

VOUS CROYEZ ÊTRE ATTEINT.E DU SYNDROME D'EHRLERS-DANLOS? VOICI UN GUIDE POUR VOUS ET VOTRE MÉDECIN

*Préparé par Gail Ouellette, PhD, conseillère en génétique,
Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO),
conseillère médicale pour le EDS Canada Foundation*

Publié sur le site du RQMO, octobre 2026 : <https://rqmo.org/les-syndromes-dehlers-danlos-et-hypermobilite/>

Vous-même ou un.e professionnel.le de la santé avez constaté que vous êtes hyperlaxe et que vos jointures sont hypermobiles et, étant donné vos autres symptômes, vous soupçonnez être atteint.e d'un syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) ou d'un désordre du spectre de l'hypermobilité (DSH).

Le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) fait partie de la catégorie de maladies héréditaires du tissu conjonctif. Il y a 14 types de SED. Le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) le plus fréquent s'appelle « syndrome d'Ehlers-Danlos type hypermobile » (SEDh). Il représente plus de 90% des « cas ». Si tous les critères diagnostiques ne sont pas remplis pour le SEDh ni un type rare, cela peut être ce que l'on appelle un « désordre du spectre de l'hypermobilité » (DSH). On estime maintenant que les SEDh et DSH ensemble affectent environ une personne sur 500.

Voir dans ce tableau les principaux signes et symptômes du SED le plus fréquent, le SED type hypermobile (pas tous sont nécessaires pour établir le diagnostic). Voir le questionnaire diagnostique complet en annexe 1.

• Hypermobilité articulaire (Score de Beighton ou historique selon âge) • Instabilité articulaire (dislocations) • Douleur musculosquelettique • Douleur chronique • Histoire familiale • <u>Comorbidités les plus fréquentes:</u> • Troubles digestifs, troubles ou apnée du sommeil, fatigue chronique, migraines, crampes, infections, etc. • Syndrome de tachycardie orthostatique posturale (STOP) • Activation mastocytaire (SAMA)	<u>Signes et symptômes possibles :</u> • Peau douce et/ou légèrement élastique; ecchymoses • Vergetures inexplicables • Hernies abdominales • Cicatrices anormales • Prolapsus d'organes • Encombrement dentaire; palais étroit • Papules piézogéniques aux talons • Arachnodactylie (doigts longs) • Rapport longueur bras/taille ≥ 1.05 • Prolapsus valve mitrale • Dilatation racine de l'aorte
--	---

TABLE DES MATIÈRES

1. Vous soupçonnez être atteint.e du syndrome d'Ehlers-Danlos : de l'information pour vous et votre médecin	
1.1 Faites un estimé de votre hypermobilité articulaire.....	3
1.2 Consultez le questionnaire diagnostique pour le type de SED le plus fréquent, le syndrome d'Ehlers-Danlos type hypermobile (SEDh).....	3
1.3 Reconnaître un possible type rare de SED.....	5
1.4 Conditions associées au syndrome d'Ehlers-Danlos.....	6
1.5 Les désordres du spectre de l'hypermobilité (DSH).....	6
2. Où et comment obtenir un diagnostic du SED/DSH au Québec.....	7
3. Des ressources médicales et paramédicales pour la prise en charge de vos symptômes.....	9
4. Sources d'information et références bibliographiques sur le syndrome d'Ehlers-Danlos....	11
5. Tests génétiques pour les syndromes d'Ehlers-Danlos.....	13
 Annexe 1	
Questionnaire diagnostique pour le syndrome d'ehlers-danlos de type hypermobile,,,,,,,,,,,,,	15
 Annexe 2	
Images de certains signes de la liste des critères 2-a du questionnaire diagnostique du SEDh	18
 Annexe 3	
Comorbidités possibles associées au syndrome d'Ehlers-Danlos.....	20

1. VOUS SOUPÇONNEZ ÊTRE ATTEINT.E DU SYNDROME D'EHLERS-DANLOS : INFORMATION POUR VOUS ET VOTRE MÉDECIN

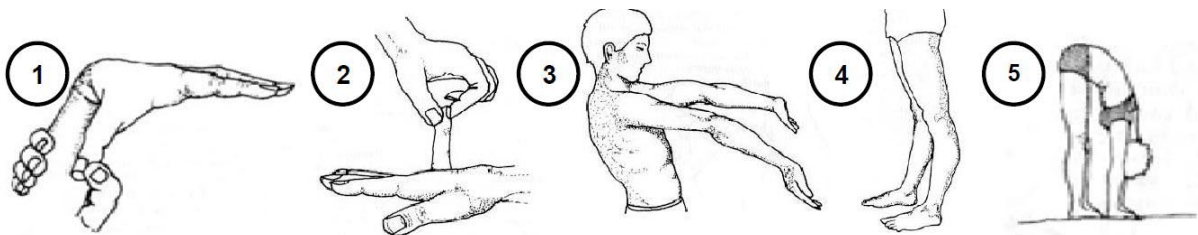
1.1 Faites un estimé de votre hypermobilité articulaire

L'évaluation de l'hypermobilité articulaire s'effectue par la mesure du **score de Beighton**.

