SYNDROMES DE EHLERS-DANLOS – Types et caractéristiques

Résumé basé sur le chapitre de Brad T. Tinkle et Carrie L. Atzinger, Ehlers-Danlos Syndromes, dans Management of Genetic Syndromes, S.B. Cassidy et J.E. Allanson, éditrices, John Wiley & Sons Inc., 2010, 3ième édition

TYPE	HYPERLAXITÉ DES JOINTURES	PEAU	CICATRISATION	CARDIOVASCULAIRE	AUTRES MANIFESTATIONS POSSIBLES
CLASSIQUE (anciennement SED types I et II) Fréquence estimée : 1/30,000	++/+++ Légère à modérée; Luxations et dislocations	Douce, veloutée; peau élastique (hyperextensible) qui revient en place après étirement; peau fragile	Cicatrisation difficile; cicatrices minces, étirées; cicatrices à apparence « papier de cigarette »	Dilatation aortique dans 25 à 30 % des cas (rupture rare); possible augmentation de cas de prolapsus de la valve mitrale	Scoliose; hernie; diverticules aux intestins et vessie; pseudo-tumeurs molluscoïdes [1] aux jointures, pieds et mollets; douleur chronique articulaire et musculosquelletique; prolapsus rectum et utérus; incompétence cervicale (col de l'utérus); complications chirurgicales (hernie post-chirurgicale); pieds plats; papules adipeuses sur les pieds pouvant être douloureuses; maladies des gencives
HYPERMOBILE (anciennement, type III) Note : le syndrome d'hypermobilité (ou laxité des jointures familiale bénigne) peut être considéré une forme légère du SED de type hypermobile Fréquence estimée : 1/10,000	++/+++ Hyperlaxité des grosses et petites jointures; Luxations et dislocations dès l'enfance	Douce, peau peut être élastique mais souvent décrite comme « pâteuse »; non fragile	Cicatrisation lente; cicatrices normales	Dilatation aortique dans 25 à 30 % des cas (rupture rare); hypotension posturale [2]; palpitations cardiaques	Douleur chronique articulaire et musculosquelettique (femmes ont plus de douleurs articulaires); syndrome du côlon irritable; reflux gastro-oesophagien; bleus ou ecchymoses fréquents; troubles du sommeil;
VASCULAIRE (anciennement, type IV); 5 à 10% des cas de SED Fréquence estimée : 1/100,000 à 1/250,000	+ souvent restreinte aux petites jointures	Mince, translucide (chez individus à peau claire, veines visibles sous la peau); fragilité des tissus; mains et visage peuvent avoir apparence âgée	Cicatrisation lente	Risque élevé de rupture des artères de diamètre moyen et large; incidence augmenté d'accidents vasculaires cérébraux (ACV) (par dissection de l'artère vertébral ou de la carotide ou par anévrismes intracrâniens); Risque d'hémorragies	Bleus ou ecchymoses fréquents; risque élevé de rupture d'organes (intestins et utérus); facies caractéristique (nez mince; lèvres minces; joues creuses; petit menton; yeux proéminents chez certains individus); pied bot; dislocation congénitale de la hanche; maladies des gencives; varices; cornée conique; petite taille

CYPHO-SCOLIOTIQUE (anciennement, type VI)	+++ présente chez le nouveau-né	Peau élastique	Cicatrisation anormale occasionnelle	Dilatation aortique avec risque augmenté de rupture; risque augmenté de rupture artérielle	Cypho-scoliose congénitale et progressive, pouvant mener à une maladie pulmonaire restrictive chez l'adulte; hypotonie (pouvant entraîner un délai de développement moteur chez le bébé); pied bot; bleus ou ecchymoses fréquents, pouvant être sévères; diminution de la densité osseuse (mais fractures sont rares); sclérotique bleue; fragilité oculaire chez certains individus (rupture de la sclérotique); aussi possibilité de myopie sévère, glaucome ou détachement de la rétine; petite taille
ARTHROCHALASIQUE (anciennement, type VIIA et VIIB) Fréquence estimée : < 1/1,000,000	++++ hyperlaxité extrême; dislocation congénitale de la hanche et dislocations multiples, difficiles à réparer par chirurgie	Peau fragile	Cicatrisation anormale occasionnelle; cicatrices larges	--------	Dislocation congénitale de la hanche et hypotonie entraînant délai du développement moteur chez le bébé; petite taille
DERMATO- SPARAXIS (anciennement, type VIIC) Fréquence estimée : < 1/1,000,000	++ Hyperlaxité fréquente, mais moins sévère que les autres types de SED	Extrême fragilité de la peau; peau laxe, relâchée, mais non élastique	----------	---------	Possible rupture d'organes; naissance prématurée suite à rupture des membranes; hernies ombilicales ou inguinales; facies particulier chez certains individus (petit menton; paupières gonflées et sclérotique bleue); problèmes dentaires (hyperplasie gingivale, émail mince; dents absentes)

