



Maladie ou syndrome d'Ehlers-Danlos : une entité clinique, d'origine génétique, mal connue, dont la rareté doit être remise en question

« *Écoutez votre patient, il vous fera le diagnostic* » (Sir William Osler, Montréal, Baltimore)

« *Il n'y a pas de meilleur livre que le malade* » (Giorgio Baglivi, Raguse-Rome, pionnier de la Médecine clinique au XVIIIème siècle)

« *Il est plus difficile de détruire un préjugé qu'un atome* » (Albert Einstein)

Professeur Claude Hamonet, Médecin spécialiste de Médecine Physique et de Réadaptation, Docteur en Anthropologie sociale, Consultation Ehlers-Danlos, Hôtel-Dieu de Paris, 1 Place du Parvis de Notre-Dame, 75181 Paris cedex 04.

Nouvelle mise à jour du 18 aout 2013 à Copenhague, ville où Edvard Ehlers a présenté, le 15 décembre 1900, sa communication à la Société de Dermatologie de Copenhague d'un étudiant en Droit atteint de la maladie qui porte son nom.

Résumé et argumentaire

Une naissance difficile

Le Syndrome (ou maladie) d'Ehlers-Danlos est l'expression clinique d'une atteinte du tissu conjonctif (80% environ des constituants d'un corps humain), d'origine génétique, touchant la quasi-totalité des organes, ce qui explique la richesse de sa symptomatologie qui surprend les médecins alors qu'elle constitue, en soi, un argument diagnostic très fort, témoignant du caractère diffus des lésions. La description initiale est le fait de deux dermatologues : Edvard Ehlers à Copenhague, en 1900, et Alexandre Danlos, à Paris, en 1908. De ces premières descriptions, initialement dominées par les signes cutanées, les médecins ont retenu, la présence d'une peau fragile, hémorragique et étirable (*cutis laxa*) d'une part et d'une mobilité articulaire excessive d'autre part. C'est à ces deux éléments cliniques que l'on a longtemps réduit la description. Leur absence, fréquente pour l'étirabilité, plus rare pour l'hypermobilité, conduit encore très souvent des médecins, mal informés, à éliminer un diagnostic, pourtant évident par ailleurs. Dans la symptomatologie très diversifiée et variable de cette maladie l'absence d'un signe ne permet pas d'éliminer le diagnostic.

Le paradoxe d'une symptomatologie riche qui nuit au diagnostic

Une telle attitude fait fi des nombreuses autres manifestations cliniques évocatrices et souvent dominantes, notamment les douleurs, la fatigue, les reflux gastriques, les troubles de la perception du corps et du contrôle des mouvements, les troubles auditifs et visuels,

les manifestations cognitives et les difficultés respiratoires Leur rattachement à une pathologie différente est à l'origine de bien des erreurs et à de longues errances diagnostiques. Certains de nos patients ont été traités simultanément pour 4 ou 5 maladies différentes du fait de symptômes qui sont tous liés, en fait, à une même cause : Ehlers-Danlos. On perçoit les risques thérapeutiques encourus quand on sait la contraindication formelle de bon nombre de traitements médicaux ou chirurgicaux dans ce syndrome. Devant l'échec des traitements, la persistance des symptômes dont l'intensité contraste avec la négativité des tests biologiques et d'imagerie (IRM articulaires surtout), conduit habituellement à une psychiatrisation abusive. Ces patients sont, très souvent, stigmatisés comme hypochondriaques, *somatomorphe* (terme codé qui tend à remplacer « *fonctionnel* » dans le jargon médical pour ne pas prononcer les termes d'hystérie, dépressifs ou, même, comme nous l'avons observé, « *bipolaires* ». Pour beaucoup, de façon plus précise et moins scientifique ils s'entendent dire ou suggérer que *c'est dans leur tête* ! L'apparence peut tromper les médecins non informés, déroutés devant des symptômes dont on ne leur a pas appris la signification mais que leurs patients leur expliquent pourtant fort bien.

Maladie ou curiosité de la nature sans conséquence pathologique ?

L'impression générale qui ressort, jusqu'à maintenant, à l'écoute du discours médical, c'est la notion de la bénignité de ce syndrome, plutôt perçu par les médecins comme une curiosité de la Nature. Les images du contorsionniste et de *l'artiste* qui se montre dans les foires le visage recouvert avec la peau de son cou, font beaucoup de torts à la réputation de la maladie d'Ehlers-Danlos. La réalité est tout autre. Si la majorité des formes a une symptomatologie modérée, dans d'autres cas, le syndrome d'Ehlers-Danlos apparaît comme une maladie qui peut être, à certains moments de la vie, très handicapante. Elle est alors à l'origine de souffrances importantes et d'exclusions sociales.

Une maladie génétique, sans gène, victime de la dépréciation de la Clinique dans la pratique médicale actuelle.

La symptomatologie qui conduit au diagnostic est uniquement clinique, basée sur l'écoute de patient et de sa famille, l'examen clinique de la peau et des articulations. Il n'y a pas de test génétique disponible, ni de test biologique ou histologique fiable et spécifique. L'imagerie articulaire n'est d'aucune aide au diagnostic si ce n'est par sa négativité. Bref, pour la Médecine très imprégnée de biologie et d'imagerie qui est le plus souvent celle pratiquée aujourd'hui, ces patients sont « *invisibles* ». On peut donc, ici aussi, parler de « *handicap* » (ou mieux de *maladie handicapante*) « *invisible* », à l'instar de ce qui a été proposé (Pr. JL Truelle) à propos de certaines personnes traumatisées cérébrales. Non seulement, la nature et le groupement des symptômes rencontrés chez ces patients ne sont pas identifiés par les médecins mais, de surcroît, ils sont, ainsi que les situations de handicap qui en découlent, « *intermittents* ». Ceci a guidé, dans son choix de dénomination (« *Les intermittents du handicap* »), l'ASED qui est l'une des principales associations de personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos. On comprend alors qu'à côté de la méconnaissance par le corps médical, vienne s'ajouter l'incompréhension, parfois accusatrice, de l'entourage. Tout ceci contribue à isoler, à culpabiliser, ces patients qui ne comprennent plus ce qui leur arrive. Ceci est encore aggravé par le fait de percevoir leur propre corps différemment depuis leur naissance et de manquer de références entre ce que la médecine définit comme un état *normal* ou un état pathologique. Il en résulte une très grande sous-estimation des souffrances et de l'état fonctionnel réel.

Connaître le risque artériel, le prévenir et le traiter, un nouveau progrès dans la maladie d'Ehlers-Danlos plutôt qu'une dramatisation abusive dans un contexte déjà difficile.

Plus récemment, l'accent a été mis sur des manifestations artérielles graves (anévrismes, dissections) dans le syndrome d'Ehlers. Ce type de maladie d'Ehlers-Danlos qui reste exceptionnel a été récemment largement diffusé dans les publications médicales (aujourd'hui facilement accessibles à tous par Internet) qui ont mobilisé l'intérêt des

médecins à tel point que certains déclarent vouloir se mobiliser que pour ce type de syndrome, délaissant les formes de très loin majoritaires qui sont, de ce fait, vraiment *orphelines*. En fait, comme nous l'avons constaté à plusieurs reprises, les atteintes de la paroi des artères ne sont pas l'apanage des formes que l'on a qualifiées de «vasculaires», et doivent être dépistées systématiquement pour être surveillées et, si besoin, traitées. Compte-tenu de ces précautions, la notion de complications artérielles ne doit pas inutilement assombrir le pronostic de ce syndrome qui, dans l'immense majorité des cas, est compatible avec une espérance de vie identique à celle du reste de la population. Certains médecins, par déviation, pensent, aujourd'hui, en entendant les noms d'Ehlers et de Danlos qu'il s'agit d'une maladie cardiaque ! Par opposition, d'autres, tel ce dermatologue dont nous avons récemment examiné la patiente, sont persuadés que c'est une maladie de peau sans aucun retentissement fonctionnel et l'écrivent dans un certificat destiné à la Maison départementale du handicap, excluant, de fait, une patiente de l'application de la Loi de 2005, destinée aux personnes en situations de handicap. C'est dire les divergences de visions de son syndrome qu'une personne peut rencontrer de la part de médecins et le travail d'information médicale énorme qui est à faire.

De la transmission familiale et du contexte génétique de la maladie d'Ehlers-Danlos.

Le caractère génétique de la maladie ou syndrome d'Ehlers-Danlos, n'est discuté par personne. C'est d'ailleurs un des arguments majeurs du diagnostic : la découverte de cas familiaux identiques dans la famille. La transmission, à l'exception de formes rarissimes, est autosomique et donc indépendante du sexe. Ce mode de transmission implique que les deux sexes sont concernés. Pourtant, nous avons observé deux particularités : la nette dominance féminine et le non respect des lois de Mendel dans le mode de transmission.

La prédominance féminine (82%) s'accompagne aussi d'une plus grande sévérité des symptômes comparativement aux hommes. Le facteur hormonal est probablement en cause, expliquant le majoration des symptômes à la puberté et après un accouchement, alors que les grossesses et l'allaitement peuvent s'accompagner d'une sédation importante des manifestations cliniques. Ceci oriente vers une prise en compte thérapeutique du statut hormonal de la femme.

La probabilité de transmission génétique n'est pas, comme dans les maladies autosomiques dominantes, d'un enfant sur deux (garçon ou fille) mais, dans notre expérience, de deux sur deux, voire trois sur trois ou cinq sur cinq ! Cette constatation doit être modulée par le fait que le niveau symptomatique est très diversifié ainsi que les conséquences fonctionnelles. Les formes à symptomatologie modeste sont, de loin, les plus nombreuses. Cette constatation induit la recherche d'explications génétiques utiles à la progression des connaissances dans un domaine qui apparaît, trop souvent, comme régi par des *a priori* en décalage avec ce que vivent les patients et leurs familles.

Il n'est pas exceptionnel que le père et la mère d'un enfant avec un Ehlers-Danlos soient tous les deux porteurs du gène, sans conséquence apparente sur la sévérité clinique dans notre expérience. Ceci est en faveur d'une diffusion du syndrome beaucoup plus importante que ce qui est habituellement annoncé.

De la prévalence (nombre de cas existants) de la maladie d'Ehlers-Danlos dans la population française.

Le nombre de cas annoncé par les sites spécialisés est très nettement sous-estimé et serait de 5.000 Ce chiffre apparaît comme étant très en deçà de la réalité. En effet, à partir d'une seule consultation, nous avons identifié 1600 dossiers en une quinzaine d'année et reçu 850 personnes avec un SED patients, à l'Hôtel-Dieu en 2012. Le chiffre moyen des cas adressés par les médecins généralistes français qui ont appris à connaître les clés du diagnostic, à partir d'un premier patient que nous avons identifié, oscille entre 2 et 4. Le nombre de médecins généralistes inscrits au Conseil de l'Ordre est de plus de 100.000,

dont 55.000 exerceraient exclusivement la Médecine générale. En combinant ces chiffres, on arrive à un résultat qui se chiffre en centaine de milliers de personne. Ceci apparaît suffisant pour considérer qu'il y a, là, un problème de Santé publique très important, surtout si l'on sait que ces personnes (hommes et femmes) transmettent la maladie sans le savoir, avec un potentiel de gravité impossible à préciser. La maladie d'Ehlers-Danlos n'est donc pas une maladie rare même si elle reste orpheline et exclue parce que rarement diagnostiquée.

Contribution personnelle à la maladie d'Ehlers-Danlos : actualisation de la clinique et mise en œuvre de traitements.

Préambule : apport d'Internet dans le dialogue Patient-Médecin, l'accès au diagnostic et au dépistage d'un syndrome mal connu avec contribution à la recherche médicale.

Notre connaissance de la maladie d'Ehlers-Danlos est celle que nous ont transmise les patients que nous avons reçus et traités. Par leur participation au diagnostic et à la mise en place et l'évaluation des traitements, ils constituent, de fait, notre Laboratoire de recherche clinique sur ce syndrome. Pour cela, il fallait les regrouper en évitant des consultations inutiles avec ceux dont les symptômes n'avaient aucun lien avec Ehlers-Danlos. Après avoir recueilli les observations des 170 premiers patients, nous avons rédigé une description intégrant les données cliniques qui nous semblaient les plus caractéristique de ce tableau clinique et nous avons placé ce texte sur notre site d'enseignant à l'intention des étudiants et médecins. Très vite ce sont de nouveaux patients qui se sont signalés en plaçant deux ou trois mots clés sur les moteurs de recherche. Ainsi en 0,3 secondes, avec Google, ils se trouvaient en face de la nouvelle description, dans laquelle ils se reconnaissaient, se demandant comment je les connaissais si bien ! Ce dispositif informatique a permis à un très grand nombre de patients d'être dépistés et traités rapidement. Il faut noter, aussi, que ce dispositif a permis à une nouvelle présentation d'une maladie jusque là incomplètement décrite et mal connue d'être diffusée rapidement.

De l'interrogatoire et de l'examen clinique au diagnostic : six signes majeurs et l'argument familial.

Notre contribution s'appuie sur l'observation, en milieu hospitalo-universitaire, et du suivi pour beaucoup d'entre elles, de plus de 1600 personnes présentant un ensemble de symptômes et de signes identiques, mais d'importance et d'associations variables, permettant d'affirmer le diagnostic d'Ehlers-Danlos. Cette population forme un groupe clinique homogène, réagissant aux mêmes thérapeutiques. Les chiffres donnés ici sont issus de l'étude statistique sur nos 644 premiers cas, effectuée avec la collaboration du service d'épidémiologie clinique du Professeur Philippe Ravaut, à l'Hôtel-Dieu de Paris, présentée au premier Symposium international sur le Syndrome d'Ehlers-Danlos les 6-9 septembre 2012 à Gand (Belgique).

Les six signes et la génétique (sur 644 patients avec un SED)

- **Les douleurs** (tout le corps est douloureux !) : articulaires et périarticulaires (98%), 82% cotées à 3 ou 4); musculaires (82%), abdominales (77%), thoraciques (71%), génitales (75%), migraines (84%), hyperesthésie cutanée (39%). Les douleurs articulaires sont les plus fréquentes. Les femmes souffrent plus que les hommes.

- **La fatigue (96%)**

- **Les troubles proprioceptifs et du contrôle du mouvement** (décrits par Ehlers le 15 décembre 1900) : pseudo-entorses (**86%**) ;

luxations (90%).
- L'hypermobilité (97%)
- Les altérations de la peau : minceur (91%) ; fragilité (87%) ; vergetures (64%) ; retard de cicatrisation (85%).
- Les hémorragies, décrites par Ehlers le 15 décembre 1900 (92%).
- Le caractère familial (incluant les formes frustes, incomplètes ou partielles) : 97% des cas.

Un de ces signes peut manquer sans, pour autant, éliminer le diagnostic. En effet, les formes incomplètes (ou à expression clinique limitée) sont très fréquentes. Elles prennent cependant toute leur signification parce qu'elles coexistent avec une forme plus complète, dans la même famille.

Regrouper tous les éléments cliniques et paracliniques liés à la maladie d'Ehlers-Danlos pour un diagnostic complet.

Un bon nombre d'autres manifestations sont liées directement (contrôle vésical) ou indirectement (diminution du Fer sérique par hémorragies répétées) à la maladie d'Ehlers-Danlos dont elles renforcent le diagnostic. Leur présence conduira à des prescriptions thérapeutiques appropriées.