Voici une vidéo explicative : <https://www.youtube.com/watch?v=Inm1aJcxEe4>

Anglais : <https://www.ehlers-danlos.com/assessing-joint-hypermobility/#1651847088572-b553b858-ce25>

Voici les articulations qui sont évaluées :



Les scores considérés positifs :

- Pour les enfants jusqu'à 12 ans : **au moins 6/9**
- Pour les 12-50 ans : **au moins 5/9**
- Pour les plus de 50 ans : **au moins 4/9**

* **Attention**, en vieillissant, on peut être moins hypermobile, on peut compenser cette hypermobilité par de la rigidité ou on peut avoir subi des interventions qui ont un impact, donc **si le score est inférieur d'un point chez l'adulte, on peut considérer l'hypermobilité historique**. (Voir le questionnaire diagnostique à l'annexe 1 pour les détails).

1.2 Consultez le questionnaire diagnostique pour le type de SED le plus fréquent, le syndrome d'Ehlers-Danlos type hypermobile (SEDh)

Notez que le SEDh constitue environ 90% de tous les cas de SED. Les critères diagnostiques du SEDh ont été publiés par le Consortium international sur les syndromes d'Ehlers-Danlos en 2017. (Référence : Malfait, F. et al. [The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes](#), *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2017 Mar;175(1):8-26).

Voir en annexe 1, sous forme de questionnaire (« checklist »), les critères du type le plus fréquent, le SEDh. Ce questionnaire devrait être complété par un médecin.

Version originale en anglais du Consortium international: <https://edscanada.org/wp-content/uploads/2025/06/heds-diagnostic-criteria.pdf>

Note : ce questionnaire s'adresse aux adultes. **Pour le diagnostic chez les enfants, consultez :** <https://sedinfrance.org/documentation/le-cadre-diagnostic-pediatrique-2023-de-lhypermobilit -articulaire-generalisee/>

Notes sur les crit res:

- Il y a trois cat gories de crit res. Le crit re 1 est le **score de Beighton** positif.

- Crit re 2-B : **Ant c dents familiaux** du SEDh. On recherche un ou des apparent s de 1  degr  (m re, p re, fr re ou s eur) ayant un diagnostic confirm  de SEDh selon les pr sents crit res.

***Attention –   propos des ant c dents familiaux:** Si le crit re II-B est le seul point manquant pour effectuer un diagnostic du SEDh, **il faut consid rer ceci avant de refuser le diagnostic** : 1) le SEDh est sous-diagnostiqu , donc un ou des membres de famille peuvent souffrir d'un SEDh et n'avoir jamais obtenu le diagnostic; 2) peu de m decins connaissent les crit res diagnostiques officiels du SEDh; 3) la pr sentation du SED peut  tre tr s variable d'un membre de famille   un autre; 4) si les crit res diagnostiques du SEDh ne sont pas satisfaits chez une personne, celle-ci peut  tre atteint.e d'un « d sordre du spectre de l'hypermobilit  » qui peut  ventuellement progresser vers un SEDh (*voir plus loin, les « d sordre du spectre de l'hypermobilit  » (DSH)*). Bien que l'on consid re le SEDh comme une maladie complexe multifactorielle, il y a fr quemment une agr gation familiale sous le mode autosomique dominant (d'une g n ration   une autre) avec un m lange de SEDh et de DSH.

- Crit re 2-C, les **atteintes musculosquelettiques et douleur**. Notez qu'il faut un sur trois des  l ments de ce crit re. Il est donc possible d'obtenir le diagnostic sans avoir d'instabilit  articulaire (dislocations, etc.), mais souffrir de douleur musculosquelettique ou diffuse.

- Crit re 3 : **les exclusions**. Pour  tablir le diagnostic final du SEDh, il faut exclure d'autres maladies possibles :

- 1) Exclure les types rares du SED** : par exemple, s'il y a une fragilit  de la peau inhabituelle, cela peut  tre un SED de type classique ou s'il y a des ant c dents m dicaux ou familiaux de graves probl mes vasculaires, cela peut  tre un **SED de type vasculaire, le type le plus s rieux** qui peut mettre la vie en danger. Crit res diagnostiques du SED type vasculaire : <https://unsed.org/content/22-sed-vasculaire> (*Voir section 1.3 pour certains signes et sympt mes de types rares de SED*).

***Attention** : Les m decins g n ticiens qui font le diagnostic recommandent, qu'avant un rendez-vous avec un sp cialiste pour  valuation du SED, vous ayez subi une ** chographie cardiaque** (pour exclure une maladie du tissu conjonctif vasculaire et pour l' valuation du SEDh). Votre m decin de famille ou autre m decin qui soup onne un SED peut prescrire cet examen.

- 2) Exclure d'autres maladies héréditaires du tissu conjonctif** (ex. les syndromes de Stickler, Marfan, Loeys–Dietz, etc.) ou d'autres syndromes génétiques comportant de l'hypotonie/laxité ligamentaire;

Habituellement, ce sont les médecins généticiens qui effectuent l'évaluation pour exclure d'autres types de SED ou d'autres maladies génétiques. Cela s'effectue par un examen physique, ainsi que l'évaluation des antécédents médicaux et familiaux.

Une analyse génétique peut être effectuée pour exclure (ou diagnostiquer) tous les types rares de SED et d'autres maladies héréditaires du tissu conjonctif. (*Voir plus loin la section sur les tests génétiques*).

- 3) Exclure des maladies du tissu conjonctif acquises**, des maladies auto-immunes (ex. arthrite rhumatoïde, lupus, etc.). Un bilan rhumatologique standard peut être effectué.

