

INFORMATIONS POUR LE DIAGNOSTIC ET LA PRISE EN CHARGE DES SYNDROMES D'EHRLERS-DANLOS (SED) ET DES DÉSORDRES DU SPECTRE DE L'HYPERMOBILITÉ ARTICULAIRE (ou de maladies apparentées)

Pour les patients, parents, proches aidants et professionnels de la santé

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) font partie du groupe des maladies héréditaires du tissu conjonctif. En 2017, le *International Ehlers-Danlos Syndrome Consortium* – qui réunit les plus grands experts en maladies héréditaires du tissu conjonctif du monde - a publié la nouvelle classification des syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) et a défini les désordres du spectre de l'hypermobilité.ⁱ Il y a treize (13) sous-types de SED, dont douze (12) sont rares ou ultra-rares. Le sous-type « SED type hypermobile ou SEDh » est le plus fréquent, représentant probablement plus de 85 - 90 % de la totalité des cas. De plus, les experts reconnaissent maintenant que les SED dans leur ensemble sont plus fréquents que l'on croyait auparavant. Les publications médicales indiquaient un estimé de 1/5 000 personnes atteintes dans la population, alors que les nouveaux estimés peuvent atteindre jusqu'à 1/500 personnes en incluant les désordres du spectre de l'hypermobilité.ⁱⁱ

Depuis sa description au début du XX^e siècle, on en connaît beaucoup plus maintenant sur le SED et sa description ne se limite plus aux trois symptômes longtemps enseignés en médecine : hypermobilité articulaire, extensibilité de la peau et fragilité des tissus. En effet, on reconnaît maintenant que le SED est une maladie multisystémique, complexe et accompagnée de nombreuses comorbidités.

Les sous-types autres que le SEDh, bien que rares, ont des particularités qui en facilitent le diagnostic et ont des gènes associés qui peuvent être analysés. En revanche, le sous-type le plus fréquent, le SEDh, a une présentation beaucoup plus variable et aucun gène n'y a encore été associé. Bien qu'il semble montrer une transmission autosomique dominante, on croit que ce type est plutôt une maladie multifactorielle (gènes + autres facteurs internes et externes).ⁱⁱⁱ

Voici certaines des comorbidités confirmées par des études : troubles gastrointestinaux, syndrome de tachycardie orthostatique posturale (POTS en anglais), syndrome d'activation mastocytaire, instabilité crano-cervicale, malformation de Chiari, moelle attachée, syndrome de douleur régionale complexe, hernies, asthme, pneumonie, ostéoporose, problèmes neurologiques, déficiences en immunoglobulines, etc.^{iv v vi}

Des critères diagnostiques ont été établis par le Consortium international en 2017 sur la base des connaissances éparses à ce moment-là, mais ils doivent être validés par les études en cours ([EDS International Registry](https://www.edsi.org/) et l'étude [HEDGE](https://www.hedge.org/)) et les comorbidités ne sont pas encore incluses.

Vous trouverez ici les critères diagnostiques du Consortium international pour le SED type hypermobile :

- Français : <https://unsed.org/wp-content/uploads/2021/12/Feuille-crite%CC%80res-diagnostic-Ehlers-Danlos-SED.jpg>
- Anglais : <https://www.ehlers-danlos.com/eds-types/#Hypermobile-EDS>

Note 1 : nous rappelons que les signes et symptômes peuvent être très variables d'un individu à un autre, et cela, même entre individus d'une même famille. Les critères sont une bonne indication, mais il faut montrer du discernement en appliquant ces critères étant donné qu'ils sont en cours de validation.

Note 2 – Test génétique : Étant donné qu'aucun gène majeur n'a été identifié à ce jour pour le SEDh, les membres du Consortium ont bien indiqué que le diagnostic du SEDh doit être effectué sur la base des manifestations cliniques. L'important est de reconnaître que le ou la patiente souffre de cette maladie du tissu conjonctif qu'est le SEDh et qu'il ou elle puisse obtenir les traitements symptomatiques nécessaires.