(Résultats sur 644 cas.)

- **Manifestations digestives** : reflux gastro-oesophagien (80%), constipation (74%), ballonnements (70%).
- **Manifestations respiratoires** : dyspnée : (85%), blocages respiratoires, pseudo-asthme (65%).
- **Manifestations bucco-dentaires** : articulations temporo-maxillaires, douleurs, blocages, luxations (76%), altérations dentaires, fragilité, orthodontie (71%), altérations des gencives, fragilité, douleurs, sécheresse (80%).
- **Manifestations ORL** : hyperacousie (89%), hypoacousie, voire surdité (57%), acouphènes (69%), hyperosmie (69%), vertiges (80%)
- **Manifestations ophtalmologiques** : fatigue visuelle (86%), Myopie (56%).
- **Manifestations gynécologiques et obstétricales** : règles abondantes (78%), accouchements difficiles (78%).
- **Manifestations neurovégétatives et de thermorégulation** : Frilosité (77%), sudations abondantes (74%), pseudo syndrome de Raynaud (74%), fièvres inexplicables (52%), accélérations du rythme cardiaque (66%), palpitations cardiaques (51%).
- **Manifestations vésico-sphinctériennes** : diminution du besoin d'uriner (51%), pollakiurie, incontinence (63%).
- **Manifestations cognitives** : altération de la mémoire de travail (69%), troubles attentionnels (67%), difficultés de concentration (65%), altérations des fonctions exécutives (38%), troubles de l'orientation spatiale (44%).

Dans la pratique, le diagnostic est tardif (21 ans, en moyenne, chez les femmes, 15 ans chez les hommes entre l'arrivée de signes évocateurs et le moment du diagnostic), souvent précédé d'orientations thérapeutiques inappropriées médicales et chirurgicales dont l'échec pourrait être révélateur.

Ehlers-Danlos, un état de fragilité et non pas une maladie dégénérative. Une expression clinique liée à des facteurs internes et externes à explorer pour les influencer.

La tolérance des lésions du tissu conjonctif est très variable dans le temps et imprévisible. **Trois types de facteurs physiopathologiques et environnementaux** ont été identifiés :

- **Les traumatismes.** L'aggravation des symptômes après un accident (voie publique, sport) est habituelle et pas toujours régressive,

- **Les hormones féminines.** Le statut hormonal joue un grand rôle dans l'expression clinique : **accentuation en période pubertaire, après un accouchement, amélioration possible durant la grossesse et l'allaitement, influence du cycle hormonal.**

- **Les facteurs climatiques : la chaleur est un facteur le plus souvent favorable à la diminution des symptômes. Le rôle de la dysautonomie est, ici, très probable.**

- Un autre facteur, maintenant important sur le plan évolutif, est **la thérapeutique** par orthèses de contention et vêtements compressifs, oxygénothérapie, rééducation proprioceptive, électrothérapie, lidocaïne en cataplasmes ou injections locales, L-Carnitine, Baclofène.

Introduction

Quand on demande à un médecin s'il connaît le Syndrome d'Ehlers-Danlos, le plus souvent il fait répéter le nom qu'il ne comprend pas du fait de sa consonance insolite (non, ce n'est pas un syndrome dans lequel il y a « *de l'air dans l'os* » !). Parfois il dit « *ah oui ! L'hypermobilité des contorsionnistes !* ». Ils considèrent cette entité clinique comme une curiosité médicale sans grandes conséquences fonctionnelles plutôt que comme un état pathologique qui peut être lourdement handicapant. Cette présomption de bénignité est profondément ancrée dans les croyances médicales qui ont cours aujourd'hui. Nous nous sommes fait répondre de façon péremptoire par un confrère, Professeur associé de Médecine générale d'une Faculté de Médecine parisienne, lors d'une séance de formation auprès de généralistes sur les douleurs du dos avec évocation du syndrome d'Ehlers-Danlos, que « *le syndrome d'Ehlers-Danlos ne provoque pas de douleurs !* ». Quand on écoute ceux qui en sont atteints et le récit des souffrances souvent intolérables dont ils sont affligés, mal soulagées par les antalgiques les plus puissants, on mesure le fossé qui sépare les connaissances et la perception médicale du syndrome de la dure réalité que vivent, au quotidien, les patients « *mal entendus* », comme le dit très bien le livre autobiographique du Docteur Marylène Boucand. Ailleurs c'est un Professeur de rhumatologie à qui j'exposais les symptômes de mes patients qui m'a répondu que « *s'ils avaient mal c'était parce qu'ils avaient de l'arthrose* ». En fait, l'arthrose est, la plupart du temps absente, chez les patients que j'ai observés.

Les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos sont alors victimes de comportements thérapeutiques inappropriés qui les aggravent : kinésithérapies agressives, chirurgies orthopédiques ou digestive inutiles, manipulations ostéopathiques du cou dévastatrices par lésions des artères vertébrales, sans oublier les accusations injustifiées et stigmatisantes de simulation ou de désordres psychiques. Ailleurs, ce sont les parents ou les époux, qui sont accusés, devant l'importance des ecchymoses et des hématomes, de maltraitance. La situation est aggravée par le fait que la sacro-sainte imagerie est muette et, pire, que la biologie n'est d'aucun secours ainsi que l'anatomopathologie qui n'est pas spécifique. Pour les mêmes raisons, la difficulté de reconnaissance du syndrome par

l'Assurance maladie et les Maisons départementales du handicap a des conséquences sociales parfois lourdes pour les personnes concernées.

Le diagnostic qui repose sur un bon interrogatoire et un examen rigoureux est purement clinique, ce qui a l'air, malheureusement, être passé de mode aujourd'hui quand on demande aux patients comment ils ont été reçus par les médecins. Ce n'est pas donc pas un des moindres intérêts de se préoccuper de ce syndrome que celui de remettre en valeur, comme un préalable nécessaire, l'examen clinique du patient. C'est dire l'intérêt et l'urgence de redéfinir ce que recouvre ce tableau clinique que nous avons enrichi, au fil de nos rencontres avec les patients.

Initialement décrit par les deux dermatologues dont il porte le nom (1900 & 1908). Ce syndrome, d'origine génétique, fait partie aujourd'hui des maladies rares (1/5000 à 1/10000 naissances selon les estimations actuelles qui négligent probablement beaucoup de formes non diagnostiquées) et « *orphelines* ». Déjà, Achille Miget, en 1933, dans sa thèse remarquable soutenue à la Faculté de Médecine de Paris, avait fait cette remarque prémonitoire : « *les cas typiques sont rares, rareté qui tient peut-être à la méconnaissance de cette affection* ».

Nous avons rencontré le syndrome pour la première fois à l'hôpital Raymond Poincaré à Garches, alors que nous étions l'interne du Professeur André Grossiord, le fondateur, en France, de la spécialité de Médecine Physique et de Réadaptation. Il s'agissait d'un enfant venu d'Algérie, sévèrement atteint d'une poliomyélite non rééduquée, et qui, pourtant, ne présentait aucune limitation du jeu articulaire. Depuis, notre parcours de médecin-rééducateur nous a mis sur la route d'un nombre croissant de Syndromes d'Ehlers-Danlos.

Histoire de la naissance contrariée d'une nouvelle entité clinique

Le premier des cliniciens, Hippocrate, 400 avant J.C, avait remarqué que des populations nomades présentaient des signes de laxité articulaire et des cicatrices multiples. On relate aussi que certains athlètes romains avaient du mal à lancer le javelot du fait d'une de l'instabilité d'une épaule hypermobile. C'est en fait au XVIIème siècle que débute réellement l'histoire médicale de ce qui sera le syndrome d'Ehlers-Danlos. En 1657, le chirurgien Job Van Meeckren décrit le cas d'un marin espagnol dont la peau était hyperétirable, ainsi que celui d'un contorsionniste professionnel qu'il présenta à un groupe de médecins de l'Académie de Leyde.

En 1891, Chernogubon rapporte, lors d'une réunion de la Société Moscovite de Vénérologie et de Dermatologie, le cas d'un garçon de 17 ans, présentant des dislocations articulaires à répétition et des nodules cutanés. Sa peau était hyper étirable, fragile et présentait des cicatrices multiples résultant de traumatismes minimes. Chernogubon conclut, avec raison, que ces manifestations cliniques résultaient d'une anomalie des tissus conjonctifs. Ceci passe inaperçu, en dehors de son pays, où le Syndrome d'Ehlers-Danlos reste connu sous le nom de syndrome de Chernogubon.

En 1900, le 15 décembre, à la Société danoise de Dermatologie, Edwards Ehlers présente le cas d'un étudiant en droit originaire de l'île de Bornholm. Achille Miguet le mentionne dans sa thèse de médecine faite en dermatologie, à l'Hôpital Saint Louis à Paris et soutenue à la Faculté en 1933 : « *L'auteur signale l'extrême laxité de la peau, la laxité des articulations si importante qu'elle permet une sublaxation du genou, les lésions cicatricielles nombreuses, diffuses et variées. Il insiste en outre sur la tendance hémorragique du sujet, non hémophile.* »

Près de 8 ans plus tard, en 1908, c'est Henri-Alexandre Danlos, un Français, dermatologue et physicien, qui, devant la Société française de Dermatologie présente une nouvelle observation en insistant sur l'extensibilité et la fragilité de la peau : « *l'état spécial de la peau, d'une minceur anormale, d'une élasticité extraordinaire domine la situation et constitue avec la vulnérabilité excessive, la caractéristique de l'état morbide* ». En fait cette observation décrit peut-être la forme, actuellement appelée « *classique* », du syndrome qui est peu handicapante ou bien une autre maladie proche du tissu conjonctif, mal connue alors et plus rare, car autosomique récessive : le pseudo xanthome élastique.

En tout cas le peu de retentissement fonctionnel de l'une comme de l'autre ont contribué à écarter, de façon stupéfiante, jusqu'à maintenant, les médecins du diagnostic de syndrome d'Ehlers-Danlos, diagnostic pourtant facile à poser sur les seuls signes cliniques. Ceci explique le rejet médical de ces patients et leurs longues et douloureuses errances diagnostiques.

En 1933, Achille Miguet utilisait déjà la terminologie d'Ehlers-Danlos comme titre à sa thèse. Ceci sera confirmé plus tard lorsque, dans un article paru dans le Journal Anglais de Dermatologie en 1936, Frederich Parkes-Weber propose d'appeler ce syndrome cutanéoligamentaire Syndrome d'Ehlers-Danlos, difficile à entendre et à retenir, ajoutant à l'étrangeté des symptômes, ce qui ne contribuera guère à la reconnaissance et à la promotion des personnes qui en sont atteintes.

Les aspects génétiques

On a distingué, dans un premier temps, 11 sortes de Syndromes d'Ehlers-Danlos. Ensuite, par regroupement ou élimination, ce sont 6 formes différentes qui sont retenues, en 1997, par la classification de Villefranche [2] en utilisant une terminologie gréco-latine peu faite pour la communication, même entre professionnels. Cette évolution n'est pas terminée. Elle n'a pas qu'un intérêt nosologique. Les intéressés, et leurs familles, demandent à bénéficier d'une identification précise de leur syndrome d'Ehlers-Danlos face à une symptomatologie diffuse et déroutante. Il leur est plus confortable de se battre contre une entité connue que contre le flou de l'inconnu.

Actuellement dans la pratique courante, on retient **trois formes** chez lesquelles on retrouve des manifestations identiques mais d'intensité d'expression variables :

- **La forme dite « classique »** (ancien type I et II de la classification de Villefranche) qui est caractérisée par l'intensité des manifestations cutanées ;

- **La forme « hypermobile »**, caractérisée par l'importance des manifestations articulaires ;

- **La forme « vasculaire »**, caractérisée par l'importance des manifestations artérielles, intestinales et utérines. Elle a la réputation d'être plus sévère que les autres par la gravité des complications vasculaires, intestinales et utérines qui peuvent émailler son évolution. Ceci implique une surveillance et des précautions adaptées. Un test spécifique d'étude du gène COL3A1 (Professeur Xavier Jeunemaître, Hôpital européen Pompidou à Paris) demande plusieurs mois avant de connaître les résultats qui sont fiables dans 59 à 61% des cas. C'est dans cette forme que sont signalées des modifications, inconstantes, « *acrogériques* », c'est-à-dire touchant le visage et les extrémités : nez fin, lobule de l'oreille et lèvres peu développés, aspect cerné des yeux et des doigts effilés. L'aspect de la face (visage de madone) est un élément d'orientation.

Les deux premières sont, de loin, les plus souvent rencontrées, surtout la deuxième qui constitue l'essentiel de notre recrutement, si l'on s'en tient aux critères proposés par les généticiens.

Dans les trois formes, on trouve le même mode de transmission génétique : autosomique dominant. Le risque de contracter le syndrome est d'un enfant sur deux et les garçons autant que les filles.

Une particularité reste cependant inexplicée mais oriente vers le rôle des facteurs hormonaux dans l'expression des symptômes : la prédominance féminine sur le plan symptomatique (80% parmi les consultants, dans notre série personnelle).

Les confrontations génético-cliniques actuellement en cours visent à mieux définir et situer ce cadre pathologique à rénover.

Les données cliniques d'identification du Syndrome d'Ehlers-Danlos

Le diagnostic est trop souvent tardif entraînant des décisions thérapeutiques inappropriées, chirurgicales notamment, et des orientations sociales inadéquates. **Le diagnostic se fait seulement, aujourd'hui, sur les données cliniques.**

Il est relativement facile s'il est orienté par la connaissance d'un ou plusieurs autres cas dans la famille.

Nous considérons que les **signes suivants sont les plus évocateurs et permettent, à eux seuls d'étayer fermement le diagnostic :**

La **FATIGUE**, les **DOULEURS** diffuses, variables et rebelles aux médicaments antalgiques, **L'HYPERMOBILITE ARTICULAIRE**, La **FRAGILITE CUTANEE**, Les **SAIGNEMENTS** (ecchymoses surtout, épistaxis, métrorragies, gingivorragies, plaies hémorragiques...), Les troubles de la **proprioception et du schéma corporel**, les Manifestations digestives (**Constipation** surtout et **Reflux gastro-oesophagiens**).

D'autres manifestations, par leur regroupement viennent renforcer la conviction diagnostique mais, surtout doivent être regroupées dans le syndrome pour éviter des errances inutiles et des rejets médicaux toujours traumatisants : la **DYSURIE**, les **MANIFESTATIONS BRONCHIQUES** (essoufflement, pseudo crises d'asthme), les **manifestations ORL** (acouphènes hypoacusies, hyperacusies), les **manifestations visuelles** (fatigue surtout) mais aussi les troubles du **SOMMEIL**.