***Attention :** un patient peut souffrir à la fois d'une maladie rhumatologique et du SEDh, donc il peut manifester les symptômes indiqués dans le critère 2-C (douleurs et/ou instabilité articulaire) à cause de la maladie rhumatologique également. Pour déterminer s'il y a présence de SEDh, il faut satisfaire aux critères 2-A et 2-B (avec les bémols indiqués ci-avant pour 2-B).

1.3. Reconnaître un possible type rare de SED

Voici une liste de certains signes ou symptômes qui peuvent pointer vers un type rare de SED ou une autre maladie héréditaire du tissu conjonctif :

- Dilatation des racines aortiques ou anévrisme/dissection
- Tortuosité artérielle généralisée
- Antécédents familiaux de mort subite chez les moins de 40 ans
- Perforation du colon
- Pneumothorax spontané
- Prolapsus ou rupture d'organes (utérus, rectum, etc.)
- Peau très fragile et extensible; cicatrices atrophiques
- Peau flasque, excessive, pendante
- Scoliose sévère
- Ectopia lentis (lentille déplacée)
- Détachement de la rétine
- Cornée fragile
- Kératocône
- Parodontite sévère chronique
- Surdit 
- Ost op nie ou ost oporose; fractures

Aussi chez les enfants :

- Retard de d veloppement

- Petite taille
- Dislocation de la hanche bilatérale
- Déformations du thorax et/ou colonne vertébrale, des pieds
- Hypotonie
- Contractures
- Facies caractéristique
- Sclérotique bleue

Vous pouvez consulter les critères diagnostiques complets pour tous les types rares de SED dans la publication suivante : Malfait, F. et al. [The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes](#), *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2017 Mar;175(1):8-26).

Ou ici en français : <https://unsed.org/content/84-types-d-ehlers-danlos-sed>

***Attention :** certains symptômes attribués à un type rare de SED peuvent se retrouver chez une personne atteinte du SEDh ou d'un autre type rare. Il y beaucoup de chevauchement entre les types de SED surtout pour les critères diagnostiques mineurs. Les tests génétiques peuvent aider à résoudre l'incertitude (*Voir section à ce sujet*).

1.4. Conditions associées au syndrome d'Ehlers-Danlos (comorbidités)

Les comorbidités dans le SEDh : de nombreuses maladies/conditions sont associées au SEDh. Les plus fréquentes sont (*mais non limitées à*) :

- Problèmes gastrointestinaux
- Dysautonomie, incluant le STOP (syndrome de tachycardie orthostatique postural; POTS en anglais)
- Troubles du sommeil
- Fatigue chronique
- Troubles de la proprioception
- Trouble temporo-mandibulaire
- Migraines
- Allergies, activation mastocytaire (ou SAMA, syndrome d'activation mastocytaire)
- Ecchymoses qui apparaissent facilement
- Hypersensibilité de la peau, aux odeurs et aux sons
- Résistance aux médicaments et/ou anesthésiants
- Infections, COVID longue

Note : plusieurs personnes manifestent ce que l'on appelle une « triade » : 1) le SEDh, 2) le STOP et 3) le SAMA.

Voir l'annexe 3 : la carte du corps (« body map ») du EDS Canada Foundation montrant les comorbidités possibles.

1.5 Les désordres du spectre de l'hypermobilité (DSH)

(aussi appelés les « troubles de l'hypermobilité articulaire », TSH)

Lorsque les critères diagnostiques du SED type hypermobile ne sont pas réunis, il peut s'agir d'un désordre du spectre de l'hypermobilité (DSH). Une personne peut être atteinte d'un DSH si elle n'est pas positive au questionnaire diagnostique du SEDh, mais elle souffre de :

- Hypermobilité articulaire généralisée (plusieurs articulations à travers le corps)
- Hypermobilité périphérique (mains et pieds)
- Hypermobilité localisée (une articulation ou groupe d'articulations dans la même région.
- Hypermobilité historique (hypermobilité généralisée dans le passé)

Un DSH est souvent accompagné d'une ou de plusieurs comorbidités, telles celles mentionnées ci-avant.

De plus en plus d'études moléculaires montrent que le SEDh et les DSH ont les mêmes bases moléculaires et font donc partie d'un même spectre. La condition évolue au cours de la vie, donc une personne diagnostiquée avec un DSH peut éventuellement correspondre aux critères d'un SEDh. Étant donné la variabilité de la maladie et son évolution, une même famille peut comprendre des personnes ayant un DSH et d'autres ayant un SEDh.

Pour d'autres informations sur les DSH :

- <https://unsed.org/content/27-desordres-du-spectre-de-l-hypermobilite-articulaire-dsh->
- <https://sedinfrance.org/lhypermobilite-et-les-troubles-du-spectre-de-lhypermobilite-hsd-selon-le-consortium-international/>
- <https://www.ehlers-danlos.com/what-is-hsd/>
- <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.31539>

2. OÙ ET COMMENT OBTENIR UN DIAGNOSTIC DU SED/DSH AU QUÉBEC

Habituellement, au Québec, le diagnostic du SED et autres maladies du tissu conjonctif s'effectue par les médecins généticiens dans les services de génétique hospitaliers. Très peu de médecins d'autres spécialités en font le diagnostic. Certains rhumatologues et physiatres connaissent le SED. Le diagnostic du SED s'effectue par un examen physique (incluant le score de Beighton), une évaluation de vos antécédents médicaux et de votre histoire médicale familiale. En principe, les médecins qui en font l'évaluation devraient utiliser le questionnaire diagnostique du SEDh. Ils jugeront s'il est nécessaire de faire des tests génétiques et lesquels.

