

Ehlers-Danlos (SED), un syndrome ignoré à évoquer en priorité devant l'association : fatigue, douleurs, troubles proprioceptifs.

Apports spécifiques de la médecine de réadaptation.

Claude Hamonet* **, Professeur émérite de Médecine de Réadaptation (UPEC), Gilles Mazaltarine*** Praticien attaché MPR, Daniel Deparcy****, chef de service MPR.

*Consultation du Syndrome d'Ehlers-Danlos Hôtel-Dieu de Paris, Service MPR (Dr. Jean-Yves Maigne), 1 place du parvis Notre Dame, 75004, Paris cedex.

**Centre national de référence Ehlers-Danlos, Unité de Génétique médicale (Pr. Dominique Germain) Hôpital Raymond Poincaré, Garches.

***Service de MPR, CHU Henri Mondor, 94010 Créteil,

****Service de Médecine Physique et Réadaptation, Centre hospitalier Gustave Dron, 155, rue du Président Coty – 59208 Tourcoing cedex

I- Le drame d'une maladie mal décrite. « C'est la faute à Danlos!! »

Réduite (Danlos, Paris 1908) à deux signes inconstants (étirabilité cutanée, hypermobilité articulaire), cette maladie génétique autosomique dominante touche, de façon diffuse, le tissu du collagène très facile, à diagnostiquer cliniquement (il n'y a pas aujourd'hui de test génétique dans les formes les plus communes), continue à être ignorée des médecins.

Des diagnostics erronés (fibromyalgie, sclérose en plaque, Gougerot-Sjögren, Crohn, rectocolite hémorragique, Lyme, asthme, endométriose, hypothyroïdie...et surtout « *trouble psychique* ») continuent, au gré des modes, à être posés, ouvrant la porte à une iatrogénie parfois destructrice.

Cette méconnaissance prive de soins ces patients, parfois en situations de handicap très sévères, de thérapeutiques efficaces de MPR, incluant la reconnaissance sociale et la réadaptation.

Elle fait l'objet de discussions de classifications par les généticiens, ce qui ne favorise pas son identification par les médecins, mais aussi par les patients qui veulent savoir à quel type ils appartiennent ou n'appartiennent pas.. Un consensus à peu près unanime distingue trois formes principales avec des dénominations trompeuses. La forme « *hypermobile* » n'est pas que cela et même, parfois, ne l'est pas ou si peu ! De plus, elle n'est pas seulement une sorte de « *forme orthopédique* » du syndrome (« *cutané-articulaire* »), elle est aussi proprioceptive, douloureuse, neurovégétative, asthénisante, digestive, respiratoire, vésicosphinctérienne, ORL, ophtalmologique, gynécologique, neuropsychologique etc. Elle est, aussi, de très loin, la plus fréquente et apparaît comme la vraie *forme commune* de ce syndrome. La forme « *classique* », ne l'est pas puisqu'elle est plutôt rare. Elle se caractérise surtout par l'importance des altérations cutanées sans beaucoup d'autres manifestations. C'est probablement celle qui a été décrite par Danlos qui, à tort, a introduit une réputation de bénignité qui a fait occulter les autres manifestations de ce syndrome jusqu'à maintenant. Ceci est à l'origine d'un effroyable malentendu pour les patients qui ne sont pas crus et sont rejetés dans les nimbes de la psychopathologie. Il reste la forme dite « *vasculaire* », beaucoup plus rare. Elle est caractérisée par l'extrême minceur et donc fragilité des tissus

élastiques artériels mais aussi intestinaux et utérins, ce qui expose à des accidents gravissimes, trop médiatisés mais heureusement très exceptionnels. Là aussi, la dénomination prête à confusion puisqu'elle ne fait référence qu'aux seules complications artérielles alors que l'on rencontre dans les formes hypermobiles de nombreuses manifestations cardio-vasculaires très handicapantes (hypotension artérielle, troubles vasomoteurs, du rythme cardiaque et des altérations valvulaires, habituellement sans conséquence hémodynamique).

Les frontières, entre les formes classiques réputées peu handicapantes, les formes hypermobiles et les formes vasculaires est très ténue, ce qui implique une recherche systématique par échodoppler artériel de dilatations que l'on peut très rarement rencontrer mais qui sont à dépister, à surveiller et, éventuellement, à traiter. Le fait que de nombreuses publications portent sur les formes vasculaires au pronostic sombre, notamment lors des grossesses, crée beaucoup d'angoisse chez ceux qui se voient poser un diagnostic de syndrome d'Ehlers-Danlos et qui ont besoin de savoir si elles ont (ou plutôt qu'elles n'ont pas) cette forme (type IV).