Il est toujours prudent d'effectuer une analyse génétique (avec un panel de gènes associés à toutes les maladies héréditaires du tissu conjonctif connues) pour exclure la possibilité que ce soit un autre sous-type ou même une autre maladie héréditaire du tissu conjonctif, particulièrement celles qui sont associées à des manifestations cardiaques sévères.

Note 3 : les personnes atteintes du SEDh (et même d'autres sous-types) ont souvent reçu l'un ou plusieurs des diagnostics suivants : fibromyalgie, syndrome de fatigue chronique, arthrite rhumatoïde, spondylite ankylosante, algodystrophie, sclérose en plaques ou autres. Malheureusement, devant le manque de connaissance ou de reconnaissance de cette maladie dans le milieu médical, de nombreuses personnes affectées reçoivent des diagnostics de troubles psychosomatiques ou psychiatriques.

Note 4 : il faut aussi garder en tête que bien qu'une personne identifie chez elle beaucoup de symptômes semblables à ceux du SED, il peut s'avérer qu'elle souffre d'une maladie rare autre qu'une maladie du tissu conjonctif.

DIAGNOSTIC

Vous soupçonnez être atteint(e) de l'un des syndromes d'Ehlers-Danlos (ou d'une maladie héréditaire du tissu conjonctif apparenté), vous pouvez demander à votre médecin de famille ou à un autre de vos médecins traitants de vous référer à un service de génétique médicale ou autre service (voir ci-après).

*** Si vous n'avez pas de médecin de famille ou si vos médecins ne veulent pas vous référer à un service médical pour un diagnostic, contactez-nous au RQMO.**

Le Centre hospitalier universitaire de Montréal (CHUM) a une clinique pour le SED. Cependant, ils indiquent : « il faut un médecin traitant ou une infirmière praticienne souhaitant participer activement aux soins. ». Voir leur formulaire ici : [form demande consultation avril-2022 clinique des maladies complexes.pdf](http://form.demande.consultation.avril-2022.clinique.des.maladies.complexes.pdf) (chumontreal.qc.ca)

Services de génétique médicale

Montréal :

- Service de médecine génique, Centre hospitalier universitaire de Montréal (CHUM) : (514) 890-8104
- Centre universitaire de santé McGill (CUSM) (Hôpital de Montréal pour enfants, Hôpital général de Montréal) Génétique médicale, pédiatrie et adultes : (514) 412-4427 (**attention voir note ci-dessous**)
- CHU Sainte-Justine – Génétique médicale, pédiatrie, adulte, prénatal : (514) 345-4727
Aussi pour enfant: Physiatrie (médecine physique) : 514 345-4709
- Institut de cardiologie de Montréal – Génétique adulte et cardiologie (**seulement si vous avez des manifestations cardiaques**): (514) 376-3330 poste 3525

Québec : Centre hospitalier universitaire de Québec-CHUL – Service de médecine génétique : (418) 577-4696

Sherbrooke : Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke (CHUS) – Service de génétique médicale : (819) 564-6828

Saguenay : CIUSSS du Saguenay—Lac-Saint-Jean - Service de génétique : (418) 541-1234 poste 3238

Note 1 : Le service de génétique médicale du Centre universitaire de santé McGill (CUSM) ne prend en consultation que les cas plus sérieux (vasculaires) ou rares des syndromes d'Ehlers-Danlos et non la forme la plus fréquente, c'est-à-dire le SED type hypermobile. Ils ont un formulaire pour établir si vous êtes admissible ou non (demandez le formulaire à genetics@muhc.mcgill.ca).

Note 2 : il peut être très long avant d'avoir un rendez-vous en génétique. Autres spécialités pouvant établir le diagnostic : rhumatologie et physiatrie. Contactez les départements de rhumatologie ou physiatrie dans les hôpitaux ou informez-vous ici :

- [Accueil - Association des médecins rhumatologues du Québec | AMRQ \(rhumatologie.org\)](http://www.rhumatologie.org)
- [Physiatre | Fédération des médecins spécialistes du Québec \(fmsq.org\)](http://www.fmsq.org)

Note 3 – **Tests génétiques** : Si vous envisagez de payer vous-même pour subir une analyse génétique pour le SED et autres maladies du tissu conjonctif *via* une clinique privée ou un site internet, nous vous suggérons de nous contacter auparavant pour obtenir de l'information importante avant de payer pour ce service. Une conseillère en génétique pourra vous guider.

