



Mémoire

Hypermobilité, syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) et performances sportives

Hypermobility, Ehlers-Danlos syndrome (EDS) and sport performances

C. Hamonet ^{a,b,*}, R. Amoretti ^c, I. Brock ^b, D. Fredy ^d, C. Baeza-Velasco ^e, G. Nourissat ^f

^a Faculté de médecine de Créteil (UPEC), 8, rue du Général-Sarail, 91010 Créteil, France

^b Consultation Ehlers-Danlos, Hôtel-Dieu de Paris, 1, place du Parvis-Notre-Dame, 75181 Paris cedex 04, France

^c Cardiologie et médecine du sport, université Pierre-et-Marie-Curie, 4, place Jussieu, 75005 Paris, France

^d Neuro-imagerie, hôpital Sainte-Anne, rue Cabanis, 75014 Paris, France

^e Institut de psychologie, université Paris Descartes, 71, avenue Édouard-Vaillant, 92100 Boulogne-Billancourt cedex, France

^f Clinique des Maussins, hôpital Saint-Antoine, 67, rue de Romainville, 75019 Paris, France

Disponible sur Internet le 21 avril 2016

Résumé

Le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) apparaît aujourd'hui comme une maladie héréditaire systémique du collagène, responsable d'une diminution de la résistance et de modifications des caractéristiques mécaniques du tissu conjonctif, l'élasticité notamment. Non ou très tardivement diagnostiquée, malgré sa prévalence élevée, elle expose à des complications sévères, principalement par iatrogénie, et à de multiples situations de handicap altérant la qualité de vie. Initialement très bien décrit en 1892 et 1900 par les dermatologues Russe et Danois, la maladie d'Ehlers-Danlos a connu une histoire chaotique qui a largement retardé son identification. Le résultat est que la très grande majorité des médecins l'ignore. Elle est considérée à tort comme rare, alors qu'elle apparaît fréquente. Le diagnostic de cette maladie héréditaire autosomique transmissible à tous les enfants d'une même famille est purement clinique en l'absence de test génétique. Les signes dominants sont les douleurs diffuses, la fatigue, les hémorragies, la dysautonomie, les désordres proprioceptifs. L'hypermobilité est l'une de ses caractéristiques (non exclusive probablement) très fréquente. Elle n'est pas responsable des troubles proprioceptifs. Elle s'associe à des performances sportives souvent de très bonnes qualités dans l'enfance et l'adolescence, pouvant s'effondrer à l'adolescence chez ces patients qui sont très majoritairement des femmes. Le mouvement est la meilleure thérapeutique de ce syndrome qui peut se résumer à un déficit proprioceptif global. Le sport doit donc être encouragé mais adapté et surveillé, et associé aux deux thérapeutiques principales : orthèses et oxygénothérapie. Il faut être très prudent avec la chirurgie et s'en abstenir le plus souvent.

© 2016 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Mots clés : Ehlers-Danlos ; Tschernogobow ; Hypermobilité articulaire ; Sport ; Adolescence ; Accidents de sport ; Vêtements compressifs ; Orthèses ; Oxygénothérapie

Abstract

Ehlers-Danlos Syndrome (EDS) is emerging as a systems inherited disorder of collagen, responsible for a decrease in strength and changes in mechanical properties of connective tissue, including the elasticity. No or very late diagnosed, despite its high prevalence, it exposes them to severe complications, mainly iatrogenic, and multiple situations of disability that alters the quality of life. Initially described very well in 1892 and 1900 by the Russian and Danish dermatologists, disease Ehlers-Danlos experienced a chaotic history that has largely delayed identification. The result is that the vast majority of doctors do not know. Wrongly regarded as rare as it appears common. The diagnosis of this autosomal hereditary disease transmitted to all children of the same family. The diagnosis is purely clinical in the absence of genetic testing. Dominant signs are widespread pain, fatigue, bleeding, dysautonomia, proprioceptive disorders. The hypermobility is one of its characteristics (probably not exclusive), very common. It is not responsible proprioceptive disorders. She often combines sporty performance very good quality in childhood and adolescence, which can collapse at adolescence in these patients who are overwhelmingly women. The movement is the best treatment of this syndrome, which

* Auteur correspondant. Inserm UMRS-938, 184, rue du Faubourg-Saint-Antoine, 75012 Paris, France.

Adresse e-mail : pr.hamonet@wanadoo.fr (C. Hamonet).

can be summed to a global proprioceptive syndrome. The movement is the best treatment of this syndrome, which can be summed to a global proprioceptive syndrome. Sport should be encouraged but adapted and monitored and associated with the two main treatment: oxygen therapy and orthotics. We must be very careful with surgery and abstain more often.

