Université de POITIERS

Faculté de Médecine et de Pharmacie

ANNEE **Thèse n°**

THESE
POUR LE DIPLOME D'ETAT
DE DOCTEUR EN PHARMACIE

(arrêté du 17 juillet 1987)

présentée et soutenue publiquement
le 7 mars 2019 à POITIERS
par Mademoiselle ANGEVIN Fanny
née le 9 juin 1993

Place du pharmacien orthopédiste
dans la prise en charge du syndrome d'Ehlers Danlos

Composition du jury :

Président : Madame la Maître de conférences, HUSSAIN Didja

Membres : Monsieur Hounkanlin Lydwin, Maître de conférences associé
Mademoiselle Mercier Marie, Docteur en pharmacie

Directeur de thèse : Monsieur Hounkanlin Lydwin

Université de POITIERS

Faculté de Médecine et de Pharmacie

ANNEE **Thèse n°**

THESE
POUR LE DIPLOME D'ETAT
DE DOCTEUR EN PHARMACIE

(arrêté du 17 juillet 1987)

présentée et soutenue publiquement
le 7 mars 2019 à POITIERS
par Mademoiselle ANGEVIN Fanny
née le 9 juin 1993

Place du pharmacien orthopédiste
dans la prise en charge du syndrome d'Ehlers Danlos

Composition du jury :

Président : Madame la Maître de conférences, HUSSAIN Didja

Membres : Monsieur Hounkanlin Lydwin, Maître de conférences associé
Mademoiselle Mercier Marie, Docteur en pharmacie

Directeur de thèse : Monsieur Hounkanlin Lydwin

UNIVERSITE DE POITIERS

Faculté de Médecine et de Pharmacie

Année universitaire 2018-2019

PHARMACIE

Professeurs

- CARATO Pascal, Chimie Thérapeutique
- COUET William, Pharmacie Clinique
- DUPUIS Antoine, Pharmacie Clinique
- FAUCONNEAU Bernard, Toxicologie
- GUILLARD Jérôme, Pharmaco chimie
- IMBERT Christine, Parasitologie
- MARCHAND Sandrine, Pharmacocinétique
- OLIVIER Jean Christophe, Galénique
- PAGE Guylène, Biologie Cellulaire
- RABOUAN Sylvie, Chimie Physique, Chimie Analytique
- RAGOT Stéphanie, Santé Publique
- SARROUILHE Denis, Physiologie
- SEGUIN François, Biophysique, Biomathématiques

Maîtres de Conférences

- BARRA Anne, Immunologie-Hématologie
- BARRIER Laurence, Biochimie
- BODET Charles, Bactériologie (HDR)
- BON Delphine, Biophysique
- BRILLAULT Julien, Pharmacologie
- BUYCK Julien, Microbiologie
- CHARVET Caroline, Physiologie
- DEBORDE Marie, Sciences Physico-Chimiques
- DELAGE Jacques, Biomathématiques, Biophysique
- FAVOT Laure, Biologie Cellulaire et Moléculaire
- GIRARDOT Marion, pharmacognosie, botanique, biodiversité végétale
- GREGOIRE Nicolas, Pharmacologie (HDR)
- HUSSAIN Didja, Pharmacie Galénique (HDR)
- INGRAND Sabrina, Toxicologie
- MARIVINGT-MOUNIR Cécile Pharmaco chimie
- PAIN Stéphanie, Toxicologie (HDR)
- RIOUX BILAN Agnès, Biochimie
- TEWES Frédéric, Chimie et Pharmaco chimie
- THEVENOT Sarah, Hygiène et Santé publique
- THOREAU Vincent, Biologie Cellulaire
- WAHL Anne, Pharmaco chimie, Produits naturels

AHU

- BINSON Guillaume

PAST - Maître de Conférences Associé

- DELOFFRE Clément, Pharmacien
- HOUNKANLIN Lydwin, Pharmacien

Professeur 2nd degré

- DEBAIL Didier
- GAY Julie

Poste de Doctorant

- FREYSSIN Aline

Remerciements

À Madame Hussain, qui a accepté de présider et d'évaluer cette thèse. Merci pour votre gentillesse et votre disponibilité.

À Monsieur Hounkanlin, pour sa réactivité et son investissement dans ce travail. Merci également pour tout ce que vous m'avez transmis au cours de ces études, notamment durant la sixième année.

À Mademoiselle Teillet, pour sa participation à ce projet. Grâce à vous j'ai pu échanger avec de nombreux patients. Merci également à tous les adhérents de l'association « SED 86 - un sourire pour tous ».

À Mademoiselle Mercier, qui me fait le plaisir d'être membre du jury de ma thèse. (Tu as un petit mot plus personnel à la fin ;))

À Madame Ribondin, qui m'a véritablement donné envie de faire ce métier. Vous m'avez transmis le goût de l'officine. Merci pour votre générosité et la confiance que vous m'avez accordée durant mes stages.

À toute l'équipe de la pharmacie Ribondin-Pellereau : « le chef », Elise, Véro, Emmanuelle, Jaja, Michel et Madame Revel.

À mes parents, pour votre soutien sans faille, votre bienveillance et votre amour. C'est bien évidemment grâce à vous que j'ai pu réaliser ces études et m'accomplir dans ma vie personnelle. Je vous aime de tout mon cœur. Merci Maman pour les relectures ;)

À Marion et Léopoldine, sans qui la PACES aurait eu raison de moi. Vous avez transformé ces premières années d'études en éclats de rire et en complicité. Marion, je suis si contente qu'on vive toutes les deux à Bordeaux maintenant, c'est génial de pouvoir partager ça avec toi.

À Léa, tu as rendu les cours en amphi joyeux et drôles. Merci pour les randonnées et les mcdo ;)

À Adrien, qui a corrigé mes fautes d'orthographe et ma syntaxe. Merci encore, je ne le dirai jamais assez. Tu m'as soutenue et remotivée parfois et changé les idées surtout. Ça va faire dix ans !!

À Jeanne, Johanne, Sarah et Sandi. Vous êtes les plus belles rencontres de ces études !

À Marie (la blonde ;)), de m'accompagner aujourd'hui dans cette dernière étape. Nos après-midis à la BU et nos révisions de sixième année ont été parsemées de rires et de digressions. Ces quelques années d'études sont pleines de bons souvenirs grâce à toi. Merci pour ton accueil à je-ne-sais-combien de reprises pendant le DU d'ortho. Tu es désormais une consœur, mais tu es avant tout une amie.

À Maria mia, que dire… Avant tout merci d'être toi et de faire partie de ma vie. Merci pour ta spontanéité, ton intelligence, ton humour, tu m'as permis d'évoluer, de voyager, de rire… et de manger haha ! Ma mère nourricière de Poitiers. Notre amitié est si précieuse, je la chéris chaque jour. Tu me manques, mais je ne désespère pas d'habiter à nouveau dans la même ville que toi !

Table des matières

Introduction 8

Historique 9

I. La pathologie 11

A. Epidémiologie 11

B. Signes cliniques et symptomatologie 12

1. La modification de la peau 13

2. L'hypermobilité articulaire 15

3. Les désordres proprioceptifs 18

4. Les douleurs 18

5. La fatigue 19

6. La fragilité vasculaire 19

7. Les troubles digestifs 19

8. Le syndrome respiratoire 20

9. La psychopathologie 20

10. Autres 21

C. Diagnostic différentiel 21

D. Histologie et anatomopathologie 25

E. Transmission 26

F. Les différents types de SED 26

G. Facteurs favorisants, facteurs de risques, évolution 29

II. Prise en charge orthopédique 30

A. Vêtements compressifs 31

B. Orthèses et attelles 34

1. Orthèses de la main, du poignet et des doigts. 34

2. Orthèses plantaires 35
3. Ceintures lombaires 37
4. Orthèse dynamique 37
C. Coussins, matelas, dosserets 39
D. TENS 40
III. Entretiens patients et critères de choix de l'appareillage orthopédique 43
A. Entretiens 43
1. Entretien n°1 – M. A 43
2. Entretien n°2 – Kévin 45
3. Entretien n°3 – Mme S 46
4. Entretien n°4 – Mme B 47
5. Entretien n°5 – Mlle L 50
6. Entretien n°6 – Mme A 51
7. Entretien n°7 – Mlle M 53
B. Critères de choix des orthèses 54
1. Cervicales 54
2. Vêtements compressifs 55
3. Epaules 56
4. Mains et poignets 57
5. Pouces 59
6. Dos 60
7. Genoux 61
8. Chevilles 63
9. Béquilles 64
IV. Conclusion 70

Introduction

Le syndrome d'Ehlers Danlos, également appelé SED, est une pathologie présentant des manifestations diverses et variables d'un individu à l'autre. Historiquement, il fut présenté comme une maladie provoquant une extraordinaire élasticité de la peau, associée à une grande mobilité articulaire. On sait aujourd'hui que le SED présente bien d'autres symptômes, malheureusement il est encore réduit à ces deux caractéristiques par beaucoup de professionnels de santé.

A l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement curatif pour cette pathologie. La prise en charge repose sur la réduction des symptômes, notamment par le biais de l'orthopédie. De quels types d'appareillages disposons nous à l'heure actuelle ? Quels critères doivent être pris en compte pour la délivrance de chaque orthèse ?

Dans un premier temps, nous aborderons les multiples étapes historiques qui ont conduit le SED à être considéré à tort comme une pathologie rare. Nous ferons également une présentation détaillée des différents aspects de la maladie. Ensuite, nous décrirons les différents appareillages orthopédiques dédiés à soulager les patients dans leur vie quotidienne. Enfin, à la suite d'entretiens réalisés avec des personnes souffrants du SED et équipées de diverses orthèses, nous verrons une liste de critères de choix qui a été établie pour ces attelles.

Historique

L'histoire de la maladie d'Ehlers Danlos a été marquée par l'intérêt qu'elle a suscitée auprès de différentes spécialités médicales : la dermatologie, la rhumatologie et la génétique.

Les premières descriptions faites du syndrome d'Ehlers Danlos (SED) s'attardaient sur deux principaux signes : l'étirabilité de la peau et la mobilité excessive des articulations. De l'importance accordée à ces signes découlera une conséquence désastreuse. En effet, d'après les descriptions historiques faites du SED (1), les médecins s'attendent à trouver une peau extrêmement étirable ainsi qu'une souplesse hors du commun des articulations, or ces signes sont généralement modérés, voire parfois absents. Cela est d'autant plus préjudiciable aux patients, puisqu'en l'absence de ces signes, le diagnostic de syndrome d'Ehlers Danlos est alors écarté.

En 1892, Alexandre Tschernogobow, un dermatologue russe présente un patient à la Société de Dermatologie de Moscou, souffrant de luxations à répétition, d'une peau fragile et étirable, ainsi que de cicatrices faisant suite à des traumatismes minimes, notamment sur les coudes et les genoux.

Le dermatologue danois Edvard Ehlers fut le premier à réaliser une description complète d'un sujet. En 1900 il présente à la société danoise de Dermatologie un patient de 21 ans. Il intitulera son cas : Cutis Laxa, tendance aux hémorragies de la peau, laxité de plusieurs articulations.(2) Il précise que le père du sujet est en bonne santé mais souffre de fortes crises de goutte et sa mère d'un ulcère veineux.

« Le patient a toujours été relativement fragile, il a notamment commencé à marcher *très tard. […] Il a été importuné jusqu'à sa huitième année par des hématomes qui survenaient* lors de traumatismes très minimes et ne se résorbaient que difficilement, laissant des zones cutanées résiduelles décolorées sur toutes les saillies osseuses et particulièrement aux coudes *et aux genoux. […] On constate toutefois chez lui aujourd'hui encore l'existence d'une prédisposition excessive à la formation d'hématomes qui sont au premier plan du tableau* clinique, ainsi que des lésions résiduelles par hématomes, décolorées sur toutes les saillies osseuses sous cutanées exposées à des contusions. Autre symptôme majeur, la peau blafarde *étirée et plissée. […] Il est possible de la plisser jusqu'à ce qu'il reste suffisamment de peau au* niveau des doigts et des jointures pour que les doigts gagnent une demie longueur supplémentaire. Les doigts sont le siège de subluxations externes presque à angle droit. Le *patient souffre souvent de luxations spontanées du genou qu'il doit corriger en marchant. […]*

*Aucune anomalie n'a été cons*tatée au niveau de la sensibilité mise à part une sensation *permanente de froid cutané aux extrémités. […] La sudation est augmentée. La marche est* quelque peu ataxique, hésitante. »(2)

En 1908, Henri Alexandre Danlos, physicien et dermatologue décrit « un cas de cutis laxa avec tumeurs par contusion chronique des coudes et des genoux » à la Société française de Dermatologie. Il met en avant deux signes majeurs « la minceur anormale de la peau » et son « élasticité extraordinaire ».

C'est Achille Miget qui regroupe les noms d'Ehlers et Danlos dans sa thèse de médecine en 1933. Il évoque le caractère histologique de la maladie et considère qu'il ne s'agit pas uniquement d'une maladie dermatologique.

La terminologie de syndrome d'Ehlers Danlos est ensuite réutilisée par Pommeau-Delille et Soussie et 1934, puis par Parkes-Weber en 1936.(1)

Par la suite, la rhumatologie prendra le relais de la description du SED. Malheureusement c'est principalement la bénignité de la maladie qui sera mise en avant. Les rhumatologues décriront le syndrome d'hypermobilité articulaire comme « un syndrome musculo-squelettique généralisé chez des personnes considérées comme autrement normales. C'est-à-dire que ces personnes ne sont pas du tout malades, qu'elles sont en bonne santé. » (3)

Cependant les rhumatologues Rodney Grahame et Jaime Bravo feront nettement avancer la description clinique de la pathologie. Ils insistent notamment sur les douleurs, la fatigue ou encore les troubles digestifs… (1)

Enfin la génétique permettra d'établir le caractère héréditaire du syndrome d'Ehlers Danlos. Johnson et Falls le démontre grâce à un arbre généalogique de 123 personnes, sur 6 générations.(4) C'est alors que de nombreux médecins vont tenter de classifier cette pathologie selon différents critères. En 1966, Mc Kusick classe le SED dans le même groupe que le syndrome de Marfan, en s'appuyant sur le désordre héréditaire du tissu conjonctif. En 1967, Barrabas propose une classification comportant 3 types de SED : classique, type varicose et artériel.(5)

La première classification retenue sera celle décrite par Beighton en 1969.(6) Elle comporte 5 formes : type I gravis, type II mitis, type III hypermobile, type IV ecchymotique et type V lié à l'X. Beighton donnera son nom à un test permettant d'évaluer l'hypermobilité articulaire.

Ensuite deux classifications seront majoritairement utilisées, celle de Berlin avec onze types, celle de Villefranche avec six types. Toutes deux s'appuieront sur des critères de mutations génétiques. Mais en pratique courante, seuls 3 types seront différenciés : classique, hypermobile et vasculaire.

A l'heure actuelle, les spécialistes de cette pathologie parlent d'une même entité clinique mais à expression polymorphe. « Nous allons au-delà et pensons que le tableau clinique *d'Ehlers Danlos est unique avec des formes cliniques. Il y en fait une maladie d'Ehlers Danlos et non pas des syndromes d'Ehlers Danlo*s. »(1)

I. La pathologie

A. Epidémiologie

Les syndromes d'Ehlers-Danlos sont un groupe hétérogène de maladies héréditaires du tissu conjonctif caractérisé par une anomalie de la synthèse du collagène, entrainant notamment une hyperextensibilité cutanée, une hypermobilité articulaire, une fragilité vasculaire ainsi qu'une atteinte variable des autres viscères. (7) Selon la classification de Villefranche, on différencie 6 types de SED : classique, hypermobile, vasculaire, cyphoscoliotique, arthrochalasique et dermatosparaxis.

