déroulement du pas est amélioré et l'on retrouve les trois temps taligrade, plantigrade et digitigrade avec le port des semelles. L'arrière-pied n'est plus instable.

Cette réappropriation des sensations est souvent formulée par « je sais où je pose mes pieds ». Une autre patiente l'exprime de façon plus explicite :

« Pour la première fois dans mon existence, j'ai pu me tenir debout et ressentir correctement le sol sous mes pieds, je vous avoue que ça a été une expérience très bizarre surtout que depuis toujours je pensais savoir ce que c'était. C'est aussi la première fois que je n'ai pas mal aux pieds en marchant ou en tenant debout. »

"ça fait bizarre d'avoir des orteils", "je me sens calé, je ne tombe plus", "Je découvre mon corps", "ça fait du bien de ne plus avoir les chevilles et les genoux qui lâchent", "je me sens moins chewing-gum", je marche plus longtemps maintenant car j'ai des jambes".

Tous les patients ont mentionné que ces phénomènes d'instabilité de la cheville avaient disparu ou diminué. Il en est de même des chutes ou amorces de chutes, lorsqu'elles existaient, qui ont disparu ou sont devenues nettement plus rares. Cette amélioration de la stabilité à la marche est encore attestée par une évolution ou une disparition du signe de la porte qui se manifeste par l'accrochage fréquent de lorte ou du chambranle lors du franchissement des portes. "Je passe mieux les portes" est une observation quasi constante chez les patients appareillés. La qualité de la marche, d'une façon générale, est améliorée : ils peuvent marcher sans regarder ce que font leurs pieds dont ils perçoivent mieux le contact avec le sol ou les obstacles sans avoir besoin de rectifier en permanence la position de leurs pieds. Le périmètre de marche est augmenté avec réduction de la pénibilité chez tous nos patients.

L'effet sur la douleur est constant

Il concerne les douleurs plantaires qui disparaissent toujours ou diminuent fortement. Les douleurs des chevilles, des genoux, du bassin (des hanches ou de la région pelvienne, du rachis dorsolombaire mais aussi de la région cervico-scapulaire, diminuent chez tous nos patients. Ils associent cette amélioration à une meilleure

sensation de la position érigée du tronc et à une meilleure stabilité de l'ensemble du corps, ce qui leur permet, par exemple, de tourner la tête avec plus de facilité. les crampes musculaires, principalement des mollets, souvent nocturnes, quand elles existent, disparaissent ou diminuent avec le port d'orthèses plantaires.

La tolérance

Elle est excellente. Il n'y a aucun abandon ni aucune aggravation, à condition de respecter les règles de réalisation que nous avons décrites. Ces semelles sont plus efficaces avec des chaussures ayant une tige montante efficace. La prescription d'une chaussure sur mesure reste l'exception, en sachant que son poids peut être un facteur handicapant. Le port de talons hauts n'est pas une contraindication absolue mais peut être mal toléré. Il nous est arrivé de fabriquer une semelle spécifiquement pour la pratique de l'équitation qui est encouragée dans ce syndrome. L'accoutumance est telle que tous nos patients nous ont déclaré ne pouvoir se passer de leurs semelles.

Discussion

Les troubles proprioceptifs et les douleurs du syndrome d'Ehlers-Danlos sont d'un traitement souvent difficile. Les antalgiques, qui restent les prescriptions les plus usuelles sont pas, peu ou inconstamment efficaces dans la plupart des formes que nous avons rencontrées. Ces personnes qui peuvent être très lourdement handicapées impliquent des innovations thérapeutiques. Parmi celles-ci, figurent les orthèses et singulièrement un type d'orthèse plantaire très adapté aux caractéristiques particulières du pied dans ce syndrome.

Ces effets proprioceptifs constants avec les orthèses plantaires, sont renforcés par le port des vêtements compressifs spécialement étudiés pour ces patients en "cicatrex nature", issus de la technologie du traitement des cicatrices des brûlés. D'autres orthèses contribuent à ces résultats : chevillières, bas de contention de classe 1 ou 2, bas anti phlébite, genouillères, ceinture lombaire, tous par effet proprioceptif.

Conclusion

Les orthèses plantaires constituent aujourd'hui une avancée thérapeutique considérable dans un syndrome très handicapant et pratiquement ignoré des médecins. Les résultats que nous présentons dans notre série et qui sont le fruit d'une longue quête à la recherche de traitements efficaces chez ces patients complexes et généralement rejetés par le corps médical du fait de l'importance de leurs symptômes et de l'ignorance du syndrome. Ce travail met aussi en évidence le fait que les traitements orthétiques, ici plus efficaces que le médicament ne soient plus considérés comme des traitements accessoires, voire "de confort", mais comme des traitements à part entière qui doivent bénéficier chez ces patients des mêmes prises en charge remboursement intégral dans le cadre du statut affection de longue durée (ALD) par exemple. Ceci implique aussi que les orthésistes connaissent ce syndrome et prennent en considération ces caractéristiques bien particulières.

Bibliographie

1-Hamonet Cl., Encyclopédie médico-chirurgicale.

2- Hamonet Cl. Journal de Réadaptation médicale.

3 -Danlos A. Un cas de Cutis laxa avec tumeurs par contusions chroniques des coudes et des genoux (xanthome juvénile pseudo-diabétique de MM Hallopeau et Macé de Lépinay)» Communication à la Société Française de Dermatologie et de Syphiligraphie, Paris, .26 Février 1908,

4-Beighton P, De Paepe A., Steinman B. & al., « Ehlers-Danlos syndrome: revised nosology », Villefranche 1997, Am. J. Med, Genet, 1998, 77, 33-7.

5-Germain D.P. le syndrome d'Ehlers-Danlos, aspects cliniques, génétiques et moléculaires, Annales de dermatologie et de vénéréologie, 1995;122(4):187-204.

6-Lelièvre J.: "pathologie du pied, Physiologie clinique. Traitement médical orthopédique, chirurgical", Masson et Cie, Paris, 1971.

Avec l'aimable autorisation du professeur Claude Hamonet – septembre 2011