Notez qu'il faut une référence d'un médecin pour accéder à ces services et que les délais sont habituellement longs pour obtenir une consultation pour un diagnostic du SED (plusieurs années d'attente). Puisqu'il peut être long avant que le patient puisse consulter un médecin généticien, sans signes et symptômes apparents ou d'antécédents familiaux d'un type rare de SED ou d'une autre maladie héréditaire, le médecin peut conclure à un SEDh ou DSH probable en attente de tests génétiques et référer le patient vers les spécialités médicales nécessaires à la gestion des symptômes (physiatrie, rhumatologie, médecine interne, gastroentérologie, etc.).

Attention : si votre médecin n'écrit que « hypermobilité » sur sa demande de consultation, celle-ci risque d'être refusée. Il s'agit d'indiquer le plus d'éléments possibles pouvant évoquer un syndrome d'Ehlers-Danlos ou une maladie du tissu conjonctif.

Voici une liste des services auxquels vous pouvez être référés pour le diagnostic des syndromes d'Ehlers-Danlos au Québec

Montréal :

- CHUM (Université de Montréal):
 - Service de médecine génique : (514) 890-8104
 - Médecine interne, Dre Camille Laflamme. Pour diagnostic ou si déjà diagnostiqué : 514-890-8370. [Formulaire à compléter par votre médecin](#)
- CUSM (McGill) : Génétique médicale (pour enfants), (514) 412-4427
[Formulaire à compléter par votre médecin](#)
- CHU Sainte-Justine :
 - Génétique médicale (adultes et enfants) : (514) 345-4727
 - Pour enfants: vous pouvez aussi consulter en physiatrie (Dre Joanna Dziubinska): 514 345-4709
- Clinique médicale Hygea: Les deux rhumatologues suivants peuvent faire l'évaluation du SED : Dr Alexander Tsoukas et Dr Giordano Egiziano, Clinique Hygea :
<https://cmhygea.com/>

Seulement dans le cas où vous ou des membres de votre famille avez des manifestations cardiovasculaires sérieuses ou signes inquiétant à l'échographie cardiaque (voir critères du SED type vasculaire), votre cardiologue peut vous référer à:

- Institut de cardiologie de Montréal – Génétique adulte et cardiologie :
(514) 376-3330 poste 3525
- Dre Shua Basalom, médecin généticien, Brunswick Medical Centre, Pointe-Claire, Qc (Ouest de l'île de Montréal) : <https://cmbmed.com/fr/> (pas pour le type fréquent, SEDh, seulement pour les SED et autres maladies génétiques rares).

Québec :

- Centre hospitalier universitaire de Québec-CHUL – Service de médecine génétique (enfants et adultes) : (418) 577-4696 (délais particulièrement longs; vous pouvez demander une référence pour un service à Montréal)
- Vous pouvez obtenir une évaluation par une physiatre à [l'Institut de réadaptation physique de Québec](#) (IRDPQ). Il y a un programme de réadaptation pour le SED.

- Seulement si vous avez des manifestations cardiovasculaires sérieuses : Institut universitaire de cardiologie et pneumologie de Québec, Université Laval, <https://iucpq.qc.ca/>

Sherbrooke :

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

Saguenay :

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

3. DES RESSOURCES MÉDICALES ET PARAMÉDICALES POUR LA PRISE EN CHARGE DE VOS SYMPTÔMES

On affirme souvent « qu'il n'y a rien à faire pour le SED ». Ceci est faux. Il y a beaucoup de traitements possibles pour gérer les symptômes variés du SED : pharmacologiques pour traiter la douleur (incluant injection/infusion de lidocaïne, prolothérapie, etc.), interventions de physiothérapie et ergothérapie, orthèses, prothèses, vêtements compressifs, méthodes de gestion de la fatigue, gestion des problèmes orthostatiques, gestion du syndrome d'activation mastocytaire, etc.).

Ces traitements et leur efficacité peuvent varier d'une personne atteinte à une autre. La gestion le plus tôt possible de l'hypermobilité articulaire chez l'enfant et chez l'adulte permet de réduire l'impact de la condition.

Il n'y a malheureusement pas de clinique spécialisée multidisciplinaire pour le SED au Québec. Voici quelques ressources connues, médicales et paramédicales, publiques et privées (*ceci n'est pas une liste exhaustive*). Voir plus loin, des références concernant la gestion des principaux symptômes ou conditions associées.

Médecins:

- Rhumatologues: Dr Alexander Tsoukas, Dr Philip Hector Tsoukas, Dr Giordano Egiziano, [Clinique Hygea](#), Montréal
- Allergologues (pour SAMA):
 - Dr Michael Fein : [Clinique Hygea](#), Montréal
 - Dr Jordan Trevisonno, [Clinique médicale Brunswick](#), Pointe-Claire
 - Dre Marie-Soleil Masse, CHUM, Montréal
- Cardiologue: Dre Thao Huynh, Hôpital général de Montréal (CUSM)
- Neurologue (pour dysautonomie) : Dre. Sandra Reiter-Campeau, Hôpital général juif, Montréal
- Phlébologue (insuffisance veineuse et varices): Dre Delphine Boury, [Clinique Médicart](#), Sainte-Julie
- Pour apnée du sommeil: Dre Katéri Champagne, [Institut de médecine du sommeil](#), Laval

Centres de réadaptation physique :

- [Centre de réadaptation Lethbridge-Layton-Mackay](#) (Montréal)
- [Centre de réadaptation Lucie-Bruneau](#) (Montréal)
- [Institut de réadaptation physique de Québec](#) (IRDPQ) (Ville de Québec)
- [Centre montréalais de réadaptation](#) (Dre Isabelle Desbiens, spécialiste en médecine physique et réadaptation) (Montréal).