La prévalence de ces syndromes varie de 1/5 000 à 1/100 000 selon le type de SED, le plus fréquent étant le SED hypermobile. (8) Cependant, d'après des études récentes, on estime la prévalence du SED à 1 000 000 de cas en France, en s'appuyant sur le fait que chacun des 90 000 médecins généralistes exerçant en France en diagnostique 10 dans sa patientèle. (9) Ces chiffres démontrent qu'il s'agit d'une affection considérée à tort comme une maladie rare. De plus, lorsqu'un parent est atteint du syndrome, tous les enfants ont des signes d'altération du collagène, mais avec une expression clinique très variable. (9) Le diagnostic d'un individu peut donc amener à réaliser celui de plusieurs membres de la famille. Pourtant cette pathologie reste très peu diagnostiquée ou très tardivement, avec un retard moyen de plus de 20 ans après l'apparition des premiers symptômes. (10) En effet, de nombreux patients sont initialement diagnostiqués fibromyalgiques. (8)

« *Ce n'est plus une maladie rare mais un syndrome fréquent méconnu, ignoré, voire* refusé, dont le diagnostic est très tardif ». (11)

Il faut également souligner le fait qu'aujourd'hui, grâce à internet, bon nombre de patients arrivent à mettre un nom sur ce qu'ils ressentent depuis des années. « *J'ai fait en 20 minutes, le diagnostic que les médecins n'avaient p*as su faire en 20 ans. » (2)

La prédominance féminine (82%) s'accompagne aussi d'une plus grande sévérité des symptômes comparativement aux hommes. (12) Ceci peut paraître surprenant, sachant que la transmission se fait de manière autosomique dominante le plus souvent. Un facteur hormonal est évoqué, d'autant plus qu'au cours de la vie d'une femme avec les changements hormonaux de nouveaux symptômes apparaissent. (13)

B. Signes cliniques et symptomatologie

Les SED associent des signes principaux et des signes secondaires. En plus de ces symptômes, la présence de cas identiques dans la famille et l'absence d'arguments en faveur d'un autre diagnostic permettent d'établir avec certitude qu'il s'agit d'un SED.

Signes principaux (chiffres établis sur une population de 455 personnes avec un SED) : (8)

- Douleurs diffuses (pour 98% des individus), péri-articulaires, musculaires, abdominales, cutanées (« signe de l'étiquette » : retrait des étiquettes des vêtements), migraineuses, génitales, souvent rebelles aux antalgiques même puissants. Ces douleurs peuvent être permanentes mais peuvent aussi survenir sous forme de crises.
- Fatigue et troubles de la vigilance (95%), somnolence, sensation d'épuisement
- Hypermobilité des articulations (96%) qui diminue avec l'âge
- Fragilité de la peau (97%) avec notamment retard et troubles de la cicatrisation, vergetures
- Syndrome hémorragique (90%) avec survenue spontanée d'ecchymoses et hématomes, gingivorragies, règles abondantes
- Troubles proprioceptifs (98%) notamment le « signe de la porte » (heurts des encadrements de porte)
- Constipation (70%)
- Reflux gastro-oesophagien (RGO) (73%)
- Dyspnée (82%) pour des efforts peu importants

Autres signes (secondaires) :

- Troubles du sommeil
- Scoliose
- Hyperétirabilité de la peau
- Hyperesthésie cutanée
- Frilosité
- Crises sudorales
- Fièvres inexpliquées
- Troubles vasomoteurs : syndrome de Raynaud, œdèmes
- Palpitations et accélérations inopinées du rythme cardiaque
- Hypotension artérielle
- Ballonnement abdominal
- Douleurs et/ou subluxations des articulations temporomandibulaires
- Troubles de l'audition : hypoacousie, hyperacousie, acouphènes
- Vertiges positionnels
- Myopie
- Difficultés neuropsychologiques : mémoire de travail, attention, concentration, orientation

1. La modification de la peau

La peau est fine et perméable aux champs électriques, provoquant des sensations de décharges électriques lorsque le patient pose la main sur un élément métallique (les portières de voiture notamment), ou sur une autre personne. Elle est également transparente, laissant apparaître le réseau veineux sous-cutané. Elle est douce et veloutée.

Une tendance aux vergetures est fréquente, notamment sur les cuisses, le ventre ou les seins, et ce indépendamment de la grossesse. La peau cicatrise lentement et laisse des traces, qui sont des signes très évocateurs. Elle est parfois étirable mais ce n'est pas un critère majeur, contrairement à l'idée générale. Cette étirabilité doit être recherchée au niveau du cou et du visage. (14) Mais son absence ne doit pas pour autant écarter le diagnostic.

Elle est fragile, facilement abîmée, même par un simple choc ou frottement. Ce qui peut rendre difficile le port d'attelle.

Figure 1 Cicatrices papyracées chez un patient avec un SED (20)

Figure 2 Vergetures chez une femme ayant un SED (8)

Figure 3 Etirabilité de la peau chez une patiente avec un SED (8)

2. L'hypermobilité articulaire

Elle est variable selon les articulations et surtout selon la période de la vie. Elle n'est pas toujours marquée et peut varier dans le temps. Elle est souvent importante pendant l'enfance mais peut disparaître à l'âge adulte. Il est important de tenir compte de sa présence à un moment ou l'autre de la vie, et pas seulement au moment de l'examen. D'autant que pendant les crises douloureuses, sa recherche peut être entravée. (14)

L'hypermobilité est souvent observée aux poignets, aux doigts, aux coudes et aux genoux. Elle peut aussi être présente au niveau des cervicales et du rachis. D'ailleurs il n'est pas rare qu'un patient avec un SED présente une scoliose, même si elle est modérée.

Le test de Beighton est présenté comme le test clinique de base pour mesurer l'hypermobilité. (10) L'évaluation de l'hypermobilité articulaire est réalisée grâce à des mobilisations passives :

- Hyperextension bilatérale de la 5ème métacarpo-phalangienne (2 points)
- Possibilité de toucher l'avant-bras avec le pouce en hyperflexion des deux côtés (2 points)
- Hyperextension du coude (2 points)
- Recurvatum bilatéral ≥ 10° des deux genoux (2 points)
- Possibilité de toucher le sol avec la paume des mains sans plier les genoux (1 point). (15)

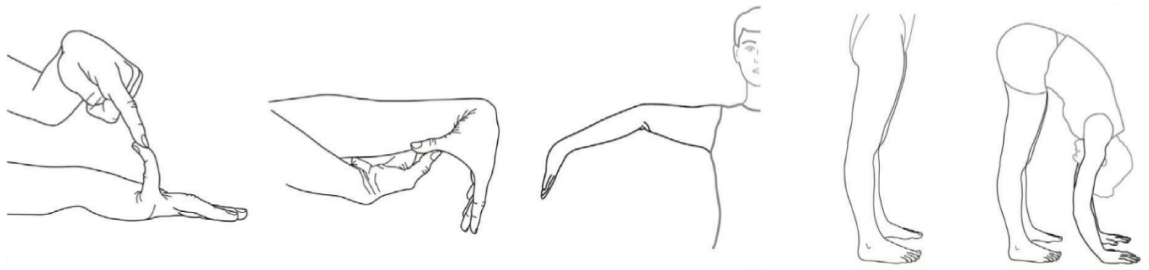

Figure 2. The Beighton scoring system. Each joint is measured using a goniometer and each side is scored independently as outlined [Juul-Kristensen et al., 2007]. (**A**) With the palm of the hand and forearm resting on a flat surface with the elbow flexed at 90°, if the metacarpal-phalangeal joint of the fifth finger can be hyperextended more than 90° with respect to the dorsum of the hand, it is considered positive, scoring 1 point. (**B**) With arms outstretched forward but hand pronated, if the thumb can be passively moved to touch the ipsilateral forearm it is considered positive scoring 1 point. (**C**) With the arms outstretched to the side and hand supine, if the elbow extends more than 10°, it is considered positive scoring 1 point. (**D**) While standing, with knees locked in genu recurvatum, if the knee extends more than 10°, it is considered positive scoring 1 point. (**E**) With knees locked straight and feet together, if the patient can bend forward to place the total palm of both hands flat on the floor just in front of the feet, it is considered positive scoring 1 point. The total possible score is 9. *Figure courtesy of Dr. Juul-Kirstensen.*

Figure 4 Score de Beighton (16)

Le seuil de définition de l'hypermobilité articulaire est ≥ 5/9.

Figure 5 Bilan médical Syndrome d'Ehlers Danlos (1)

A. Apposition passive du pouce sur la face antérieure de l'avant-bras.

B. Dorsiflexion du cinquième doigt au delà de 90°.

C. Hyperextension des coudes au-delà de 10°.

D. Genu recurvatum supérieur à 10°.

E. Flexion antérieure du tronc avec les genoux en extension permettant de poser les paumes de mains à plat sur le sol.

(*Les Syndromes d'Ehlers Danlos*)

Mais ce score suscite des critiques importantes : il ne tient pas compte de l'épaule, qui représente l'un des points faibles les plus importants sur le plan fonctionnel. Il omet également les rétractions des muscles ischio-jambiers retrouvées dans 67,5% des cas qui font perdre un point, car elles empêchent de poser les mains à plat sur le sol, genoux tendus. (9)

C'est pourquoi, l'évaluation peut inclure des données historiques :

- « Enfant, amusiez-vous vos amis en contorsionnant votre corps, ou pouviez-vous faire le grand écart ? »
- « Enfant, votre épaule ou votre genou se sont-ils luxés plus d'une fois ? »
- « Vous considérez-vous avec des articulations hyperlaxes ? » (16)

De plus, certaines adaptations du score devraient être prises en compte pour le diagnostic :

- ≥ 6 pour les enfants et adolescents prépubères
- ≥ 4 pour les plus de 50 ans.

Ce test est donc à réaliser avec une grande précaution et ne doit pas être interprété trop rapidement.

3. Les désordres proprioceptifs

Les troubles proprioceptifs semblent pouvoir être rattachés au mauvais fonctionnement des capteurs logés dans le tissu conjonctif. Ce dysfonctionnement peut conduire à un grand inconfort postural en position debout ou assise, à des difficultés de marche, à heurter des meubles, ou encore à des chutes fréquentes. Autant d'inconforts qui impliquent que le quotidien d'un patient peut s'avérer complexe. Ces nombreux traumatismes, même minimes, peuvent créer des dégâts aux niveaux cutané ou articulaire, qui se résorberont difficilement du fait de la lenteur de la cicatrisation propre à la maladie.

Malheureusement, ces atteintes de la proprioception sont parfois minimisées par l'entourage ou même par le corps médical, qui considèrent le patient comme quelqu'un de maladroit. L'impact psychologique est alors considérable.

L'utilisation du fauteuil roulant est parfois inévitable du fait de forts troubles neurosensoriels. Il doit être motorisé, en raison de la difficulté à utiliser les membres supérieurs pour propulser le fauteuil.(14)

4. Les douleurs

Les douleurs peuvent survenir sur tout le corps et notamment aux articulations, mais aussi au niveau musculaire, et sont résistantes aux antalgiques, même puissants. Elles font suite à un certain temps d'activité et se poursuivent même après l'arrêt de l'activité, pendant parfois plusieurs jours : on parle de « rémanence douloureuse ».(2)

Les zones d'appuis sont également le siège de douleurs, notamment la nuit, provoquant ainsi des réveils nocturnes. L'hyperesthésie cutanée est aussi très fréquente. Ces douleurs évoluent souvent par crise avec la fatigue.

On rencontre également des douleurs abdominales et thoraciques, accompagnées de reflux acides ou de palpitations. Notons aussi la fréquence des migraines et douleurs péri et rétro-orbitaires.

A l'heure actuelle, les traitements s'étant avérés les plus efficaces contre les douleurs du SED sont le port de vêtement compressifs ou d'attelles, ainsi que l'utilisation de TENS (Transcutaneous Electrical Nerve Stimulation c'est-à-dire neurostimulation électrique transcutanée).

5. La fatigue

Elle constitue le symptôme le plus handicapant pour les patients. Elle peut se présenter comme une sensation globale de pénibilité de mouvements, mais aussi sous formes de crises de somnolence puissante. Elle rend évidemment difficiles les activités physiques, même quotidiennes, et également les activités mentales, en perturbant la concentration.

6. La fragilité vasculaire

Le plus souvent, elle est représentée par des ecchymoses survenant suites à des traumatismes minimes. On observe également des saignements nasaux, gingivaux ou génitaux (règles souvent très abondantes).

Récemment, ce sont les manifestations artérielles graves (anévrismes, dissections) qui ont suscité l'intérêt des professionnels. Elles restent cependant très rares. Mais les atteintes de la paroi artérielle doivent être recherchées dans tous les SED, et ne sont pas l'apanage des formes dites vasculaires. (11)

7. Les troubles digestifs

On peut distinguer les manifestations du tractus digestif supérieur (reflux gastro-œsophagien ou RGO et syndrome dyspeptique) et celles affectant le grêle, le colon et le rectum (douleurs abdominales, ballonnements, troubles du transit.)

Les troubles du digestif supérieur semblent les plus fréquents : deux tiers des patients souffrent de RGO. On peut noter également la présence de douleurs épigastriques, gênes épigastriques post-prandiales, de même que des nausées. La vidange gastrique semble altérée,

ce qui paraît confirmer les symptômes observés. L'hypersécrétion acide peut être traitée par des inhibiteurs de la pompe à protons. Cependant, les nausées restent difficiles à soigner, puisqu'elles ne répondent pas aux prokinétiques.

Les ballonnements et douleurs abdominales sont également difficiles à traiter et ne répondent pas aux antispasmodiques. La constipation est fréquente. Le risque de prolapsus, de hernie inguinale ou d'éventration semble augmenté.(17)

8. Le syndrome respiratoire

Il se caractérise par une dyspnée présente à des moments nécessitant peu d'efforts, tel que faire sa toilette, se laver les cheveux : marcher en téléphonant devient impossible (« signe du portable »). (2) Ces sensations de blocage tendent à impliquer le diaphragme, muscle dont la structure est fibreuse. Il semble que la communication entre les centres respiratoires et les organes consommateurs d'oxygène soit également impliquée, ce qui explique les difficultés d'acheminement de l'oxygène au niveau tissulaire, notamment cérébral et musculaire, à l'origine de la fatigue.

L'utilisation d'oxygène donnera de très bons résultats, jusqu'à la disparition des symptômes.

9. La psychopathologie

La psychopathologie du SED a été étudié et plusieurs symptômes ont été décrits : l'anxiété, les phobies, les crises de panique, les addictions, l'hyperémotivité, les troubles de l'appétence (qui peuvent être dus à la perturbation de la proprioception du tube digestif et à l'altération du goût). (9)

70% des patients ayant un SED hypermobile présentent un trouble de l'anxiété. Une anomalie génétique appelée DUP-25 serait commune à ces deux phénomènes. Une étude a montré des différences structurelles dans des zones du cerveau impliquées dans le traitement des émotions chez les personnes avec une altération du collagène.(18)

Un lien particulier existe entre le spectre autistique et le SED. Il est objectivé par la coexistence de signes d'Ehlers-Danlos et de cas d'autisme avérés dans la même famille, par l'examen de patients autistes hospitalisés en psychiatrie chez lesquels on retrouve : hypermobilité, fragilité cutanée, hémorragies, reflux gastro-œsophagiens, constipation, troubles proprioceptifs, hyperacousie… L'amélioration par le port de vêtements compressifs apporte un

autre élément en faveur du lien entre ces deux pathologies dans lesquelles la proprioception est largement concernée. (9)

10. Autres

Les extrémités sont froides et gonflées. Les personnes ayant un SED sont souvent frileuses et ont parfois des accès de sueurs.

Une diminution, voire une perte du besoin d'uriner est parfois observée, ce qui peut conduire à la présence d'un résidu dans le conduit urinaire, nécessitant parfois l'autosondage. Inversement, une incontinence peut être décrite, souvent à l'effort.

Des troubles ophtalmologiques sont presque toujours observés, notamment la myopie mais surtout la fatigue visuelle qui peut s'avérer douloureuse, allant parfois jusqu'à la migraine.