« *Classique* » mais inconstant

Spectaculaire, utile au diagnostic, mais ne résume pas la symptomatologie.



Le nouveau visage du syndrome d'Ehlers-Danlos (SED)

Notre expérience repose sur l'évaluation clinique de 950 personnes que nous avons reçues et examinées, en consultation de MPR, à l'Hôpital Henri Mondor et Bichat-Claude Bernard puis à l'Hôtel-Dieu de Paris. 612 d'entre elles ont été incluses dans une base de données Excel et ont fait l'objet d'une présentation au 26^{ème} Congrès de la SOFMER, le 15 octobre 2011, à Nantes.

Typologie

Le type (selon la classification des généticiens dite de « *Villefranche* ») qui domine est la forme hypermobile (type III) quasi exclusivement. La différence avec les formes dites « *classiques* » (type I et II) n'est pas toujours évidente à faire cliniquement car les critères proposés sont discutables. Il en est de même avec le type IV (SED vasculaire), puisque de très rares patients de notre

population ont des atteintes artérielles, notamment après une manipulation cervicale, ce qui doit entraîner l'interdiction absolue de cette manœuvre chez ces patients.

Il y a 81% de femmes, ce qui suggère le rôle important des hormones féminines dans le déclenchement des symptômes.

Le délai entre l'apparition des premières manifestations et le diagnostic est très important : 21 ans chez les femmes et 14 ans chez les hommes. Il doit être impérativement et rapidement raccourci par une diffusion très large auprès des médecins des manifestations du syndrome. Pour faire cesser ces errances diagnostiques dont sont victimes ces patients et leurs familles qu'ils n'hésitent pas à décrire comme une « *galère* ».

Les dix signes cliniques principaux sur lesquels repose le diagnostic de syndrome d'Ehlers-Danlos.

Ce diagnostic est facile dans la quasi-totalité des cas. Paradoxalement, ce sont d'ailleurs très souvent les patients qui le font eux-mêmes grâce à internet où en observant des membres de leur famille quand ils sont atteints et nous pouvons affirmer qu'ils se trompent rarement. Tout médecin doit pouvoir le faire et mettre en œuvre un traitement adapté sans attendre nécessairement l'avis d'un généticien, sachant qu'il n'y a pas de test génétique dans les formes communes et que les critères diagnostiques cliniques mis en avant par les généticiens sont en rediscussions probablement parce qu'ils sont issus de séries trop courtes (il faut rappeler que Ehlers et Danlos ont décrit chacun un cas unique !). C'est pourquoi, nous sommes persuadés qu'une redescription clinique de ce syndrome est urgente. C'est ce à quoi nous nous sommes attachés à partir de séries importantes. Certains symptômes peuvent être absents, avoir disparu ou ne s'être pas encore manifestés, sans pour autant écarter le diagnostic. Il existe de nombreuses formes frustes, souvent banalisées à partir d'explications simplificatrices (douleurs de croissance, spasmophilie, par exemple).

Il faut savoir aussi que ce syndrome n'entre pas dans le schéma familial aux médecins d'une évolution spontanée vers une aggravation, à l'instar des maladies neurologiques auto-immunes. L'évolution est globalement imprévisible. Parmi les facteurs qui l'influencent nous avons identifié : les traumatismes (ce qui pose des problèmes médicolégaux), l'hormonologie, le climat (la chaleur sèche est favorable). En tout cas, ce n'est pas une maladie psychosomatique.

10 — des sensations de blocages respiratoires (61%)

La présence **d'un ou de plusieurs autres cas dans la famille (95%)** apporte au diagnostic l'argument **génétique**.

1 — Les douleurs diffuses (98 %) périarticulaires, musculaires, cutanées, thoraciques, abdominales, migraineuses, variables et volontiers rebelles aux antalgiques, même puissants.

2 — La fatigue et les troubles de la vigilance (96%) avec accès de somnolence, sensations d'épuisement, y compris au réveil.

3 — L'hypermobilité des articulations (97%) 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 (91%) dominé par la survenue quasi spontanée d'ecchymoses et hématomes, les gingivorragies, les épistaxis, les règles abondantes, des saignements bronchiques ou digestifs. Il figure dans le titre de la communication d'Ehlers.

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 (83%) survenant pour des efforts peu importants perturbant

10 - Des sensations de blocages respiratoires (61%) survenant inopinément, confondues avec de l'asthme.

