

SYNDROME D'EHLERS-DANLOS TYPE VASCULAIRE (SED_v)

(les nouveaux critères ont été publiés en 2017 :

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.31552>)

En voici une traduction :

Transmission héréditaire : Autosomique dominant

Critères majeurs :

Antécédents familiaux de SED_v avec variant causal de COL3A1 identifié

Rupture artérielle à un âge jeune

Perforation spontanée du colon sigmoïde en l'absence de maladie diverticulaire connue ou autre pathologie intestinale

Rupture utérine durant le troisième trimestre en l'absence de sévères lésions périnéales antérieures et/ou de la cicatrice d'une précédente césarienne

Formation d'une fistule du sinus caverneux (CCSF) en l'absence de traumatisme.

Critères Mineurs :

Ecchymoses sans relation avec un traumatisme identifié et/ou dans des sites inhabituels tels que les joues et le dos.

Peau translucide, fine avec une visibilité veineuse accrue

Apparition de caractéristiques faciales

Pneumothorax spontané

Acrogérie

Talipes equinovarus (pied bot)

Dislocation congénitale de la hanche

Hypermobilité des petites articulations

Rupture des tendons et des muscles

Kératocône

Récession et fragilité gingivale

Varices à début précoce (avant l'âge de 30 ans et nullipare s'il s'agit d'une femme).

NOTE : il est recommandé de prescrire une échographie cardiaque à tout patient ayant des signes cliniques du syndrome d'Ehlers-Danlos quel que soit le type soupçonné.