Il est évident, pour ceux qui en ont l'expérience devant une association évocatrice : une fatigue intense : douleurs péri articulaires, musculaires, cutanées des membres, du cou, du dos pouvant être très intenses, augmentées par les appuis, les mouvements, imposant des changements de position, des étirements fréquents, difficiles à calmer par les antalgiques même puissants, des hypermobilités articulaires avec subluxations (épaules, doigts, coudes, genoux, hanches) et « *pseudo entorses* » fréquentes (l'étirabilité des ligaments ne permet pas leur rupture dans la majorité des cas), luxations ou subluxations (épaules, rotules, doigts, hanches, tendons péroniers latéraux), troubles proprioceptifs avec heurts d'obstacles; chutes et lâchage d'objets (« *maladresse* », « *topfish* » en lorrain), peau fine, douce, étirable et fragile (ecchymoses et érosions cutanées faciles, cicatrisation lente, vergetures abondantes), douleurs et luxations des articulations temporo-mandibulaires, inflammation gingivale, fragilité dentaire, orientation dentaire anarchique, constipation, douleurs et ballonnements abdominaux, reflux gastro-oesophagiens, vomissements faciles, brûlures et lourdeurs d'estomac, calculs vésiculaires, dysurie avec perte de la sensation de vessie pleine et de besoin, incontinence, frilosité, troubles de la circulation de retour (syndrome de Raynaud, extrémités glacées, fièvres inexplicées, troubles du rythme cardiaque sans gravité le plus souvent, hypotension, manifestations bronchiques avec

essoufflement et crises asthmatiformes, blocages respiratoires et douleurs thoraciques parfois localisées à la base du thorax (souffrance du diaphragme ?).

La difficulté du diagnostic est que chacun de ces symptômes et signes pris isolément est fréquent, pour ne pas dire banal, évoquant plutôt un mal-être, si fréquent à notre époque, qu'une maladie ou pourrait être rattaché à une autre étiologie, ou trouver une explication normalisante banale ce qui explique les errances diagnostiques parfois très longues ? Les patients sont impliqués dans ce processus, familiers, depuis la petite enfance parfois de manifestations qu'ils intègrent comme « normales » ou bien rassurés par de fausses explications qu'ils se sont trouvées pour justifier, pour eux et pour les autres, « *d'être comme ça* ». C'est dire que le clinicien qui évoque ce diagnostic doit se montrer un investigateur particulièrement curieux et insistant.

Pour compliquer encore les choses, par rapport à ce que l'on est accoutumé à observer ailleurs en pathologie, ces symptômes sont variables dans le temps, présente dans l'enfance, l'hypermobilité peut s'atténuer à l'âge adulte (le grand écart n'est plus possible, par exemple), il en est de même de l'asthme parfois, par contre, des troubles proprioceptifs, quasi absents dans l'enfance, peuvent s'exprimer à l'âge adulte, ainsi que des troubles diffus du schéma corporel qui peuvent influencer sur les capacités mnésiques et d'organisation spatiale. Ce qui compte c'est que les signes évocateurs aient existé à un moment ou à l'autre de la vie de la personne pour avoir une signification diagnostique. De plus, les tableaux sont variables et l'absence d'un des signes que nous avons décrits comme étant les plus évocateurs ne peuvent pas faire réfuter le diagnostic comme on le voit trop souvent. Le plus souvent, c'est à propos de l'hypermobilité ou de l'étirabilité cutanée.

Il faut savoir aussi que la symptomatologie varie par ce que nous appelons des « crises » et non des « poussées » (ce n'est pas une maladie « dégénérative »), sous l'influence de facteurs exogènes (climatiques, traumatismes, environnement aqueux) ou endogènes dont l'étude peut nous apporter beaucoup pour comprendre le mécanisme déclenchant des symptômes, « protéger » les personnes concernées et, mieux encore renverser les effets de ces facteurs déclenchant pour revenir à un état d'équilibre sans douleur et sans fatigue et sans dérèglement de la proprioception. C'est-à-dire passer d'une thérapie symptomatique qui est celle qui est pratiquée à une démarche physiopathologique sur les ou les mécanismes déclenchant des symptômes.

C'est leur regroupement et précisément cette évolution, en apparence « chaotique » qui est particulièrement évocateur. « *Il a trop de manifestations pour qu'elles n'aient pas une cause unique* » avait judicieusement remarqué un kinésithérapeute qui soignait une de nos patientes et avait dépisté deux cas dans sa clientèle.

C'est un diagnostic souvent difficile, surtout dans les formes frustes présentant des manifestations d'apparence banales (douleurs diffuses, fatigue, constipation...).

C'est un diagnostic encore trop tardif par méconnaissance de la part du corps médical. Il se fait, trop souvent, seulement à l'adolescence ou à l'âge adulte, (de 20 à 30 ans) devant l'échec d'une chirurgie ligamentaire parfois répétées (jusqu'à 7 interventions sur la même articulation, avons-nous observé et 40 au total chez une seule personne !), à l'occasion d'une urgence abdominale ou, plus rarement, obstétricale.

Les douleurs dans le syndrome d'Ehlers-Danlos

Elles représentent l'un des symptômes les plus fréquents (89,7%) et handicapants avec la fatigue (89,4%). **Elles sont diffuses** intéressant toutes les parties d'un corps qui est souvent perçu et repéré par le truchement de la douleur Cette diffusion faisant d'emblée le départ avec d'autres syndromes algiques

importants et parfois très handicapants mais localisés, tels que le mal de dos ordinaire. Elles siègent principalement autour des articulations périphériques épaules, poignets et doigts, coudes, hanches, genoux, chevilles et pieds mais aussi au niveau du cou, du dos (incluant le bassin). La peau, elle-même, est souvent hyperalgique, supportant difficilement le contact et réagissant de façon excessive ainsi que le système ostéo-articulaire à des traumatismes direct ou indirect.

Elle peut prédominer sur les **tendons** réalisant d'authentiques tableaux de tendinites résistant souvent aux traitements locaux par infiltrations. Les douleurs sont aussi liées à l'hypermobilité, chaque subluxation étant perçue comme particulièrement douloureuse et de façon durable. Elles n'épargnent pas les muscles et peuvent prendre l'aspect de crampes particulièrement pénibles, surtout nocturnes, parfois associées à des **secousses musculaires douloureuses** incontrôlables allant jusqu'à réaliser des tableaux de « *jambes sans repos* » (« *rest legs syndrome* »). Certaines « **crises musculaires** » sont impressionnantes, survenant par périodes s'étalant parfois sur plusieurs jours, associées à des états de grandes limitations fonctionnelles très handicapantes. Elles peuvent intéresser les extrémités des membres associées à des troubles vasomoteurs avec une sensation pénible de d'extrémités glacées. Ailleurs ce sont des fourmillements diffus, des brûlures ou des décharges électriques, reproduisant, pratiquement toute la gamme des descriptions des centres anti-douleurs, ce qui rend difficile l'orientation thérapeutique selon les protocoles habituellement pratiqués dans ces lieux de soins.

Ailleurs, **c'est le maintien d'une activité continue et prolongée** (écriture, utilisation de l'ordinateur...) qui engendre la douleur. Dans tous ces cas une caractéristique est la « *rémanence* » de la douleur qui persiste longtemps après le facteur causal (plusieurs jours parfois). C'est dire que la kinésithérapie en isotonique est globalement contrindiquée sauf en piscine. Nous avons également observé le déclenchement des premières manifestations douloureuses ou l'aggravation importante et durable du syndrome douloureux après un accident de voie publique. Ceci pose un problème médico-légal de réparation du dommage à la personne (ou « corporel »). Les souffrances endurées, dans ce cas, doivent être surévaluées et l'aggravation globale du syndrome appréciée. La connaissance de ces mécanismes débouche sur une prévention : ne pas poursuivre l'activité au-delà d'un seuil douloureux, mieux encore : immobiliser les articulations concernées (les poignets surtout) au besoin avec une orthèse de repos pendant 5 à 15 minutes, ce qui permet d'éviter la prolongation des douleurs et même permet la reprise des activités. « *L'impatience douloureuse* » est l'impossibilité de rester dans la même position et la nécessité de bouger sur sa chaise par exemple ou même de s'y asseoir en adoptant des postures antalgiques plus inspirées du Yoga que de la « *bonne tenue* » que l'on exige habituellement des élèves. Ceci est du, peut-être, à la souplesse des tissus qui protègent mal de la dureté de l'appui sur les surfaces osseuses (ici les ischions). Les enseignants doivent être informés pour ne pas accuser les enfants concernés d'être turbulents. L'usage d'un coussin du type anti-escarre (à mémoire de forme, en particulier) qui répartit les appuis en diminuant la pression à l'unité de surface est souvent très efficace. Il en est de même du matelas ou surmatelas anti-escarre avec cette difficulté d'adaptation qui n'est pas insurmontable pour ceux qui dorment en couple. D'autres douleurs sont à type de crampes musculaires avec ou sans contractures, surtout nocturnes, mal expliquées, le rôle des effets secondaires des médicaments antalgiques est peut-être en cause ou bien les phénomènes circulatoires veineux ou artériels en lien avec la vasodilatation nocturne physiologique. Les sensations douloureuses sont décrites de façon diversifiée le terme de brûlures, de décharges électriques, de fourmillements, d'écrasement revient volontiers mais très souvent elles sont difficiles à caractériser par les mots ayant une tonalité « *étrange* » comme un bon nombre de symptômes de ce syndrome. Elles conduisent souvent à prendre des positions extravagantes d'étirement et d'amplitudes extrêmes des membres ou du dos dans un but antalgique. Parfois, elles s'associent à des

sensations de déformation du corps, de gonflement des mains (qui peuvent, d'ailleurs, augmenter réellement de volume), par exemple.

Elles sont variables influencées négativement par le froid (il existe d'ailleurs souvent une frilosité parfois très importante) et positivement par la chaleur. Le fait de se déplacer dans un pays chaud (Antilles, Turquie en été, Maroc) a pu entraîner la disparition des douleurs comme nous l'avons observé avec plusieurs de nos patients. A l'inverse, nous suivons des Antillaises qui souffrent beaucoup dans leur pays et certaines personnes ne tolèrent pas la chaleur excessive. Elles diminuent dans l'eau si elle n'est pas froide et nous avons observé que cette diminution par des séries de balnéothérapie pendant plusieurs semaines entraînait une amélioration pendant plusieurs mois. Ceci montre l'intérêt d'une kinébalnéothérapie régulière ou par périodes éventuellement dans le cadre du thermalisme ou de la thalassothérapie. D'autant plus que les massages, les douches sous-marines, les bains de boue, d'algues et autres stimulations cutanées, si elles n'entraînent pas une accentuation des douleurs ont des effets antalgiques probablement en favorisant la production des endorphines et par effet de blocage des influx douloureux par des influx tactiles ou thermiques. La pratique quotidienne (15 à 30 minutes le matin) d'un bain chaud tel que nous le conseillons, autrefois avec Jean Demos pour les personnes avec une dystrophie musculaire nous semblent avoir une place ici. Les douleurs disparaissent très souvent pendant les grossesses ce qui est en faveur du facteur hormonal dans les manifestations du syndrome.

Elles sont souvent rebelles aux thérapeutiques antidouleurs habituelles (antalgiques, antiépileptiques, antidépresseurs) dont l'efficacité s'épuise vite. Les effets secondaires et l'addiction que nous avons pu observer chez certaines personnes ayant des effets handicapants qui neutralisent les effets positifs attendus. Les gels locaux (sous forme de pansements surtout) ont ici une efficacité réelle pour les douleurs d'insertion musculo-tendineuses ou ligamentaires superficielles probablement parce que les tissus permettent une meilleure absorption du produit à travers la peau. Les anti-inflammatoires sont à utiliser avec prudence du fait des altérations du tube digestif et du risque hémorragique à ce niveau. Les décontractants, volontiers proposés par les centres antidouleur, ne nous semblent pas non plus indiqués chez ces personnes aux muscles trop souples et fatigables.

Elles résistent volontiers aux anesthésiques locaux, ceci est apparent lors des soins dentaires, durant lesquels, le praticien doit s'y reprendre à deux fois et pas toujours avec succès. Les infiltrations locales à la cortisone associées à un anesthésique local n'ont pas toujours sur les lésions ligamentaires ou tendineuses, l'effet très bénéfique que l'on obtient avec d'autres patients. Les réactions à l'injection sont parfois extrêmement douloureuses, bien au-delà de ce que l'on observe habituellement en dehors du syndrome. L'utilisation récente d'emplâtres médicamenteux de lidocaïne (Versatis 5%), appliqués 12 heures par 24 heures sur les régions douloureuses avec un intervalle libre de 12 heures semble encourageant. Il en est de même du lévocarnil (L. Carnitine) buvable 2 à 3 flacons répartis sur la journée), avec, aussi, un objectif de lutte contre la fatigue.

Elles sont sensibles aux traitements de Médecine Physique (massages, balnéothérapie, thermothérapie, étirements...). Parmi ces traitements figurent les stimulations électriques transcutanées (**TENS**). Il s'agit de procurer une sensation cutanée dans le territoire de la douleur par un courant de faible intensité répété 80 à 100 fois par seconde au moyen de deux jeux d'électrodes autocollantes, ce qui permet de stimuler plus largement la zone douloureuse. Il peut être laissé en place sans limitation de temps. On obtient, très souvent, un soulagement de la douleur qui cesse malheureusement à l'arrêt de la stimulation. Le courant est produit par un boîtier rechargeable de petite taille qu'il est possible de placer dans un vêtement. Pour des questions, probablement de conductivité particulière de la peau dans le syndrome d'Ehlers-Danlos, l'effet est nettement plus important que chez d'autres

patients. C'est d'ailleurs un élément de **valeur diagnostic** en faveur du syndrome du fait du contraste entre son efficacité et l'échec des antalgiques puissants.

Les orthèses rigides en stabilisant les articulations réduisent les douleurs, c'est le cas pour les orthèses de la main à mettre en place la nuit et dans la journée si une douleur survient. Il est possible d'utiliser des orthèses de membres inférieurs dans le même but, surtout chez l'enfant. C'est le cas aussi pour les orthèses ou semelles plantaires qui, de plus apportent des sensations plantaires dans l'axe des membres et informent l'ensemble des membres inférieurs et le tronc sur les caractéristiques du sol et les résistances rencontrées. Ce que nous avons observé c'est la diminution des douleurs des genoux et des hanches associée à une meilleure stabilité par effet proprioceptif. Dans certains cas, c'est la confection d'une coque moulée embarquée sur un fauteuil qui sera la solution pour répondre aux difficultés de la station assise.

Les ceintures lombo-pelviennes (*lombaskin, lombacross activity, lombax lady* et, dans les formes très douloureuses avec manifestations au niveau des épaules *lombax dorso*) sont très efficaces en réduisant les contraintes, apportant des sensations supplémentaires corrigeant le manque de proprioception qui est corrigé aussi par les contraintes que resserrent les tissus et les rendent plus aptes à régir aux stimulations. Enfin le contact cutané direct a l'effet antalgique que l'on a déjà évoqué. Il faut répéter que contrairement à une idée fautive, souvent propagée par le corps de santé (kinésithérapeutes et rhumatologues principalement), elles n'entraînent pas de fonte musculaire, au contraire, elles protègent et assistent les muscles.

Les genouillères (*silistab* ou *ligaflex* par exemple), les chevillères, les bracelets de contention du poignet, les coudières et dispositifs anti « *tennis elbow* », Certaines orthèses de stabilisation du poignet et/ou des doigts, prêtes à l'emploi (*ligaflex manu*) ou confectionnées par des ergothérapeutes ou des orthésistes ont un effet antalgique préventif ou curatif (utilisation quelques minutes d'une orthèse de repos du poignet dès l'apparition de douleurs lors d'activités utilisant la préhension-manipulation).