PRISE EN CHARGE DE VOS SYMPTÔMES ET PROBLÈMES DE SANTÉ ASSOCIÉS AU SYNDROME D'EHLERS-DANLOS

Note : nous vous donnons des indications ici pour vous diriger vers des spécialistes. Cependant, il existe très peu de médecins spécialistes et de professionnels de la santé qui connaissent ou ont de l'expérience avec le SED.

- ❖ ***Si votre médecin ou vous ne trouvez pas un spécialiste pour prendre en charge vos symptômes, contactez-nous au RQMO.***

Manifestations musculosquelettiques :

Que vous ayez un diagnostic ou pas d'un SED ou d'une maladie du tissu conjonctif, si vous avez des manifestations musculosquelettiques (hypermobilité articulaire causant entorses, subluxations, luxations, etc., à répétition), vous pouvez demander d'être référé à un physiatre ou à un Centre de réadaptation physique.

Trouvez un centre de réadaptation près de chez vous : [Établissements de réadaptation publics autorisés | Régie de l'assurance maladie du Québec \(RAMQ\) \(gouv.qc.ca\)](http://www.gouv.qc.ca)

Ces centres de réadaptation semblent connaître davantage le SED :

- Montréal : [Centre de réadaptation Lethbridge-Layton-Mackay | Constance-Lethbridge \(crilm.ca\)](http://www.crilim.ca)
- Québec : [Institut de réadaptation en déficience de Québec | CRWDP](http://www.crwdp.org)
- Estrie : [Centre de réadaptation de l'Estrie - Trouver une ressource - Répertoire des ressources en santé et services sociaux \(gouv.qc.ca\)](http://www.gouv.qc.ca)

Note : attention aux services de physiothérapie. Le ou la physiothérapeute devrait s'informer auprès de collègues qui connaissent et ont de l'expérience avec le SED avant de traiter une personne avec le SED. (*Contactez-nous pour obtenir le nom d'une personne-ressource*). Attention aux services de chiropractie. Si vous avez des problèmes au niveau du cou (ex. problèmes avec les cervicales), il n'est pas

recommandé qu'on vous fasse des manipulations chiropratiques à ce niveau ou de la colonne vertébrale. Certains ostéopathes connaissent le SED et peuvent vous aider.

Instabilité cervicale, malformation de Chiari, moelle attachée, etc.

Si vous avez des problèmes au niveau des vertèbres cervicales et que vous avez des symptômes tels maux de tête, « tête lourde », tachycardie, douleurs au cou, étourdissements, vertiges, etc. vous devrez être référé en physiatrie, neurologie ou neurochirurgie. Et pour autres problèmes de la colonne vertébrale ou de la moelle épinière.

- [Association des Neurologues du Québec \(anq.qc.ca\)](http://anq.qc.ca)
- [Ancq | Association de neurochirurgie du Québec](#)
- [Physiatre | Fédération des médecins spécialistes du Québec \(fmsq.org\)](http://fmsq.org)

Douleurs chroniques

- Pour trouver une Clinique de la douleur : Société québécoise de la douleur [SQD - Liens utiles](#)
- Pour vous soutenir : Association québécoise de la douleur chronique [Accueil - AQDC](#)
- Solutions pour la douleur chez les enfants : [Solutions for Kids in Pain \(SKIP\) Improving Children's Pain Management](#)

Syndrome de tachycardie orthostatique posturale (ou POTS en anglais)

Habituellement, les médecins spécialisés en médecine interne peuvent gérer les problèmes orthostatiques.

