

La classification internationale des SED de 2017 vise à clarifier les troubles de l'hypermobilité. Pour cela, la nouvelle notion de HSD (Hypermobility Spectrum Disorders) a été créée. Les diagnostics antérieurs ne peuvent être remis en cause. De plus, ils seront amenés à évoluer car imparfaits selon la base des travaux et de l'expérience du GERSED ainsi qu'une majorité de médecins au sein des groupes de travail internationaux.

Les troubles du spectre de l'hypermobilité (HSD) constituent un groupe d'affections liées à l'hypermobilité articulaire. Un HSD doit être évoqué après avoir exclu d'autres diagnostics possibles, tels que l'un des syndromes d'Ehlers-Danlos, y compris le SEDh (SED hypermobile).

Le consortium propose donc de classer les personnes avec hypermobilité articulaire comme suit :

1. Les individus avec hypermobilité articulaire sans symptôme : LJH, PJH, ou GJH asymptomatiques.
2. Les individus avec hypermobilité articulaire et des troubles bien définis comprenant entre autres le SEDh.
3. Les individus avec hypermobilité articulaire et des symptômes associés ne répondant pas totalement aux critères/diagnostic d'un syndrome. Pour ces personnes, le terme « troubles du spectre de l'hypermobilité » (HSD) est proposé. L'hypermobilité articulaire peut survenir sans symptômes chez plusieurs individus de la même famille, avec ou sans SEDh dans cette famille.

## Les quatre catégories de HSD

### **P-HSD : HSD Périphérique**

L'hypermobilité articulaire est limitée aux mains et/ou aux pieds et s'accompagne d'une ou plusieurs manifestations musculo-squelettiques secondaires.

### **L-HSD : HSD Localisé**

L'hypermobilité articulaire est limitée à une articulation ou un groupe d'articulations et s'accompagne d'une ou plusieurs manifestations musculo-squelettiques secondaires liées aux articulations touchées par l'hypermobilité.

### **H-HSD : HSD Historique**

L'hypermobilité articulaire généralisée est auto-déclarée par rapport aux capacités antérieures (par exemple questionnaire 5QP positif avec 2 réponses au moins) mais le score de Beighton actuel est négatif. Cela s'accompagne d'une ou plusieurs manifestations musculo-squelettiques secondaires. Toute affection rhumatologique ou autre diagnostic de HSD doit avoir été écarté avant de porter ce diagnostic.

### **G-HSD : HSD Généralisé**

L'hypermobilité généralisée est objectivable (par le score de Beighton entre autres) et s'accompagne d'une ou plusieurs manifestations musculo-squelettiques secondaires. Le diagnostic de SEDh doit avoir été écarté par un examen physique minutieux avant de poser le diagnostic de G-HSD.

***Les manifestations cliniques de ces différents phénotypes sont variables, peuvent se recouper et parfois évoluer significativement au cours de la vie. Une étude de généalogie détaillée peut identifier des membres de la même famille appartenant aux trois phénotypes (Hypermobilité asymptomatique, HSD, SEDh), avec un degré d'invalidité variable...***



# Le HSD, les troubles du spectre de l'hypermobilité

Les troubles du spectre de l'hypermobilité (HSD) constituent un groupe d'affections liées à l'hypermobilité articulaire (JH). Les HSD doivent être diagnostiqués après avoir exclu d'autres diagnostics possibles, tels que les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED), Syndrome de Marfan, Syndrome de Loeys-Dietz, Syndrome de Beals ou toute pathologie auto-immune.

Les HSD, tout comme le SEDh, génèrent douleurs, fatigue chronique, troubles de la proprioception, désordres musculo-squelettiques parfois très invalidants. On retrouve également des désordres digestifs fonctionnels, des dysfonctionnements vésico-sphinctériens, des atteintes cardiovasculaires, des troubles cognitifs et anxieux.

Le caractère familial se retrouve également dans le HSD.

Le HSD et le SEDh nécessitent tous deux, de manière quasi-identique, une prise en charge globale, multi-disciplinaire, individualisée en fonction des atteintes de chaque patient.

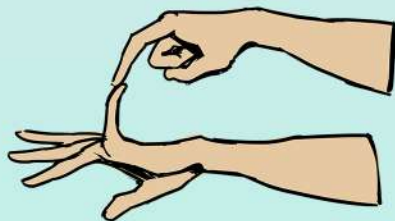
## Évaluation de l'Hypermobilité articulaire

**Généralisée** : score de beighton  $\geq 5$  pour un adulte, 6 pour un enfant, 4 pour une personne de plus de 50 ans

**Localisée** : une articulation ou un groupe d'articulations

**Périphérique** : l'hypermobilité articulaire est limitée aux mains et/ou aux pieds

Score : / 9



Hyperextension bilatérale de la 5<sup>ème</sup> métacarpo-phalangienne (sup à 90°)  
2 points (1 par main)



