

Reçu le :  
9 septembre 2015  
Accepté le :  
9 septembre 2015  
Disponible en ligne  
24 octobre 2015



# Manifestations respiratoires et syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) chez l'enfant

## Respiratory disorders and children with an Ehlers-Danlos syndrome

R. Klink<sup>a,\*</sup>,<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Service de pédiatrie, centre hospitalier de Laon, rue Marcelin-Berthelot, 02000 Laon, France  
<sup>b</sup> Cabinet médical, 2 bis, rue Gabriel-Péri, 02000 Laon, France

Disponible en ligne sur

**ScienceDirect**  
[www.sciencedirect.com](http://www.sciencedirect.com)

### Summary

Ehlers-Danlos syndrome should not be considered a rare disease, but it nevertheless remains very rarely diagnosed and often too late. Yet, it is essential to make an early diagnosis in order to treat and implement an appropriate special education and daily lifestyle. In children, respiratory events are frequent. The most commonly encountered are: chronic cough, unjustified dyspnea, recurrent bronchitis and finally real asthmatic dyspnea crisis. The diagnosis is suspected in congenital dislocation of the hip, gastroesophageal reflux (sometimes from the feeding bottle), constipation, bruising, recurrent ear infections, very severe abdominal pains, signs of dysautonomia (nervousness, sweating, cold hands and feet, palpitations and low blood pressure), recurrent sprains, dislocations and subluxations, clumsiness and collisions with objects and falls, a significant hypermobility, dystonia crisis, a thin skin (facilitating the occurrence of electrostatic discharges), very stretchable and brittle with healing disorders and stretch marks, oral manifestations, generally very discreet scoliosis, cognitive difficulties and behavioral psychology. There are effective treatment for early implementation: proprioceptive orthotics (especially compression garments), molded seats, corsets, and Percussionnaire<sup>®</sup> daily oxygen therapy, preferably local pain, antidystoniques and antidysautonom adapted treatment. Physical activity is essential for the maintenance of proprioception.

© 2015 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

**Keywords:** Ehlers-Danlos syndrome, Paediatrics, Respiratory symptoms, Treatments, Physiopathology

### Résumé

Le syndrome d'Ehlers-Danlos ne doit plus être considéré comme une maladie rare mais il reste pourtant très rarement et trop tardivement diagnostiqué. Il est pourtant essentiel de faire un diagnostic précoce pour traiter et mettre en œuvre une adaptation scolaire et de vie quotidienne appropriée. Chez les enfants, les manifestations respiratoires sont fréquentes. Les plus souvent rencontrées sont : la toux chronique, la dyspnée injustifiée, les bronchites à répétition et, enfin, de véritables crises de dyspnées asthmatiformes. Le diagnostic est évoqué devant une luxation congénitale de hanche, un reflux gastro-œsophagien (dès le biberon parfois), une constipation, des ecchymoses, des otites à répétition, des douleurs abdominales très violentes, des signes de dysautonomie (frilosité, sueurs, pieds et mains froids, palpitations et tension artérielle basse), des entorses à répétition, des luxations et subluxations, des maladroites et heurts d'objets avec chutes, une hypermobilité importante, des crises de dystonie, une peau fine (facilitant la survenue de décharges électrostatiques) très étirable et fragile avec troubles de la cicatrisation et vergetures, des manifestations bucco-dentaires, une scoliose généralement très discrète et des difficultés cognitives et psycho-comportementales. Il existe des traitements efficaces à mettre en œuvre rapidement : orthèses proprioceptives (vêtements compressifs surtout), sièges moulés, corsets, oxygénothérapie quotidienne et Percussionnaire<sup>®</sup>, traitements de préférence locaux de la douleur et traitements antalgiques antidystoniques et antidysautonomie adaptés. L'activité physique est essentielle au traitement du maintien de la proprioception.

© 2015 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

**Mots clés :** Syndrome d'Ehlers-Danlos, Pédiatrie, Manifestations respiratoires, Traitements, Scolarisation, Physiopathologie

\* Correspondance.  
e-mail : [Rabih.klink@wanadoo.fr](mailto:Rabih.klink@wanadoo.fr).

## Introduction : de la biochimie moléculaire aux conséquences mécaniques tissulaires et à la clinique, essai de physiopathologie

Les tissus du corps humain sont constitués d'épithéliums et de tissus conjonctifs ou chorions (fig. 1a). Ces tissus conjonctifs sont formés de cellules et d'une matrice extracellulaire constituée principalement de fibres de structure, d'eau et de molécules solubles (sels minéraux, polypeptides et sucres) (fig. 1b). Les cellules du tissu conjonctif sont constituées des éléments suivants :

- les fibroblastes qui synthétisent la matrice du tissu conjonctif et qui sécrètent le procollagène et la proélastine qui sont les formes non fibrillaires du collagène et de l'élastine ;
- les adipocytes qui mettent les lipides en réserve sont regroupés en amas au sein de la plupart des tissus conjonctifs ;
- les cellules immunes : macrophages, plasmocytes et mastocytes.