Autres professionnels de la santé (au privé):

- Podiatres:
 - Dre Sarah-Danielle Lemire, [Clinique podiatrique de Trois-Rivières](#)
 - Dre Angela Chan, [Chen Podiatry](#), Montréal
- Physiothérapeutes:
 - Amy Fagan : <https://physioformesante.com/amy-fagan>, Montréal
 - Anik Vanagas : <https://confortphysio.com/team/anike-vanagas/>, Montréal
 - Eve-Marie Ducharme: <https://cliniquesynapse.ca/>, Ville de Québec
 - Julie Morrissette : <https://www.physiooutaouais.ca/notre-entreprise/notre-equipe/julie-morissette/>, Outaouais.
- Ergothérapeutes:
 - Laura Frégeau (en personne et en virtuel) : <https://www.ergofregeau.com/fr>
 - Sara Doyle : <https://physioformesante.com>

Voyez aussi ce répertoire de la Clinique ConfortPhysio pour d'autres ressources dans la région de Montréal :

https://docs.google.com/spreadsheets/d/1E_0QOyJ8Ku4b_L83qihvbbVEIS8J61eprpmkdL-UEP0/edit?gid=0#gid=0.

Vêtements compressifs et orthèses (région de Montréal):

- Korfit, spécialiste du vêtement médical compressif: <https://korfit.ca/> (Rive-Sud de Montréal)
- BBG Ortho, Lachine, 514-484-4715
- Bagues pour doigts : Digisplint, <https://digisplint.ca/> , Ontario (BBG Ortho est distributeur au Québec)

SOUTIEN INDIVIDUEL ET GROUPE DE SOUTIEN

Si vous comprenez et parlez l'anglais, voici des services offerts par la seule association officielle pour les syndromes d'Ehlers-Danlos au Canada, **le EDS Canada Foundation** :

- [Wellness Sessions](#)
- [Virtual Support Groups](#)

4. SOURCES D'INFORMATION ET RÉFÉRENCES BIBLIOGRAPHIQUES SUR LE SYNDROME D'EHLERS-DANLOS

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

- ❖ Classification des différents types de 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 \(wiley.com\)](#)

Publications officielles Haute Autorité de Santé, France :

- ❖ 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.).

Associations professionnelles et de patients :

- ❖ [EDS Canada Foundation](#) :
 - Ressources pour patients : <https://edscanada.org/resources/living-well-with-eds-program/resources/>
 - Booklet “Living Well with EDS”: <https://edscanada.org/wp-content/uploads/2025/06/living-well-with-eds-manual-may-2025.pdf>
 - Ressources pour professionnels de la santé : <https://edscanada.org/medical-professionals/>

- Conférences d'éducation médicale : <https://edscanada.org/annual-conference/videos/>
- ❖ [Page web du Regroupement québécois des maladies orphelines](#)
- ❖ [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 (<https://gersed.org/sedenligne/>)
- ❖ [SED'IN FRANCE](#)
- ❖ [UNSED](#) (France)
- ❖ [The Ehlers-Danlos Society](#): international; site du Consortium international, site aussi en français.

Guides de pratique et recommandations:

- ❖ Hypermobilité :
 - CHEO : <https://edscanada.org/wp-content/uploads/2025/06/cheo.pdf>
- ❖ Chirurgie :
 - Chirurgie orthopédique : <https://www.ehlers-danlos.com/fr/traitement-orthop%C3%A9dique-des-syndromes-d%Ehlers-Danlos/>
 - <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.31551>
 - Anesthésie : <https://www.orphananesthesia.eu/rare-diseases/published-guidelines/ehlers%E2%80%93danlos-syndrome/1712-ehlers-danlos-syndrome-3/file.html>
- ❖ Troubles gastrointestinaux :
 - <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9544979/>
- ❖ Troubles gastrointestinaux en lien avec STOP et SAMA :
 - American Gastroenterological Association : [https://www.cghjournal.org/article/S1542-3565\(25\)00318-0/fulltext](https://www.cghjournal.org/article/S1542-3565(25)00318-0/fulltext)
- ❖ Grossesse et accouchement : <https://www.ehlers-danlos.com/pregnancy-childbirth-and-postnatal-care-in-eds-and-hsd/>
- ❖ Enfants :
 - <https://webspace.clarkson.edu/~lrussek/docs/hypermobility/RussekHSDKids.pdf>
- ❖ Syndrome de tachycardie orthostatique postural :
 - Association médicale canadienne (diagnostic et traitement) <https://www.cmaj.ca/content/194/24/E852>
 - Société cardiovasculaire canadienne : [https://onlinecjc.ca/article/%20S0828-282X\(19\)31550-8/fulltext](https://onlinecjc.ca/article/%20S0828-282X(19)31550-8/fulltext)
- ❖ Activation mastocytaire ou syndrome d'activation mastocytaire :
 - [GERSED](#)
 - [Merck Manuals](#)
 - [Revue medical suisse](#)
 - <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9022617/>