Un autre élément diagnostique de poids est la constatation de cas identiques ou proches (parfois frustes et difficiles à dépister) dans la famille (95%).

Il existe beaucoup d'autres manifestations, moins évocatrices, mais qui peuvent contribuer au diagnostic : la frilosité, les crises de sueurs (signalées par Ehlers en 1900), l'hyperacousie, la fatigabilité visuelle, le syndrome de Raynaud, l'hyperesthésie cutanée, les troubles du sommeil (de l'endormissement en particulier), les problèmes bucco-dentaires (douleurs, blocages, luxations des articulations temporo-mandibulaires, fragilité et mauvaise implantation dentaire, résistance aux anesthésies dentaires, altérations neuropsychologiques (mémoire de travail, attention, concentration). Ils sont à connaître car ils doivent être transcrits sur les demandes du dispositif propre aux affections de longue durée pour pouvoir bénéficier de la gratuité des soins et de l'accès aux soins.

Quatre signes simples pour dépister le SED

1-Le signe de la porte : heurter souvent les embrasures ou poignées de portes ou les meubles et angles de murs. Il exprime les troubles proprioceptifs.

2-Le signe de la portière : recevoir une décharge électrique par électrostatisme lorsqu'on saisit dans sa main la poignée de la portière d'une voiture. Il traduit la minceur et l'hyperconductibilité de la peau.

3-Le signe de la chaussette : Mettre des chaussettes la nuit pendant le sommeil. Il traduit la froideur des pieds dans le contexte de troubles vasomoteurs très fréquents (syndrome de Raynaud).

4- Le signe du brouhaha : pénibilité et/ou impossibilité d'entendre quand il a plusieurs interlocuteurs.



***Ecchymoses** évocatrices d'un SED, exposant à une suspicion de maltraitance*

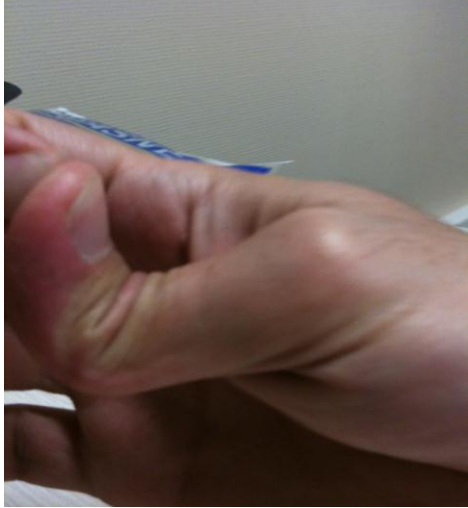


***Cicatrice défectueuse** après chirurgie de l'épaule, de plus inappropriée*



La présence de nombreuses **vergetures** est un signe fort de fragilité cutanée

« **Le pied d'Ehlers-Danlos** » (avant-pied plat de Lelièvre, faux pied creux par rétraction de l'aponévrose plantaire souvent associée à celle des ischio-jambiers).



Hypermobilité du pouce

Recurvatum des genoux



L'apport de la Médecine de Réadaptation dans le traitement du syndrome d'Ehlers-Danlos est essentiel.

Il n'y a pas, aujourd'hui, de thérapie génique possible. Les antalgiques puissants, assez largement utilisés (souvent depuis les centres antidouleur) ont leurs limites. Ils ne traitent qu'un symptôme et non pas le mécanisme des douleurs, ils sont souvent peu efficaces (ce qui est une indication pour le diagnostic de SED) ils sont aussi mal tolérés sur le plan intestinal (constipation) et comportemental. Certains, comme le Lyrica peuvent entraîner une prise de poids importante préjudiciable à la mise en place des vêtements compressifs Ils ont cependant leur utilité et certains semblent plus efficaces que d'autres, comme le Tramadol, seul ou association avec le paracétamol.

Les objectifs de la MPR sont au nombre de quatre : soulager les douleurs, renforcer la proprioception, améliorer l'état respiratoire, lutter contre la fatigue. Ils s'appuient sur le fait que le désordre proprioceptif est lié à la mauvaise qualité (ou l'absence) des informations fournies par les récepteurs placés dans un tissu conjonctif qui a perdu ses qualités mécaniques de réactivité, notamment d'élasticité.

Les moyens utilisés :

Peu à peu, au fil de nos prises en charge avec nos patients, nous avons mis en place un protocole dont l'efficacité a été démontrée ou est en cours de validation.

