

Critère 3 – Tous les prérequis suivants doivent être validés

1- Absence de fragilité cutanée inhabituelle, qui devrait conduire à évoquer d'autres types de SED.

2- Exclusion d'autres pathologies du tissu conjonctif héritées et acquises, incluant les pathologies auto-immunes rhumatologiques. Chez les patients avec une pathologie du tissu conjonctif acquise (ex: lupus, polyarthrite rhumatoïde, ect). Un diagnostic additionnel de SEDh nécessite la validation des caractéristiques A et B du critère 2. les caractéristiques C du critère 2 (douleurs chroniques et/ou instabilité) ne peuvent pas être prises en compte pour diagnostiquer le SEDh dans cette situation.

3- Exclusion des diagnostics différentiels associés à une hypermobilité articulaire en raison d'une hypotonie et/ou d'une laxité du tissu conjonctif.

Ces diagnostics différentiels incluent notamment (mais pas seulement) les pathologies neuromusculaires (ex : myopathie de Bethlem), d'autres pathologies héréditaires du tissu conjonctif (ex : autre type de SED, syndrome de Loeys-Dietz, syndrome de Marfan), et des dysplasies squelettiques (ex : ostéogenèse imparfaite).

L'exclusion de ces diagnostics différentiels est basée sur l'histoire de la maladie, l'examen physique, et/ou la biologie moléculaire selon les cas.

Pour aller plus loin

www.gersed.org

contact@gersed.org

FB Gersed France

Coordonnées

GERSED

(Groupe d'Étude et de Recherche sur le syndrome d'Ehlers-Danlos)

47 rue des Hortensias,
40660 Moliets-et-Maa



GROUPE D'ÉTUDE
ET DE RECHERCHE DU
SYNDROME D'EHLEERS-DANLOS

CRITÈRES DIAGNOSTIQUES POUR LE SEDH

Syndromes d'EHLEERS-DANLOS

Le SEDh, Syndrome d'Ehlers-Danlos Hypermobile, Atteinte du tissu conjonctif, d'origine génétique, touchant 75% du corps, avec des douleurs diffuses, fatigue, hypermobilité articulaire, proprioception très altérée, manifestations articulaires, respiratoires, digestives, neurologiques, cognitives, cardio-vasculaires...

À destination de tous les médecins généralistes ou de toutes les spécialités afin d'être en mesure de diagnostiquer un SEDh.

Indiquer ci-dessous :

Le nom du patient :

Sa date de naissance :

La date de consultation :

Le nom de l'évaluateur :

Tampon du médecin :

Le diagnostic clinique d'un SEDh nécessite la présence simultanée des critères 1, 2, 3



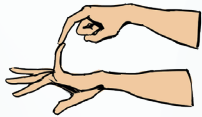
GROUPE D'ÉTUDE
ET DE RECHERCHE
DU SYNDROME D'EHLEERS DANLOS



Critère 1 : Hypermobilité articulaire généralisée

Score \geq 6 enfants/adolescents prépubères
 Score \geq 5 hommes et femmes pubères jusqu'à 50 ans
 Score \geq 4 hommes et femmes au delà de 50 ans

SCORE DE BEIGHTON : /9



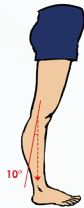
Hyperextension bilatérale de la 5ème métacarpo-phalangienne
 (sup à 90°)
 2pts (1 par main)



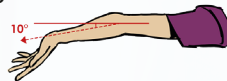
Possibilité de toucher l'avant-bras, pouce en hyperflexion des deux côtés
 2pts (1 par poignet)



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



Recurvatum bilatéral à 10° ou plus sur les deux genoux
 2pts (1 par genou)



Recurvatum bilatéral à 10° ou plus des deux coudes
 2 pts (1 par coude)

Si le Score de Beighton est un point en dessous du seuil spécifique à l'âge et au sexe, au moins deux des items suivants doivent aussi être sélectionnés pour valider le critère :

- 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

Critère 2 - Au moins 2 des caractéristiques suivantes (A, B, C) doivent être présentes

Caractéristiques A (5 doivent être présents)

- Peau inhabituellement douce ou veloutée
- Légère hyperextensibilité cutanée : entre 1,5 et 2,5 cm sur l'avant-bras non dominant, dos de la main...
- Larges vergetures inexplicables sur le dos, les cuisses, la poitrine et/ou l'abdomen uniquement chez l'homme, l'enfant et la femme nullipare
- Papules piézogéniques bilatérales des talons
- Hernie(s) abdominale(s) récurrente(s) ou multiple(s) : crurale, fémorale, inguinale, ombilicale, ...
- Cicatrisation atrophique à au moins deux endroits, sans aspect vraiment papyracé ni dépôt d'hemosidérine comme on peut le voir dans le SEDc

- Prolapsus pelvien, rectal et/ou utérin chez un enfant, un homme ou une femme nullipare sans antécédent d'obésité morbide ou autre condition médicale connue y prédisposant
- Chevauchement dentaire et palais haut ou étroit
- Arachnodactylie, telle que définie ci-après : un seul ou deux de ces signes :
 - (i) signe du poignet (signe de Walker) bilatéral
 - (ii) signe du pouce (signe de Steinberg) bilatéral
- Ratio envergure sur taille $>$ 1,05
- Propaus de la valve mitrale (PVM) léger ou plus marqué, basé sur des critères écho-cardiographique stricts
- Dilatation de la racine aortique avec un score $>$ +2

TOTAL CARACTÉRISTIQUE A : /12

Caractéristiques B

Histoire familiale évocatrice avec au moins un proche au premier degré

validant les critères actuels de SEDh (père, mère, enfants, frère, sœur).

ACQUIS : OUI NON

Caractéristiques C (au moins un doit être présent)

- Douleurs musculo-squelettiques d'au moins deux membres, récurrentes quotidiennement pendant plus de 3 mois

- Douleurs diffuses, chroniques pendant plus de 3 mois
- Luxations récurrentes des articulations ou franche instabilité articulaire, en l'absence de traumatisme.

TOTAL CARACTÉRISTIQUE C : /3