Les épaules posent un problème difficile de douleurs et de sublaxations ou luxations combinées, habituellement non curables par la chirurgie fonctionnelle. *L'écharpe de Montréal* est un dispositif très simple de soutien de l'épaule, formé à son extrémité de deux anneaux dont un réglable par attache velcro, avec un passage dans le dos, et non autour du cou. Le soutien au niveau du coude maintient la tête fémorale en place, ce qui est très utile pour soulager l'épaule surtout après une sublaxation ou luxation qu'elle peut aussi prévenir. D'autres orthèses d'épaule, en prêt-à-porter ou sur moulages dérivées de l'orthèse hélicoïdale de Nancy (Dr. D. Papelard) semblent prometteuses. Nous avons eu l'idée, dès 1997, d'utiliser des **vêtements de compression** (*cicatrex nature*) identiques à ceux utilisés chez les brûlés confectionnés sur mesure (corset, pantalon corsaire, gantelets, chevillères). Ils sont efficaces sur la douleur (par contact et frottement probablement) et surtout la proprioception (ils resserrent les tissus mous et augmentent leur capacité à capter les signaux proprioceptifs). Nous avons eu l'idée de les utiliser en lien avec la société Thuasne. Une étude multicentrique (Créteil, Rennes, Lyon) a montré leur efficacité dans 97% des cas. Ces vêtements ont fait l'objet d'une décision favorable d'agrément par la Haute Autorité de Santé auprès du Ministère de la Santé. Le port de collants ou de bas de contention classe 2 peuvent aussi avoir un effet bénéfique dans le même sens.

Les manipulations vertébrales et des membres sont formellement contraindiquées. Celles du **cou**, comme nous l'avons observé, pouvant provoquer des **lésions des artères vertébrales** qui irriguent une partie du cerveau et le tronc cérébral.

La fatigue et le Syndrome d'Ehlers-Danlos

La fatigue est, avec la douleur, le symptôme qui domine le syndrome et qui évolue de pair avec elle lors des crises. Elle est souvent présente dès le lever, Plus marquée en fin de journée. Elle s'accroît à l'occasion d'accès qui peuvent se traduire par de la somnolence brutale. Elle crée un état de pénibilité dans tous les actes de la vie courante, majorée par les douleurs, les instabilités articulaires et l'essoufflement. La vitamine C, le Lévocarnil, le percussionnaire, l'oxygénothérapie peuvent contribuer à l'atténuer.

Le syndrome d'Ehlers-Danlos et soi ou « *vivre avec un corps douloureux doublé d'un corps silencieux* » (Douleurs + privation des sensations d'exister)

Les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos ont un corps hyper-réactif à la douleur, bien des sensations tactiles ou des organes profonds étant perçues sur un mode douloureux tout comme si ce corps « *était à vif* » ? Le simple fait de devoir exercer des tractions ou des pressions sur les moyens d'union des articulations génère des sensations reçues comme des souffrances souvent intolérables justifiant la recherche de positions extrêmes (« *contorsions antalgiques* »), compte-tenu de la liberté des articulations. Les effleurements, les chocs par inadvertance sont une souffrance, marcher est douloureux, vivre et exister est douloureux. Les enfants, souvent initiés tôt à supporter de corps algogène souffrent souvent en considérant que c'est naturel d'avoir mal quand on bouge par exemple. Cet excès des réactions sensorielles existe à d'autres niveaux : auditif avec une sensibilité auditive exacerbée (« *oreille absolue* » chez une musicienne) ou excessive (intolérance au bruit, acouphènes très fréquents), Il en est ainsi également pour l'odorat certains de nos patients pouvant détecter une fuite de gaz à une grande distance, d'autres percevant des odeurs nauséabondes que ne sentent pas les autres, d'autres encore se sont découverts des dons de taste-vin égalant les « *nez* » les plus fins œnologues sur la reconnaissance des années de nos plus fameux Bordeaux.

Le corps est silencieux, semble vide et n'exprime pas, ne prévient pas d'un danger de chute par exemple. « *Il m'est étranger* » m'ont affirmé certaines, « *il ne m'obéit pas* » disent d'autres. On ne peut avoir confiance en lui, il est perçu par beaucoup comme extérieur à elles-mêmes, ne leur appartenant pas, voire comme un segment paralysé ou robotisé. « *J'ai séparé mon corps de mon esprit pour ne plus souffrir* » m'a dit une autre patiente.

En effet, les sensations corporelles internes ou externes ne parviennent pas ou sont déformées et trompeuses. Les chutes sont fréquentes, majorées dans le noir. La perte de sensations est telle parfois qu'on se trouve devant des tableaux de pseudo paralysies d'un ou plusieurs membres qui troublent les neurologues au plus haut point surtout lorsque l'imagerie est normale. Il n'y a alors qu'un pas à franchir pour arriver à la fameuse hystérie traduite, plus courtoisement, par la fameuse formule : « *c'est dans la tête* » ! Plus récemment, lors de la mobilisation passive de son coude qui s'était luxé après un mouvement un peu forcé du bras, une jeune fille était dans l'impossibilité totale de percevoir le déplacement, les yeux fermés, de son coude même pour une grande amplitude. La non perception de la distension vésicale qui permet de rester des heures, voire une journée sans ressentir le besoin d'uriner

procède du même mécanisme qui doit jouer aussi pour l'ampoule rectale. Il existe dans ce syndrome d'authentiques troubles proprioceptifs que nous avons commencé à décrire dès 2001 face à l'incompréhension de mes confrères. Il ne s'agit pas ici de troubles dits de la sensibilité profonde comme nous en avons l'expérience dans certaines maladies neurologiques mais d'atteintes moins systématisées, variables en intensité dont l'origine est le dysfonctionnement des capteurs à l'origine de retards dans l'information. L'inhibition par la douleur, la mauvaise efficacité mécanique du système musculo-tendineux viennent encore perturber une motricité difficile chez des personnes, par ailleurs fatiguées. La compensation par l'œil et aussi l'oreille nous été magnifiquement démontée récemment par une patiente qui nous a déclaré qu'elle nous voyait comme à travers un cadre, si elle déplaçait ce cadre (son regard) elle ne pouvait plus nous situer. Si elle se retourne elle ne pourra pas calculer le mouvement de son corps de telle sorte qu'elle se retrouve face à son interlocuteur. Elle exprimait de cette façon, que la mauvaise perception de la position de son corps ne lui permettait pas de situer l'espace environnant par rapport à lui.

Tout ceci nécessite des investigations plus avancées, mais déjà fournit des pistes pour la réadaptation des personnes avec un syndrome : c'est essentiellement vers une approche de la proprioception et sa rééducation ou sa compensation que l'on doit s'orienter.

Le syndrome hémorragique

Il faudra donc être mesuré dans l'usage de l'aspirine et des anti-inflammatoires par voie générale.

Les ecchymoses « faciles », pour des traumatismes minimes, passant souvent inaperçus sont un signe de fragilité capillaire et non pas de trouble de la crase sanguine. Nous lui accordons une importance particulière pour le diagnostic. Ce signe est avec l'étirabilité de la peau et l'hypermobilité le plus anciennement décrit par Ehlers (1900) mais semble avoir été oublié par la suite.

Ces ecchymoses peuvent constituer de véritables hématomes. Ils s'accompagnent de saignements des gencives, du nez mais aussi d'hémorragies urinaires, intestinales, bronchiques, de plaies sanglantes. Il peut en résulter une anémie ferriprive qui pourrait jouer un rôle dans la constitution de la fatigue.

La peau et le Syndrome d'Ehlers-Danlos

Les premiers descripteurs du syndrome d'Ehlers-Danlos ont été attirés par les signes cutanés. Et c'est logiquement dans les milieux de la dermatologie que l'intérêt pour ce syndrome s'est développé. La peau est fine et translucide, fragile (elle se déchire facilement, laisse des marques d'appui importantes, ce qui limite la tolérance des orthèses rigides ou souples proposées). Elle est très souvent le siège d'ecchymoses, survenues parfois à l'insu de la personne qui les découvre. Sur elle-même et n'a pas le souvenir d'un traumatisme. Parfois se produisent des hématomes sous cutanés qui peuvent être importants. Elle est souvent striée de vergetures fesses, ventre, cuisses, seins ou dos) même en l'absence de grossesses. Les hommes n'en sont pas exempts. Les délais de cicatrifications sont longs, avec

des lâchages de suture, les cicatrices souvent de mauvaise qualité, volontiers pigmentées, ceci permet de faire le diagnostic dès l'inspection lorsqu'elles siègent sur le front. Ces cicatrices disgracieuses incitent à être très prudent dans les indications de chirurgie plastique. Nous avons rencontré échecs et réussites. On peut en rapprocher l'indication de la liposuction que nous avons contribué à poser dans un cas chez une personne avec une « *culotte de cheval* » particulièrement importante.

La peau est très étirable, de façon impressionnante dans de rares cas mais le plus souvent ce signe est discret. Son absence ne doit pas faire écarter le diagnostic. D'autres manifestations cutanées sont apparentes. Cette fragilité n'expose pas aux escarres mais on observe des plaies par déchirures cutanées pour des traumatismes modérés.

La couleur et la chaleur de la peau peuvent varier sous l'effet des troubles vasomoteurs qui font partie aussi du syndrome. Des œdèmes variables peuvent s'observer. Diverses modifications d'aspect kystiques peuvent aussi apparaître. La survenue de kystes synoviaux (au poignet surtout) est plus fréquente et surtout plus douloureuse.

Le nez peut être très souple, facile à « *tordre* », ainsi que les oreilles. Nous avons observé un lobule de l'oreille devenu bifide par déchirure provoquée par une boucle d'oreille. C'est dire que le « *piercing* » n'est guère conseillé.

La peau doit être l'objet d'une attention particulière : protection des agressions physiques, du soleil, de la chaleur (des brûlures par atténuation transitoire des sensations de chaleur), du froid (réactions douloureuses au froid). Elle doit être l'objet de soins par crèmes hydratantes, huiles essentielles etc. Les soins réalisés dans les stations thermales ou de thalassothérapie, le « *Spa* » sont ici, le plus souvent bénéfiques et appréciés.

L'hypermobilité et l'instabilité articulaires dans le Syndrome d'Ehlers-Danlos

C'est l'une des manifestations-phares du syndrome qui a contribué à sa notoriété surtout à travers les formes spectaculaires dans lesquelles les personnes peuvent toucher le sol, jambes tendues avec la paume des mains, glisser un pied derrière leur tête, sucer leur gros orteil, toucher le bord interne de leur avant-bras en retournant leur pouce, obtenir une extension complète des doigts, poignet en rectitude, exécuter une rotation totale du pouce sur son axe, faire la grand écart sans difficulté, etc.

Elle n'est pas toujours aussi marquée et surtout varie dans le temps. Elle a pu être importante dans l'enfance et être quasiment absente par la suite. Ceci ne doit pas faire récuser le diagnostic. Ce qui est important comme pour les autres manifestations du Syndrome, c'est qu'à un moment donné de la vie de la personne, elle ait existé. Une quantification a été proposée (tests de Beighton) qui ne nous paraît pas très utilisable ni fiable en pratique quotidienne. Le rachis est concerné par l'hypermobilité avec parfois de fausses images de scoliose, elle concerne le cou surtout où l'on peut constater des déplacements vertébraux, habituellement bien tolérés sur le plan neurologique. Cependant, il convient de bien veiller à avoir un appui-tête en voiture pour prévenir les éventuelles conséquences d'un choc arrière qui, par ailleurs, est parfois le facteur révélateur ou fortement aggravant d'un Syndrome d'Ehlers-Danlos, jusque là bien toléré. La scoliose est habituelle mais

modérée et sans conséquence fonctionnelle sauf dans quelques cas exceptionnels, tout au moins dans notre groupe de patients. L'affaissement plantaire s'apprécie à l'examen au podoscope. Les aspects sont trompeurs évoquant parfois un pied creux qu'il ne faut pas appareiller comme tel sous peine d'échec. Des semelles très simples avec appui sous l'avant pied et soutien plantaire vont contenir les divers éléments du pied et réaliser des stimulations proprioceptives très agréablement perçues par les patients.

Elle peut concerner inégalement les articulations, prédominant le plus souvent aux poignets et aux doigts, aux coudes (recurvatum et abductum parfois très marqués) et aux épaules. Les membres inférieurs sont moins concernés. La rotule est parfois très mobile, le recurvatum des genoux nettement accentué mais, il n'y a pas ou peu de mouvement de tiroir et de latéralité. L'instabilité des articulations ne paraît pas corrélée avec l'hypermobilité, ce qui montre bien la grande importance des désordres proprioceptifs dans son mécanisme.

Il en est de même pour les luxations et subluxations dont la fréquence et la localisation n'est pas strictement en rapport avec l'importance de l'hypermobilité.

Nous avons parfois noté la présence de rétractions, apparemment paradoxales, des muscles ischio-jambiers et de l'arcade plantaire, réalisant un aspect de « *faux pied creux* » à ne pas appareiller comme tel surtout.

Cognition et syndrome d'Ehlers-Danlos

Plus récemment, nous avons rencontré, chez des personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos, **des troubles cognitifs touchant l'attention, la mémoire** de travail et l'organisation dans le temps et l'espace qui, tout au long de nos rencontres avec des patients avec un syndrome d'Ehlers-Danlos ont pris une place de plus en plus en plus importante. Il nous semble qu'il y a, dans ce syndrome, une perturbation importante de la perception du schéma corporel qui s'exprime par des épisodes de « *déconnexions sensorimotrices* » pouvant intéresser une partie plus ou moins importante du corps (un ou deux membres par exemple) responsable de chutes par dérobement, de syndromes pseudo paralytiques (ils déconcertent beaucoup les neurologues lorsqu'ils constatent que scanners et IRM sont muet), de « *maladresses* » avec chutes d'objets et difficultés d'exécution de tâches pourtant simples. Le heurt d'obstacles et l'une des expressions (le « *signe de la porte* » est le fait de heurter le chambranle au passage d'une porte). Ces manifestations peuvent s'étendre à tout l'environnement proche qui est mal perçu, mal intégré et à l'origine, de difficultés de repérage (pour garer une voiture par exemple, retrouver l'emplacement d'objets familiers). Les représentations mentales sont concernées (par exemple lors de la lecture d'un livre, il est difficile de repérer le fil du récit si on s'arrête au milieu d'un chapitre, ce qui oblige à relire tout le chapitre). Il nous apparaît que les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos ont une atteinte de la perception du schéma corporel, probablement par manque d'informations périphériques du fait de la mauvaise qualité des tissus sur lesquels sont placés les capteurs qui ont ce rôle de préciser la position du corps, ses déplacements, les contraintes relatives subies et, en combinaison avec la perception visuelle, la place de ce corps dans l'espace environnant. Avec les douleurs et la fatigue, cette transformation du schéma corporel sont à l'origine de la plupart des situations de handicap rencontrées chez les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos. Il existe une véritable dissociation entre le cerveau qui sait ce qu'il faut faire et un corps rebelle qui « *n'obéit pas* » et, parfois même perçu comme un « *objet extérieur* », voire un « *robot* », nous disent les patientes que nous écoutons. Cet

aspect fait actuellement l'objet d'une étude avec une neuropsychologue, docteur en neuropsychologie de l'Université Paris-6 (Mme Irini Giannopulu), qui doit être complétée par une étude avec l'IRM fonctionnelle.

