

Nom-Prénom :
Date de naissance :
Examen pratiqué par :

A
Le/...../.....

Critères diagnostiques du Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile (SEDh)

***Note : le syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile (SEDh) est de loin le plus fréquent des 13 sous-types des syndromes d'Ehlers-Danlos. Voir l'article ci-dessous sur la classification pour les critères diagnostiques des autres sous-types rares.**

Ces critères ont été établis en 2017 par le Consortium international sur le syndrome d'Ehlers-Danlos (aussi appelés « Critères de New York »).

Référence : Malfait F, Francomano C, Byers P, et al. 2017. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 175C:8-26. [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](#).

Traduction par le Groupe d'étude et de recherche sur le syndrome d'Ehlers-Danlos (GERSED)

Critères I : le score de Beighton (mesure de l'hypermobilité articulaire)

Pour établir le score de Beighton :

- [Tuto Oscar Hyperlaxité / Syndromes d'Ehlers-Danlos Non Vasculaires - Bing video](#)
- <https://gersed.org/les-syndromes-dehlers-danlos/le-diagnostic/#1635870992360-ddaccf42-71b0>

	Droit	Gauche
Extension du 5 ^{ème} doigt à 90°		
Apposition du pouce sur l'avant-bras		
Recurvatum du coude > 10°		
Recurvatum du genou > 10°		
Paumes des mains touchant le sol		

Total :

L'hypermobilité articulaire est validée selon les seuils de score suivant :

- °Pour les enfants et prépubères : au moins 6/9
- °Pour les 12-50 ans : au moins 5/9
- °Pour les plus de 50 ans : au moins 4/9

Si le score est inférieur d'un point chez l'adulte, le questionnaire 5QP (questionnaire historique) doit être positif, soit au moins 2 réponses positives sur les 5 :

- 1) Pouvez-vous ou avez-vous pu poser vos mains à plat sur le sol sans plier les genoux ?

Nom-Prénom :
Date de naissance :
Examen pratiqué par :

A
Le/..... /.....

- 2) Pouvez-vous ou avez-vous pu plier votre pouce pour toucher votre avant-bras ?
- 3) Enfant, amusez-vous vos amis en contorsionnant votre corps dans des positions étranges, ou pouviez-vous faire le grand écart ?
- 4) Enfant ou adolescent, votre épaule ou votre genou se sont-ils luxés plus d'une fois ?
- 5) Vous considérez vous « désarticulé » avec des articulations hyperlaxes ?

Total :

Si le score de Beighton est inférieur d'un point et que cela est justifié, il est recommandé de considérer ATM, épaules, hanches, pieds plats, poignets, chevilles, autres doigts de la main.



Le critère I est-il validé ? OUI NON

Critères II : Clinique générale et antécédents (critères II-A, B et C)

Il faut au moins deux ou plus des critères A, B et C, c'est-à-dire :

A+B ou A+C ou B+C ou A+B+C

II-A - Signes cliniques : au moins 5/12

- 1-Peau douce et velouté inhabituelle
- 2-Extensibilité cutanée modérée (entre 1,5 et 2,5 centimètres sur la face palmaire de l'avant-bras non dominant)
- 3-Stries inexplicables telles que striae distensae ou rubrae au niveau du dos, de l'aîne, des cuisses, des seins et/ou de l'abdomen chez les adolescents, les hommes ou les femmes prépubères ou nullipares sans antécédents de gain ou de perte significative de graisse corporelle ou de poids.....
- 4-Papules piézo-géniques aux deux talons
- 5-Hernies récurrentes ou multiples (inguinale, crurale, ombilicale)
- 6-Cicatrice atrophique (au moins 2 sites) (sans hémossidérine ou papyracée-du SED type classique)
- 7-Prolapsus du plancher pelvien, rectal et/ou utérin chez les enfants, les hommes ou les femmes nullipares sans antécédents d'obésité morbide ou d'autres conditions médicales prédisposantes connues.....
- 8-Dentition irrégulière et palais haut OU étroit
- 9-Arachnodactylie (signe du poignet de Walker des 2 côtés OU signe du pouce de Steinberg des 2 côtés)

Nom-Prénom :
Date de naissance :
Examen pratiqué par :

A
Le/..... /.....