- Médecine interne du Centre hospitalier universitaire de Montréal (CHUM) (un médecin de ce service a suivi une formation sur le SED). Pour prendre rendez-vous : 514 890-8051 ou 1 855 769-5842 (sans frais)
- [Interniste | Fédération des médecins spécialistes du Québec \(fmsq.org\)](http://fmsq.org)

Allergies, intolérances, syndrome d'activation mastocytaire

- Hôpital Maisonneuve-Rosemont, Clinique d'immunologie (un médecin semble connaître le syndrome d'activation mastocytaire)
- [AAIQ - Allergologues et Immunologues du Québec.](#)

Problèmes gastrointestinaux

- Département de gastroentérologie du Centre hospitalier universitaire de Montréal (CHUM). Pour prendre rendez-vous : 514 890-8051 ou 1 855 769-5842 (sans frais).

AUTRES RESSOURCES

Vêtements compressifs:

- [Vêtements Compressifs & Thérapeutiques | CDRM](#)
- EC3D : <https://www.ec3dortho.com/>
- [Novatex Medical – Vêtements compressifs sur mesure, Syndrome Ehlers Danlos \(novatex-medical.com\)](#) (France)

Bagues pour doigts

- Digisplint [Home - DigiSplint](#)
- Distributeur de Digisplint au Québec : Appareils Orthopédiques - BBG Inc
Tél.: 514-484-4715

Autres équipements médicaux et matériel pour le SED :

<https://www.chronicpainpartners.com/top-3-products-edsers/>

Pour trouver orthèses et prothèses au Québec : [Trouver un professionnel - AOPQ \(orthese.com\)](#)

SOUTIEN : nous suggérons à toute personne soupçonnant être atteinte d'un SED ou ayant reçu le diagnostic d'un SED, de joindre la communauté SED du Québec pour échanger et obtenir de bons conseils.

Page Facebook [Syndromes d'Ehlers-Danlos Québec \(SEDQc\)](#)

Page Facebook fermé [Groupe de soutien SEDQc](#)

**POUR VOUS ET VOS MÉDECINS : SOURCES D'INFORMATION OFFICIELLES
ET SÛRES SUR LES SYNDROMES D'EHLERS-DANLOS ET LES DÉSORDRS
DU SPECTRE DE L'HYPERMOBILITÉ ARTICULAIRE**

- ❖ Pour mesurer l'hyperlaxité des articulations, on détermine le score de Beighton. Vous pouvez consulter cette vidéo pour le déterminer vous-même : [Tuto Oscar Hyperlaxité / Syndromes d'Ehlers-Danlos Non Vasculaires - Bing video](#)

Ou cette page web (anglais): <https://www.ehlers-danlos.com/assessing-joint-hypermobility/#1651847088572-b553b858-ce25>

- ❖ [Groupe d'Etude et de Recherche du Syndrome d'Ehlers-Danlos \(gersed.org\)](http://gersed.org) : groupe de médecins francophones ayant de l'expérience dans la prise en charge des personnes atteintes du SED, incluant le syndrome d'activation mastocytaire. Formation pour les professionnels de la santé.
- ❖ *The Ehlers-Danlos Society* : <https://www.ehlers-danlos.com/> Organisation internationale réunissant patients, associations de patients, médecins experts, professionnels de la santé et chercheurs. Mission : soutien aux patients, recherche, sensibilisation et plaidoyer.
- ❖ [Centre de soutien SED \(RQMO\)](#). Webinaires sur la génétique des SED et autres informations.
- ❖ Protocole national de diagnostic et de soins (France) : [Haute Autorité de Santé - Syndrome d'Ehlers-Danlos Non Vasculaire \(SED NV\) \(has-sante.fr\)](#)
- ❖ [The ILC Charitable Foundation – Past Conferences \(theilcfoundation.org\)](http://theilcfoundation.org) (Canada). Conférences de médecins et professionnels de la santé, experts sur différents aspects des SED.
- ❖ Filière OSCAR <https://www.filiere-oscar.fr/> : l'une des « Filière santé maladies rares » de la France pour les maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage, incluant les syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires.
- ❖ Filière de santé FAVA-Multi, maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique (France) <https://favamulti.fr/> , incluant syndrome d'Ehlers-Danlos type vasculaire et autres maladies du tissu conjonctif vasculaires (ex. Marfan, Loeys-Dietz, etc.).
- ❖ *EDS Awareness Webinars (chronicpainpartners.com)*. Conférences sur différents aspects du SED.