Les fonctions mentales, les performances scolaires sont, bien souvent, remarquables malgré les absences et les difficultés liées à la fatigue et la douleur. L'imagination et la créativité de la pensée sont souvent marquées, ce qui rend le dialogue avec ces personnes très riche et très constructif.

Le sommeil peut être perturbé, malgré la fatigue de la journée avec des difficultés d'endormissement, comme si le cerveau et donc la pensée, libérés des contraintes corporelles, poursuivaient leur activité oubliant le besoin de repos de l'organisme.

Les manifestations respiratoires du Syndrome d'Ehlers-Danlos

Elles sont pratiquement ignorées et pas ou mal connues des pneumologues. C'est la relative fréquence de l'asthme qui avait attiré notre attention et celle de notre interne, le Docteur Dassouli, lors de la révision de nos 35 premiers dossiers.

En effet on note fréquemment la notion de **crise d'asthme**. Ces manifestations ne sont pas isolées ; on retrouve aussi :

- de **l'essoufflement** variable et pas toujours avec l'importance de l'effort en cause. Ceci ajoute aux difficultés fonctionnelles par cumulation avec la fatigue et les douleurs ;

- des « **blocages** » **respiratoires** très désagréables avec la sensation de ne pas pouvoir faire pénétrer l'air.

- Les **bronchites** sont fréquentes.

- Des atteintes des **voies aériennes supérieures** : rhinites, trachéite, toux dont il faut rapprocher **les troubles de la voix**.

- Des **douleurs thoraciques basses** font évoquer une souffrance diaphragmatique (il est formé en son centre d'un tissu fibreux épais sur lequel s'attachent les muscles digastriques qui le constituent) expliquant partiellement la gêne à l'inspiration.

- Entre les crises respiratoires, les explorations de la **physiologie respiratoire** montrent rarement des modifications de la physiologie respiratoire. Lorsqu'elles existent, les tableaux réalisés sont peu « *cohérents* ».

- **La rééducation respiratoire** dirigée facilite l'apprentissage du contrôle respiratoire que bon nombre de personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos ont découvert spontanément pour « *gérer* » leurs crises. Le moyen qui nous semble plus approprié est l'utilisation à domicile d'un appareil de rééducation respiratoire le « **percussionnaire** » du Docteur Bird (USA). Cet appareil insuffle sous une pression variable (1 à 1,5 bar ici) et à une fréquence réglable (300 par minute environ dans le syndrome) de petits volumes d'air pulsé qui vont d'une part stimuler la muqueuse bronchique insuffisamment sensible du fait de sa structure tissulaire aux sensations du passage de l'air et à insuffler de l'air. Depuis peu, nous faisons suivre la séance qui doit durer 10 à 20 minutes d'une brève séance (15 à 30 minutes)

d'oxygénothérapie (1 l. à 1,5 l.) avec embout nasal ou masque. Tout ce matériel peut être livré à domicile et sa maintenance assurée par un personnel qualifié.

Certains patients font des **pneumothorax** qui nécessitent parfois une chirurgie. L'utilisation du « *percussionnaire* » n'est pas contraindiquée.

Des surdités ou des hypoacusies, des hyperacusies, des acouphènes, peuvent aussi s'observer. Les manifestations ophtalmologiques sont encore mal identifiées, une manifestation relativement fréquente est la fatigue visuelle douloureuse après un effort soutenu d'attention visuelle (ordinateur, télévision, lecture) avec parfois une baisse transitoire, parfois importante, de l'acuité visuelle avec des diplopies (dédoublément de l'image visuelle), allant jusqu'à une « *pseudo-cécité* » toujours transitoires. La myopie paraît relativement fréquente.

Il n'y a pas de paralysie mais les muscles fonctionnent dans de mauvaises conditions du fait de l'élasticité des tendons, des cloisons intermusculaires, de la mobilité articulaire excessive et des troubles proprioceptifs qui rendent le mouvement incertain et dispendieux en consommation d'énergie au niveau musculaire. Les nerfs superficiels, mal protégés par des parties molles « *trop molles* », sont menacés de compressions responsables de paralysies le plus souvent incomplètes, en tout cas transitoires.

Les migraines sont souvent mentionnées par les patients, le lien avec le syndrome est probable. Le fait que les traitements par oxygénothérapie discontinués que nous avons mis en place de puis quelques temps, initialement pour renforcer la chaîne de transport de l'oxygène et agir sur la fatigue, se sont montrés très efficaces contre ces migraines. Ce fait, surprenant en apparence, devra être confirmé dans une évaluation. Il ouvre de nouvelles perspectives physiopathologiques et thérapeutiques.

Les vertiges font évoquer l'origine vestibulaire, qui nous semble probable du fait du caractère positionnel (déclenchement lors d'un mouvement de la tête).

Les troubles que nous qualifierons de « neurovégétatifs » nous apparaissent de plus en plus prégnants. Il s'agit de troubles de la thermorégulation (la frilosité est très fréquente, plus rarement c'est l'intolérance à une forte température), les sueurs ; les troubles veineux avec des œdèmes parfois, les syndromes de Raynaud, la sécheresse conjonctivale, les palpitations, les variations du rythme cardiaque (bradycardie, épisodes de tachycardie) et les baisses habituelles de la pression artérielle, les malaises ou les réactions post prandial. Il faut mentionner aussi la survenue de **fièvres inexplicables**, parfois élevées, pour lesquelles, les bilans infectieux ou inflammatoires sont négatifs. Il n'est pas exceptionnel qu'une spasmophilie vienne majorer les symptômes liés au Syndrome d'Ehlers-Danlos.

Les modifications de l'**odorat** peuvent exister dans le sens d'un développement excessif très utile pour dépister les fuites de gaz ou tester les grands crus nous ont confié plusieurs de nos patients.

Les organes préservés (Système nerveux, système osseux) dans le syndrome d'Ehlers-Danlos. Le système nerveux, central et périphérique est indemne ou, en tout cas n'est pas le lieu d'atteintes primitives du fait du processus de la maladie d'Ehlers-Danlos. Par contre, l'atteinte vasculaire pourrait être responsable de lésions neurologiques. Les fractures sont exceptionnelles dans notre série de patients, ce qui peut s'expliquer par la souplesse des tissus qui évitent des contraintes brutales sur le système osseux qui est ici structurellement normal. Une réserve doit être faite pour le cartilage qui est aussi constitué de tissu collagène, ce qui peut jouer un rôle dans les douleurs thoraciques et les gênes respiratoires et qui sont parfois décrits comme pathologiques par les imagistes.

Ce syndrome est trop souvent relégué, dans l'esprit des médecins, au sein de **l'appareil locomoteur** alors qu'il s'agit d'une maladie diffuse du tissu conjonctif. L'association de manifestations locomotrices et de manifestations digestives ou urinaire devrait être un élément d'orientation diagnostique.

Il faut savoir aussi que **certaines manifestations présentes dans l'enfance peuvent avoir disparu ou fortement diminué** (l'hypermobilité, par exemple mais aussi les entorses, les chutes, les ecchymoses abondantes, les crises de pseudo asthme), à l'inverse, d'autres apparaissent plus tardivement au moment de l'adolescence ou à l'âge adulte, parfois après un traumatisme physique. Le rôle des traumatismes psychiques n'est pas facile à affirmer. En tout cas il faut être prudent dans une affection que beaucoup de médecins ont tendance à vouloir « *psychiatriser* ». Ce qu'il convient de retenir pour le diagnostic, c'est que le signe a existé à un moment donné. Son atténuation ou sa disparition ne doit faire éliminer le diagnostic.

Certaines entités cliniques peuvent prêter à confusion et sont à dissocier du syndrome d'Ehlers-Danlos.

1 - Le syndrome d'hypermobilité articulaire isolé est assez fréquent chez les personnes originaires de l'Afrique noire, du Maghreb ou de l'Océan indien mais aussi chez des européens.

S'il est associé à d'autres éléments cliniques du syndrome d'Ehlers-Danlos, il peut s'agir alors de formes frustrées du syndrome qui apparaissent plutôt comme une caractéristique morphologique sans conséquence pathologique, voire même comme une forme plutôt sympathique d'un état fonctionnel générateur de situations de handicap.

Un cas particulier est celui d'une **luxation récidivante de la hanche à la naissance** qui doit faire évoquer le Syndrome d'Ehlers-Danlos avec les incidences sur le choix de la thérapeutique qui incombe. Ce qui n'est pas facile.

2 - La maladie ou syndrome de Marfan et les ostéogénèses imparfaites présentent des affinités avec le Syndrome d'Ehlers-Danlos. Elles ont en commun l'hyperlaxité ligamentaire. Le premier est le plus connu des médecins qui posent souvent ce diagnostic plutôt que celui de syndrome d'Ehlers-Danlos. Le premier est aussi une maladie génétique du tissu conjonctif qui, outre l'hyperlaxité, est responsable de modifications du cœur (valves cardiaques) et des gros vaisseaux (surtout l'aorte qui peut bénéficier d'un remplacement prothétique dans les formes menaçantes). Il y a une dysmorphie avec des membres particulièrement longs avec un aspect particulier des mains (arachnodactylie). Le sternum est souvent modifié en creux ou en saillie. Il ya aussi, comme dans le Syndrome d'Ehlers-Danlos des modifications oculaires, du cristallin surtout avec une myopie fréquente, voire des luxations.

Le second est caractérisé par les fractures fréquentes pour des traumatismes peu importants, ce qui a valu à ce syndrome le surnom de « *maladie des os de verre* » alors que dans le syndrome d'Ehlers-Danlos les fractures sont très rares malgré la fréquence des chutes.

3 - Le Syndrome des enfants battus (ou des femmes battues) pourrait être évoqué, à tort, devant un jeune enfant avec des luxations articulaires ou surtout des ecchymoses et hématomes multiples. Les conséquences, pour les parents, ou le conjoint, peuvent être lourdes. Nous avons rencontré le cas d'une mise en examen et aussi celui d'une dénonciation abusive par un médecin psychiatre au Procureur de la République, suivie de deux ans de surveillance familiale dans le suspicion.

4 - La fibromyalgie est une entité très médiatisée qui présente des similitudes de symptômes avec le Syndrome d'Ehlers-Danlos : douleurs diffuses et variables résistant souvent aux antalgiques, fatigue, troubles gastro-intestinaux, migraines, hyperréactivité aux

stimulations (auditives ou autres), troubles de la mémoire et de l'attention. On note aussi la prédominance largement féminine, l'influence des facteurs climatiques, l'existence d'un contexte familial. Il est un fait que nous avons mis en évidence d'authentiques syndromes d'Ehlers-Danlos chez des personnes qui nous étaient adressés pour fibromyalgie. Il est un fait que les rhumatologues qui s'occupent particulièrement de ce syndrome ont une connaissance tronquée du syndrome d'Ehlers-Danlos qu'ils n'évoquent pas en premier devant une femme qui consulte pour des douleurs et de la fatigue.

Les ressemblances de la symptomatologie incitent à toujours vérifier s'il ne s'agit pas, en fait, d'un syndrome authentique Syndrome d'Ehlers-Danlos.

5 - La sclérose en plaques est un diagnostic que nous avons vu porter, à tort, à plusieurs reprises devant un tableau de Syndrome d'Ehlers-Danlos. Les troubles de l'équilibre dus aux difficultés biomécaniques de fonctionnement des capteurs proprioceptifs logés dans les tissus élastiques entraînant des perturbations considérables du contrôle du mouvement qui peut aller jusqu'à l'usage transitoire, d'un fauteuil roulant électrique. Il s'y ajoute des troubles vésico-sphinctériens avec fuites mais surtout dysuries sévères allant jusqu'au recours aux autosondages. Il n'en faut pas plus pour donner le change si l'on n'a pas la connaissance de ce syndrome.

6 - Ailleurs c'est un diagnostic vague d'atteinte médullaire avec radiculite hyperalgique ayant conduit à la pose neurochirurgicale d'un stimulateur antidouleur. Le diagnostic a été aussitôt évoqué parce que la personne utilisait un fauteuil roulant alors qu'elle n'avait aucun déficit moteur. Seul le SED peut aboutir à un tel tableau, si l'on excepte l'hystérie. Devant une limitation fonctionnelle unilatérale ou à prédominance unilatérale du fait des troubles proprioceptifs, c'est le diagnostic de **lésion cérébrale** qui peut être évoqué.

7 - La confusion avec une dystrophie musculaire (myopathie) peut se voir et certains de nos patients nous ont été adressés par le centre des maladies neuromusculaires que nous avons contribué à implanter dans notre service à l'Hôpital Henri Mondor.

8 - Dans les milieux rhumatologiques, un diagnostic à la mode que nous avons souvent vu posé est celui de spondylite ankylosante. Ailleurs c'est celui d'une polyarthrite idiopathique. Dans ces cas, c'est la biologie (HLAB27, par exemple) qui conduit à un diagnostic erroné alors que les signes cliniques sont absents.

9 - Devant une fièvre élevée, bien des diagnostics peuvent être évoqués, notamment la présence d'un foyer infectieux. Devant une douleur abdominale, une appendicite, une cholécystite peuvent être évoquées, en sachant que des calculs vésiculaires ont été retrouvés chez plusieurs de nos patients, ce qui est cohérent avec une difficulté de vidange vésiculaires.

10 - L'asthme est souvent diagnostiqué, à tort, devant des difficultés respiratoires liées à l'état bronchique, mais aussi à une participation des voies aériennes supérieures ou lors de bronchites à répétition.

11 - Bien d'autres diagnostics que nous sommes en train de recenser, dans le cadre d'une étude en lien avec la Fondation de France, sont discutés. Devant des manifestations douloureuses et d'aspect inflammatoires d'un membre inférieur c'est celui d'une phlébite qu'il est d'ailleurs possible de rencontrer du fait de la stase veineuse, ailleurs les douleurs thoraciques, les troubles du rythme orientent vers une cardiopathie, en sachant que l'échographie retrouve, dans le Syndrome d'Ehlers-Danlos, des fuites valvulaires et que des atteintes coronariennes ou aortiques sont possibles. Les douleurs abdominales font discuter un syndrome appendiculaire ou ovarien, une maladie de Crohn ou une maladie coéliqua. La fatigue intense peut orienter vers le diagnostic de maladie de Lyme, les hémorragies vers celui de maladie de Willebrand. Ou bien ce peut être à l'occasion d'une luxation de hanche à la naissance, des épistaxis à répétition, ce peut être aussi le diagnostic

étiologique d'une baisse transitoire de l'acuité visuelle, ou auditive ou d'un vertige, d'une urgence chirurgicale (appendicite, cholécystite), etc.

12 - L'association d'une **spasmophilie**, relativement fréquente dans la population féminine la plus jeune, surtout la plus jeune, doit être recherchée par la mise en évidence du signe de Chvostek (réaction musculaire vive à la percussion de l'angle de la bouche), car il majore l'hyperréactivité présente dans le syndrome d'Ehlers-Danlos notamment pour les réactions douloureuses.

Les diagnostics les plus souvent évoqués ou portés avant celui de Syndrome d'Ehlers-Danlos (Pr. Cl. Hamonet, Juillet 2010) :

(Résultats d'une enquête, effectuée sur **135 personnes** avec un syndrome d'Ehlers-Danlos.)