- 10-Rapport envergure sur taille au moins 1,05
11-Prolapsus mitral (léger ou plus selon critères de l'échocardiographie
cardiaque)
12-Dilatation de la racine de l'aorte avec Z score supérieur à 2

Total :

 Le critère II-A est-il validé ? OUI NON

II-B - Antécédents familiaux de SEDh au premier degré

Au moins 1 ou davantage (père, mère ou enfant, frère, sœur)

Total :

 Le critère II-B est-il validé ? OUI NON

II-C - Atteintes musculosquelettiques (au moins 1 sur 3)

- 1-Douleurs musculosquelettiques d'au moins 2 membres, tous les jours depuis au
moins 3 mois
2-Douleurs diffuses depuis trois mois ou plus
3-Luxations ou instabilité articulaire (sans traumatisme) : au moins 1 point sur 2
° Au moins 3 luxations de la même articulation OU au moins 2 luxations
pour deux articulations différentes (1 point)
° Instabilité d'au moins 2 sites sans traumatisme auparavant (1 point)

Total :

 Le critère II-C est-il validé ? OUI NON

Critères III, critères d'exclusion (il faut que ces trois critères soient satisfaits, 3/3)

- 1) **Absence** de fragilité cutanée inhabituelle, ce qui devrait inciter à envisager
d'autres types d'EDS (par exemple, le type classique
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.31548>)
- 2) **Exclusion** d'autres troubles héréditaires et acquis du tissu conjonctif, y
compris les affections rhumatologiques auto-immunes. Chez les patients

Nom-Prénom :
Date de naissance :
Examen pratiqué par :

A
Le/..... /.....

atteints d'un trouble acquis du tissu conjonctif (par exemple, lupus, polyarthrite rhumatoïde, etc.), **un diagnostic supplémentaire de SEDh nécessite de répondre aux caractéristiques A et B du critère 2. La caractéristique C du critère 2 (douleur chronique et/ou instabilité) ne peut pas être comptée pour un diagnostic de SEDh dans cette situation.**

- 3) **Exclusion** des diagnostics alternatifs pouvant également inclure une hypermobilité articulaire par hypotonie et/ou relâchement du tissu conjonctif. Les diagnostics alternatifs et les catégories de diagnostic comprennent, mais sans s'y limiter, les troubles neuromusculaires (par exemple, l'EDS myopathique, la myopathie de Bethlem), d'autres maladies héréditaires du tissu conjonctif (par exemple, d'autres types de SED, le syndrome de Loeys-Dietz, le syndrome de Marfan, etc.) et les dysplasies squelettiques (par exemple, l'ostéogenèse imparfaite). L'exclusion de ces considérations peut être basée sur les antécédents de l'examen physique et/ou les tests génétiques moléculaires, comme indiqué.

Total :

 Le critère III est-il validé ? OUI NON

Résultat final

Cocher les critères validés

Critère I avec un score de Beighton de : /9
Critère II – A Critère II – B Critère II – C
Critère III

Diagnostic de **SEDh** : OUI NON

Si ces critères diagnostiques du SED type hypermobile ne sont pas rencontrés, le Consortium international du SED a défini une catégorie nommée « Désordres du spectre de l'hypermobilité, DSH » (Hypermobility spectrum disorders, HSD, en anglais).

Voir ici : <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.31539>

Diagnostic de **DSH** : OUI NON

Cet examen est réalisé d'après les critères de New-York indiqué dans : Malfait F, Francomano C, Byers P, et al. 2017. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 175C:8-26.

Nom-Prénom :
Date de naissance :
Examen pratiqué par :

A
Le/..... /.....

Autres observations cliniques :

Voir ici une description du syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile (SEDh) et de certaines comorbidités associées : <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.31538>

Attention : un sous-type de SED demande une attention et surveillance particulières, le sous-type « [SED vasculaire](#) ». Voici les critères majeurs à surveiller (les critères mineurs pouvant être similaires au SED hypermobile):

- Rupture artérielle à un jeune âge
 - Perforation spontanée du côlon sigmoïde en l'absence de maladie diverticulaire connue ou d'une autre pathologie intestinale
 - Rupture utérine au cours du troisième trimestre en l'absence de césarienne antérieure et/ou de déchirures graves du périnée en péripartum
 - Formation d'une fistule du sinus carotide-caverneux (CCSF) en l'absence de traumatisme
 - Pneumothorax
 - Antécédents familiaux de ces signes ou de décès dus à des problèmes vasculaires
- Référence : <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.31553>

Nom-Prénom :
Date de naissance :
Examen pratiqué par :

A
Le/...../.....

Signature :

Autres ressources:

Pour en connaître davantage sur les différents aspects de tous les sous-types du SED, voir :

- 1er numéro spécial 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 \(wiley.com\)](#)
- [Groupe d'Etude et de Recherche du Syndrome d'Ehlers-Danlos \(gersed.org\)](#): formations SEDenligne pour professionnels
- Au Québec : [Centre de soutien SED](#), Regroupement québécois des maladies orphelines
- *The Ehlers-Danlos Society* : <https://www.ehlers-danlos.com/>