Claude Hamonet évoque cinq signes cliniques pour faciliter le diagnostic :

- Signe de la porte : le patient se cogne dans les embrasures de portes ou les meubles, ce qui évoque les troubles proprioceptifs
- Signe de la portière : le patient ressent une décharge électrique lorsqu'il touche la portière d'une voiture ou un objet métallique, ce qui traduit la conduction électrique excessive de la peau fine
- Signe de la chaussette : le patient met des chaussettes pour dormir, du fait d'un pseudo syndrome de Raynaud dû au désordre neurovégétatif
- Signe du brouhaha : le patient est gêné pour suivre une conversation si plusieurs personnes parlent en même temps, à cause d'une dysacousie fréquente dans le SED
- Signe du coq à l'âne : le patient passe d'une idée à l'autre, il souffre d'un trouble attentionnel(11)

C. Diagnostic différentiel

Les diagnostics les plus souvent évoqués ou portés avant celui de Syndrome d'Ehlers-Danlos : (Résultats d'une enquête, effectuée sur 135 personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos.) (19)

- Troubles « psychiques » (« *c'est dans la tête* », « hystérie », « *c'est psychosomatique* ») : 65%
- Maladie rhumatismale (sauf fibromyalgie) : 44%
- Fibromyalgie : 35%

- Maladie neurologique : 31%, dont 13% Sclérose en plaque
- Maladie de Marfan : 18%
- Syndrome des enfants battus : 15%
- Maladie de Crohn : 14%

La fibromyalgie présente en effet des similarités avec le SED, de par la présence de douleurs diffuses permanentes, plutôt rebelles aux antalgiques, chez des femmes jeunes, sans anomalies biologiques ou à l'imagerie. C'est pourquoi les autres symptômes présents dans le cas du SED, comme une hyperétirabilité articulaire, doivent être recherchés devant un tableau de fibromyalgie.

La sclérose en plaques est parfois le premier diagnostic énoncé aux patients à cause du déficit de la commande motrice, vésicale et de l'équilibre.

Le syndrome de Marfan : dans ce syndrome, l'atteinte cutanée ainsi que l'hyperétirabilité articulaire et ligamentaire sont discrètes voire inexistantes. Le morphotype est évocateur : grande taille, rachis cyphoscoliotique, associé à une atteinte oculaire et vasculaire (anévrisme de l'aorte) (7)

De nombreux médecins sont sceptiques vis-à-vis de certains symptômes, qu'ils considèrent comme suspects : la fatigue, les douleurs, la maladresse… qui sont pourtant des éléments clés du diagnostic.

C'est pourquoi certaines situations doivent faire évoquer un SED :

- Fibromyalgie polymédicamentée avec résistance aux traitements médicamenteux, à l'origine de désinsertions socioprofessionnelles
- Douleurs articulaires diffuses associées à des signes digestifs type RGO ou dysurie
- Echec de chirurgie orthopédique
- Découverte de difficultés de la marche et de la préhension sans cause neurologique objectivée (8)

Le diagnostic s'appuie uniquement sur l'interrogatoire du patient et de sa famille, suivi d'un examen clinique simple afin d'évaluer notamment la mobilité articulaire. (9). Pourtant les

syndromes d'Ehlers-Danlos sont encore trop peu détectés. En effet la maladie est décelée avec un retard moyen de 21 ans chez les femmes et 15 ans chez les hommes. (9) On peut imputer ce retard au fait que les SED soient présentés historiquement comme associant une extraordinaire élasticité de la peau à une hypermobilité articulaire. Or cette hypermobilité articulaire diminue avec l'âge, ainsi son absence conduit trop souvent à éliminer un constat pourtant évident.

Dans la conduite pratique du diagnostic, on peut s'appuyer sur une liste de symptômes évocateurs et en mesurer la sévérité sur une échelle analogique de 0 à 4. Le tableau suivant est cependant présenté de manière indicative, puisque n'ayant pas été validé par une société savante ou de façon internationale. (1) Cette grille ne permet pas d'obtenir un score global, il s'agit d'un outil listant les différents aspects possibles de la maladie à évaluer durant l'examen clinique.

Bilan médical & certificat médical
Syndrome d'Ehlers-Danlos
Hôtel Dieu de Paris

Index de sévérité
0 : absent ; **1** : peu important ; **2** : moyennement important ; **3** : important ; **4** : très important

Nom :
Prénom :
Sexe : F / M Date de naissance :
Latéralité : droite / gauche
Taille : Poids :
Age du diagnostic :
Age des premiers symptômes :
Age du dernier bilan :
Autres cas familiaux : oui non
Activité sociale :
Date de l'examen :
Nom de l'évaluateur :

DOULEURS					
Articulaires ou périarticulaires	0	1	2	3	4
Musculaires	0	1	2	3	4
Abdominales	0	1	2	3	4
Génitales	0	1	2	3	4
Cage thoracique	0	1	2	3	4
Hyperesthésie cutanée	0	1	2	3	4
Migraines et/ou céphalées	0	1	2	3	4
FATIGUE	0	1	2	3	4
TROUBLES DU SOMMEIL	0	1	2	3	4
DÉSORDRES ARTICULAIRES & LOCOMOTEURS					
Hypermobilités articulaires	0	1	2	3	4
Score de Beighton	0	2	4	6	9
Test de Cypel					
Rétractions ischio-jambiers	0	1	2	3	4
Entorses ou pseudo-entorses	0	1	2	3	4
Subluxations / luxations / craquements	0	1	2	3	4
Troubles proprioceptifs	0	1	2	3	4
Scoliose	0	1	2	3	4
Rétractions plantaires	0	1	2	3	4
Dystonie	0	1	2	3	4
MANIFESTATIONS CUTANÉES					
Finesse et transparence de la peau	0	1	2	3	4
Cicatrisation difficile	0	1	2	3	4
Vergetures	0	1	2	3	4
Hyperétirabilité	0	1	2	3	4
DYSAUTONOMIE					
Frilosité	0	1	2	3	4
Intolérance à la chaleur	0	1	2	3	4
Fièvres inexpliquées	0	1	2	3	4
Sudation abondante	0	1	2	3	4
Sécheresse conjonctivale	0	1	2	3	4
Sécheresse buccale	0	1	2	3	4
Tachycardie	0	1	2	3	4
Hypotension	0	1	2	3	4
Troubles vasculaires des extrémités	0	1	2	3	4
MANIFESTATIONS CARDIOVASCULARIES					
Modification morpho cardiaque	0	1	2	3	4
Altérations des artères	0	1	2	3	4
Hémorroïdes	0	1	2	3	4

Symptôme(s) dominant(s) :

MANIFESTATIONS HÉMORRAGIQUES					
Hémorragies cutanées	0	1	2	3	4
Hémorragies nasales	0	1	2	3	4
Hémorragies gingivales	0	1	2	3	4
Hémorragies génitales	0	1	2	3	4
MANIFESTATIONS DIGESTIVES & PARIÉTALES					
Constipation	0	1	2	3	4
Ballonnements	0	1	2	3	4
Fausses routes	0	1	2	3	4
Dysphagie	0	1	2	3	4
Calculs vésiculaires	0	1	2	3	4
Reflux gastro-œsophagien	0	1	2	3	4
Hernies de la paroi abdominale	0	1	2	3	4
Chirurgie de l'abdomen	0	1	2	3	4
ÉTAT VÉSICO-SPHINCTÉRIEN & PÉRINÉAL					
Dysurie (diminution ou perte du besoin)	0	1	2	3	4
Incontinence & impériosité du besoin	0	1	2	3	4
Prolapsus	0	1	2	3	4
Infections urinaires	0	1	2	3	4
MANIFESTATIONS BUCCO-DENTAIRES					
Temporo-maxillaires	0	1	2	3	4
Dents	0	1	2	3	4
Gencives & muqueuse buccale	0	1	2	3	4
Orthodontie	0	1	2	3	4
MANIFESTATIONS ORL					
Hyperacousie	0	1	2	3	4
Baisse de l'audition	0	1	2	3	4
Perception bilatérale	0	1	2	3	4
Acouphènes	0	1	2	3	4
Hyperosmie	0	1	2	3	4
Vertiges	0	1	2	3	4
MANIFESTATIONS OPHTALMOLOGIQUES					
Myopie	0	1	2	3	4
Fatigue visuelle	0	1	2	3	4
Diplopie	0	1	2	3	4
MANIFESTATIONS RESPIRATOIRES					
Blocages	0	1	2	3	4
Essoufflements	0	1	2	3	4
Bronchites à répétition	0	1	2	3	4
Affections des voies aériennes supérieures	0	1	2	3	4
Dysphonie	0	1	2	3	4
SEXUALITÉ & PROCRÉATION					
Dyspareunie	0	1	2	3	4
Difficultés d'érection	0	1	2	3	4
Procréation, accouchement	0	1	2	3	4
Fausses couches spontanées	0	1	2	3	4
MANIFESTATIONS DE LA SPHÈRE COGNITIVE					
Mémoire de travail	0	1	2	3	4
Attention	0	1	2	3	4
Concentration	0	1	2	3	4
Orientation spatiale	0	1	2	3	4
Orientation temporelle	0	1	2	3	4
Émotivité	0	1	2	3	4
Anxiété	0	1	2	3	4
Phobies	0	1	2	3	4

Signature & cachet

Figure 6 Bilan médical Syndrome d'Ehlers Danlos (1)

D. Histologie et anatomopathologie

Le collagène, protéine fibreuse qui confère au tissu conjonctif son élasticité et sa résistance, est anormalement métabolisé chez un patient souffrant d'un SED. Il existe 19 types de collagènes, ce qui expliquerait l'expression de différents tableaux cliniques.

La biopsie cutanée (fesse, aisselle) est un élément complémentaire au diagnostic (10) mais n'apporte aucun argument de certitude en faveur d'Ehlers-Danlos. Elle n'est pas nécessaire au diagnostic devant une clinique évocatrice. La biopsie est mal supportée du fait de l'inefficacité des anesthésiques locaux et laisse des cicatrices inesthétiques et durablement douloureuses.
Cependant elle permet d'écarter la vision psychosomatique parfois donnée aux patients. (9)

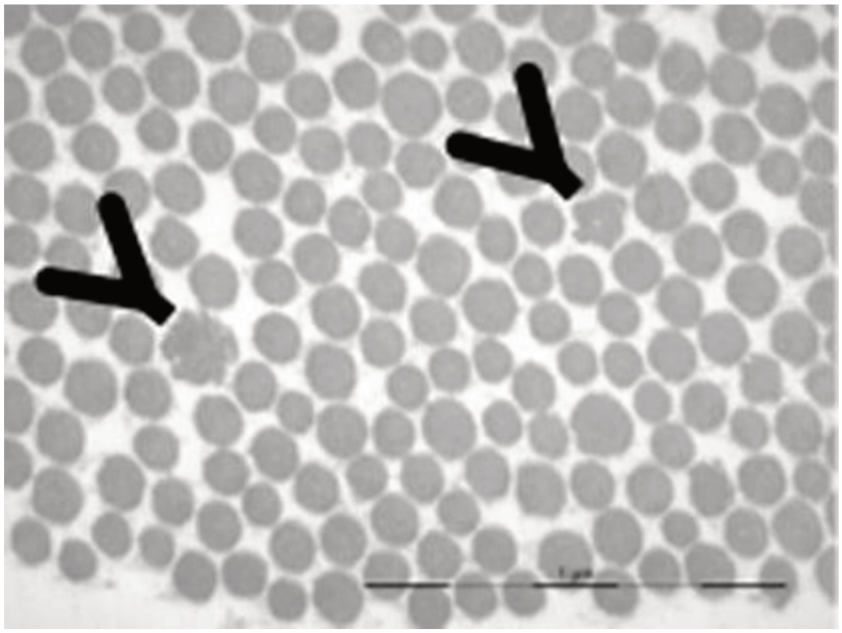

Figure 7 Fibrilles en forme de fleur, diamètre variable des fibrilles et irrégularité des espaces interfibrillaires (https://gersedbelgique.files.wordpress.com/2017/12/biopsie-sedh.jpg)

L'examen en microscopie électronique des biopsies cutanées montre une déformation des fibres de collagène avec un aspect en « chou-fleur » qui n'est pas spécifique du SED et est peu contributif au diagnostic. L'analyse du profil de sécrétion des collagènes par électrophorèse SDS-Page est réservée aux laboratoires de recherche. (20)

L'imagerie ostéo-articulaire révèle un amincissement relatif du cartilage (constitué majoritairement de tissu conjonctif).(2)

Les échographies de l'ensemble de l'arbre artériel à la recherche de dilatations, dissections ou anévrismes artériels sont systématiques et à répéter selon les résultats, au minimum tous les 3 ans, une fois que le diagnostic de SED est posé. (9) La vésicule est systématiquement explorée par échographie à la recherche de calculs pouvant être dangereux.(1)

Les radiographies du rachis sont nécessaires chez l'enfant ou l'adolescent lorsque l'on a détecté une anomalie, afin d'en suivre l'évolution. Elles doivent être réalisées en position couchée, la position debout pouvant donner de fausses images de scolioses par rotation de vertèbres qui sont hypermobiles. (9). Les imageries des articulations des membres et celles du rachis, souvent prescrites devant des douleurs ou un désordre articulaire, sont inutiles et leur négativité même est un argument en faveur du SED. Il faut savoir que les cartilages sont amincis (tout comme la peau) sans pour autant indiquer un phénomène d'usure. (14)

E. Transmission

A l'heure actuelle, trois types de transmissions sont proposés : autosomique dominant qui est le plus fréquent, récessif lié à l'X ou mutation isolée qui pourrait être transmissible. (2)

Il semblerait que dans la majorité des cas, la transmission se fait de manière autosomique dominante, puisque dans la quasi-totalité des cas dans une famille tous les enfants sont atteints si l'un des parents est atteint, avec des différences symptomatiques. (1)

F. Les différents types de SED

La classification retenue est celle de Villefranche en 1997. Elle décrit six types de SED :

- SED classique : qui regroupe les I et II de l'ancienne classification, celle de Berlin en 1986
- SED hypermobile : correspond au type III
- SED vasculaire : type IV
- SED cyphoscoliotique : type VI
- SED arthrochalasique : type VII A et B
- SED dermatosparaxis : type VII C (21)

Actuellement, dans la pratique courante, on retient trois formes :

- La forme classique : avec des manifestations cutanées
- La forme hypermobile : avec des manifestations articulaires. C'est la forme la plus courante.
- La forme vasculaire : caractérisée par des manifestations artérielles, intestinales et utérines. Elle est considérée comme étant la forme la plus sévère, mais est aussi la plus rare.