- Troubles « *psychiques* » (« *c'est dans la tête* », « *hystérie* », « *c'est psychosomatique* ») : **88 fois (65%)**
- *Maladie rhumatismale* (sauf fibromyalgie) : **59 fois (44%)**
- *Fibromyalgie* : **47 fois (35%)**
- *Maladie neurologique* : **42 fois (31%)**, dont **17 fois (13%) Sclérose en plaque**
- *Maladie de Marfan* : **24 fois (18%)**
- *Syndrome des enfants battus* : **20 fois (15%)**
- *Maladie de Crohn ou caelique* : **19 fois (14%)**
- Souvent, aussi, *Asthme* que nous n'avons pas comptabilisé.

Attitude pratique : que peut-on proposer à une personne avec un syndrome d'Ehlers-Danlos ?

1 - Écouter

Il faut tout d'abord écouter et accorder un crédit total aux symptômes et manifestations qu'elle ressent ; même s'ils paraissent insolites dans leur expression, par leurs associations et par leur relative labilité. Le diagnostic est surtout un diagnostic d'interrogatoire. Le fait qu'un médecin ou un professionnel de santé « *prenne au sérieux* » la personne, entende et comprenne, sans douter de l'organicité, est un requis fondamental pour créer le climat d'échanges et de compréhension particulièrement important ici, étant données les modalités cliniques. Le manque d'écoute, le fait que l'on n'a pas été cru, alors que l'on souffre, pèse lourdement sur la qualité de vie dans un état pathologique aussi pénible.

2 - Encourager et donner de l'espoir

Trop de personnes atteintes d'un Syndrome d'Ehlers-Danlos nous ont rapporté l'effet psychologique négatif des descriptions médicales qui annoncent des évolutions dramatiques notamment vasculaires, digestives ou utérines (réelles mais, en fait, très rares), relayées par le « *net* ». Le fait d'avancer de nombreux interdits, le plus souvent inadaptés chez de jeunes enfants les stigmatisent, les privent de l'usage de leurs capacités et d'une vie éducative et sociale positive. Le risque d'aggravation du syndrome n'est pas démontré et l'on sait que le mouvement est bénéfique pour la proprioception ici largement

déficitaire. Il sera bien temps, ultérieurement, de se rendre compte des limites, si c'est le cas, car l'évolution reste imprévisible.

Le Syndrome d'Ehlers-Danlos n'est pas une maladie évolutive, à l'instar de la sclérose en plaques, par exemple. C'est un état constitutionnel particulier du tissu conjonctif de soutien qui expose à des manifestations pénibles et/ou handicapantes. Des facteurs exogènes (froid, chaleur, immersion) les modifient dans le bon sens pour les deux derniers dernières circonstances citées. Les traumatismes physiques et, probablement psychiques, jouent un rôle déclenchant ou facilitant. On observe la présence de crises qui persistent plusieurs jours ou davantage. Tout n'est pas négatif : l'hypermobilité facilite certaines activités (danse classique, musique, tennis de table. L'hypermobilité d'ailleurs se réduit avec l'âge. Les fractures sont exceptionnelles, du fait probablement de l'élasticité et de la souplesse des tissus, de même que l'arthrose, probablement pour les mêmes raisons. Le Syndrome d'Ehlers-Danlos est curable, au moins partiellement, au niveau de ses conséquences. Il y a des traitements qui permettent d'améliorer l'état fonctionnel des personnes, ils relèvent principalement de la Médecine Physique. On ne peut pas dire et écrire qu'il n'y a pas de traitement.

3 - La prise en charge thérapeutique proprement dite

Elle vise à traiter et prévenir les douleurs et les troubles proprioceptifs, à corriger ou compenser les dysfonctionnements digestifs, urinaires, respiratoires et odontologiques, de la thermorégulation...

La prescription type chez une personne avec un Syndrome d'Ehlers-Danlos comporte les éléments suivants :

- Un **matelas anti-escarre classe 2** pour diminuer les contraintes en position couchée source de douleurs par compression, un **coussin anti-escarre**, également Classe 2, pour les mêmes raisons ;

- **Des orthèses plantaires** de soutien et de sollicitation proprioceptive avec appui rétro capital médian et voûte de confort pour diminuer les contraintes et augmenter la qualité mécanique de l'appui tout en augmentant les sensations dans un but proprioceptif.

- **Des orthèses de repos du poignet et des doigts** à utiliser la nuit et, au besoin le jour, par courtes périodes, après une activité sollicitant de façon importante la préhension ; des orthèses de fonction avec support palmaire, fixation partielle de la colonne du pouce et bras de levier suffisamment long pour éviter les pressions cutanées trop importantes.

- **Un dispositif de stimulation anti-douleurs (TENS)**, particulièrement efficace ici, probablement parce que la peau est fine et très bonne conductrice, à utiliser par longues périodes (illimitées en fait) le jour et, au besoin, la nuit. Les gels, le froid appliqué localement sont également efficaces.

- **Une ceinture lombaire souple** type « *lombacross activity* » ou « *lombaskin* » à porter dans toutes les activités sollicitant le dos (ce qui inclut la position assise) et, le plus souvent possible, car elle facilite le jeu musculaire contrairement à cette contrevérité trop souvent rapportée sur une prétendue « *fonte musculaire* ». Elle diminue les douleurs par stimulation cutanée (« *effet TENS* »). Dans d'autres cas, avec des douleurs hautes du dos et des épaules, c'est une ceinture « *lombax dorso* » ayant un effet de « *redresse dos* », qui est indiquée.

- **D'autres orthèses de contention souples** (genoux, cheville, coudes, poignets, épaules, doigts...). **Des collants et bas** de contentions anti-varices peuvent améliorer les difficultés à la marche et à l'équilibre, ainsi que les sensations douloureuses.

- **Des vêtements de compression**, sur mesures, issu de la technique appliquée aux personnes brûlées, de gilets, d'orthèses d'épaules anti-luxations, de pantalons, d'orthèses de cheville, de coude, de poignet sont utilisées dans le cadre d'une recherche avec la société Thuasne. Ils ont déjà leur grande efficacité sur les douleurs, le sens de position et les subluxations, limitée cependant par les difficultés de tolérance, surtout pour les gilets.

- **L'ergothérapie** tient une place importante, au-delà des orthèses pour mettre en place les aides techniques fonctionnelles (incluant le fauteuil roulant électrique). L'adaptation de l'environnement est essentielle pour diminuer les contraintes et assurer la sécurité (risque de chutes). La télévigilance a ici sa place.

- **La place de la kinésithérapie** est à définir davantage. Elle est avant tout proprioceptive, concentrée sur les exercices, en isométrie strict, des muscles stabilisateurs des racines et du tronc. La balnéothérapie chaude avec mobilisations actives, qui a des effets très positifs et durables, doit être développée et reproduite. Les schémas de Kabat sont utilisés pour certains pour corriger les schémas proprioceptifs. Le Tai Shi a permis d'obtenir des résultats tangibles. Les massages, l'électrothérapie antalgique, incluant les ultra-sons.

- **La rééducation à l'effort** est une piste intéressante du fait de la très bonne tolérance à l'effort développée par certaines personnes après une préparation appropriée avec dissociation entre la relative facilité de fournir un effort important (la course en l'occurrence) et la difficulté à marcher.

- **Les antalgiques** doivent être maniés avec discernement et les schémas thérapeutiques usuels des centres antidouleurs ne sont pas directement applicables. Le recours aux antalgiques de niveau II est assez souvent nécessaire en sachant leurs inconvénients pour l'intestin et la vessie, sans oublier les effets de ralentissement mental et de baisse de la vigilance mal vécue par ces personnes en permanence fatiguées. Les contentions élastiques ont permis de réduire considérablement la consommation médicamenteuse.

Les épaules posent un problème difficile de douleurs et de subluxations ou luxations multidirectionnelles. *L'écharpe de Montréal* (écharpe universelle de la société FAG) est un dispositif très simple de soutien de l'épaule, formé à son extrémité de deux anneaux dont un réglable par attache velcro, avec un passage dans le dos, et non autour du cou. Le soutien au niveau du coude maintient la tête humérale en place, ce qui est très efficace pour soulager l'épaule surtout après une subluxation ou luxation qu'elle contribue aussi à prévenir. La rééducation proprioceptive de l'épaule associe des exercices isométriques de serrage des omoplates et de maintien d'un objet léger tenu entre le bras et le thorax. Les exercices de verrouillage de l'épaule, initiés par Jean-Noël Heuleu, comporte une contraction statique simultanée du deltoïde et du grand pectoral. Pour les deux premiers exercices les contractions durent 7 secondes (compter jusqu'à 5 lentement) et sont suivies d'un temps de repos égal, les séries de 5 ou de trois sont recommandées et répétées au cours de la journée. Pour le dernier exercice, la durée est variable et la rééducation consiste à mobiliser l'articulation scapulo-thoracique tout en bloquant la scapulo-humérale sans provoquer de douleur. Ce verrouillage doit aussi permettre d'utiliser l'épaule sans risque de luxation et être entraîné en ergothérapie. Les interventions de butées sont, le plus souvent, des échecs douloureux. Par contre les capsuloraphies initiées par le Pr. Levon Doursounian, (Hôtel-Dieu-Hôpital Saint Antoine) semblent donner de meilleurs résultats, combinées à une rééducation proprioceptive de l'épaule. Les gilets proprioceptifs-compressifs ont également un rôle positif dans la prévention des douleurs et subluxations-luxations des épaules, de jour comme de nuit.

Vêtements compressifs à visée proprioceptive. Nous avons commencé à utiliser, en lien avec le laboratoire de recherches de la Société Thuasne, dès 1997, des **vêtements de**

compression (*cicatrices nature*) dérivés de ceux destinés aux brûlés, confectionnés sur mesure (corset, coudières, pantalon corsaire ou short, gantelets, chevillères). Ils sont efficaces sur la douleur (par contact et frottement probablement) et surtout la proprioception (ils resserrent les tissus mous et augmentent leur capacité à capter les signaux proprioceptifs). Les difficultés d'application tiennent avant tout à la fragilité et à l'hyperesthésie cutanée. Leur efficacité a été validée par une étude effectuée avec la société Thuasne. Une étude multicentrique (Créteil, Rennes, Lyon) a montré leur efficacité. Ces vêtements ont fait l'objet d'une décision favorable d'agrément par la Haute Autorité de Santé. De nouvelles études sont en cours, prenant en compte les améliorations techniques apportées aux vêtements confectionnés avec le matériau céréplas. Le port de collants ou de bas de contention classe 2 peut aussi avoir un effet bénéfique, mais moins marqué, dans le même sens.

Grossesses, accouchement et syndrome d'Ehlers-Danlos

Le syndrome d'Ehlers-Danlos n'est pas une contre-indication à la grossesse. Un enfant sur deux, garçon ou fille, sera atteint d'une façon qui est imprévisible aujourd'hui.

Le risque de fausse couche ou d'accouchement prématuré n'est pas négligeable et conduit à une surveillance et, si besoin, à des mesures de prévention. Durant la grossesse, les douleurs et les autres symptômes du Syndrome diminuent ou disparaissent parfois et des femmes disent que c'était la période la plus agréable de leur vie. C'est là un argument fort en faveur du rôle hormonal dans l'expression clinique du Syndrome d'Ehlers-Danlos.

Le port de la **ceinture lombo-pelvienne** pendant la grossesse est conseillé sans contre-indication obstétricale. Il faut être vigilant au moment de l'accouchement. **Le travail pouvant progresser rapidement ou, à l'inverse, être laborieux avec, un retard à l'ouverture du col utérin** qui peut tromper sur l'avancée du travail. La solution de la **césarienne** est assez souvent choisie mais il faut savoir que les tissus sont fragiles et l'opérateur doit en tenir compte dans son geste opératoire. **La péridurale** est contre-indiquée par certains dans les formes dites vasculaires. Certes une brèche durale est toujours possible (c'est un risque exceptionnel tout de même mais qui n'est pas spécifique aux formes vasculaires). **Le risque de saignement** qui est commun à toutes les formes du syndrome reste modéré sans conséquence, en tout cas, durables. Ceci est à mettre en balance avec les souffrances plus marquées chez ces patientes. Il faut aussi savoir que la **péridurale peut être inefficace** comme d'autres applications de l'anesthésie locale.

Il faut prendre des dispositions d'installation et de surveillance en cas d'accouchement par voie basse pour éviter la **luxation de hanche** mais aussi d'épaule lors de manipulation de la parturiente, surtout lorsqu'elle est endormie. Lors de l'accouchement et surtout de la délivrance, il faudra bien surveiller à cause du risque hémorragique et prévoir, à l'avance, la compensation de saignements plus abondants que d'ordinaire lors d'un accouchement.

La rééducation périnéale du post-partum doit être particulièrement attentive.

- **Les troubles gastro-intestinaux** impliquent régime et médications appropriées : antiacides qui sont efficaces pour les reflux gastro-oesophagiens, médications et régimes luttant contre la constipation. Les dysfonctionnements vésico-sphinctériens bénéficient de

médications à polarité vésicale ou sphinctérienne et, parfois, on doit recourir aux autosondages. La rééducation des incontinences est efficace dans notre expérience.

- **Les altérations temporo-maxillaires et dentaires** peuvent aussi bénéficier de soins et d'orthèses appropriées.

Technique du massage abdominal pour lutter contre la constipation dans le syndrome d'Ehlers-Danlos

Cette technique a été très utilisée en Médecine Physique et de Réadaptation avec des patients ayant des paralysies intestinales et de la paroi abdominale (personnes avec une paraplégie ou une tétraplégie notamment (incluant la sclérose en plaques) mais aussi des personnes longtemps alitées avec une forte restriction d'activité (rhumatisants par exemple). Dans le syndrome d'Ehlers-Danlos, bien qu'il n'y ait pas d'atteinte neurologique au sens strict du terme, les muscles intestinaux et de la paroi abdominale rencontrent des difficultés à se contracter ou à remplir leur rôle de soutien et d'appui pour rendre les contractions abdominales efficaces (paroi abdominale, périnée, diaphragme).

La méthode est simple, sans risque et souvent efficace. Le but est de faire progresser le « *bol fécal* », c'est-à-dire ce qui deviendra les matières fécales, tout le long du gros intestin. Ce dernier comprend une partie ascendant située dans la partie droite de l'abdomen, une partie transversale qui traverse l'abdomen depuis l'angle colique droit, placé sous le foie jusqu'à l'angle colique gauche, proche de la rate en longeant les côtes, une partie descendante qui rejoint au centre de l'abdomen, au dessus du pubis, le rectum.

Le massage se fera en suivant le trajet naturel du bol fécal depuis le bas de l'abdomen à droite (fosse iliaque droite), vers l'angle colique droit sous le foie, puis transversalement jusqu'à l'angle colique gauche et, enfin, le long du colon descendant jusqu'au dessus du pubis.

Le massage se fera à l'aide de l'extrémité des doigts appliqués à plat ou avec le poing fermé, en appuyant énergiquement et progressivement, sans faire mal, en suivant le trajet du gros intestin. Il est possible de percevoir des paquets de matières ce qui permet de localiser davantage le massage. Il peut être fait par la personne elle-même, mais ceci est souvent pénible du fait des douleurs des doigts et des poignets, par un proche ou par un professionnel. La souplesse des tissus facilite sa réalisation.