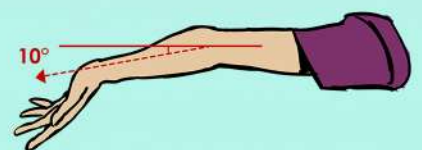
Possibilité de toucher l'avant-bras, pouce en hyperflexion des deux côtés  
2 points (1 par poignet)



Recurvatum bilatéral à 10 degrés ou plus des deux genoux  
2 points (1 par genou)



Possibilité de toucher le sol avec la paume des mains, sans plier les genoux (ce qui teste la flexion des hanches)  
1 point



Recurvatum bilatéral à 10 degrés ou plus des deux coudes  
2 points (1 par coude)

### HSD Historique si échec du beighton :

- Pouvez-vous (ou avez-vous déjà pu) placer vos mains à plat sur le sol sans plier vos genoux ?
- Pouvez-vous (ou avez-vous déjà pu) plier votre pouce pour toucher votre avant-bras ?
- Lorsque vous étiez enfant, amusiez-vous vos amis en contorsionnant votre corps dans des positions étranges ou pouviez-vous faire le grand écart ?
- Lorsque vous étiez enfant ou adolescent, avez-vous eu votre épaule ou votre rotule luxée en une ou plusieurs occasions ?
- Vous considérez-vous comme « désarticulé » ?

Score : / 5



# Comprendre le HSD, troubles du spectre de l'hypermobilité

Pour faciliter la recherche des causes génétiques sous-jacentes au SEDh, les critères diagnostiques de New-York 2017 sont plus stricts que les critères de Villefranche. Ainsi, certains patients préalablement considérés comme SEDh ne rentreront plus dans les nouveaux critères de SEDh. De nombreux chercheurs et praticiens avec une expérience de l'hypermobilité articulaire et de ses conditions connexes indiquent que les limites séparant le spectre continu des troubles musculo-squelettiques liés à l'hypermobilité articulaire (HSD) et le "vrai" phénotype de SEDh ne sont pas évidentes et amovibles (10% des HSD évoluent vers un SEDh). Tandis que l'identification de critères plus stricts pour le SEDh tente de clarifier la classification des SED, elle écarte de nombreux patients «non syndromiques» souffrant avec les multiples manifestations secondaires liées à l'hypermobilité. Ces patients ont de réels besoins médicaux, quasi-identiques à ceux du SEDh même s'ils ne répondent pas aux critères de SEDh ou un autre syndrome. Ils seront désormais classés dans les HSD, troubles du spectre de l'hypermobilité.

## SPECTRE DES TROUBLES DE L'HYPERMOBILITE

	Phénotype	Score de Beighton	Atteinte musculo-squelettique
<b>Asymptomatique</b>	PJH asymptomatique	Généralement négatif	Absente
	LJH asymptomatique	Négatif	Absente
	GJH asymptomatique	Positif	Absente
<b>HSD = Troubles du spectre de l'hypermobilité</b>	P-HSD	Généralement négatif	Présente
	L-HSD	Négatif	Présente
	H-HSD	Négatif	Présente
	G-HSD	Positif	Présente
<b>SED</b>	SEDh	Positif	Possible

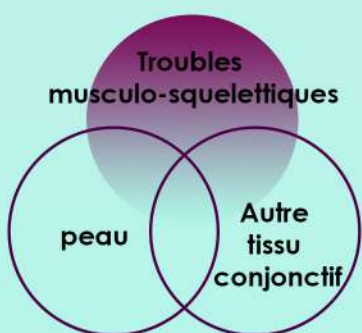
**PJH** : Hypermobilité articulaire Périphérique ; **LJH** : Hypermobilité articulaire Localisée ; **GJH** : Hypermobilité articulaire Généralisée

**P-HSD** : Trouble du Spectre de l'hypermobilité Périphérique ; **L-HSD** : Trouble du Spectre de l'hypermobilité Localisé

**H-HSD** : Trouble du Spectre de l'hypermobilité Historique ; **G-HSD** : Trouble du Spectre de l'hypermobilité Généralisée

**SEDh** : Syndrome d'Ehlers-Danlos Hypermobile

## Le HSD : troubles du spectre de l'hypermobilité versus le SEDh



**HSD**

**Caractère familial**

\* parfois présents

**Troubles musculo-squelettiques :**

- instabilité articulaire
- blessures des tissus mous

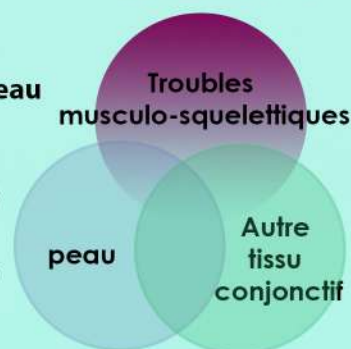
**Douleurs généralisées ou localisées selon la forme**

**Fatigue chronique**

\* **Pathologies de la peau variables**

\* **Atteintes des tissus conjonctifs :**  
prolapsus, dentaires, hernies...