Dans chacune de ces formes on pourra retrouver des symptômes cutanés, hémorragiques, articulaires, digestifs, respiratoires, cardiovasculaires, neurologiques, ORL, bucco-dentaires, ophtalmologiques, vésico-sphinctériens, génito-sexuels …

En 2017, le Consortium International du SED propose une nouvelle classification décrivant 13 sous-types, divisés en 7 groupes

- Groupe A : troubles de la structure primaire du collagène et traitement du collagène
- Groupe B : troubles du repliement du collagène et réticulation du collagène
- Groupe C : troubles de la structure et de la fonction de la myomatrice
- Groupe D : troubles de la biosynthèse des glycosaminoglycanes
- Groupe E : troubles des voies intracellulaires
- Groupe F : troubles de la voie du complément
- Groupe G : formes non résolues du SED

Néanmoins les spécialistes français s'accordent à dire qu'il y aurait une maladie d'Ehlers Danlos avec des expressions cliniques diverses. (1)

Les syndromes d'Ehlers Danlos décrits dans la classification de Villefranche (1997)

	Prévalence	Transmission	Gène	Phénotype
SED classique (I et II)	1/20 000	Autosomique dominante	COL5A1 COL5A2	Hyperextensibilité cutanée, cicatrices cutanées atrophiques, hypermobilité articulaire
SED hypermobile (III)	1/5 000 à 1/20 000	Inconnu	Inconnu	Hyperlaxité articulaire, douleurs quotidiennes et crises douloureuses aigües, tendinites, bursites, syndrome de fatigue chronique, troubles de la proprioception, dysautonomie, troubles digestifs
SED vasculaire (IV)	1/25 000	Autosomique dominante	**COL31A**	Déchirures artérielles, perforations digestives et utérines, particularités morphologiques du visage, peau fine et transparente, réseau veineux sous-cutané excessivement visible, hématomes et ecchymoses cutanées
SED cyphoscoliotique	1/100 000	Autosomique récessive	PLOD1	Hypotonie majeure à la naissance, retard du développement moteur et de la marche, hypermobilité articulaire, cyphoscoliose, fragilité sclérale, ruptures vasculaires et ostéopénie
SED avec arthrochalasie	Aucune donnée disponible	Autosomique dominante	COL1A1 et COL1A2	Luxations articulaires multiples récidivantes (luxation congénitale bilatérale de hanche), hyerlaxité articulaire majeure, anomalies cutanées plus modérées Dysmorphie faciale (micrognatie, hypertélorisme, épicanthus), hypotonie néonatale sévère mais semblant diminuer avec l'âge
SED avec dermatosparaxie	Aucune donnée disponible	Autosomique récessive	ADAMTS2	Rupture prématurée des membranes, nouveau-né avec fontanelles larges, sclérotiques bleutées, œdème péripalpébral, brachydactylie, fragilité cutanée et hernie ombilicale Peau douce et de consistance pâteuse Hypermobilité articulaire plus évidente avec l'âge, hématomes fréquents Petite taille et dysmorphie faciale avec micrognathie, hyperplasie gingivale et anomalies dentaires sévères avec agnésie ou microdontie Risque de rupture des organes internes par fragilité des tissus (vessie, diaphragme)

(20)

G. Facteurs favorisants, facteurs de risques, évolution

L'espérance de vie, si on l'excepte les très rares formes à expression vasculaire et la possibilité d'accidents iatrogènes, n'est pas réduite. (9) Cependant la qualité de vie des patients, du fait des situations de handicap, est fortement compromise. D'autant que les symptômes peuvent varier d'un jour à l'autre : le patient pourra marcher un jour et aura besoin d'un fauteuil roulant le lendemain. Il est alors très difficile de faire confiance à son corps.

La symptomatologie est plus sévère chez les femmes et l'état hormonal est un facteur aggravant : influence de la puberté, des grossesses, des phases du cycle menstruel. L'apparition des premières douleurs et de la fatigue se fait souvent au moment de la puberté. Une diminution des symptômes peut survenir après la ménopause. Cependant au cours de la grossesse et de l'allaitement, l'expression clinique des symptômes peut fortement régresser voire disparaître.

Le climat joue également un rôle important sur la symptomatologie : par temps froid et humide les symptômes sont aggravés. (13)

La chirurgie orthopédique cherche à corriger les luxations et désaxations du SED. Cependant ces désordres articulaires ne sont pas le fait de la laxité mais des anomalies proprioceptives aggravées par l'acte chirurgical et par l'immobilisation qui l'accompagne. La chirurgie induit aussi très souvent des douleurs intenses et durables ou une algodystrophie tenace, parfois accompagnées d'une aggravation globale du syndrome.(9)

Durant l'enfance, on peut observer une tendance à l'hyperactivité avec des difficultés d'attention. Mais généralement l'intelligence est vive avec de très bonnes performances scolaires. Du fait de l'hypermobilité, les activités sportives sont souvent excellentes. Au moment de la puberté, tout change, les douleurs provoquent l'arrêt des activités sportives. Les performances scolaires restent bonnes, mais sont altérées par la fatigue et les troubles du sommeil. Il en est de même pour la vie sociale et la qualité de vie qui sont peu à peu menacées.(1)

II. Prise en charge orthopédique

De manière générale les objectifs de traitement de patients souffrant de SED sont de :

- Soulager les douleurs
- Lutter contre la fatigue
- Retrouver un sommeil réparateur
- Corriger les troubles proprioceptifs
- Supprimer les RGO
- Régulariser le transit intestinal
- Corriger la dysurie
- Corriger les manifestations ORL
- Agir sur la fatigue visuelle
- Rééduquer la mémoire, l'attention, la concentration
- Corriger les désordres neurovégétatifs (palpitations, sueurs, frilosité)(11)

En termes d'orthopédie, on retiendra les 4 premiers objectifs, c'est-à-dire : soulager la douleur, lutter contre la fatigue, améliorer le sommeil et corriger les troubles proprioceptifs.

Les traitements locaux antalgiques et proprioceptifs sont à privilégier. Les orthèses sont un traitement de base dans le SED : les vêtements compressifs adaptés, les orthèses plantaires, mais aussi le grand appareillage de marche cruro-pédieux. Tous améliorent la proprioception et diminuent directement ou indirectement les douleurs. (10) Les vêtements compressifs (gilets, coudières, gantelets, pantys, chevillières) produisent une stimulation tactile sur les zones douloureuses, ce qui inhibe la transmission des douleurs et facilite la proprioception. Néanmoins, du fait de la fragilité de la peau, la tolérance de certaines orthèses peut être difficile. De ce fait, le strapping est formellement contre-indiqué. Les attelles de repos de mains portées la nuit permettent de réduire au réveil les pénibilités douloureuses des mouvements de la main. Portées la journée après une activité continue (écriture, clavier, repassage…) pendant quelques minutes, elles permettent de réduire la douleur et de prévenir son installation durable.

Les stimulations électriques transcutanées (TENS) sont remarquablement efficaces (ce qui constitue aussi un test en faveur du diagnostic). (2)

L'adjonction d'oxygène donne de premiers résultats très encourageants contre la fatigue. (2) L'oxygène est prescrit au volume de 3 à 5L/minute pour l'adulte et 1 à 2L/min pour l'enfant. Les séances durent 20 minutes et doivent être réalisées 2 à 4 fois par jour. Ce traitement aurait un grand intérêt dans la prévention des migraines. (22)

Les orthèses plantaires avec voûte et appui rétrocapital compensent le pied plat antérieur, permettent d'améliorer la proprioception et soulagent les douleurs. (22)

Certaines activités sportives semblent bénéfiques, notamment la natation et l'équitation. D'ailleurs aucun sport n'est contre-indiqué car même s'il peut provoquer des douleurs ou accentuer la fatigue, il améliorera la proprioception. (23)

A. Vêtements compressifs

Le but des vêtements compressifs est de corriger les désordres proprioceptifs en redonnant aux tissus trop souples et distensibles une biomécanique plus proche de la norme biologique ordinaire, afin de les rendre plus aptes à répondre aux stimulations et à transmettre au système nerveux central les informations. Par exemple on peut utiliser des vêtements en Cicatrex®, matériau inspiré de ceux utilisés chez les grands brûlés, puisqu'il permet une compression efficace sans être agressif pour la peau. (24)

L'autre objectif des vêtements compressifs est de réduire la douleur en application avec la théorie du gate control, les sensations cutanées données par le Cicatrex® vont remplacer celles qui sont douloureuses au niveau de l'influx nerveux.

Sur le schéma suivant on trouve en bleu les afférences des mécanorécepteurs (récepteurs cutanés du toucher), en rouge les afférences des nocicepteurs (récepteurs de la douleur), en vert la voie ascendante amenant les informations au cerveau et en noir l'interneurone inhibiteur. Lorsqu'une douleur est perçue, les nocicepteurs transmettent l'information via la voie ascendante. Si l'on utilise des vêtements compressifs, l'interneurone est activé par les mécanorécepteurs et il inhibe alors la voie ascendante, ce qui permet de réduire les informations de douleur transmises au cerveau.

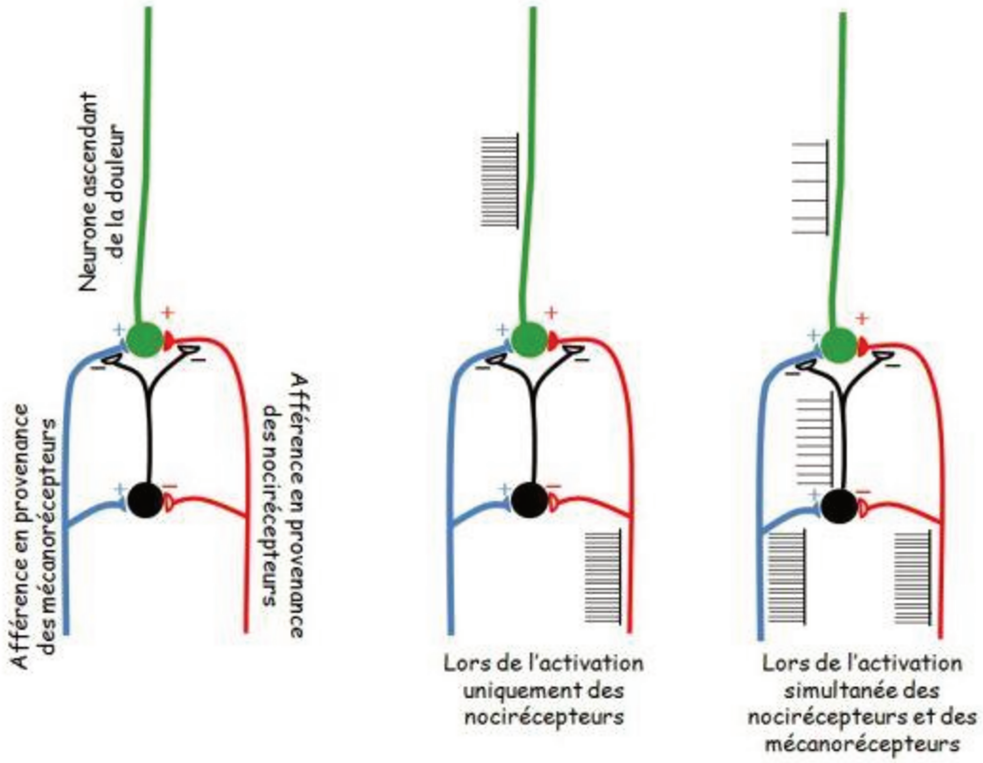

Figure 8 Théorie du gate control (http://ressources.unisciel.fr/physiologie/co/grain8B.html)

Une étude réalisée entre 2006 et 2007, sur 49 patients montrait que les vêtements compressifs amélioraient la proprioception dans 99% des cas (53% n'avaient plus aucun symptômes) et diminuaient les douleurs dans 96% des cas. Cependant ils présentaient également des effets indésirables : pour 53% des patients la mise en place s'avérait difficile, pour 41% une intolérance au niveau des coutures était décrite et pour 34% des patients un inconfort thermique était ressenti. 37% des personnes se plaignaient de l'esthétique du vêtement. (24)

Les gilets protègent des luxations et douleurs de l'épaule. Les pantys aident à la marche, tout comme les chevillières. Les gantelets ou mitaines améliorent la préhension. (23)

Les vêtements compressifs au niveau thoraco-abdominal contribuent à renforcer la proprioception respiratoire et à suppléer l'insuffisance musculaire. Ainsi, alors que l'on pourrait penser qu'un effet compressif au niveau thoracique gênerait la respiration, ils améliorent la capacité respiratoire des patients, et réduisent les phénomènes de blocage. (25)

Les gilets compressifs sont également très efficaces contre les luxations et subluxations de l'épaule.(26)

Figure 9 Pantalon et chevillères en cicatrex (19)

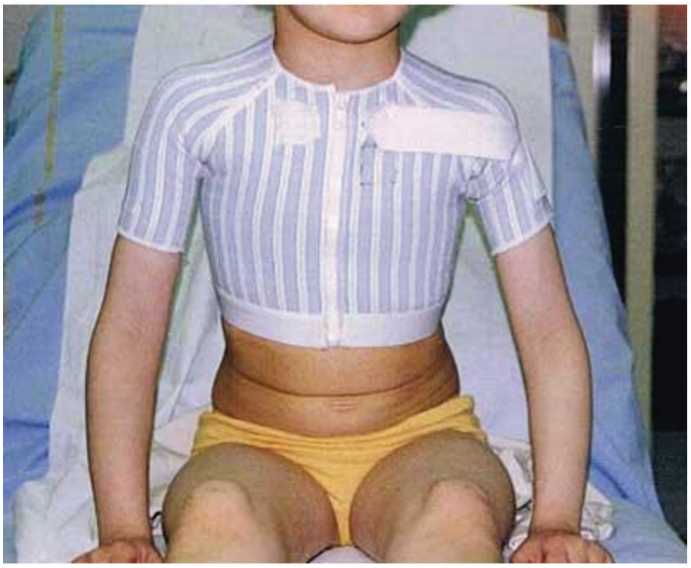

Figure 10 Gilet en Cicatrex (19)

B. Orthèses et attelles

1. Orthèses de la main, du poignet et des doigts.

Elles doivent être conçues en tissu léger pour ne pas blesser les patients SED. En effet le thermoplastique se révèle trop lourd et trop rigide pour ce type de patient avec une peau très fragile.

Figure 11 Orthèse de repos de main et poignet en Néofrakt (23)

Le Néofrakt®, une mousse de polyuréthane, permet une facilité de mise en place par les patients puisque les orthèses peuvent être munies de fermeture à glissière. Le moulage est réalisé directement sur le patient, en coulant un mélange polymérisable dans un fourreau en jersey. La semi-rigidité du produit est obtenue en quelques minutes. (27) L'orthèse de repos peut être utilisée après chaque effort entraînant une douleur, notamment l'écriture. Quand une douleur type « crampe de l'écrivain » commence à se faire sentir, le patient peut enfiler cette orthèse et verra la gêne disparaître en 10 à 15 min. (26)

Ce type d'orthèses enveloppe la main et le poignet mais n'a pas pour but d'immobiliser. Les attelles comprenant des baleinages métalliques ne sont donc pas appropriées.

Les orthèses de doigt type anneaux de Murphy, sont indiquées en cas de syndrome de la boutonnière. Elles restent cependant mal tolérées.

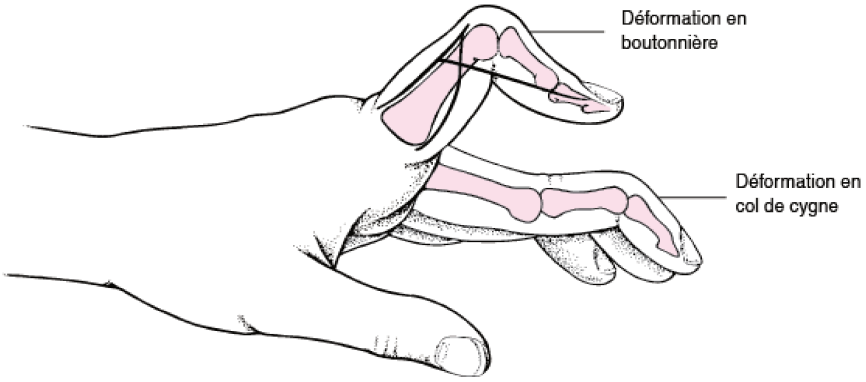

Figure 12 Déformation en boutonnière (https://www.msdmanuals.com/fr/professional/troubles-musculosquelettiques-et-du-tissu-conjonctif/maladies-de-la-main/d%C3%A9formation-en-boutonni%C3%A8re)

Figure 13 Anneaux de Murphy (Catalogue Rolyan)

2. Orthèses plantaires

Selon le Pr Hamonet, elles devraient être composées d'un appui rétrocapital médian, d'une voûte interne et d'un support sous-cuboïdien. Elles permettraient d'améliorer l'appui, en augmentant les sensations proprioceptives, et le déroulement du pas. Elles réduiraient les douleurs des genoux, des hanches et du dos.(28)

Des chaussures orthopédiques peuvent être proposées notamment en cas d'importantes instabilités du pied, mais se révèlent souvent trop lourdes mal supportées.(23)

Figure 14 Pied du SED (avant pied plat, faux pied creux) (22)

Figure 15 Orthèse plantaire pour syndrome d'Ehlers Danlos (appui rétrocapital médian, voûte interne, support sous-cuboïdien) (23)

3. Ceintures lombaires

On peut proposer des ceintures souples et légères de type Lombaskin 21cm, qui peut être portée à même la peau. Cette ceinture a été testée spécifiquement pour cette indication par la société Thuasne, au cours d'une étude multicentrique sur 49 patients. (28) Les ceintures Lombacross activity et Lombaxdorso peuvent également être utilisées.