L'effet n'est pas immédiat et il faudra de la patience et des manœuvres répétées pour obtenir un résultat. Le massage doit être prolongé plusieurs minutes et, s'il est douloureux, espacé de périodes de repos de durée variable selon la tolérance et l'efficacité. Le premier résultat est souvent l'émission de gaz qui n'est pas toujours suivie d'émission de matières. Les manœuvres peuvent être répétées indéfiniment et associées à la prise de médicaments laxatifs administrés par voie locale (suppositoires de glycérine ou microlax) ou par voie orale.

L'apport de la psychologie et de la psychiatrie

Un soutien psychologique par une psychologue qui connaît bien les symptômes du Syndrome d'Ehlers-Danlos est souvent nécessaire. Les troubles de la référence corporelle et de la relation avec l'espace ainsi que des conséquences sur l'organisation des activités corporelles peuvent induire l'intervention d'une neuropsychologue. La relaxation peut aussi à mieux maîtriser son corps. L'apport de la psychiatrie se fera, plus volontiers, à propos du traitement d'un syndrome anxiodépressif.

L'aide animale

Elle s'implante progressivement. La présence d'un animal domestique est un élément positif surtout s'il perçoit les modifications corporelles de son maître et cherche à l'aider en prenant appui sur une jambe pour prévenir une chute. Ailleurs c'est le cheval qui emmènera une jeune fille par-dessus les obstacles ou un chien spécialement éduqué pour assister (ramasser des objets, ouvrir une porte, etc. Cette aide animale est à développer.

Les prescriptions sociales.

- **Pour les soins.** Une demande de prise en charge à 100% des soins et des transports au titre des prestations extralégales des **affections de longue durée (ALD)** doit être établie et signée par le médecin-traitant. Elle rencontre assez peu de difficultés du fait de la bonne compréhension habituelle des médecins conseils. Malheureusement ces 100% ne couvrent pas bien des prestations de santé indispensables aux personnes avec un Syndrome d'Ehlers-Danlos : semelles, contentions élastiques, interventions neuropsychologiques ou psychothérapiques. Le rôle des Maisons départementales des personnes handicapées peut être ici un apport important pour compléter les prestations au principe de la Loi de 2005 de la compensation.

- **La reconnaissance du statut de personne handicapée** pour les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos devant les instances de la maison du handicap. La scolarisation, le travail, la vie quotidienne, les ressources sont concernées. Ici, c'est parfois plus difficile. Le côté « handicap invisible et variable » dessert manifestement les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos face à des médecins et des commissions qui ignorent le plus souvent son existence. L'obtention d'un accès aux places de stationnement réservées, pourtant tellement essentiel en l'occurrence est parfois l'occasion d'âpres luttes médico-sociales qui pourraient être évitées et conduisent trop souvent à des processus que nous trouvons humiliantes et inutiles. Un énorme effort d'information est à faire à ce niveau. Les certificats médicaux ne suffisent pas toujours face aux préjugés culturels et institutionnels. Sur le plan professionnel, c'est particulièrement dur et c'est surtout la fatigabilité qui fait obstacle à l'insertion selon une enquête que nous avons menée dans le cadre d'une thèse en médecine auprès des membres de l'AFSED.

Ce qu'il ne faut pas faire :

- **Une chirurgie intempestive** ligamentaire ou digestive avec un tissu élastique difficile à suturer et- une interprétation des symptômes qui doit faire une grande place à la proprioception.

- La place de la chirurgie est restreinte mais pas nulle et doit encore être discutée (la main en particulier pourrait être davantage concernée). Il est de même avec la chirurgie abdominale où les occasions d'opérer devraient être exceptionnelles.

- **Un mésusage des médicaments morphiniques** et des antalgiques à action centrale qui aggravent les symptômes.

- **Des manipulations vertébrales cervicales** qui sont absolument contre-indiquées mais qui sont également dangereuses en dehors du Syndrome d'Ehlers-Danlos. Les autres manipulations aussi sont contre-indiquées.

- Il est recommandé d'être prudent pour les **endoscopies** du fait de la fragilité des parois, ceci vaut pour l'intestin, l'estomac, le nez, la vessie, mais aussi pour les bronches. En fait les accidents sont rares et se limitent, le plus souvent à des saignements locaux facilement maîtrisés.

Conclusion provisoire

Le syndrome d'Ehlers-Danlos apparaît aujourd'hui comme une entité clinique et génétique qu'il faut redéfinir), le syndrome d'Ehlers-Danlos est certainement plus fréquent qu'il n'est dit. Nous considérons qu'il est surtout méconnu et qu'il reste orphelin. Il est urgent de le faire connaître auprès de tous les médecins, chirurgiens, et chirurgiens-dentistes qui peuvent le rencontrer dans leur contexte professionnel. Ceci éviterait des dérapages diagnostiques, souvent accompagnés de souffrances et d'humiliations, surtout lorsqu'on attribue les douleurs et les difficultés fonctionnelles à des troubles existentiels ou comportementaux.

Savoir le diagnostiquer tôt éviterait bien des parcours pénibles pour les intéressés et bien des erreurs de stratégie thérapeutique, alors que la Médecine physique offre, aujourd'hui, des solutions thérapeutiques réelles. Le dépister est relativement simple quand on connaît les associations de symptômes et de signes : la fatigue, les douleurs diffuses, la fragilité cutanée incluant les ecchymoses, la laxité ligamentaire augmentée, les troubles proprioceptifs et les manifestations digestives (constipation surtout, reflux gastro-œsophagien ensuite). Les autres manifestations ne font qu'enrichir le tableau et renforcer la conviction du clinicien. Bien entendu le contexte familial avec une découverte conjointe chez un ascendant, des descendants ou des collatéraux est aussi un point de diagnostic positif d'un très gros appoint. On voit bien tout au long du déroulé de cette histoire singulière qui ne fait que commencer, en fait, des personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos qu'ici plus qu'ailleurs le diagnostic et l'affrontement de la maladie se fait à trois le malade ou patient, le médecin et l'entourage. C'est cette trilogie, chère au regretté Professeur Edouard Zarifian qui permet de mieux s'opposer à la maladie par le combat ou la ruse selon les circonstances. C'est aussi avec les patients et leurs proches que le médecin peut découvrir non seulement la maladie mais l'univers subjectif du malade, ses sensations et son ressenti non seulement en termes de douleurs mais de souffrances. Dans cette expérience il puise l'énergie pour comprendre et avancer dans la connaissance mais il dispose aussi d'un formidable « *laboratoire* » au sens le plus noble du terme pour construire avec ceux qui le composent les hypothèses les plus appropriées et les thérapeutiques médicales et sociales les plus efficaces.

En effet la question qui se pose au patient et au médecin est la suivante : « *nous avons fait le diagnostic, et après ?...* ». La réponse, nous devons la donner ensemble, patients, famille et proches, et professionnels de la santé.

Publications sur le Syndrome d'Ehlers-Danlos

Publications écrites

Beighton P, De Paepe A., Steinman B. & al., « *Ehlers-Danlos syndrome : revised nosology* », Villefranche 1997, Am. J. Med. Genet, 1998, 77, 33-7.

Hamonet Cl., Dassouli A., Kponto-Akpabie A., Boulay Ch., Macé Y., Rigal C., « *Une pathologie mal connue, source d'errances diagnostiques et thérapeutiques : le syndrome d'Ehlers-Danlos. Apports nouveaux de la médecine de Rééducation.* » Entretiens de Bichat, Médecine. Paris, Expansion scientifique française, pp. 6-9, 2001.

Hamonet Cl., Dassouli A., Kponton-Akpabie A., Boulay C., Macé Y., Rigal C., Boulanger J.Y., Boucand M.H., Magalhaes T., « *Contribuciones de la medicina física y la readaptación al tratamiento del síndrome de Ehlers-Danlos* », Enciclopedia Médico-Quirúrgica, kinesitherapia, E - 26-478-A-10, p. 1-12, 2003.

Hamonet Cl., « *Le syndrome d'Ehlers-Danlos, un nouveau défi à la Médecine Physique et de Réadaptation* », éditions des XXXIIèmes Entretiens de Médecine Physique et de Réadaptation de Montpellier-Nîmes, Service de Médecine Physique et de Réadaptation, Hôpital Lapeyronnie 34295 Montpellier, 2004.

Hamonet Cl., Boucand M.-H., Deye M., Magalhaes T., « *Les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos, Apports de la médecine physique et de réadaptation* », Réadaptation, N° 5, 18 mars 2005, pp. 36-38.

Hamonet Cl., « *Prologue* », in « *Le corps mal-entendu, un médecin atteint d'une maladie rare témoigne* » de Marie-Hélène Boucand, Vie Chrétienne, Paris, 2005.

Hamonet Cl., Petibon A., Boucand M.-H., Gaveau M.-N., Kponton-Akpabie A., Saraoui A., « *Le syndrome d'Ehlers-Danlos, un syndrome déconcertant. Essai de typologie à partir de 100 personnes suivies en Médecine Physique et de Réadaptation* », XXème Congrès national de la Société française de Médecine Physique et de Réadaptation (SOFMER), 13, 14, 15 octobre 2005, Dijon, Annales de Médecine Physique et de Réadaptation, oct. 2005, Vol. 48-N°7, p. 490.

Hamonet Cl., You J., Dupuis B., Loche C.-M., « *Les dysfonctionnements vésico-sphinctériens dans le syndrome d'Ehlers-Danlos. Apports de la médecine Physique et de réadaptation* », XXème Congrès national de la Société française de Médecine Physique et de Réadaptation (SOFMER), 13, 14, 15 octobre 2005, Dijon, Annales de Médecine Physique et de Réadaptation, oct. 2005, Vol. 48-N°7, p. 505.

Bliznakova E., Damaj A., Cheleat, Boucand M.-H., Hamonet Cl., Brissot R., « *La douleur dans le syndrome d'Ehlers-Danlos. Aspects spécifiques et efficacité de la MPR. À propos de 3 observations.* » 21ème Congrès de la Société française de Médecine Physique et de Réadaptation, Rouen, 19-21 octobre 2006, numéro spécial des Annales de Réadaptation et de Médecine Physique, octobre 2006, vol. 19 N°7, pp. 550-551.

Menzel P., Hamonet Cl., « *Comment écouter la personne derrière la maladie ? Résultats d'entretiens psychologiques de personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos.* » 21ème Congrès de la Société française de Médecine Physique et de Réadaptation, Rouen, 19-21 octobre 2006 numéro spécial des Annales de Réadaptation et de Médecine Physique, octobre 2006, vol. 19, n° 7, pp. 492-493.

Hamonet Cl., Petitbon A., Kponton-Akpabie A., Laouar R., Mazaltarine G., Sobhani A., Joseph C., Menzel P., Loche C.-M., Yiou A., D'Ortho M.-P., Jan F., « *Un syndrome douloureux mal connu et trompeur en MPR : le syndrome d'Ehlers-Danlos. À propos de 143 cas.* » 21ème Congrès de la Société française de Médecine Physique et de Réadaptation, Rouen, 19-21 octobre 2006, numéro spécial des Annales de Réadaptation et de Médecine Physique, octobre 2006, vol. 19, n° 7, p. 548.

Hamonet Cl., Petitbon A., Kponton-Akpabie A., Laouar R., Mazaltarine P., Joseph C., Menzel P., Tamain S., Larrive P., « *Epaule instable et syndromes d'Ehlers-Danlos* », in

« *Instabilité de l'épaule et médecine de rééducation* », coll. Pathologie locomotrice et de médecine orthopédique, Codine P., Hérisson C., Masson, 2006, pp. 33-37, Paris.

Mazaltarine G., Hamonet Cl., « *Premières expériences d'une consultation antidouleur dans un service de Médecine Physique et de Réadaptation à propos du Syndrome d'Ehlers-Danlos* », Journal de Réadaptation Médicale, vol. 28, n° 1, pp. 1-46, avril 2008, pp. 33-39.

Hamonet Cl., « *Ehlers-Danlos, un syndrome en mutation et à "pièges"* », Revue de Médecine Manuelle-Ostéopathie, Septembre 2008, n° 24, pp. 27-32.

Hamonet Cl., Vienne M., Mazaltarine G., « *Les Manifestations Respiratoires du Syndrome d'Ehlers-Danlos - S.E.D. Rôle de la Rééducation Respiratoire par le Percussionnaire®* », XXIème congrès de la Société Française de Médecine Physique et de Réadaptation, Lyon, 15-16-17 octobre 2009, Annals of physical and rehabilitation medicine, october 2009, vol. 52-sup. 1.

Hamonet Cl., « *Pourquoi le Syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) est-il diagnostiqué si mal et si tard et... remis en doute ? Pour une nouvelle taxonomie.* » Poster, XXIème congrès de la Société Française de Médecine Physique et de Réadaptation, Lyon, 15-16-17 octobre 2009, Annals of physical and rehabilitation medicine, october 2009, vol. 52-sup. 1.

Hamonet Cl., « *Méconnu et source de méprises ; le point sur le syndrome d'Ehlers-Danlos* », Le Quotidien du médecin, N° 8698, 1er février 2010, p. 8.

Hamonet Cl., « *Une maladie génétique méconnue, responsable de très nombreuses situations de handicap : le syndrome d'Ehlers-Danlos* », Ergothérapies, mars 2010, n° 37, pp 49-52.

Hamonet Cl., « *Le chirurgien orthopédiste et le syndrome d'Ehlers-Danlos* », Maîtrise orthopédique, N° 194, Mai 2010, pp. 10-18.

Hamonet Cl., Laouar R., Vienne M., Brissot R., Bernard J. C., Comberg A., « *Vêtements compressifs et syndrome d'Ehlers-Danlos. Étude multicentrique et prospective sur 49 personnes du handicap avec le Handitest.* » Journal de Réadaptation médicale, N° 4, décembre 2010, Volume 30, pp 184-191.

Hamonet Cl., Vlamynck E., « *Les traitements orthétiques des syndromes d'Ehlers-Danlos* », Les Cahiers de la compression et de l'orthopédie, premier semestre 2012, N°1.

Hamonet Cl., Mohler J., « *Au-delà de la peau, le vrai visage du syndrome d'Ehlers-Danlos-Chernogubon* », Dermatologie Pratique, N° 356, Janv. 2012, p. 10.

Hamonet Cl., « *Physical medicine and rehabilitation as an efficient treatment of Ehlers Danlos-Syndrome (EDS) type 3* » 18th European Congress of physical Medicine, Science & Art in Physical & Rehabilitation Medicine, Thessaloniki, Greece, 1st June 2012.

Hamonet Cl., Zeitoun J.-D., « *From ignorance to denial about an orphan, but no rare, genetic disease: Ehlers-Danlos Syndrome (EDS type III)* », Journal of nursing Education and Practice, november 2012, vol. 2, No 4.

Hamonet Cl., Vlamynck E., « *Le pied dans le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) hypermobile. Apport des orthèses plantaires. Étude avec 100 personnes.* », Le Journal de l'orthopédie, Volume 13, N° 44, pp. 1975-1980.

Hamonet Cl., Ravaud P., Villeneuve S., Vlamynck F., Vienne M., Gompel A., Césaró P., Fredy D., « *Ehlers-Danlos Syndrome (EDS). New clinical and Physical Medicine approaches.* » Proceedings of The 18th European Congress of Physical Medicine, Thessaloniki, Greece (May 28-June 1, 2012), Edizioni Minerva Medica, Turin (Italy), 2012.