© 2016 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Keywords: Ehlers-Danlos; Joint hypermobility; Sport; Adolescence; Sport accidents; Compressive clothing; Orthosis; Oxygenotherapy

1. Introduction

Le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) apparaît aujourd'hui comme une maladie héréditaire systémique du collagène, responsable d'une diminution de la résistance et de modifications des caractéristiques mécaniques du tissu conjonctif, l'élasticité notamment. Non ou très tardivement diagnostiquée, malgré sa prévalence élevée, elle expose à des complications sévères, principalement par iatrogénie, et à de multiples situations de handicap altérant la qualité de vie.

Quelques rappels historiques sont nécessaires pour mieux comprendre la très grande confusion sémiologique dans laquelle se trouve aujourd'hui ce syndrome. Le 15 décembre 1900, Edvard Lauritz Ehlers [1] en fait une excellente description qui n'a pas été lue ou qui a été oubliée (Cutis laxa, tendance aux hémorragies de la peau, relâchement de plusieurs articulations) à la Société danoise de dermatologie et syphiligraphie à Copenhague (Fig. 1). Elle fait suite à celle du dermatologue russe Alexandre Nicolaïev Tschernogobow [2] qui, en 1892, présente deux patients à la Société de dermatologie et vénérologie de Moscou. Il décrit la fragilité de la peau, les difficultés de cicatrisation, son étirabilité, associées à une hypermobilité articulaire et des pseudo-tumeurs molluscoïdes.

En 1908, Henri Alexandre Danlos [3] présente à la Société française de dermatologie et de syphiligraphie de Paris « un cas de cutis laxa avec tumeurs par confusion chronique des coudes et des genoux ». Il insiste sur deux signes : « la minceur anormale » et « l'élasticité extraordinaire » de la peau qu'il compare à celle « d'une mince lame de caoutchouc ». Ceci impressionnera beaucoup les médecins qui, jusqu'à présent, éliminent encore volontiers ce diagnostic devant une peau trop peu étirable à leur



Fig. 1. Edvard Lauritz Ehlers.

gré. Achille Miget [4] dans le titre de sa thèse de médecine réalisée à l'hôpital Saint-Louis, en 1933, réunira dans le même syndrome Ehlers et Danlos.

Abandonné par les dermatologues, cette maladie sera adoptée par les rhumatologues, intrigués par l'une de ses manifestations : l'hypermobilité, à tel point qu'ils en ont fait une entité à part sous la dénomination de syndrome d'hypermobilité articulaire (SHA), réduite à ce seul signe.

En effet, Kirk et al., en 1967 [5] affirmeront qu'il s'agit d'un état « normal » ou, plutôt, une « autre façon d'être normal », selon Grahame [6]. Cette prise de position, faisant abstraction des nombreux symptômes constituant la maladie d'Ehlers-Danlos, aura des conséquences catastrophiques pour l'identification de la maladie et les familles qui en sont atteintes. La maladie d'Ehlers-Danlos se trouve ainsi rejetée, soit vers des diagnostics erronés aux thérapeutiques à risques (sclérose en plaque, spondylarthrite ankylosante, maladie de Crohn, maladie de Behçet, Gougerot-Sjögren...), soit vers un « flou psychosomatique » culpabilisant, voire la psychiatrie lourde avec internement comme nous l'avons observé. . .

Le caractère de bénignité, l'absence de douleur en particulier, accolée à l'hypermobilité articulaire ont beaucoup nui à la prise en compte des plaintes légitimes des patients. Grahame et al. [7] et Bravo [8] ont considérablement fait évoluer la description clinique, sans être suivie par les rhumatologues, en l'enrichissant progressivement (douleurs, fatigue, troubles digestifs, dysautonomie, situations de handicap. . .).

La deuxième discipline médicale qui s'est investie dans ce syndrome est la génétique à partir de 1949. Les généticiens ont aussi pris l'hypermobilité comme signe de reconnaissance et s'appuieront, avec Beighton [9], sur un test d'hypermobilité en 9 points. Ce test est imparfait, souvent mal appliqué et mal interprété ; il sert encore fréquemment, à l'instar de l'étirabilité, à éliminer un diagnostic pourtant évident devant la présence d'autres symptômes tout autant significatifs. Autour de Beighton et de son école se met en place une classification basée sur les mutations des collagènes (Berlin, puis Villefranche). Cette classification partie de onze types, est réduite dans sa dernière version [9] à six et, en pratique courante, à trois (« classique, hypermobile, vasculaire »). Dans les critères de la classification de Villefranche manquent la plupart des symptômes observés en clinique dans le SED. Les critères différentiels entre les divers « types » sont imprécis. En pratique, cette classification est à l'origine de bien des malentendus préjudiciables aux patients qui, non diagnostiqués de façon formelle, ne sont pas reconnus par les organismes de soins et de compensation du handicap. Il est donc nécessaire d'utiliser des critères diagnostiques plus complets, ce qui est aujourd'hui possible [10].

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4076365>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4076365>

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