Toutes les publications de la littérature médicale: [ehlers-danlos syndrome - Search Results - PubMed \(nih.gov\)](#)

Livres:

- ❖ Liste du EDS Canada Foundation: <https://edscanada.org/helpful-products/books/>
- ❖ Français: [Apprivoiser le syndrome d'Ehlers-Danlos](#)

Film documentaire (canadien) : Une vraie maladie dite imaginaire :
<https://rqmo.org/unevraiemaladie/>

5. TESTS GÉNÉTIQUES POUR LES SYNDROMES D'EHRLERS-DANLOS

Il y a quatorze (14) types de syndrome d'Ehlers-Danlos. Treize de ceux-ci sont associés à un ou plusieurs gènes qui peuvent être analysés si l'on soupçonne la présence de l'un des types rares du SED. À ce jour, aucun gène n'a été fortement associé au type le plus fréquent du SED, le SED type hypermobile, qui représente environ 90% des cas de SED (et ni aux DSH). Le diagnostic des SEDh/DSH s'effectue sur la base d'un examen physique, de l'évaluation de vos antécédents médicaux, du questionnaire diagnostique et de vos antécédents familiaux.

Cependant, l'exclusion des types rares du SED (et d'autres maladies héréditaires du tissu conjonctif) fait partie des critères diagnostiques du SEDh. Cela peut s'effectuer par l'analyse des gènes des types rares. Ce sont habituellement les médecins généticiens qui décident si des tests génétiques devraient être effectués et lesquels.

Comme il peut être long avant d'obtenir une consultation en génétique pour un diagnostic du SED, plusieurs personnes se tournent vers des services privés pour ces analyses génétiques. Dans ce cas, il faut faire affaire à un laboratoire de diagnostic génétique accrédité et non n'importe quel service de tests génétiques offert sur internet. Les résultats de ce type de test ne seront pas pris au sérieux dans le système médical public et peuvent constituer des faux positifs ou faux négatifs.

Un test génétique n'est pas un simple test de laboratoire de routine. Il est recommandé d'obtenir un conseil génétique avant de subir le test pour bien comprendre les résultats possibles et lors de l'obtention du résultat pour éviter que vous et votre médecin interprétiez mal le résultat. Si vous voulez payer pour effectuer les tests génétiques pour le syndrome d'Ehlers-Danlos, voici une option valable offerte au Canada :

- Le panel de gènes des maladies héréditaires du tissu conjonctif du laboratoire LabCorp/Invitae qui est un laboratoire accrédité. L'analyse inclut 92 gènes associés aux types rares de SED et à d'autres maladies qui peuvent manifester de l'hypermobilité articulaire, des problèmes de peau ou osseux et des conditions vasculaires. Le nom du test est « *Connective Tissue Disorders Panel* ». Voir détails ici : <https://www.invitae.com/providers/test-catalog/test-434340>

Comment procéder pour effectuer cette analyse génétique :

- Vous devez obtenir une prescription d'un médecin pour faire la demande du test.

- Contactez « Dynacare » qui offre les tests génétiques du laboratoire LabCorp/Invitae au Canada (en anglais et français) : <https://www.dynacare.ca/patients-and-individuals/health-solutions/invitaebydynacare.aspx>.
Coordonnées de Dynacare au Québec :
Téléphone : 888.988.1888 Courriel : DynacareGenetics@dynacare.ca
- Après la session de conseil génétique, la demande du test auprès du laboratoire et la réception de votre paiement, un « kit » pour un prélèvement de salive sera envoyé à votre adresse. (Notez que le laboratoire comme tel se trouve aux États-Unis).
- Le prix de l'analyse « *Connective Tissue Disorders Panel* » est de 399 \$US (octobre 2026) et vous n'avez pas à payer les frais de livraison pour le retour du kit.
-

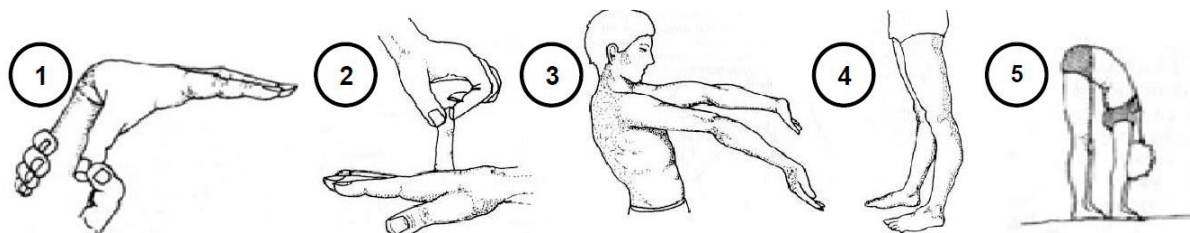
ANNEXE 1

QUESTIONNAIRE DIAGNOSTIQUE POUR LE SYNDROME D'EHLERS-DANLOS DE TYPE HYPERMOBILE (SEDh) (À compléter par un médecin)

Ces critères ont été établis en 2017 par le Consortium international sur le syndrome d'Ehlers-Danlos. 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. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.31552>

Critère I : mesure de l'hypermobilité articulaire

Score de Beighton :



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

Choisissez l'un des seuils suivants :

- ☐ 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

Total :

Si le score est inférieur d'un point chez l'adulte, le **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 ? ☐
- 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 la mâchoire, épaules, hanches, pieds plats, poignets, chevilles, autres doigts de la main.