**SEDh**



**Fatigue chronique**

**Troubles musculo-squelettiques**  
- instabilité articulaire  
- blessures des tissus mous

\* **Caractéristiques marfanoïdes**

**Caractère familial**

**Douleurs généralisées et locales**



# Les manifestations présentes dans les HSD

Lorsque l'hypermobilité articulaire n'est pas asymptomatique, elle peut s'accompagner de symptômes résultant de cette hypermobilité. Ils doivent être évalués et nécessitent une prise en charge adaptée.

## Le traumatisme

L'articulation hypermobile peut être prédisposée à un excès de macro et de microtraumatismes.

- Le macrotraumatisme correspond aux luxations, subluxations et autres lésions des tissus mous, c'est-à-dire toute forme de lésion des muscles, des ligaments, des tendons, de la synoviale et du cartilage. Le macrotraumatisme est très probablement le résultat de traumatismes isolés ou récurrents dus à des mouvements excessifs des articulations au-delà des axes physiologiques, potentiellement aggravés par l'instabilité articulaire. Le macrotraumatisme entraîne généralement une douleur aiguë et une perte de la fonction articulaire.
- Le microtraumatisme est une blessure discrète, généralement non perçue par l'individu ou le praticien. Cependant, avec le temps, cela pourrait prédisposer à des douleurs récurrentes ou persistantes et potentiellement à une arthrose précoce. Bien que l'hypermobilité articulaire soit largement acceptée comme prédisposant à des douleurs musculo-squelettiques récurrentes, ni la douleur chronique ni l'arthrose précoce ne sont une complication obligatoire de l'hypermobilité articulaire.

## La douleur chronique

La douleur musculo-squelettique occasionnelle et récurrente est une manifestation immédiate fréquente de l'hypermobilité articulaire, puisque conséquence naturelle de la prédisposition au trauma. La douleur chronique serait une complication possible à long terme de l'hypermobilité articulaire. Certaines études récentes montrent l'existence d'une hyperalgésie chez les patients, c'est-à-dire une sensibilité accrue à la douleur. D'autres études mettent en lumière un nombre important de neuropathies à petites fibres chez les patients SED (hypermobile, vasculaire, classique), ce qui pose la question d'un lien direct entre l'altération de la fonction du tissu conjonctif et sa répercussion sur la douleur.

Dans les hypothèses physio-pathologiques on peut également évoquer l'effet de la libération des substances des mastocytes lorsqu'il y a un SAMA associé.

## Une proprioception perturbée

Chez les patients symptomatiques, l'hypermobilité articulaire peut s'accompagner d'une perturbation de la proprioception et d'une faiblesse musculaire. Ces deux manifestations s'influenceraient mutuellement et pourraient mener à un cercle vicieux de limitation des activités : ne pas comprendre où se situent les articulations et quelle force musculaire est nécessaire pour les utiliser contribue inéluctablement à diminuer l'activité quotidienne. Les mécanismes sous-jacents à cela sont mal compris mais cela doit tout de même impérativement être pris en compte pour le plan thérapeutique. Chez l'enfant, certaines études suggèrent une association significative entre l'hypermobilité articulaire généralisée et un trouble de la coordination du développement, dont la dyspraxie du développement. L'interaction entre une mauvaise proprioception et une faiblesse musculaire lors de l'élaboration du schéma moteur pourrait être un mécanisme explicatif.

## Autres traits musculo-squelettiques

Les personnes avec hypermobilité articulaire généralisée (G-HSD) peuvent présenter d'autres conditions musculo-squelettiques en lien avec les forces mécaniques (poids corporel, activités sportives, latéralisation, etc) exercées lors de la croissance sur les tissus musculo-squelettiques "plus mous" du G-HSD. Seraient donc associés : les pieds plats, le valgus de coude, la scoliose non congénitale légère à modérée, la cyphose et la lordose accentuées. Il existerait également de façon indirecte une réduction de la masse osseuse, qui pourrait, en présence d'un SAMA associé au HSD, conduire à une ostéoporose majeure.

## Autres manifestations

On reconnaît de plus en plus l'association de l'hypermobilité articulaire avec des préoccupations telles que :

- une asthénie importante, des migraines,
- des symptômes cardiovasculaires : dysautonomie, POTS (tachycardie orthostatique), hypotension,
- des troubles gastro-intestinaux fonctionnels,
- des troubles vésico-sphinctériens,
- des troubles anxieux (trouble panique, agoraphobie...),
- des troubles de la mémoire et de l'attention,
- une association assez fréquente avec le SAMA (Syndrome d'Activation Mastocytaire)...

Ces symptômes peuvent nuire à la qualité de vie de façon importante et doivent donc être absolument considérés lors de la mise en place du plan thérapeutique.



secrétaire@gersed.com  
www.gersed.com  
FB Gersed France



GRUPE D'ETUDE  
ET DE RECHERCHE  
DU SYNDROME D'EHLERS DANLOS