Les publications du *International Ehlers-Danlos Syndrome Consortium* :

- ❖ Classification des SED et critères diagnostiques: [The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes - Malfait - 2017 - American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics - Wiley Online Library](#)
- ❖ Le type le plus fréquent, le SED type hypermobile: [Hypermobile Ehlers–Danlos syndrome \(a.k.a. Ehlers–Danlos syndrome Type III and Ehlers–Danlos syndrome hypermobility type\): Clinical description and natural history - Tinkle -](#)

[2017 - American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics - Wiley Online Library](#)

- ❖ 1er numéro special du American Journal of Medical Genetics (accès libre): [The Ehlers-Danlos Syndromes: Reports from the International Consortium on the Ehlers-Danlos Syndromes: American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics: Vol 175, No 1 \(wiley.com\)](#)

- ❖ 2e numéro special: [Ehlers-Danlos syndromes, Hypermobility Spectrum Disorders, and Associated Co-Morbidities: Reports from EDS ECHO: American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics: Vol 187, No 4 \(wiley.com\)](#)

- ❖ Toutes publications médicales: [ehlers-danlos syndrome - Search Results - PubMed \(nih.gov\)](#)

Publications synthèse (review) : [ehlers-danlos syndrome - Search Results - PubMed \(nih.gov\)](#)

Références dans le texte

ⁱ The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes - Malfait - 2017 - American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics - Wiley Online Library
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ajmg.c.31552>

ⁱⁱ Diagnosed prevalence of Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorder in Wales, UK: a national electronic cohort study and case–control comparison <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6858200/>

ⁱⁱⁱ Hypermobile Ehlers–Danlos syndrome (a.k.a. Ehlers–Danlos syndrome Type III and Ehlers–Danlos syndrome hypermobility type): Clinical description and natural history - Tinkle - 2017 - American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics - Wiley Online Library
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ajmg.c.31538>

^{iv} Frequency and co-occurrence of comorbidities in the Ehlers-Danlos syndrome
https://www.researchgate.net/publication/350756903_Frequency_and_co-occurrence_of_comorbidities_in_the_Ehlers-Danlos_syndromes

^v The most common comorbidities in patients with Ehlers-Danlos syndrome: a 15-year nationwide population-based cohort study <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32412854/>

^{vi} Mast cell activation disease and immunoglobulin deficiency in patients with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorder <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34747107/>

Ce document a été rédigé par Gail Ouellette, Ph.D. en génétique moléculaire et M.Sc. en conseil génétique. Elle est présidente cofondatrice et directrice scientifique du Regroupement québécois des

maladies orphelines (RQMO). Le Centre iRARE du RQMO (Centre d'information et de soutien en maladies rares) a aidé plus de 1 000 personnes concernées par le SED. Gail Ouellette est membre du bureau Groupe d'Étude et de Recherche du Syndrome d'Ehlers-Danlos (GERSED) et a participé à des conférences du *International Ehlers-Danlos Syndrome Consortium* et du *ILC Charitable Foundation/Ehlers-Danlos syndrome (Canada)*. Elle a donné des cours sur les aspects moléculaires et génétiques des SED dans le cadre du Certificat universitaire sur le syndrome d'Ehlers-Danlos offert à la Faculté de médecine de l'Université Paris-Est, Créteil. (Août 2022)



REGROUPEMENT QUÉBÉCOIS DES MALADIES ORPHELINES

www.rqmo.org

Notre **CENTRE IRARE** (pour soutien et information sur toutes les maladies rares) :

info@rqmo.org

819-943-2854 (Sherbrooke) Sans frais: 1-888-822-2854