Les protéines de structure sont l'élastine (molécule principale des fibres élastiques) et le collagène (fig. 1c) qui confèrent la résistance, la souplesse et l'élasticité aux différents tissus. Les fibres de collagène forment les charpentes des organes et des

tissus. « Les collagènes sont aux tissus l'équivalent de l'acier dans le béton armé. Sa résistance à la traction est proche de celle de l'acier ou équivalente aux cordages des raquettes de tennis ». Le collagène est une protéine composée de trois chaînes alphas polypeptidiques associées, pouvant se combiner de différentes manières. On connaît une trentaine de types de collagène. La structure tridimensionnelle, avec une torsion de trois types de fibres, accroît la résistance. Les collagènes représentent 80 % du poids des tissus conjonctifs et 30 % des protéines de l'organisme.

Le tissu conjonctif non spécialisé (tissu conjonctif lâche) est présent dans tous les organes (muscles, tendons, cartilages, os, peau, poumons, vaisseaux...) avec toutefois des variations. Le cerveau, par exemple, est pauvre en collagène alors que le muscle est riche.

Comme l'ostéogenèse imparfaite, la chondrodysplasie et le scorbut, le syndrome d'Ehlers-Danlos est dû à des anomalies du métabolisme des fibrilles de collagène. Il existe trois mécanismes fondamentaux impliqués : un déficit enzymatique, une mutation des chaînes et une insuffisance haploïde. Le collagène altéré est responsable dans le SED de la finesse et de la fragilité des tissus conjonctifs avec les conséquences suivantes :

- effractions cutanées, mauvaise cicatrisation, vergetures, douleurs par écrasement ou étirement brutal, compression et souffrances des nerfs périphériques ;

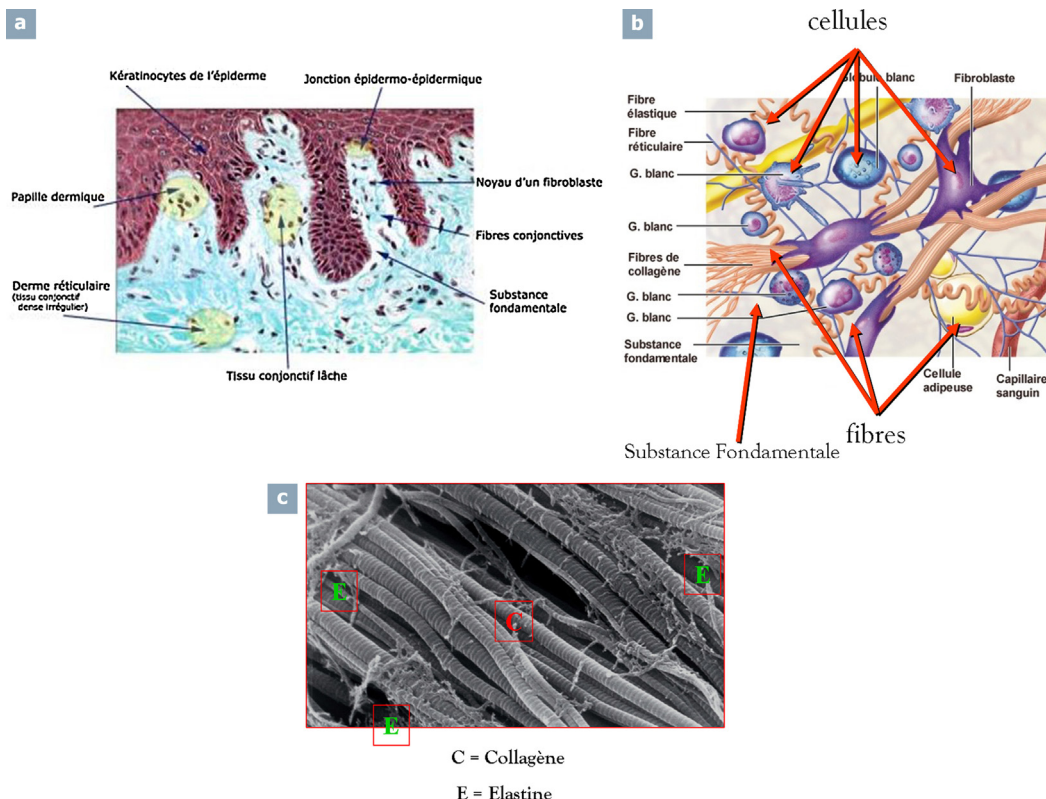


Figure 1. a : les composants du tissu conjonctif ; b : les composants ; c : composants de collagène et élastine.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/2700804>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/2700804>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)