

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 (réf. 1).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 (réf. 2).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) (réf. 3).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. (voir références 4, 5 et 6)^{iv v vi}

**POUR DU SOUTIEN CONCERNANT LE SED ET AUTRES MALADIES
HÉRÉDITAIRES DU TISSU CONJONCTIF, CONTACTEZ :**

Une association pour les maladies héréditaires du tissu conjonctif se crée
(printemps 2023) : <https://www.facebook.com/constellationthtc>
Courriel : constellationthtc.info@gmail.com

Page Facebook **Syndromes d'Ehlers-Danlos Québec (SEDQc)**
Page Facebook fermé [Groupe de soutien SEDQc](#)

*Entre autres, ils pourront vous suggérer des spécialistes québécois qui
connaissent le SED*

Critères diagnostiques du SED

De nouveaux critères diagnostiques pour les 13 types de SED ont été établis par le Consortium international en 2017 sur la base des connaissances éparses à ce moment-là : [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](#)

Vous trouverez ici les critères diagnostiques du Consortium international **pour le SED type hypermobile, le plus fréquent des SED** :

- Français : https://rqmo.org/wp-content/uploads/2022/11/Questionnaire-Criteres-diagnostiques_SED-type-hypermobile_VGO.pdf
- Anglais : <https://www.ehlers-danlos.com/eds-types/#Hypermobile-EDS>

Ces critères sont en cours de validation ([EDS International Registry](#) et étude [HEDGE](#)) et les comorbidités ne sont pas encore incluses.

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.

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).

Clinique syndrome Ehlers-Danlos au CHUM, Montréal : Le Centre hospitalier universitaire de Montréal (CHUM) annonce une clinique pour le SED tenue par un médecin en médecine interne. Cependant, il est indiqué : « il faut un médecin traitant ou une infirmière praticienne souhaitant participer activement aux soins. ». Il y a un formulaire à compléter par votre médecin. Téléphone : [514-890-8370](tel:514-890-8370)

Services de génétique médicale

Montréal :

- Service de médecine génique, Centre hospitalier universitaire de Montréal (CHUM) : (514) 890-8104
- CHU Sainte-Justine – Génétique médicale, pédiatrie, adulte, prénatal : (514) 345-4727
Aussi pour enfants: Physiatrie (médecine physique) : 514 345-4709
- Centre universitaire de santé McGill (CUSM) (Hôpital de Montréal pour enfants, Hôpital général de Montréal) Génétique médicale, pédiatrie et adultes : (514) 412-4427

•
Attention : Pour ce qui est des adultes, le service de génétique médicale du 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).

- Institut de cardiologie de Montréal – Génétique adulte et cardiologie (***seulement si vous avez des manifestations cardiaques; signes à l'échographie cardiaque***): (514) 376-3330 poste 3525

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

- Institut universitaire de cardiologie et pneumologie de Québec, Université Laval, <https://iucpq.qc.ca/> (***seulement si vous avez des manifestations cardiaques; signes à l'échographie cardiaque***)

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

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 pour que vous dépensiez moins pour ce service.

Note : il peut être très long avant d'avoir un rendez-vous en génétique. Autres spécialités pouvant établir le diagnostic : rhumatologie et physiothérapie.

Rhumatologie : Département de rhumatologie du Centre universitaire de santé McGill (CUSM)

Physiothérapie : voir les centres de réadaptation physique ci-dessous.

Ou contactez :

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

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

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 \(RAMQ\) \(gouv.qc.ca\)](#)

Ces centres de réadaptation semblent connaître davantage le SED :

- Montréal : [Centre de réadaptation Lethbridge-Layton-Mackay | Constance-Lethbridge \(crllm.ca\)](#)
- Québec : [Institut de réadaptation en déficience physique de Québec | CRWDP](#)
- Estrie : [Centre de réadaptation de l'Estrie - Trouver une ressource - Répertoire des ressources en santé et services sociaux \(gouv.qc.ca\)](#)
- Montérégie : [Centre montréalais de réadaptation](#) (plusieurs villes, voir ici : https://www.cmrmonteregie.ca/nous_joindre/)

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

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 \(fmsq.org\)](#)

Allergies, intolérances, syndrome d'activation mastocytaire

- Département d'allergies et immunologie, Hôpital général de Montréal (Centre universitaire de santé McGill)
- Hôpital Maisonneuve-Rosemont, Clinique d'immunologie
- [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 et orthèses:

- [Vêtements Compressifs & Thérapeutiques | CDRM](#) (Québec)
- [Orthopédie Vlamynck : https://www.orthopedie-vlamynck.com/sed/prise-en-charge-orthetique/](https://www.orthopedie-vlamynck.com/sed/prise-en-charge-orthetique/) (France)
- [Novatex Medical – Vêtements compressifs sur mesure, Syndrome Ehlers Danlos \(novatex-medical.com\)](#) (France)
- EC3D Sports <https://ec3dsports.com/> (Québec; attention: peut faire l'affaire, mais pas adaptés pour le SED spécifiquement)

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-eders/>

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

Une **ergothérapeute** au Québec qui s'y connaît en SED (pratique privée bilingue): [Occupational Therapy TeleHealth in Québec | ErgoFréreau \(ergofregeau.com\)](#) (Montréal)

Physiothérapeutes :

- [Clinique de réadaptation Synapse](#) (Ville de Québec)
 - Julie Morrissette, [PhysioOutaouais](#) (clinique Aylmer, Outaouais)
 - Anike Vanagas, [Athletica Physio](#) (Montréal)
 - Marcos Rodrigues <https://marcosrodrigues.ca/> (Montréal)
 - Ariane Montpetit, [Physiothérapie universelle](#) (Montréal)
-

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 \(gersed.org\)](#) : 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 ILC Charitable Foundation – Past Conferences \(theilcfoundation.org\)](#) (Canada). Conférences de médecins et professionnels de la santé, experts sur différents aspects des SED.
- ❖ *EDS Awareness* [Webinars \(chronicpainpartners.com\)](#). Conférences sur différents aspects du SED.
- ❖ Protocole national de diagnostic et de soins (France) : [Haute Autorité de Santé - Syndrome d'Ehlers-Danlos Non Vasculaire \(SED NV\) \(has-sante.fr\)](#)

- ❖ 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.).
- ❖ **Documents d'éducation de la Dre Leslie Russek, physiothérapeute experte du SED:**
 - [Hypermobility/Ehlers-Danlos Syndrome Educational Handouts](#)
 - [Document destiné aux enfants et adolescents](#)
- ❖ **Pour aider les enfants à l'école:**
 - [School Toolkit for pupils with joint hypermobility and EDS](#)

Associations et groupes de soutien :

- ❖ Canada: [The ILC Charitable Foundation – Past Conferences \(theilcfoundation.org\)](#) Conférences de médecins et professionnels de la santé, experts sur différents aspects des SED.
- ❖ SED et instabilité cervicale : [USPIC \(uspicervicale.wixsite.com\)](#)
- ❖ [SED'IN FRANCE](#) pour des informations en français sur le SED, ainsi que leur page Facebook sur laquelle sont publiées des informations supplémentaires sur différents sujets, par exemple:
 - [Le pacing - Évitez les journées d'épuisement](#)
 - [La dysautonomie dans les SED et HSD](#)
 - [Effets du taping sur la douleur et la fonction de l'épaule](#)
- ❖ *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

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 1. 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 2. 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 3. 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 4. 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 5. 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 6. 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 a été présidente cofondatrice 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.