Contrairement à une idée reçue, les ceintures lombaires ne démusclent pas, bien au contraire, grâce aux effets antalgiques et proprioceptifs les muscles du bas du dos sont plus actifs.

Les ceintures type Elcross, avec un appui scapulaire antérieur, favorisent le redressement spontané du dos du fait de leur effet proprioceptif. (26)

Figure 16 Vêtements proprioceptifs avec et sans ceinture Elcross (26)

4. Orthèse dynamique

Une orthèse avec tracteurs élastiques, appelée CDO (Chignon Dynamic Othesis) ou encore orthèse cruro-pédieuse articulée, a été spécialement conçue pour le SED d'Ehlers Danlos. Il s'agit d'une orthèse avec articulation du genou libre en flexion et suppléée par des tenseurs élastiques réglables. Elle permet une assistance au mouvement.

Cet appareillage a notamment permis à une adolescente se déplaçant en fauteuil roulant de reprendre la marche. Elle avait la sensation de ne pas sentir ses jambes au-dessous de la moitié des cuisses. (29)

Figure 17 Orthèse articulée avec équipement de tracteurs élastiques réglables : CDO (Chignon Dynamic Orthesis) (29)

Ce même type d'orthèse peut être utilisé en cas de luxation de hanche entraînant des blocages douloureux et handicapants, notamment lors de changements de position. L'appareillage est alors unilatéral, avec une pièce de hanche. Cependant des douleurs peuvent apparaître au niveau de la hanche controlatérale : la hanche qui a été soulagée par l'appareillage est moins sollicitée, c'est donc l'autre hanche qui est plus utilisée et qui devient douloureuse. (26)

Figure 18 Orthèses cruro-jambières avec pièces de hanche (26)

C. Coussins, matelas, dosserets

Les supports anti escarres sont efficaces contre les douleurs et indirectement contre les troubles du sommeil. Ils diminuent les douleurs en réduisant la pression d'écrasement par unité de surface, limitant ainsi les réveils nocturnes et donc améliorant la qualité du sommeil.

Les matelas à mémoire de forme, le coussin de siège contribuent à la proprioception en informant le système nerveux central de la position du tronc.

Les sièges moulés sont indiqués principalement chez les enfants. Ils se présentent sous la forme d'une coque posée sur un support mobile sur roulettes, avec un plan de travail. (26)

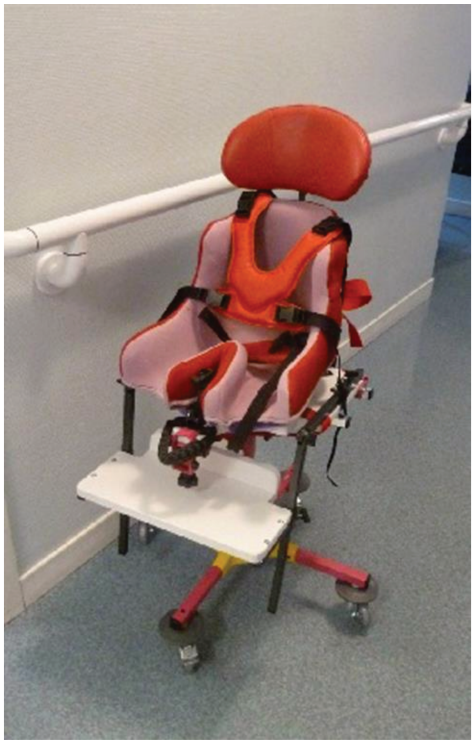

Figure 19 Siège moulé pour enfant (22)

D. TENS

La neurostimulation électrique transcutanée (TENS) s'avère très efficace dans le SED. A tel point que son efficacité en fait presque un test diagnostic. Il n'y a pas de limite de durée à son utilisation, et doit être utilisée à la fréquence de 80 ou 100 cycles/seconde, sans variation d'intensité et en continu.(23)

Les résultats obtenus grâce à la TENS seraient dus à la consistance du tissu cutané et sous-cutané qui permet une meilleure diffusion du champ électrique.(28) Cependant l'adhésif fixant les électrodes peut parfois causer des réactions cutanées chez ces patients à la peau fragile.(30)

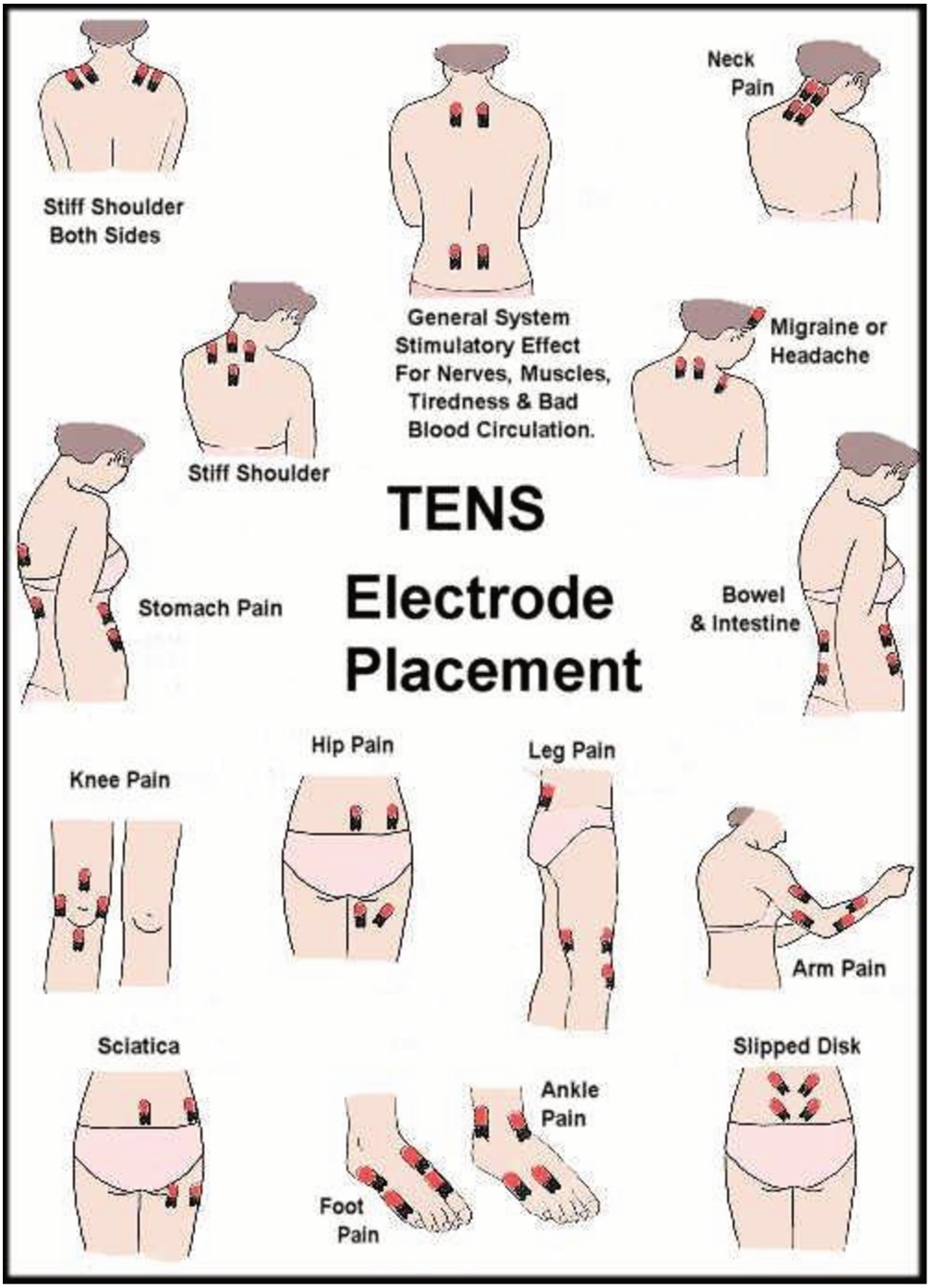

Figure 20 Positionnement d'électrodes pour TENS (https://www.prohealthcareproducts.com/blog/tens-unit-electrode-placement-guide/)

La prescription initiale doit être établie par un médecin exerçant dans un centre de la douleur ou ayant validé un diplôme universitaire de prise en charge de la douleur. Après un essai préalable et une éducation du patient, l'appareil est d'abord loué pour une durée maximum de 6 mois. Si des résultats probants sont obtenus, l'appareil peut ensuite être acheté, toujours sur prescription médicale pour que la prise en charge par l'assurance maladie puisse avoir lieu. Les électrodes peuvent être prise en charge à raison d'un lot de 4 tous les 15 jours, sur prescription médicale. Les câbles peuvent être changés dans la limite d'un lot de 2 par an. (31)

III. Entretiens patients et critères de choix de l'appareillage orthopédique

A. Entretiens

1. Entretien n°1 – M. A

M. A, 26 ans, son diagnostic de SED a été posé il y a deux ans, faisant suite à celui de sa grande sœur de 32 ans. Du point de vue familial, il décrit sa mère comme ayant toujours eu des blocages respiratoires même pour un faible effort. Ainsi que sa sœur, comme ayant toujours eu des luxations de diverses articulations à répétition, induisant des douleurs, l'obligeant à utiliser un fauteuil roulant électrique certains jours et également ayant des problèmes artériels et veineux. C'est après avoir consulté de nombreux médecins que le SED a été évoqué. À la suite de cela, sa sœur a consulté les spécialistes du centre Ellasanté à Paris où le diagnostic a été confirmé. Elle en a alors parlé à sa mère et son frère qui ont pu avoir un rendez-vous dans le centre et eux aussi ont été diagnostiqués SED.

Chez M. A, le syndrome s'exprime sous forme de fatigue chronique, de douleurs articulaires et musculaires mais uniquement en ce qui concerne le haut du corps, d'une peau très fine et transparente laissant apparaître le réseau veineux. Il décrit une maladresse régulière au niveau des mains, il s'est coupé, blessé les doigts très souvent. Le patient souffre aussi d'une intolérance à la chaleur, les symptômes précédents étant exacerbés lorsque la température dépasse les 25°C. Le patient décrit également des difficultés de concentration et de mémoire ainsi que des migraines, qu'il n'attribue cependant pas au SED. Ces crises migraineuses se sont accentuées à la puberté. Il est traité par des triptans, qui le soulagent. Depuis son plus jeune âge, monsieur A est habitué à supporter des douleurs au quotidien. Sa résistance à la douleur est impressionnante puisqu'il a supporté plusieurs pneumothorax, parfois une semaine, avant d'aller consulter un médecin. Le matin au réveil il décrit un blocage articulaire pendant les premières heures, il est dans l'incapacité d'ouvrir une bouteille d'eau par exemple. Selon lui les anesthésies locales ne fonctionnent pas comme elles seraient censées le faire : « une anesthésie qui devrait durer 45min, deviendra inefficace au bout d'un quart d'heure. » Le point important pour le patient est le moral, il explique que selon son humeur, son état de santé est plus ou moins impacté : il est plus facilement en mesure de supporter les douleurs et les gênes si moralement il va mieux. A l'adolescence, il dit s'être construit une carapace et a fait en sorte d'isoler le mieux possible ce qu'il pouvait ressentir. En s'ouvrant aux autres aujourd'hui et

notamment à sa compagne, ses sentiments ne sont plus enfouis et les douleurs surviennent plus facilement.

M. A parle également de capital santé : il a la possibilité de faire certaines choses au début de la journée, et au fur et à mesure des activités il en a de moins en moins pour réaliser le reste, il lui faut faire des choix au quotidien. Il parle également de ce capital santé sur le long terme, il explique qu'il se sent capable de faire certaines choses à l'heure actuelle mais qu'il le paiera plus tard et se retrouvera dans l'incapacité de faire beaucoup de choses par la suite. De ce fait, le patient aimerait avoir accès à un fauteuil roulant électrique pour les jours où il en aurait besoin, afin de préserver ce capital santé. Mais cela reste compliqué à faire accepter à l'entourage, puisqu'il est capable de marcher d'un point de vue fonctionnel.

M. A a eu un parcours scolaire atypique : du fait de son asthénie chronique, beaucoup de cours ont été manqués et du fait de ses difficultés de concentration il s'est dirigé vers des activités plus manuelles. Le patient est sans emploi actuellement. Il est charpentier de formation mais le travail s'avère de plus en plus compliqué. Le fait de ne pas pouvoir faire confiance à son corps est véritablement handicapant au quotidien et également au niveau social puisqu'il est difficile à admettre : « Je suis capable de travailler un jour, mais pas forcément le lendemain. C'est très compliqué à expliquer et à faire comprendre à son employeur. ». C'est pourquoi le patient souhaite faire une demande auprès de la MDPH pour avoir le statut de personne handicapée afin de faciliter son insertion professionnelle.

M. A a été appareillé de différentes façons. Il lui a été prescrit de l'oxygénothérapie, 3 séances de 20 minutes par jour. Il n'a pas observé d'améliorations des douleurs articulaires ou de la fatigue. En revanche, la prise d'oxygène quand il sent la crise migraineuse venir, permet d'empêcher son apparition. « Ça me permet d'éviter de prendre des triptans. »

On lui a également prescrit des vêtements compressifs Novatex® : gants, manchettes, gilet, shorty, chaussettes. Il note une amélioration des douleurs lorsqu'il les porte, mais pour lui la balance avantages/inconvénients n'est pas suffisante pour les porter tous les jours. « Je les réserve pour les jours où je sais que je vais être debout longtemps ». En effet, le patient explique qu'il a une sensation désagréable en portant sa combinaison, une sensation de froid même en mettant des vêtements par-dessus. « J'ai l'impression qu'ils laissent passer l'air mais pas l'eau, comme si la transpiration n'était pas évacuée. C'est comme si j'étais devant un ventilateur en

sortant de la douche. » Il ne trouve pas que ces vêtements soient difficiles à mettre, bien qu'il soit obligé de les enfiler la veille pour le lendemain à cause de l'ankylose matinale. Sur ce point il remarque une amélioration. En revanche, le gilet lui cause des douleurs abdominales au moment des repas, puisqu'il appuie trop sur le ventre. M. A trouve également que l'entretien notamment les lessives sont très contraignantes. Enfin, du fait de la matière synthétique, le patient trouve que l'odeur de sa sueur est très désagréable lorsqu'il porte ces vêtements compressifs. « Ça m'aide le matin, mais il y a des contraintes toute la journée ensuite, mieux vaut attendre que les douleurs passent le matin ». Il ne porte plus du tout les gants, puisqu'ils créent comme une tension sur le dessus de la main. Ils ont tendance à mettre les doigts en extension, ainsi pour pouvoir écrire à l'ordinateur par exemple il faut forcer pour plier les doigts, ce qui lui créé des douleurs tendineuses.

Le patient a également eu accès à un matelas et des coussins anti-escarre. Il n'a pas ressenti de différence, particulièrement par rapport à son ancien matelas. « C'est très confortable mais ça n'a pas changé grand-chose. »

Pour monsieur A son pharmacien, a eu une importance capitale dans son parcours. En effet à la sortie du centre Ellasanté, il disposait d'une ordonnance de plusieurs pages comportant tous les traitements pouvant être utilisés pour chaque malade, que ce soit au niveau musculaire, cardiaque, digestif, respiratoire etc… Le traitement n'a pas été individualisé à son propre cas. C'est avec son pharmacien qu'il a décidé ce dont il avait besoin ou non. Selon lui il n'a pas été pris en charge comme il faut, il aurait préféré qu'à la suite de sa visite dans le centre Ellasanté, un courrier soit adressé à son médecin traitant, et qu'avec ce dernier, il puisse adapter le bon traitement. « Ce n'était pas à mon pharmacien de décider ce dont j'avais besoin. Il est là pour m'aider à la mise en place des différents traitements, mais il ne devrait pas avoir à choisir parmi toute une liste. »

2. Entretien n°2 – Kévin

Pour ce cas, il s'agit d'un patient de 9 ans. Là encore le diagnostic a été posé grâce à d'autres membres de la famille. Lors d'une discussion pendant une réunion familiale, la maman de Kévin a appris que sa belle-sœur avait été diagnostiquée avec un syndrome d'Ehlers Danlos. Elle a alors consulté le centre Ellasanté en début d'année, accompagnée de la grand-mère du petit garçon pour qui elle aussi le SED a été observé. La mère de Kévin, avec qui j'ai réalisé cet entretien m'a dit qu'elle pensait que son mari avait certainement un SED lui aussi, puisqu'il

a de grosses douleurs aux épaules. Mais étant donné qu'il est agriculteur, ces douleurs peuvent être expliquées par sa profession et il n'a pas pu se déplacer au centre pour faire le diagnostic.