Contre les douleurs :

-le stimulateur anti douleurs TENS, sans limitation de durée à la fréquence de 80 ou 100 cycles par seconde, de façon continue et sans variation d'intensité. Son efficacité ici exceptionnelle en fait quasiment un test diagnostique. Plus récemment, nous utilisons aussi la lidocaïne à 5%. La chaleur, les massages, les techniques de thermalisme sont également efficaces, mêlant leurs effets à une action proprioceptive par stimulation cutanée.

-Les supports anti escarres, classe 2, à mémoire de formes : coussin, matelas, dossier, oreillers sont d'une très grande efficacité.

-Les orthèses qui ont principalement un rôle proprioceptif ont, aussi, un effet antalgique très net soit par « *effet TENS* » de contact, soit en permettant des contraintes moins algogènes par un meilleur contrôle du mouvement.

Le lévocarnil (6 flacons buvables par jour) a un effet positif sur les douleurs musculaires, souvent très violentes.

Contre les désordres proprioceptifs

Les orthèses plantaires

Elles sont d'une très grande efficacité à condition de réaliser strictement la prescription suivante : appui rétrocapital médian, voûte interne d'appui, support sous cuboïdien. La chaussure orthopédique est rarement indiquée car trop lourde mais elle peut être nécessaire ou utile.



Orthèse plantaire pour Syndrome d'Ehlers-Danlos (appui rétrocapital médian, voûte interne, support sous cuboïdien).

Les vêtements compressifs et de contention

Ils sont d'un apport considérable. Les premiers sont issus des vêtements pour brûlés, ils sont en évolution pour mieux s'adapter aux contraintes de peaux très fragiles et hyperesthésiques en profitant des innovations technologiques dans le domaine. Les gilets protègent des luxations et douleurs de l'épaule, les pantys aident à la marche ainsi que les chevillières et les gantelets ou mitaines améliorent la préhension. Les bas de contention, des bracelets élastiques, des orthèses pour *tennis-elbow*, des anneaux de cuisse, des bandes *biflex* peuvent aussi être utilisés dans le même but.



Vêtements compressifs Céréplas, ceinture *lombaskin* et chaussures orthopédiques.

Les ceintures lombo-thoraco-pelviennes. La prescription de base est une ceinture *lombaskin* 21 cm portée basse avec appui sur les hanches. La ceinture *lombax dorso* ainsi que les anneaux redresse dos (Docteur K. Benistan) peut aider lorsque la stabilisation du tronc est très difficile.

Les orthèses de repos des mains et poignets.

Elles doivent être très légères (nous utilisons le *Néofrakt*) pour ces patients qui ne supportent pas les contraintes des charges.

Orthèse de repos de la main en Néofrakt





Orthèses stabilisatrices de doigts

La kinésithérapie

Elle a une place importante

Modèle de prescription de kinésithérapie

La rééducation a un double **effet proprioceptif et antalgique** :

-Les patients disposent, pour la plupart d'un **TENS** qui est à utiliser durant la séance pour atténuer les douleurs et accroître la proprioceptivité.

-Ils sont souvent équipés **d'orthèses** à visée proprioceptive (semelles, vêtements spéciaux ou de contention, ceinture lombaire (qui ne fait pas « *fondre* » les muscles, au contraire) orthèses de genoux, chevillères, coudières, bracelets etc. qui sont à conserver durant les séances d'exercices dont ils majorent les effets.

-La rééducation se doit d'être **isométrique**, les mouvements répétés et les contraintes importantes (soulèvement de poids, par exemple) accentuent les phénomènes douloureux chez des patients qui sont, de façon très importante, **plus exposés aux douleurs**. Le but est de redonner les sensations à un corps qui les perçoit mal ou de façon déformée du fait des caractéristiques mécaniques des tissus conjonctifs qui ont perdu leur réactivité et leur élasticité. Les techniques classiques de rééducation qui ont fait leurs preuves dans les entorses peuvent, ici, être reprises et adaptées (attention au déclenchement de douleurs et à l'instabilité de ces patients). Le contrôle par un miroir, les *rattrapages*, le mouvement imaginé, la relaxation ont leur place.

Les sensations cutanées, jouent un grand rôle dans l'appropriation des sensations du corps, **le massage** cutané et musculo tendineux a, ici, sa place, il doit tenir compte de la douleur, il n'est pas, ici, un simple geste de confort. Pour cette même raison, l'eau (**balnéothérapie chaude**), les douches sous marines, jouent un rôle très positif.