Score de Beighton final : 19

Le critère 1 est-il validé (selon seuils)? OUI ☐ NON ☐

Critères 2 – A, B, C : Deux ou plus des éléments A, B ou C doivent être validés (soit A+B ou A+C ou B+C ou A+B+C)

A - Signes cliniques : au moins 5/12 (Voir Annexe 2 pour des images de certains signes)

- | | |
|--|--------------------------|
| 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 atrophiques ou rougeâtres, vergetures (uniquement homme, enfant et femme nullipare) | ☐ |
| 4-Papules piérogéniques aux deux talons | ☐ |
| 5-Hernies récurrentes ou multiples (inguinale, crurale, ombilicale) | ☐ |
| 6-Cicatrice atrophique (au moins 2 sites) (sans hémossidérose ou papyracée du SED type classique) | ☐ |
| 7-Prolapsus du plancher pelvien, rectale ou utérin sans antécédent majeur (uniquement homme, enfant, et femme nullipare) | ☐ |
| 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) | ☐ |
| 10-Rapport envergure sur taille au moins 1,05 | ☐ |
| 11-Prolapsus mitral | ☐ |
| 12-Dilatation de la racine de l'aorte avec Z score supérieur à 2 | ☐ |

Total :

L'élément 2-A est-il validé (5 signes sur 12)? OUI ☐ NON ☐

B - Antécédents familiaux de SEDh au premier degré

Est-ce qu'il y a un ou plus membres de la famille de premier degré avec un diagnostic de SEDh (mère, père, sœur, frère)? Nombre _____

L'élément 2-B est-il validé? OUI ☐ NON ☐

C - Atteintes musculosquelettiques (au moins 1 sur 3)

1-Douleurs musculosquelettiques d'au moins 2 membres, tous les jours depuis plus de 3 mois

..... ☐

2-Douleurs diffuses depuis plus de trois mois ☐

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 ☐

° Instabilité d'au moins 2 sites sans traumatisme auparavant ☐

Total :

L'élément 2-C est-il validé (au moins 1 sur 3)? OUI ☐ NON ☐

Critère 3 : critères d'exclusion (3/3)

☐ 1. Absence de fragilité cutanée inhabituelle, ce qui devrait inciter à envisager d'autres types de SED.

☐ 2. Exclusion d'autres affections héréditaires ou acquises du tissu conjonctif, y compris les maladies rhumatologiques auto-immunes. Chez les patients atteints d'une affection acquise du tissu conjonctif (par ex. lupus, polyarthrite rhumatoïde, etc.), le diagnostic additionnel de SEDh nécessite de satisfaire aux critères A et B du critère 2. Le critère C du critère 2 (douleur chronique et/ou instabilité) ne peut être pris en compte pour le diagnostic de SEDh dans cette situation.

☐ 3. Exclusion de diagnostics différentiels pouvant également inclure une hypermobilité articulaire liée à une hypotonie et/ou à une laxité du tissu conjonctif. Ces diagnostics différentiels et catégories diagnostiques incluent, sans s'y limiter, les affections neuromusculaires (par ex. myopathie de Bethlem), d'autres affections héréditaires du tissu conjonctif (par ex. autres types de SED, syndrome de Loeys-Dietz, syndrome de Marfan) et les dysplasies squelettiques (par ex. ostéogenèse imparfaite). L'exclusion de ces hypothèses peut reposer sur les antécédents, l'examen clinique et/ou les tests de génétique moléculaire, selon les indications.

Le critère 3 est-il validé (3 sur 3)? OUI ☐ NON ☐

Résultat final (Cocher les critères validés)

Critère 1 ☐ Score de Beighton de : ___/9

Critère 2 – A ☐ Critère 2 – B ☐ Critère 2 – C ☐
(Il en faut 2 ou 3 parmi A, B ou C)

Critère 3 ☐

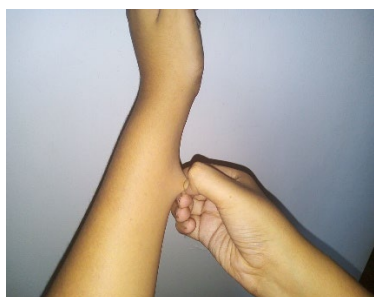
Diagnostic de SEDh ? OUI ☐ NON ☐

Si non, diagnostic de DSH ? OUI ☐ NON ☐

ANNEXE 2

IMAGES DE CERTAINS SIGNES DE LA LISTE DES CRITÈRES 2-A DU QUESTIONNAIRE DIAGNOSTIQUE DU SEDh

Extensibilité cutanée modérée (entre 1,5 et 2,5 centimètres sur la face palmaire de l'avant-bras non dominant)



Voir cette vidéo de la Dre Clair Francomano sur les signes de la peau :
<https://youtu.be/ijl8-eG68v0>