Depuis sa petite enfance, Kévin a manifesté des signes de douleurs des membres inférieurs et des anomalies de positionnement. C'est la nourrice du petit garçon qui a informé les parents que son attitude lui paraissait étrange. « Comme c'était notre premier enfant, on ne s'était pas inquiétés plus que ça. » Les parents ont rencontré plusieurs médecins, sans jamais avoir un diagnostic. « J'avais même l'impression qu'on se moquait de nous. » L'enfant présente également une fatigabilité importante, même pour un effort peu conséquent. « A la piscine il fait deux longueurs et il doit s'arrêter, quand les autres enfants en font dix. » Lors des efforts, il peut présenter des blocages respiratoires. On peut observer chez Kévin une grande souplesse, puisqu'il peut placer son pied derrière sa tête, ainsi que des troubles proprioceptifs, l'enfant se cogne facilement dans les meubles. Il présente également une myopie depuis tout petit, ainsi qu'une tendance à la constipation. Enfin, la mémoire et la concentration sont assez altérées d'après la maman. Malgré cela, Kévin est scolarisé dans une école ordinaire. Celle-ci a été informée de l'état de santé du petit garçon, ainsi pendant les cours de sport, il peut aller à son rythme.

Pour cet enfant, les médecins ont prescrit des vêtements compressifs : notamment un pantalon et un short, ainsi qu'un matelas anti-escarre, deux coussins de chaises à mémoire de forme (un pour l'école et un pour la maison) et des semelles orthopédiques. Le matelas a amélioré le sommeil et par conséquent diminué la fatigue de l'enfant, tout comme ses douleurs. Il en est de même pour le coussin de chaise qui lui permet de rester assis plus longtemps durant la classe. Cependant le port du pantalon compressif s'avère compliqué, puisque difficile à enfiler. « Cet été je ne voulais pas l'embêter avec ça, il faisait déjà assez chaud », les effets n'ont donc pas pu être observés pour le moment.

La mère de Kévin me précise que l'ordonnance de sortie du centre était la même pour la grand-mère du petit garçon.

3. Entretien n°3 – Mme S

Mme S a 24 ans, durant de nombreuses années elle a souffert d'entorses, d'une fatigue intense ainsi que de problèmes intestinaux. Les médecins qu'elle a rencontrés ont d'abord suspecté des troubles mentaux, puis ont finalement diagnostiqué un autisme.

Elle faisait de nombreux malaises, et à la suite d'un malaise plus important que les autres, elle a séjourné dans une clinique où un interne lui a parlé du syndrome d'Ehlers Danlos. Elle avait 18 ans à cette époque. Du fait d'un grave amaigrissement, dû à des difficultés pour s'alimenter, Mme S a été transférée en urgence à l'Hôtel Dieu à Paris. Elle a alors rencontré le professeur Hamonet, qui a fait le diagnostic.

Il n'y a pas d'autres cas familiaux à sa connaissance. Chez elle le SED se manifeste par de fortes douleurs articulaires et musculaires, ainsi que des migraines. Elle décrit également des douleurs abdominales, dues à une constipation et des ballonnements. Une forte fatigue est ressentie de façon permanente. Une hypermobilité articulaire est observée, accompagnée de troubles proprioceptifs. Sa peau est fine, fragile et cicatrise mal. Mme S se dit frileuse mais souffre d'une sudation importante. Les douleurs et la fatigue sont telles que son mari l'aide à se laver les cheveux, ou à ouvrir chaque bouteille. Il a pu être reconnu comme aidant auprès de la MDPH.

Mme S a eu des vêtements compressifs mais ne les porte plus, elle dit qu'à cause de l'autisme il est très difficile de supporter la pression exercée. Elle préfère faire des straps afin de cibler les parties du corps nécessitant une compression, notamment ses pieds. Elle porte un collier cervical lorsqu'elle a des maux de tête, ce qui lui permet de faire passer la douleur plus rapidement. Pour les mains et poignets, une orthèse de fonction et une de repos lui ont été fabriquées par l'orthopédiste Elodie Vlamynck (voir figure 33) (32). Tout cet appareillage lui permet de réduire la douleur et la fatigue.

Un fauteuil roulant manuel lui avait été prescrit, mais Mme S décrit des difficultés à le manipuler du fait des douleurs qu'elle ressent aux mains. Depuis peu, elle a pu acquérir un fauteuil roulant électrique avec coussins à mémoire de forme et repose tibia.

4. Entretien n°4 – Mme B

Mme B a 37 ans. Dans l'enfance elle dit avoir rencontré de nombreux médecins qui étaient dans l'incapacité de proposer un diagnostic cohérent avec ses symptômes. Elle présentait des douleurs à répétition, des maux de tête qui duraient parfois plusieurs jours et elle ressentait une grande fatigue. Elle associait ces douleurs à son travail d'aide-soignante en gériatrie à ce moment-là. Mais même pendant un repos forcé ou des vacances, les symptômes persistaient.

Elle a souffert du manque de soutien de sa famille, celle-ci lui disant d'arrêter de se plaindre ou bien que tout était dans la tête.

C'est à la suite d'une formation sur le SED suivie par son médecin traitant que le diagnostic de Mme B a pu être posé. Elle a ensuite rencontré un spécialiste qui a apporté la confirmation.

Outre la douleur et la fatigue, chez Mme B les symptômes se présentent sous la forme de troubles proprioceptifs, d'une sudation abondante ainsi que de ballonnements associés à des RGO. La patiente est affectée d'une myopie sévère et ressent quotidiennement une fatigue visuelle.

Chaque jour, Mme B porte des vêtements compressifs, qui l'aident à réduire les douleurs et empêcher l'apparition d'hématomes lorsqu'elle se cogne. Une ceinture lombaire, ainsi qu'une ceinture Elcross® l'aidaient à atténuer les souffrances ressenties lorsqu'elle allait travailler. Actuellement la patiente n'est plus capable d'exercer son métier, elle fait désormais des remplacements en tant que secrétaire médicale. Elle dispose également d'un matelas à mémoire de forme, qui lui a permis de diminuer la fatigue et les désordres articulaires.

Figure 21 Ceinture Elcross® (https://www.orthopedie-vlamynck.com/syndrome-ehlers-danlos.php)

Lorsqu'elle ressent des douleurs, elle porte des attelles de repos pour la main et le poignet faites sur mesure, mais ces attelles sont difficiles à mettre pour elle, c'est pourquoi elle n'utilise pas les deux en même temps. Mme B décrit une irritation de la peau et un problème esthétique pour ces attelles, elle les porte le plus souvent la nuit.

Figure 22 Attelle de repos poignet-main de Mme B

Pour ses chevilles, elle possède une attelle Caligaloc® de Bauerfeind. Elle la porte en cas de douleurs et celle-ci l'aide à résoudre les désordres articulaires et à mieux sentir sa cheville dans l'espace, car Mme B dit se tordre la cheville régulièrement. Là encore, une irritation de la peau est ressentie. En revanche l'attelle est facile à mettre.

Figure 23 Attelle Caligaloc® (catalogue Bauerfeind)

5. Entretien n°5 – Mlle L

Mlle L, 27 ans, a souffert d'entorses des chevilles à répétition dès l'âge de 6 ans. Elle a été plâtrée et immobilisée un grand nombre de fois. Elle a d'ailleurs subi une ligamentoplastie de la cheville gauche à l'âge de 13 ans, censée la stabiliser. Malheureusement, à la suite de cette opération, les entorses étaient toujours aussi nombreuses et l'amplitude articulaire a diminuée. C'est pourquoi la patiente n'a pas souhaité réaliser la même opération à la seconde cheville. Elle s'est souvent déboîtée et remise seule les chevilles, les genoux et les épaules. Mlle L a également souffert de tendinites aux poignets, ainsi que de nombreux problèmes respiratoires la conduisant à se faire hospitaliser. Elle se plaignait de douleurs durant l'enfance, que les médecins ont assimilées à des douleurs de croissance. Les migraines sont également fréquentes et la fatigue très handicapante.

A l'âge de 24 ans, la patiente souffre de fortes douleurs pendant les règles ainsi que de troubles digestifs, cela toujours associé à une grande fatigue. L'année suivante, on lui diagnostique une endométriose, puis un syndrome de l'intestin irritable. A cette époque Mlle L a le sentiment que tous ses symptômes sont liés, mais que les praticiens ne les prennent pas en compte dans leur ensemble. A l'âge de 26 ans, c'est en lisant des articles sur internet sur le SED que la patiente a fait son propre diagnostic : « J'y ai lu une description de ma vie depuis l'enfance ». Elle a alors recherché un médecin spécialiste dans sa région, qui a confirmé qu'elle était atteinte du syndrome d'Ehlers Danlos.

Des vêtements compressifs lui sont prescrits, mais Mlle L ne supporte que les gants et les chaussettes. Pour elle un panty compressif est très dur à supporter du fait de l'endométriose. Elle porte également des chaussettes de compression, mais pas tous les jours. Elle ressent une amélioration de la proprioception grâce à ces dispositifs. Une orthèse de repos pour le poignet lui est également utile lorsqu'elle écrit ou dessine, ce qui l'empêche de faire des mouvements qui pourraient provoquer d'avantages de douleurs.

Une oxygénothérapie lui est prescrite, puisque Mlle L souffre également de maux de tête importants. Elle a noté une réduction de la fatigue et des migraines. Elle l'utilise entre 2 et 3 fois par jour à raison de 3L/min pendant 30 à 40 minutes. Un coussin anti-escarre Systam lui permet de rester assise à son bureau en limitant les appuis douloureux. Elle possède également des semelles orthopédiques, qui lui évitent de se tordre les chevilles. « Je suis plus stable ». Pour elle, la ceinture Elcross n'est pas adaptée, Mlle L attribue cela à son surpoids. Elle décrit

des frottements sous les aisselles qui provoquent de grosses douleurs. « C'est vraiment dommage car la posture est meilleure ».

Figure 24 Coussin anti-escarre Viscoflex® (catalogue Systam)

6. Entretien n°6 – Mme A

Mme A, 52 ans a été diagnostiquée comme ayant un SED il y a 4 ans. Elle est mariée et a 2 filles. Elle avait beaucoup de problèmes de santé durant l'enfance : des infections respiratoires chroniques, des gastrites et des névralgies d'Arnold. Ses deux filles sont touchées par le SED, surtout sa fille aînée, pour qui les manifestations sont exacerbées. Cependant, durant plusieurs années, la famille traverse une période d'errance médicale. C'est finalement au moment du diagnostic de sa seconde fille que Mme A sera examinée elle aussi. Le mari de Mme A a trouvé des renseignements sur le SED grâce au site du professeur Hamonet, c'est ce qui a poussé la famille à rencontrer des spécialistes du syndrome.

Aujourd'hui Mme A est en invalidité et n'est plus capable d'exercer son métier d'employée de banque. Elle dit que son SED « a explosé », passé ses 50 ans.

Pour la patiente, le SED a des manifestations essentiellement articulaires et musculaires. Elle présente notamment une hypermobilité articulaire et est sujette à de nombreuses subluxations. Elle souffre également d'une grande fatigue et de troubles digestifs comme une constipation chronique, des ballonnements et des reflux gastro-œsophagiens.

Elle dit également avoir des difficultés de concentration et de mémorisation. Des troubles respiratoires la gêne fréquemment, notamment des essoufflements même à la suite d'un faible effort.

Mme A s'est vu prescrire différents appareillages orthopédiques. Elle porte au quotidien des vêtements compressifs Novatex®, notamment un pantalon et des mitaines. Ils l'aident à

soulager les douleurs et diminuent les troubles du sommeil ainsi que les désordres articulaires. En effet la patiente les porte même la nuit, ce qui lui évite les subluxations durant le sommeil. Elle utilise également tous les jours un coussin et un dosseret Systam, ainsi que des semelles orthopédiques. Tous ces dispositifs l'aident à améliorer sa proprioception.

Figure 25 Dosseret (catalogue Systam)

Si elle a des douleurs elle porte une genouillère GenuAction® de Thuasne. Pour le dos, si elle souffre, elle met une ceinture Elcross. Elle précise cependant que les lanières passant au niveau des épaules peuvent lui provoquer des luxations. La patiente utilise alors une ceinture Lombaskin® de Thuasne, mais elle la trouve inconfortable. Pendant quelques mois, elle a porté quotidiennement une attelle GCI® de Donjoy, qui l'a aidée à résoudre ses désordres articulaires à l'épaule. Lorsqu'elle est en voiture, Mme A porte un collier cervical pour éviter d'éventuels maux de tête.

Figure 26 Genouillère GenuAction® (catalogue Thuasne)

Figure 27 Ceinture Lombaskin® (catalogue Thuasne)

Figure 28 Gilet GCI® (catalogue Donjoy)

7. Entretien n°7 – Mlle M

Mlle M a 27 ans. Son diagnostic a été fait en 2018. Jusqu'à présent elle dit n'avoir jamais été prise au sérieux, que ce soit par son entourage ou par le milieu médical. Depuis ses 12 ans, elle souffre de douleurs articulaires associées à une hypermobilité. Elle est sujette aux migraines et a des blocages respiratoires fréquents. Elle a une peau caractéristique : fine, hyperétirable, avec des vergetures et qui cicatrise mal. Mlle M souffre également de troubles du sommeil et d'une fatigue chronique. Elle dit également avoir une hyperacousie, des acouphènes et des vertiges. Au niveau cognitif, sa mémoire et sa concentration sont altérées.

La patiente est animatrice pour la petite enfance. Lors d'une saison d'hiver à la montagne, elle a subi à plusieurs reprises, des entorses et des subluxations de l'épaule gauche. Après quelques rendez-vous avec l'ostéopathe, celui-ci lui fait passer le questionnaire disponible sur le site de professeur Hamonet et lui conseille d'en parler à son médecin traitant à son retour. Ce qu'elle fait et qui l'amène à consulter une généticienne du CHU de Clermont-Ferrant, qui fait le diagnostic.

Pour le moment elle est la seule de sa famille à être diagnostiquée comme ayant le syndrome d'Ehlers Danlos.

Tous les jours, Mlle M porte des vêtements compressifs Cerecare® : un gilet à manches courtes, des mitaines et un pantalon. Ils lui permettent de réduire la fatigue, les désordres articulaires et la douleur. Malheureusement ils peuvent lui provoquer une irritation de la peau par endroit. Elle utilise également chaque jour une attelle de repos, faite sur mesure pour son poignet droit. Lorsqu'elle a des douleurs au niveau des jambes, Mlle M utilise des cannes anglaises, mais elles lui provoquent des douleurs dans les mains, les bras et les épaules.

B. Critères de choix des orthèses

A la suite de ces entretiens, j'ai voulu récapituler sous forme d'une liste non exhaustive les attelles utilisables pour le SED, en expliquant leurs avantages et inconvénients.

Je ne parlerai pas des orthèses plantaires, puisque ce n'est pas le sujet de cette thèse. En ce qui concerne les coussins et dosserets anti-escarres, je n'ai pas exploré les spécificités des différents matériaux viscoélastiques, c'est pourquoi ils ne sont pas mentionnés dans ce qui suit.