La **chaleur** est, généralement, très appréciée et la traditionnelle *parafango* (ou un équivalent) a ici sa place.

Un point particulier : certains patients ont des **rétractions des ischio-jambiers** pour lesquels les postures et autopostures sont indiquées.

Il y a beaucoup de difficultés avec la motricité intestinale et les **massages abdominaux**, combinés à la chaleur, ont un effet positif sur le ballonnement et la constipation.

Une ventilation dirigée est également bénéfique pour retrouver les sensations ventilatoires (respiration sur le dos avec des sacs de sable sur le ventre, par exemple) et prévenir blocages et dyspnée.

Les sports ne sont pas contraindiqués car ils contribuent à maintenir la proprioception. **Les manipulations sont contre-indiquées** (surtout celles du cou, très dangereuses pour les artères irriguant le tronc cérébral et le cerveau).

Le Yoga, le Tai Chi Chuan sont indiqués dans un but proprioceptif ainsi que les cures thermales qui ont aussi un effet antalgique.

Vis-à-vis de l'activité physique et des sports, il faut être nuancé, elle peut provoquer des douleurs et accentuer la fatigue, par contre, elle est nécessaire au maintien du schéma proprioceptif, aucun sport 'est contre-indiqué en soi, les activités aquatiques, l'équitation semblent plus particulièrement bénéfiques.

Vis-à-vis de la chirurgie fonctionnelle, la prudence s'impose. La chirurgie du genou est souvent un échec ou un facteur d'aggravation, de même que les butées pour les luxations de l'épaule. Par contre, une expérience récente, avec le Professeur Doursounian, sur une courte série de capsuloraphies de l'épaule, nous incite à poursuivre dans cette voie.

La rééducation des fonctions visuelles tient probablement une place importante et est à explorer au-delà de l'orthoptie qui donne des résultats, mais inconstants, sur la fatigue visuelle.

Le traitement de la fatigue. Son mécanisme est complexe et semble lié à des problèmes de vigilance. Deux traitement se sont montrés nettement efficaces : le Lévocarnil (Carnitine) si possible avec 6 flacons par jour, si la tolérance intestinale le permet et l'oxygénothérapie.

La rééducation respiratoire instrumentale (Percussionnaire et oxygénothérapie).

Plus de 10 ans d'utilisation du percussionnaire au domicile, nous a permis de réduire la gêne respiratoire, de diminuer les séjours aux urgences et d'agir sur les épisodes bronchiques et des voies aériennes supérieures.

Son usage est combiné à celui de l'oxygène qui peut être utilisé indépendamment (au besoin avec une bouteille pour les déplacements). Les effets sur les migraines et sur la fatigue sont importants. Ce traitement est aujourd'hui, l'un des apports très importants dans le traitement du syndrome d'Ehlers-Danlos. Une partie des difficultés de l'arbre trachéobronchique viennent des reflux gastro-œsophagiens qui réagissent positivement aux inhibiteurs de la pompe à protons à conditions d'utiliser des doses élevées en continu.

La rééducation des dysfonctionnements neuropsychologiques.

Les difficultés rencontrées sont proches de celles de certaines personnes avec un traumatisme crânio-cérébral léger et relèvent de la neuropsychologie et de l'orthophonie.

Conclusion

Le Syndrome d'Ehlers-Danlos qui est la maladie génétique du tissu conjonctif souvent rencontrée mais, jusqu'à présent, jamais évoquée, est, presque toujours, confondue avec un autre diagnostic doit sortir de la pénombre dans laquelle il se trouve actuellement et prendre sa place concurremment aux autres diagnostics évoqués chez les personnes qui souffrent de douleurs, de fatigue, de difficultés à contrôler leur corps pour ne citer que les symptômes les plus fréquents. C'est un nouvel enjeu pour la MPR qui apporte des solutions efficaces.

Bibliographie

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

Hamonet Cl., Laouar R., Vienne M., Brissot R., Bernard J. C., Comberg A., « *Vêtements compressifs et syndrome d'Ehlers-Danlos. Étude multicentrique et prospective sur 49 personnes du handicap avec le Handitest.* » Journal de Réadaptation médicale, N° 4, décembre 2010, Volume 30, pp 184-191.

Hamonet Cl.*, Trabelsi N. Le syndrome d'Ehlers-Danlos « hypermobile » un diagnostic méconnu à discuter systématiquement devant une suspicion de fibromyalgie. A paraître, Journal de Réadaptation médicale, Elsevier Masson.

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