Cicatrices atrophiques



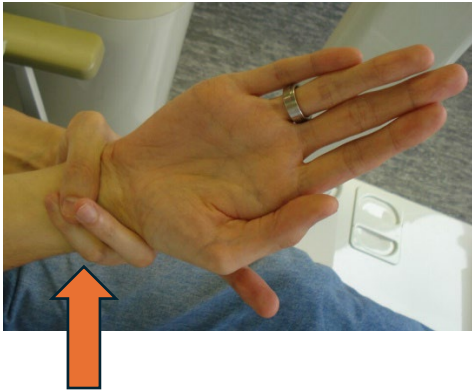
Source : *The 2017 international classification of the ehlers-danlos syndromes*, Malfait F., et al. *Am J med genet C semin med genet*. 2017 mar;175(1):8-26. DOI:
[10.1002/ajmg.c.31552](https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31552)

Papules piézogéniques



Source : *The 2017 international classification of the ehlers-danlos syndromes*, Malfait F., et al. *Am J med genet C semin med genet*. 2017 mar;175(1):8-26. DOI: [10.1002/ajmg.c.31552](https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31552)

Signe de Walker (poignet)



Source : <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC3816571/>

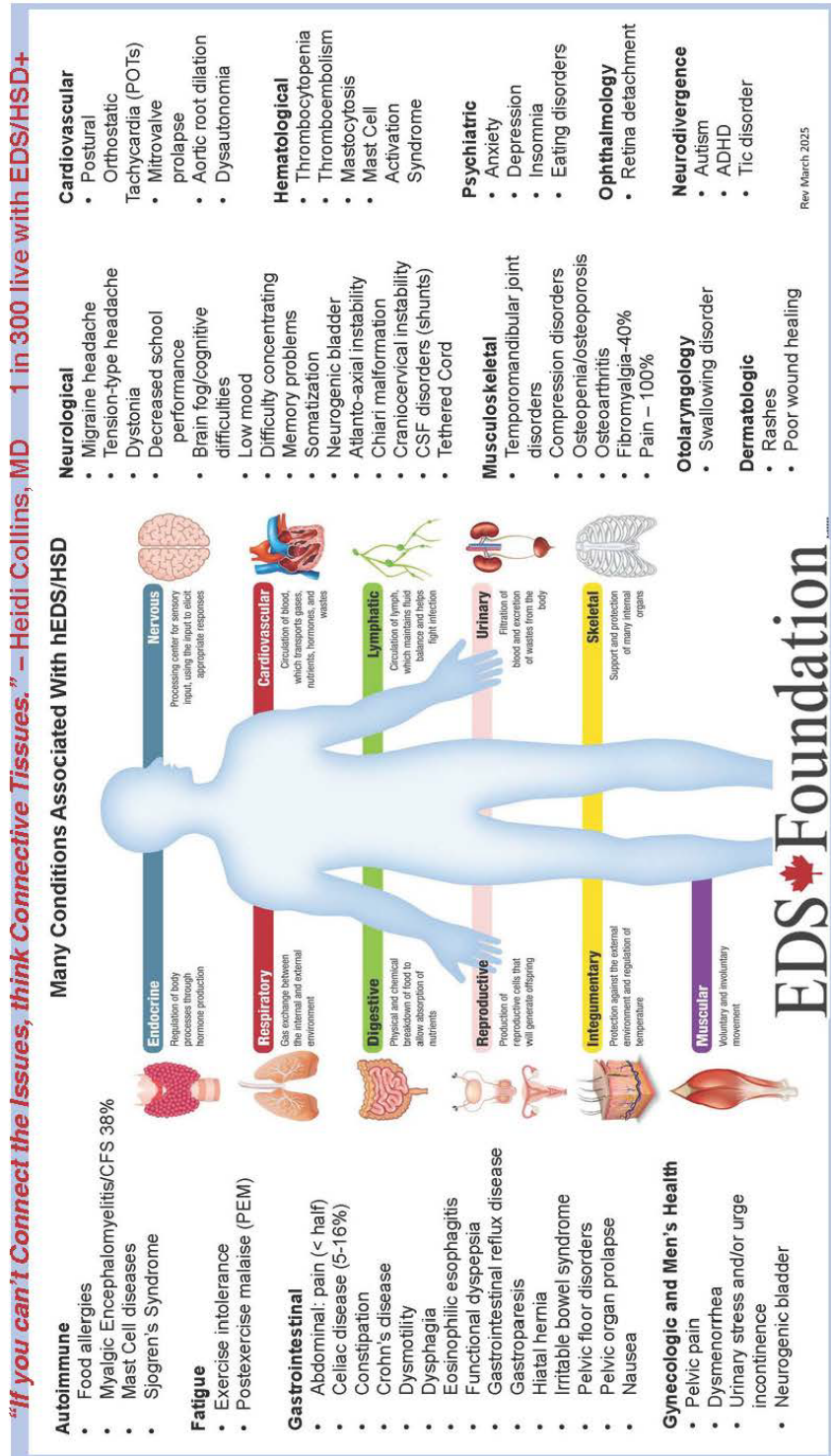
Signe de Steinberg (pouce)



Source : Wikimedia; free of rights:
https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Steinberg_sign.png

ANNEXE 3

“Body Map” du EDS Canada Foundation (comorbidités possibles)



Diagnosis can be the longest detective mission.

It's estimated that more than 126,000 Canadians live with hypermobile Ehlers-Danlos Syndromes (hEDS). Regardless of a diagnosis, EDS Canada is here to support you through your journey.



Scan to connect

EDS Canada Foundation 700 Third Line, Suite 136, Oakville, Ontario, Canada, L6L 4B1
Toll-Free: 1-833-452-3371 Fax Number: 1-888-327-7853 www.ILCEDSCanada.org