1. Cervicales

Lors de ces entretiens, la quasi-totalité des patients rencontrés m'a dit souffrir des cervicales. Pour ce type d'attelles, le choix est simple : un collier C1 ou C2 suffit. Sachant que la mousse d'un collier C1 s'abime rapidement, pour une utilisation prolongée lorsque les douleurs sont fréquentes, il vaut mieux opter pour un collier C2 semi-rigide, comportant un renfort plastique, qui aura une durée de vie plus longue.

Figure 29 Colliers C1 et C2 (catalogue Gibaud)

Pour les colliers cervicaux, il n'y a pas une marque plus plébiscitée qu'une autre pour les patients, les produits semblant assez équivalents.

La hauteur du collier est évidemment à choisir en fonction du patient. Le but étant de soulager les muscles de la nuque, le menton doit être légèrement relevé.

2. Vêtements compressifs

Les vêtements compressifs permettent un maintien des articulations mais ont également un effet proprioceptif. Cependant ils présentent plusieurs inconvénients : la mise en place s'avère difficile, le tissu n'est pas toujours supporté, notamment au niveau du ventre. Et l'entretien de ses produits s'avère compliqué au quotidien, il faut que le vêtement sèche rapidement pour que le patient puisse le remettre dès qu'il en a besoin.

Lors de ces entretiens, la marque de vêtements compressifs que les patients possédaient était majoritairement Novatex®. Leur gamme NovaSed® propose des gilets avec manches courtes ou longues, pantys avec jambes courtes ou longues, des chaussettes fermées ou ouvertes avec possibilité d'ajouter des picots anti-dérapants sur le dessous et également des gants avec doigts courts ou longs avec, là encore, la possibilité d'avoir un revêtement anti-dérapant sur toute la surface intérieure ou seulement des picots. Un accessoire peut être ajouté sur le gilet permettant un rappel élastique scapulaire, si le patient souffre d'instabilité de l'épaule. Il existe également la marque Cerecare®, pour les vêtements compressifs, j'ai pu rencontrer un patient qui possédait des produits de cette gamme.

Figure 30 Vêtements compressifs Novased® : gilet, pantalon, gants et chaussettes (catalogue Novatex)

3. Epaules

Pour les patients souffrant de l'épaule, le plus adapté semble être le gilet compressif. Mais certaines attelles en tissu léger peuvent être utilisées, comme une écharpe de Montréal, la Actimove Sling® de BSN Medical. On peut choisir aussi le gilet GCI de Donjoy (voir figure 28). Pour ces deux attelles, il faudra faire attention aux frottements, notamment au niveau du cou, qui peuvent être blessants pour le patient.

Figure 31 Bande Actimove Sling® (catalogue BSN medical)

4. Mains et poignets

Des attelles de série peuvent être proposées. On préférera celles qui sont souples et légères, bien que certains patients m'aient dit qu'ils portaient des orthèses comprenant des baleines métalliques. En revanche les attelles comportant des parties plastiques directement en contact avec la peau ne sont pas supportées car elles provoquent des blessures.

Ainsi pour un maintien léger, on pourra choisir des attelles souples dont les baleinages peuvent être retirés, l'effet sera essentiellement proprioceptif. Elles peuvent être proposées en première intention, avant de passer sur des produits sur mesure, comme des mitaines compressives. Ces orthèses sont présentées avec une sangle que l'on peut ajouter afin d'apporter un meilleur maintien. On retrouve notamment ManuTrain® de Bauerfeind, ManuAction® de Thuasne, ManuForce® de Donjoy ou encore Neo Confort® ou Neo Soft® d'Orliman. La gamme Manugib® de Gibaud possède également un tissu souple et confortable pour les patients, cependant les baleinages ne sont pas amovibles.

Figure 32 Attelles de poignet

1. Manutrain ® (catalogue Bauerfeind) 2. ManuAction® (catalogue Thuasne) 3. ManuForce® (catalogue Donjoy) 4 et 5. NeoConfort® et NeoSoft® (catalogue Orliman) 6. ManuGib de Quervain® (catalogue Gibaud)

Les orthèses sur mesure, réalisées en Néofrakt sont appréciées des patients. Elles ne sont pas toujours faciles à enfiler. Les patients ne peuvent parfois en porter qu'un côté à la fois, notamment pour une attelle de repos, qui englobe tous les doigts, l'enfilage du deuxième côté devient alors impossible. Elles peuvent être « de fonction » c'est-à-dire laissant les doigts libres, afin de pouvoir réaliser les mouvements du quotidien. Ou bien « de repos » recouvrant les doigts et empêchant tous mouvements.

Figure 33 Attelle de fonction, sur mesure, en Néofrakt (32)

Figure 34 Attelle de repos, sur mesure, en Néofrakt (32)

5. Pouces

Pour les douleurs de la base du pouce, on pourra choisir deux types d'attelles. Soit une attelle avec un baleinage, amovible ou non, recouvert d'un tissu léger et souple. Soit une attelle aérée « exosquelette » encore plus légère.

On retrouve le premier type d'attelles dans toutes les marques d'orthopédie. L'inconvénient principal de ces orthèses est qu'elles prennent facilement les odeurs et mettent un certain temps à sécher.

Le second type d'attelles n'a pas cet inconvénient, puisque l'on peut le porter même en se lavant les mains, il ne prend pas l'humidité. Le patient peut porter des gants compressifs en dessous s'il le souhaite. En revanche sur ce genre d'orthèses, la dernière phalange du pouce est toujours libre, ce qui peut être gênant si la douleur irradie jusque-là. On peut choisir le modèle Rhizoform® de Donjoy ou bien Actimove Rhizo® de BSN medical.

Figure 35 Attelle RhizoForm® (catalogue Donjoy)

Figure 36 Attelle Actimove Rhizo Forte® (catalogue BSN medical)

Pour toutes ces orthèses, qu'elles soient en tissu ou semi-rigide, il faut veiller à ce que le patient ne soit pas gêné, notamment au niveau de la commissure entre le pouce et l'index.

6. Dos

En ce qui concerne le rachis, les douleurs peuvent varier selon les individus. Si elles sont localisées dans le bas du dos, une ceinture lombaire légère peut être proposée. On peut en trouver chez toutes les marques d'orthopédie : Lombaskin® de Thuasne (voir figure 27), Lombogib underwear® de Gibaud, Lordoloc® de Bauerfeind.

Figure 37 Ceinture Lombogib Underwear® (catalogue Gibaud)

Figure 38 Ceinture Lordoloc® (catalogue Bauerfeind)

Cependant, la plupart des patients que j'ai rencontré, souffrait de douleurs de l'ensemble de la colonne vertébrale et s'étaient vu prescrire des ceintures Elcross (voir figure 21). Cette ceinture leur permet de soulager le dos et de créer un rappel postural grâce à un appui scapulaire. On trouve ce genre de modèle également chez Bauerfeind, avec l'orthèse Spinova Osteo®. Dans les deux cas la partie pectorale est libre, ce qui est préférable chez les femmes, qui sont plus nombreuses à souffrir du SED que les hommes.

Figure 39 Ceinture Spinova Osteo® (catalogue Bauerfeind)

Là encore, attention aux passages des différentes sangles pour ne pas blesser les patients. En effet pour certains patients très fragiles aux niveaux de l'épaule, l'appui de la sangle peut provoquer des subluxations.

7. Genoux

Pour le genou, là encore le maître mot dans le choix de l'orthèse est légèreté. On pourra proposer des attelles en tissu compressif comme GenuSoft® ou GenuAction® (voir figure 26) chez Thuasne, qui ne comportent pas de baleines, ou encore Artilax® et Fortilax® de Donjoy et Genoforte® d'Orliman. Ces produits ont un effet proprioceptif et permettent un maintien léger de l'articulation. Si le patient souhaite une genouillère très fine, on peut également proposer Physiostrap® d'Epitact. Cependant le patient devra être mis en garde, car contrairement à ce que la marque indique, l'anneau rotulien est inutile car beaucoup trop fin.

Figure 40 Genouillère GenoSoft® (catalogue Thuasne)

Figure 41 Genouillères Artilax® et Fortilax® (catalogue Donjoy)

Figure 42 Genouillère Genuforte® (catalogue Orliman)

Figure 43 Genouillère Physiostrap® d'Epitact (https://www.epitact.com/home/783-genouillere-proprioceptive-physiostrap.html)

Si le patient a tendance à se luxer la rotule très facilement, on préférera les genouillères avec un meilleur maintien. La plus légère que l'on puisse trouver sur le marché est le modèle Reaction® de Donjoy. De plus, l'attelle est faite avec un matériau souple qui ne risque pas de blesser le patient.

Figure 44 Genouillère Reaction® (catalogue Donjoy)

8. Chevilles

Au niveau de la cheville, le choix est vaste, une chevillière compressive permettra au patient de mieux sentir l'extrémité de sa jambe et ainsi évitera les entorses. On retrouve des chevillières compressives chez toutes les marques d'orthopédie. Certaines proposent des sangles que l'on peut ajouter si l'on souhaite renforcer le maintien. On peut choisir un modèle avec talon ouvert chez Bauerfeind, le Malleo Train S open heel®.

Figure 45 Chevillère Malleo Train S open heel® (catalogue Bauerfeind)

Si la cheville a subi un traumatisme, on choisira des attelles d'immobilisation. La plupart des modèles comportent deux côtés rigides qui sont à resserrer avec des sangles en plastique pouvant être coupantes. Une patiente avait eu le modèle Caligaloc® de Bauerfeind, qui présente l'avantage de n'avoir qu'un côté rigide et est donc de ce fait moins blessant pour le patient.

Cette attelle s'attache grâce à des sangles de l'autre côté. Ces sangles sont en tissu et pas seulement en velcro, ce qui n'agresse pas la peau du patient.

Figure 46 Attelle de cheville Caligaloc (catalogue Bauerfeind)

9. Béquilles

Pour certains patients, l'utilisation de béquilles est nécessaire, avant de passer à l'utilisation d'un fauteuil roulant. Malheureusement des cannes anglaises classiques peuvent provoquer des douleurs aux mains, aux bras et aux épaules.

Une entreprise américaine a créé des cannes anglaises appelées SmartCrutch® (33) dont les poignées peuvent être orientées de différentes manières. Ainsi les zones d'appui ne sont pas localisées uniquement au niveau de la main, mais peuvent être dirigées sur la totalité de l'avant-bras. L'intérêt de ce dispositif est de pouvoir changer la position d'appui en fonction de la gêne ressentie. Cela permet aux patients SED ayant une peau et des articulations fragiles, de ne pas créer des douleurs ou des blessures aux bras, alors que les douleurs des jambes sont soulagées.

Cependant je n'ai pas eu de retour de patient sur ce produit, qui reste peu accessible en France pour le moment.

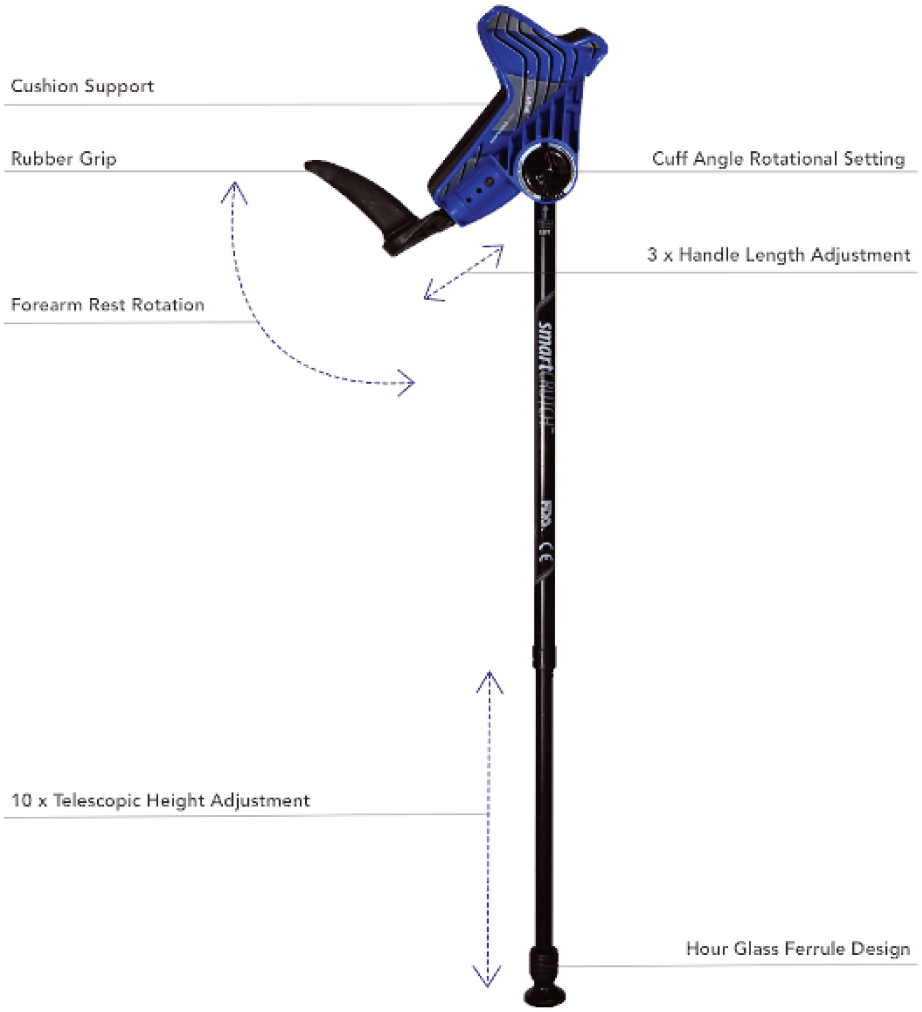

Figure 47 Béquille SmartCrutch (https://smartcrutch.uk/smart-crutch-specifications/)

Tableau récapitulatif des avantages et inconvénients des différentes orthèses utilisables pour le SED

		Avantages	Inconvénients
Colliers cervicales	Collier C1		La mousse s'abime rapidement, si le collier est souvent porté
	Collier C2	Plus résistant	
Vêtements compressifs	Gilet	Améliorent la proprioception	Difficiles à enfiler Pas toujours supportés, notamment au niveau du ventre
	Panty		
	Gants	Soulagent le poignet et/ou les doigts à la suite de mouvements douloureux	Difficiles à enfiler Peuvent provoquer des douleurs chez certains patients
	Chaussettes	Améliorent la proprioception pour les chevilles et les pieds Préviennent les mouvements douloureux	Difficiles à enfiler
Attelles d'épaule	Gilet compressif	Cf vêtements compressifs	
	Echarpe de Montréal : GCI de Donjoy Actimove Sling de BSN medical	Légères Bonne immobilisation de l'épaule	Difficiles à mettre pour une personne seule Attention aux sangles qui peuvent blesser

Attelles poignet-main	De série	<u>Baleinage amovible :</u> ManuTrain de Bauerfeind ManuAction de Thuasne ManuForce de Donjoy Gamme Neo d'Orliman <u>Baleinage fixe :</u> Manugib de Gibaud	Pas de dépassement à la charge du patient la plupart du temps Faciles à mettre	Selon le tissu, peuvent absorber les odeurs Attention aux coutures qui ne doivent pas blesser
	Sur mesure	De fonction ou de repos, en Néofrakt	Adaptées à la morphologie du patient	Plus onéreuses Peuvent absorber les odeurs Pour les attelles de repos, un seul côté peut être porté à la fois si personne seule
Attelles de pouce	En tissu, avec ou sans baleinage		Vont jusqu'à la dernière phalange selon le modèle	Prennent les odeurs Nécessitent un temps de séchage si elles ont été mouillées Attention aux frottements
	« Exosquelette »		Possibilité de se laver les mains avec Possibilité de porter des gants compressifs en dessous	Ne montent pas jusqu'à la dernière phalange Attention aux blessures au niveau de la commissure

Ceintures	Lombaires	Lombaskin de Thuasne Lombogib underwear de Gibaud Lordoloc de Bauerfeind	Légères Discrètes	Seulement pour le bas du dos
	Redresse-dos	Elcross Spinova Osteo de Bauerfeind	Soutient tout le dos	Les sangles peuvent blesser, voire provoquer des luxations de l'épaule Pas toujours adapté notamment si surpoids
Genouillères	Compressives	GenuSoft ou GenuAction chez Thuasne, Artilax et Fortilax de Donjoy Genoforte d'Orliman	Légères Peuvent être portées sous des vêtements	
	Semi-rigides	Reaction de Donjoy	Meilleur maintien de la rotule	Se voient sous les vêtements

Chevillières	Compressives	MalleoTrain de Bauerfeind MalleoSoft MalleoAction, Silistab Malleo de Thuasne Artilax et Fortilax de Donjoy Etc…	Simples à enfiler Ajout d'une sangle possible pour un meilleur maintien	
	D'immobilisation	Airloc de Bauerfeind Ligacast de Thuasne Aircast de Donjoy		Sangle en plastique pouvant blesser la peau
		Caligaloc de Bauerfiend	Sangle en tissu/mousse Un seul côté rigide	
Béquilles	Cannes anglaises classiques		Prises en charge par la sécurité sociale	Peuvent provoquer des douleurs aux mains, bras et épaules
	SmartCrutch		Orientation de l'avant-bras réglable selon les besoins	Onéreuses

IV. Conclusion

La plupart des personnes souffrant du syndrome d'Ehlers Danlos ont traversé une période d'errance médicale au cours de laquelle ils n'étaient pas pris au sérieux, parfois même par leur entourage. Les patients sont donc souvent résignés et n'imaginent plus pouvoir être aidés par le monde médical. L'annonce du diagnostic représente souvent un nouvel élan d'espoir. À la suite de cette période de solitude, l'écoute est primordiale.