AUTRES MANIFESTATIONS POSSIBLES PAR SYSTÈME :	
Croissance et alimentation	Croissance généralement non affectée, mais petite taille dans les types vasculaire, arthrochalasique et cypho-scoliotique Difficultés alimentation due à douleur aux mâchoires Brûlements estomac Constipation Douleurs abdominales Crampes Satiété rapide Allergies
Développement	Enfance : mauvaise coordination et/ou difficultés avec activités physiques délai du développement moteur : position assise, debout, marche déficience motricité fine : difficultés à colorier, à utiliser des ciseaux et à écrire Impression de faible force musculaire des mains Fatigue ou douleur des mains Développement cognitif normal
Musculosquelettique	Instabilité et dislocations, particulièrement des épaules, hanches, doigts, mâchoire, patella (rotule) Douleur au dos et/ou cou Crampes et spasmes musculaires Fractures possiblement plus fréquentes que population générale Ostéoporose et ostéoarthrite plus jeune que la population générale
Cardiovasculaire	Arythmie; palpitations Hypotension posturale Étourdissements, évanouissements
Gastrointestinal	Difficultés de digestion, douleurs abdominales, nausée après repas, reflux, constipation, syndrome de l'intestin irritable, diverticules intestinales et diverticulite Brûlures d'estomac dues à une hernie hiatale
Dermatologique	Augmentation de risque d'infections lors de la cicatrisation Après blessures avec sutures, la plaie peut se rouvrir après enlèvement des sutures Pseudo-tumeurs molluscoïdes Nodules sous-cutanés de matériel calcifié (« perles de collagène ») sur les proéminences osseuses (bénins, mais peuvent être douloureux) Acrocyanose : surtout les mains, deviennent bleues, froides, moites et quelque fois enflées Exposition au froid : peau peut devenir tendre, chaude avec démangeaisons

Sommeil	Apnée du sommeil pas commune, mais peut être présente avec obésité et micrognatie (petit menton) Inconfort de position et dislocations de jointures durant sommeil causant un sommeil entrecoupé et manque de sommeil pouvant résulter en fatigue, problèmes d'humeur, anxiété, dépression et diminution de la tolérance à la douleur
Ophtalmologique	Myopie peut être plus fréquente Strabisme
Craniofacial et dentition	Palais haut et étroit; dents serrées Caries et fractures des dents Douleurs lors de travaux dentaires malgré anesthésie (anesthésiants locaux plus rapidement absorbés) Sensibilité et fragilité des muqueuses buccales Dysfonction de la jointure temporomandibulaire entraînant : douleur à la mâchoire, maux de tête, « cliquetis» ou blocage de la mâchoire, douleur ou raideur du cou irradiant aux épaules et haut du dos, spasmes musculaires au cou, étourdissements, maux d'oreilles et interruption du sommeil. (Cette dysfonction est souvent rapportée avec d'autres conditions tels que fatigue chronique, troubles du sommeil, migraines et fibromyalgie) Mouvement excessif de la mâchoire entraînant irritation Bruxisme (grincement/serrement des dents) durant sommeil
Obstétrique et gynécologique	Incompétence du col de l'utérus Augmentation des symptômes dus à l'hypotension posturale Dislocation de la hanche Déchirures périnéales Type vasculaire : complications hémorragiques Accouchement prématuré Prolapsus de l'utérus, de la vessie et/ou du vagin Incontinence urinaire Dysménorrhée (menstruations douloureuses) et ménorrhagie (menstruations abondantes) Douleur durant relations sexuelles
Douleur	Enfants : « douleurs de croissance » particulièrement aux genoux; douleurs associées à des activités, mais qui peuvent être retardées de 12 à 36 heures (« pain hangover ») Douleur chronique fréquente chez individus avec SED, surtout forme hypermobile pouvant entraîner : troubles du sommeil, irritabilité, pertes de mémoire, pertes cognitives, anxiété et dépression Maux de tête, migraines Douleur neuropathique : sensation de brûlure, « électricité », d'engourdissement, de picotement, de chaud ou froid
Autres	Manifestations bronchiques (essoufflement, asthme), dysurie (difficulté évacuation de la vessie), acouphènes
Psychosocial	Non reconnaissance des symptômes du SED et de la douleur par famille, amis, professionnels de la santé, etc, entraînant : isolement, difficultés avec relations interpersonnelles et frustration générale envers le système médical. Perte de contrôle due à la nature chronique de la maladie Peur de la douleur pouvant entraîner isolement et diminution des activités Absentéisme au travail

	Trouble de panique ou d'anxiété peut être associé avec nausée/vomissements, douleur thoracique, palpitations, etc. Dépression est souvent interprétée par professionnels de la santé comme cause des symptômes plutôt que comme résultat du SED

AUTRES VARIANTES TRÈS RARES DU SED	**En plus de certaines caractéristiques du SED, on peut observer :**
Progéroïde	Apparence âgée; facies particulier (apparence faciale âgée, cheveux fins et frisés; sourcils et cils peu nombreux)
Spondylocheiro dysplasique	Dysplasie osseuse
Marfanoïde	Grande taille mince avec longs bras
Cardiovalvulaire	Malformations valvulaires
Avec hétérotopie périventriculaire nodulaire	Épilepsie

[1] Pseudo-tumeurs molluscoïdes : petites tumeurs, spongieuses composées de tissu fibro-adipeux
[2] Hypotension posturale : diminution temporaire de la tension sanguine due à un changement subit de position (ex., se lever en position debout subitement)