La première étape de la prise en charge consiste à prendre en compte l'ensemble des symptômes du patient. La délivrance d'orthèses ne pourra se faire qu'en rassemblant tous les critères du patient. Elle devra être réalisée en fonction des capacités de l'individu, de l'intensité et de la fréquence de ses douleurs, de l'aide dont il dispose ou non à domicile, de son mode de vie… En effet une personne vivant seule ne pourra pas bénéficier des mêmes orthèses qu'une autre disposant d'une aide extérieure. Le pharmacien doit questionner son patient sur ses habitudes de vie pour pouvoir délivrer les orthèses qui lui correspondent le mieux. Contrairement à d'autres pathologies, où un protocole clairement établi est à suivre, pour la prise en charge orthopédique du SED, l'individualité est à respecter.

Le syndrome d'Ehlers Danlos demande une grande attention de la part de chaque professionnel de santé. Du fait de la fréquence de cette pathologie, chaque pharmacien sera amené à rencontrer des patients souffrant du SED. Il doit donc être en mesure de prendre en compte chacun des aspects de la maladie pour servir au mieux le patient et savoir le diriger vers des spécialistes si son état de santé lui semble l'exiger.

Table des illustrations

Figure 1 Cicatrices papyracées chez un patient avec un SED (20) 14

Figure 2 Vergetures chez une femme ayant un SED (8) 14

Figure 3 Etirabilité de la peau chez une patiente avec un SED (8) 15

Figure 4 Score de Beighton (16) 16

Figure 5 Bilan médical Syndrome d'Ehlers Danlos (1) 17

Figure 6 Bilan médical Syndrome d'Ehlers Danlos (1) 24

Figure 7 Fibrilles en forme de fleur, diamètre variable des fibrilles et irrégularité des espaces interfibrillaires 25

Figure 8 Théorie du gate control 32

Figure 9 Pantalon et chevillères en cicatrex (19) 33

Figure 10 Gilet en Cicatrex (19) 33

Figure 11 Orthèse de repos de main et poignet en Néofrakt (23) 34

Figure 12 Déformation en boutonnière 35

Figure 13 Anneaux de Murphy (Catalogue Rolyan) 35

Figure 14 Pied du SED (avant pied plat, faux pied creux) (22) 36

Figure 15 Orthèse plantaire pour syndrome d'Ehlers Danlos (appui rétrocapital médian, voûte interne, support sous-cuboïdien) (23) 36

Figure 16 Vêtements proprioceptifs avec et sans ceinture Elcross (26) 37

Figure 17 Orthèse articulée avec équipement de tracteurs élastiques réglables : CDO (Chignon Dynamic Orthesis) (29) 38

Figure 18 Orthèses cruro-jambières avec pièces de hanche (26) 39

Figure 19 Siège moulé pour enfant (22)..... 40

Figure 21 Positionnement d'électrodes pour TENS 41

Figure 22 Ceinture Elcross® 48

Figure 23 Attelle de repos poignet-main de Mme B 49

Figure 24 Attelle Caligaloc® (catalogue Bauerfeind) 49

Figure 25 Coussin anti-escarre Viscoflex® (catalogue Systam)..... 51

Figure 26 Dosseret (catalogue Systam)..... 52

Figure 27 Genouillère GenuAction® (catalogue Thuasne) 52

Figure 28 Ceinture Lombaskin® (catalogue Thuasne)..... 53

Figure 29 Gilet GCI® (catalogue Donjoy) 53

Figure 30 Colliers C1 et C2 (catalogue Gibaud) 55

Figure 31 Vêtements compressifs Novased® : gilet, pantalon, gants et chaussettes (catalogue Novatex) 56

Figure 32 Bande Actimove Sling® (catalogue BSN medical)..... 56

Figure 33 Attelles de poignet 57

Figure 34 Attelle de fonction, sur mesure, en Néofrakt (32) 58

Figure 35 Attelle de repos, sur mesure, en Néofrakt (32) 58

Figure 36 Attelle RhizoForm® (catalogue Donjoy) 59

Figure 37 Attelle Actimove Rhizo Forte® (catalogue BSN medical)..... 59

Figure 38 Ceinture Lombogib Underwear® (catalogue Gibaud)..... 60

Figure 39 Ceinture Lordoloc® (catalogue Bauerfeind)..... 60

Figure 40 Ceinture Spinova Osteo® (catalogue Bauerfeind) 61

Figure 41 Genouillère GenoSoft® (catalogue Thuasne) 61

Figure 42 Genouillères Artilax® et Fortilax® (catalogue Donjoy) 62

Figure 43 Genouillère Genuforte® (catalogue Orliman) 62

Figure 44 Genouillère Physiostrap® d'Epitact 62

Figure 45 Genouillère Reaction® (catalogue Donjoy) 63

Figure 46 Chevillère Malleo Train S open heel® (catalogue Bauerfeind) 63

Figure 47 Attelle de cheville Caligaloc (catalogue Bauerfeind) 64

Figure 48 Béquille SmartCrutch 65

Bibliographie

1. Hamonet C. Syndrome d'Ehlers-Danlos, une longue errance médicale du cutis laxa à l'ouverture thérapeutique novatrice récente.

2. Hamonet C. Le Syndrome d'Ehlers-Danlos, de l'errance au diagnostic. Éloge de la clinique.

3. Grahame R. Le syndrome d'hypermobilité. J Réadapt Médicale Prat Form En Médecine Phys Réadapt févr 2016 Disponible sur: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0242648X15001309

4. Johnson SAM. Ehlers-Danlos Syndrome : A Clinical and Genetic Study. Arch Dermatol Syphilol 1 juill 1949 Disponible sur: http://archderm.jamanetwork.com/article.aspx?doi=10.1001/archderm.1949.01530010085006

5. Barabas AP. Heterogeneity of the Ehlers-Danlos syndrome: description of three clinical types and a hypothesis to explain the basic defect(s). BMJ 3 juin 1967 Disponible sur: http://www.bmj.com/cgi/doi/10.1136/bmj.2.5552.612

6. Beighton P, Price A, Lord J, Dickson E. Variants of the Ehlers-Danlos syndrome. Clinical, biochemical, haematological, and chromosomal features of 100 patients. Ann Rheum Dis 1 mai 1969 Disponible sur: http://ard.bmj.com/cgi/doi/10.1136/ard.28.3.228

7. Slimani S, Combe B. Le syndrome d'Ehlers-Danlos : diagnostic et prise en charge.

8. Trabelsi N, Hamonet C. Contribution à l'épidémiologie du syndrome d'Ehlers-Danlos. J Réadapt Médicale Prat Form En Médecine Phys Réadapt juin 2012 Disponible sur: http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0242648X12000321

9. Hamonet C, Métlaine A. Réhabilitation d'un syndrome fréquent et méconnu : Ehlers-Danlos. À propos d'une cohorte de 2500 cas. Ethics Med Public Health avr 2016 Disponible sur: http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S2352552516300172

10. Hamonet C. Syndrome d'Ehlers-Danlos (SED). Du diagnostic aux traitements. Troisième colloque international. Paris. Douleurs Éval - Diagn - Trait févr 2018 Disponible sur: http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1624568718300040

11. Nouveaux apports sur l'identification du Syndrome d'Ehlers-Danlos, son traitement et l'inclusion sociale en 2013 Professeur émérite Claude Hamonet Faculté Disponible sur: https://slideplayer.fr/slide/506700/

12. Le site du Professeur Claude Hamonet - Article : Le syndrome d'Ehlers-Danlos Disponible sur: http://claude.hamonet.free.fr/fr/art_sed.htm

13. Gail Ouellette, Regroupement Québécois des Maladies Orphelines RQMO. Le syndrome d'Ehlers Danlos, ça existe !

14. Le site du Professeur Claude Hamonet - SED : guide pratique à l'intention des médecins. Disponible sur: http://claude.hamonet.free.fr/fr/sed_guide-pratique.htm

15. Groupe d'étude et de recherche du syndrome d'Ehlers Danlos. Site Gersed - L'hypermobilité ou hyperlaxité articulaire. Disponible sur: http://www.gersed.com/11-diagnostic/30-l-hypermobilite-ou-hyperlaxite-articulaire

16. Union Nationale des Syndromes d'Ehlers Danlos. U.N.S.E.D - Score de Beighton Disponible sur: http://www.unsed.org/pages/les-sed/score-de-beighton.php

17. Zeitoun J-D, Lefèvre J. Les manifestations digestives au cours des syndromes d'Ehlers-Danlos. J Réadapt Médicale Prat Form En Médecine Phys Réadapt févr 2016. Disponible sur: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0242648X15001346

18. Baeza-Velasco C, Bulbena A, Pailhez G, Bourdon C, de Jouvencel M. Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile : considérations psychologiques. J Réadapt Médicale Prat Form En Médecine Phys Réadapt févr 2016 Disponible sur: http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0242648X15001255

19. Le site du Professeur Claude Hamonet - Article : Le Syndrome d'Ehlers-Danlos, de l'errance au diagnostic. Éloge de la clinique. Disponible sur: http://claude.hamonet.free.fr/fr/art_sed_clinique.htm

20. Germain D-P. Les syndromes d'Ehlers-Danlos. Ann Dermatol Vénéréologie déc 2017. Disponible sur: http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0151963817303265

21. Groupe d'étude et de recherche du syndrome d'Ehlers Danlos. Site Gersed - Classification. GERSED. Disponible sur: http://www.gersed.com/classification

22. Hamonet C, Gompel A, Raffray Y, Zeitoun JD, Delarue M, Vlamynck E, et al. Les multiples douleurs du syndrome d'Ehlers-Danlos. Description et proposition d'un protocole thérapeutique. Douleurs Eval - Diagn - Trait. déc 2014 Disponible sur: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1624568714001723

23. Hamonet C, Mazaltarine G, Deparcy D. Ehlers-Danlos (SED), un syndrome ignoré à évoquer en priorité devant l'association : fatigue, douleurs, troubles proprioceptifs. Apports spécifiques de la médecine de réadaptation. Lett Médecine Phys Réadapt déc 2011. Disponible sur: http://link.springer.com/10.1007/s11659-011-0289-5

24. Hamonet C, Laouar R, Vienne M, Brissot R, Bernard J-C, Comberg A. Vêtements compressifs et syndrome d'Ehlers-Danlos. Étude multicentrique et prospective sur 49 personnes du handicap avec le Handitest. J Réadapt Médicale Prat Form En Médecine Phys Réadapt. déc 2010 Disponible sur: http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0242648X10001295

25. Hamonet C, Vienne M, Leroux C, Letinaud MP, Paumier J, Dehecq B, et al. Manifestations respiratoires dans le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED). Nouveaux apports thérapeutiques. J Réadapt Médicale Prat Form En Médecine Phys Réadapt févr 2016. Disponible sur: https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0242648X15001681

26. Le site du Professeur Claude Hamonet - Article : Les orthèses, un apport essentiel dans le traitement de la maladie ou syndrome d'Ehlers-Danlos. Disponible sur: http://claude.hamonet.free.fr/fr/art_sed-ortheses.htm

27. AFSSaPS - Unité des Dispositifs médicaux Commission d'évaluation des produits et prestations - Avis de la commission 22 octobre 2003.

28. Mazaltarine G, Hamonet C. Premières expériences d'une consultation antidouleur dans un service de médecine physique et de réadaptation à propos du syndrome d'Ehlers-Danlos. J Réadapt Médicale Prat Form En Médecine Phys Réadapt avr 2008. Disponible sur: http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0242648X08000091

29. Hamonet C, Chignon J-J, Vlamynck E. Orthèse cruropédieuse à tenseurs élastiques réglables et syndrome d'Ehlers-Danlos. J Réadapt Médicale Prat Form En Médecine Phys Réadapt. oct 2013 Disponible sur: http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0242648X13000649

30. Hamonet PC. Conseils pour une bonne utilisation du stimulateur électrique antidouleur TENS du syndrome d'Ehlers-Danlos.

31. Haute Autorité de Santé - Commission d'évaluation des produits et prestations - Avis de la commission 17 février 2009 - Dispositifs : Appareils de neurostimulation électrique transcutanée.

32. Syndrôme d'Ehlers danlos | Orthopédie Vlamynck. Disponible sur: https://www.orthopedie-vlamynck.com/syndrome-ehlers-danlos.php?#text_BLOCK_KMBZI1XR10

33. Roux KL. Home smartCRUTCH USA. Disponible sur: https://smartcrutch-usa.com/

Résumé

Le syndrome d'Ehlers Danlos a longtemps été réduit à deux caractéristiques : une extraordinaire élasticité de la peau et une hypermobilité articulaire. On sait aujourd'hui que cette pathologie peut se manifester par bien d'autres aspects, comme des troubles proprioceptifs, des douleurs chroniques ou encore une asthénie sévère. L'état de la peau et la mobilité articulaire ne sont, parfois même pas modifiés et les différents symptômes peuvent varier au court de la vie d'un patient.

Grâce aux connaissances actuelles sur cette pathologie, de nombreuses solutions orthopédiques peuvent être proposées aux patients pour les soulager et les accompagner au mieux dans leur quotidien. Pour cela, le pharmacien orthopédiste doit prendre en compte plusieurs critères : l'intensité et la fréquence des douleurs du patient, ses habitudes de vie, la possibilité d'une aide à domicile …

Au travers de cette thèse, nous nous intéressons à l'impact de la compréhension du syndrome d'Ehlers Danlos par le pharmacien sur la prise en charge personnalisée du patient. Au travers de cas patients, nous abordons les avantages et inconvénients des différentes orthèses disponibles, pour déterminer individuellement les meilleures solutions en fonction des symptômes.

Mots clés :

Ehlers Danlos – SED – Orthopédie – Orthèses – Officine – Pharmacien

SERMENT DE GALIEN

~~~~

Je jure, en présence des maîtres de la faculté et de mes condisciples :

D'honorer ceux qui m'ont instruit dans les préceptes de mon art et de leur témoigner ma reconnaissance en restant fidèle à leur enseignement.

D'exercer, dans l'intérêt de la santé publique, ma profession avec conscience et de respecter non seulement la législation en vigueur, mais aussi les règles de l'honneur, de la probité et du désintéressement.

De ne jamais oublier ma responsabilité, mes devoirs envers le malade et sa dignité humaine, de respecter le secret professionnel.

En aucun cas, je ne consentirai à utiliser mes connaissances et mon état pour corrompre les mœurs et favoriser des actes criminels.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses.

Que je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères si j'y manque.
~~~~