Hamonet Cl., « *Ehlers-Danlos, un syndrome fréquent, malmené par la médecine, oublié par la Réadaptation* », Journal de Réadaptation médicale, Volume 32, N° 2, pp. 49-50.

Trabelsi N., Hamonet Cl., « *Contribution à l'épidémiologie du syndrome d'Ehlers-Danlos* », Journal de réadaptation médicale, Volume 32, N° 2, pp. 51-55.

Hamonet Cl., Ravaud P., Villeneuve S., Gompel A., Serre N., Fredy D., Deparcy D., Mazaltarine G., Zeitoun J.D., Metlaine A., Léger D., Benachi A., Cordier A.G., Césaro P., Loche C., Dantchev N., Vienne M., Séjourné C., Laouar N., Gogly B., Landru MM, Moussa Badran S., Raffray Y., Challe G., Doursounian L., Mohler J., "Ehlers-Danlos syndrome (about 664 cases). Statistical analysis of clinical signs from 644 patients with a Beighton scale $\geq 4/9$." Abstracts book of First international Symposium on the Ehlers-Danlos syndrome, September 8th-11th 2012, Ghent, Belgium, p. 114.

Hamonet Cl., Vlamynck E., Serre N., "Ehlers-Danlos syndrome, retractions of muscles flexor of Knees and Beighton test", Poster, First international Symposium on the Ehlers-Danlos Syndrome, September 8th-11th 2012, Ghent, Belgium, Abstracts book of First international Symposium on the Ehlers-Danlos syndrome, September 8th-11th 2012, Ghent, Belgium, p. 113.

Hamonet Cl., « *La main d'Ehlers-Danlos, le syndrome oublié de la Médecine* », Congrès national de la Société de chirurgie de la Main et du GEM, Palais des Congrès, Paris, 20 décembre 2012.

Hamonet Cl., Vlamynck E., Ladret M., Villeneuve S., Ravaud P., Doursounian L., Césaro P., « *La main d'Ehlers-Danlos, le syndrome oublié* », Chirurgie de la main, Décembre 2012, Vol. 31-N°6-p 423.

Hamonet Cl., « *Les douleurs dans le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED)*. » Résumé destiné aux participants, Colloque Douleurs et maladies rares, Université Paris-Est-Créteil (UPEC), Téléthon, Fondation de France. Campus de Fontainebleau, 8 décembre 2012.

Hamonet Cl., « *Ehlers-Danlos, a frequent and disabling syndrome, heritable disorder of connective tissue. Diagnosis and Rehabilitation* », 7th Congress of Panarab Association of Physical Medicine and Rehabilitation, Jeddah, march 11 2013.

Hamonet Cl., « *Connaître et traiter le syndrome d'Ehlers-Danlos en 2013. Une maladie aux multiples visages, finalement pas si rare et même fréquente* », 3ème soirée en Champagne. « Les maladies rares à l'âge adulte », Reims, 16 mai 2013.

Communications orales et posters

Hamonet Cl., Saraoui A., Lambert M., Roncey K., Malingrey L., « *Ehlers-Danlos et hypermobilité commune. Syndromes déconcertants. Apport de la réadaptation* », Communication affichée, 14ème Congrès SOFMERR, Lyon Octobre 98.

Hamonet Cl., Boulay Ch., « *Apport de la rééducation dans la prévention et le traitement des atteintes orthopédiques des syndromes d'Ehlers-Danlos* », Première journée nationale de L'Association française des syndromes d'Ehlers-Danlos, Hôtel Atria, Charenton-le-pont, 27 mars 1999.

Hamonet Cl., Dassouli A., Boulay C., Kponton-Akpabie A., Rigal C., « *Le Syndrome d'Ehlers-Danlos, une affection méconnue souvent très handicapante oubliée de la rééducation* », XXVIIIème congrès des médecins de langue française de l'Hémisphère américain, Pointe à Pitre, 9-12 avril 2001.

Hamonet Cl., « *Le syndrome d'Ehlers-Danlos, un nouveau défi à la Médecine Physique et de Réadaptation* », XXVIIème Entretiens de Médecine Physique et de Réadaptation, de Montpellier-Nîmes, 3 mars 2004, Montpellier.

Hamonet Cl., « *Apports de la médecine Physique et de réadaptation dans le syndrome d'Ehlers-Danlos* », Journée médicale de l'Association française du Syndrome d'Ehlers-Danlos (AFSED), Piriac, 30 mai 2004.

Hamonet Cl., « *La prise en charge des personnes avec un syndrome d'Ehlers Danlos.* » Journée de rencontre internationale 29 mai 2004, Association française des Syndromes d'Ehlers Danlos, le Moulin de Praillane, Piriac sur Mer.

Hamonet Cl., Petibon A., « *Que peut proposer aujourd'hui, la Médecine Physique et de Réadaptation aux personnes avec un Syndrome d'Ehlers-Danlos ?* », Journée de rencontre internationale, 19 mars 2005, Hôpital Broussais, Paris, Association française des Syndromes d'Ehlers-Danlos.

Bliznakova E., Damaj A., Cheleat C., Boucand M.-H., Hamonet Cl., Brissot R., « *La douleur dans le syndrome d'Ehlers-Danlos. Aspects spécifiques et efficacité de la MPR. À propos de 4 observations.* » Poster, 21ème Congrès de la Société française de Médecine Physique et de Réadaptation, Rouen, 19-21 octobre 2006.

Hamonet Cl., Yiou J., Dupuis B., Loche C., « *Les dysfonctionnements vésico-sphinctériens dans le syndrome d'Ehlers-Danlos. Apports de la médecine Physique et de réadaptation.* » Communication affichée, XXème Congrès national de la Société française de Médecine Physique et de Réadaptation (SOFMER), 13, 14, 15 octobre 2005, Dijon.

Hamonet Cl., Petibon A., Saroui A., « *Le Syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) Une maladie mystérieuse non pas rare mais mal connue, source de bien des déboires en médecine de l'appareil locomoteur et du sport. Expérience à partir de 110 cas.* » GAMETS (Groupement algérien de médecine et de traumatologie du sport), Alger, 22 septembre 2005.

Hamonet Cl., Petibon A., Boucand M.-H., Gaveau M.-N., Kponton-Akpabie A., Saraoui A., « *Le syndrome d'Ehlers-Danlos, un syndrome déconcertant. Essai de typologie à partir de 100 personnes suivies en Médecine Physique et de Réadaptation.* » Communication orale, XXème Congrès national de la Société française de Médecine Physique et de Réadaptation (SOFMER), 13, 14, 15 octobre 2005, Dijon.

Hamonet Cl., « *Le syndrome d'Ehlers-Danlos* », Hôpital pédiatrique de Belgrade, 14 décembre 2005, sur invitation du Centre culturel de l'Ambassade de France en Serbie-Montenegro.

Menzel P., Hamonet Cl., « *Comment écouter la personne derrière la maladie ? Résultats d'entretiens psychologiques de personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos.* » Poster, 21ème Congrès de la Société française de Médecine Physique et de Réadaptation, Rouen, 19-21 octobre 2006.

Hamonet Cl., Petitbon A., Kponton-Akpabie A., Laouar R., Mazaltarine G., Sobhani A., Joseph C., Menzel P., Loche C.-M., Yiou A., D'Ortho M.-P., Jan F., « *Un syndrome douloureux mal connu et trompeur en MPR : le syndrome d'Ehlers-Danlos, à propos de 143 cas.* » 21ème Congrès de la Société française de Médecine Physique et de Réadaptation, Rouen, 19-21 octobre 2006.

Hamonet Cl., Petitbon A., Kponton-Akpabie A., Laouar R., Mazaltarine P., Joseph C., Menzel P., Tamain S., Larrive P., « *Epaule instable et syndromes d'Ehlers-Danlos* », présentation aux XXXVe Entretiens de Médecine Physique et de Réadaptation Montpellier, Le Corum, Palais des Congrès, Montpellier, 8 mars 2007.

Gagnon L., Hamonet Cl., « *Qualité de vie et handicap, notions générales, application au syndrome d'Ehlers-Danlos* », colloque organisé par le centre de Médecine physique et de réadaptation de la Clairière à La Ferté Macé, le 9 mars 2006.

Hamonet Cl., « *Ehlers-Danlos (SED). Un syndrome prisonnier de son histoire, des patients victimes des préjugés médicaux.* » Centre Orthopédique Kassab Saïd, La Manouba, Tunis, Tunisie, 27 février 2009.

Gagnon L., Hamonet Cl., Holmes D., « *Une vie de qualité avec le syndrome d'Ehlers-Danlos* », Journée d'information médicale, Groupe d'entraide des personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos (GESED), Velaine (Belgique), 28 mars 2009.

Hamonet Cl., « *Les Manifestations Respiratoires du Syndrome d'Ehlers-Danlos - S.E.D. Rôle de la Rééducation Respiratoire par le Percussionnaire®* », XXIème congrès de la Société Française de Médecine Physique et de Réadaptation, Lyon, 15-16-17 octobre 2009.

Hamonet Cl., Mazaltarine G., Laouar R., Giannopulu I., Mohler J., « *Pourquoi le Syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) est-il diagnostiqué si mal et si tard et... remis en doute ? Pour une nouvelle taxonomie* », Poster, XXIème congrès de la Société Française de Médecine Physique et de Réadaptation, Lyon, 15-16-17 octobre 2009.

Hamonet Cl., « *Actualités sur le Syndrome d'Ehlers-Danlos* », première journée d'éducation thérapeutique de l'Hôtel-Dieu, 16 septembre 2010, Hôtel-Dieu de Paris.

Hamonet Cl., « *Le Syndrome d'Ehlers-Danlos en 2010* », première journée d'éducation thérapeutique de l'Hôtel-Dieu, « Agir face au syndrome d'Ehlers-Danlos », en lien avec l'ASED, Hôtel-Dieu de Paris, 25 septembre 2010.

Hamonet Cl. Un nouveau regard sur le handicap, « *Mieux communiquer pour mieux soigner. Handicaps et bientraitance* », 15 mars 2010 Hôpital Européen Georges Pompidou, PARIS.

Hamonet Cl. « *Le Handicap* », Université du temps libre, 4 novembre 2010, Tréguier.

Hamonet Cl., « *Handicap : les mots pour le dire* », 14ème semaine pour l'emploi des personnes handicapées, Missions handicap d'EDF et EDRF, en partenariat avec la Délégation Santé du Groupe EDF, ESAT « les Turbulences », Paris 17ème, 18 novembre 2010.

Hamonet Cl., « *La problématique du handicap* », Cifp, ministère de l'Ecologie, de l'Energie, du Développement durable et de la Mer, Tours, 17 mars 2010.

Hamonet Cl., « *Le mal de dos, le prévenir* », conférences grand public de l'Hôtel-Dieu, 9 octobre 2010.

Hamonet Cl., « *Le syndrome d'Ehlers-Danlos en 2010* ». Première journée thérapeutique de l'Hôtel-Dieu de Paris « Agir face au syndrome d'Ehlers-Danlos », en lien avec l'ASED, Hôtel-Dieu de Paris, 25 septembre 2010.

Hamonet Cl., « *Le syndrome d'Ehlers-Danlos, nouvelles conceptions physiopathologiques, applications à son traitement par la Médecine Physique et la Réadaptation.* » Deuxième journée thérapeutique de l'Hôtel-Dieu de Paris « Agir face au syndrome d'Ehlers-Danlos », en lien avec l'ASED, Hôtel-Dieu de Paris, 12 février 2011.

Hamonet Cl., « *Un piège pour le neurologue et le psychiatre : le syndrome d'Ehlers-Danlos* », 14èmes journées Psychiatrie, Neurologie, Gériatrie, CHU de Poitiers, 19 Mai 2011.

Hamonet Cl., « *Le syndrome d'Ehlers-Danlos, du diagnostic à la thérapeutique.* » Troisième journée thérapeutique de l'Hôtel-Dieu de Paris « Agir face au syndrome d'Ehlers-Danlos », en lien avec l'ASED, Hôtel-Dieu de Paris, 25 juin 2011.

Hamonet Cl., « *Apport de la MPR dans le traitement du syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile* », colloque « *Les syndromes d'Ehlers-Danlos, données cliniques et génétiques, orientations thérapeutiques, place de la Médecine de Physique et de Réadaptation* » du Centre de référence de la maladie de Fabry et du syndrome d'Ehlers-Danlos, 17 septembre 2011, Hôpital Raymond Poincaré, Garches.

Hamonet Cl., « *Agir face au syndrome d'Ehlers-Danlos* », quatrième journée d'éducation thérapeutique, 8 octobre 2011, amphithéâtre Lapersonne, Hôtel-Dieu de Paris, avec la participation de l'ASED.

Hamonet Cl., Mazaltarine G., Loche C., Metlaine A., Laouar N., Mohler J., Vienne M., Sobhani I., Zeitoun J.-D., Fredy D., Vlamynck E., « *Syndrome d'Ehlers-Danlos (SED), Nouvelle description clinique, Apports de la Médecine Physique et de la Réadaptation. Etude prospective de 612 cas.* » 26ème Congrès de la SOFMER, Octobre 2011, Nantes.

Hamonet Cl., Vlamynck E., « *Les traitements orthétiques dans le syndrome d'Ehlers-Danlos* », Salon national de l'orthopédie orthèse, espace Charenton, Paris, 19-20 novembre 2011.

Hamonet Cl., « *Réadaptation, un concept éthique et novateur de Santé, hérité des fondateurs : Rusk et Grossiord.* » 26ème congrès de la Société française de Médecine Physique et de Réadaptation, Nantes, octobre 2011.

Hamonet Cl., « *Méconnu, mal connu et oublié par la médecine : le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED). Nouvelle description clinique à propos de 600 cas.* » Regroupement québécois des maladies orphelines, 28 février 2012, Amphithéâtre Forbes-Cushing, Hôpital d'enfants de Montréal, Université Mac Gill, Montréal, Québec.

Hamonet Cl., « *Du handicap et des personnes handicapées identification, droit et place dans la société* », colloque handicap et formation professionnelle, Université Jules Verne, Amiens, 16 Mars 2012.

Hamonet Cl., « *De l'hyperlaxité au syndrome d'Ehlers-Danlos* », Association Paris-Rhumato, Vincennes le 20 juin 2012.

Hamonet Cl., Villeneuve S., Ravaud P., Gompel A., Serre N., Zeitoun J., Metlaine A., Loche C., Benachi A., Dantchev N., « *Ehlers-Danlos, statistical study about 644 patients* », Poster, First international Symposium on the Ehlers-Danlos syndrome, Ghent (Belgium), September 8th-11th 2012.

Hamonet Cl., Vlamynck E., Serre N., « *Ehlers-Danlos syndrome, retractions of muscles flexor of Knees and Beighton test* », Poster, First international Symposium on the Ehlers-Danlos syndrome, Ghent (Belgium), September 8th-11th 2012.

Peres R., Hamonet Cl., Fredy D., Ducreux D., Pico F., « *MRI findings in an Ehlers Danlos Syndrome type III misdiagnosed as a multiple sclerosis* », European congress of Neurology, September 2012, Stockholm.

Hamonet Cl., « *Le point sur le syndrome d'Ehlers-Danlos : compte-rendu du First international symposium about Ehlers-Danlos syndrome, 8-12 septembre 2012 Ghent Belgium.* ». Septième journée d'éducation thérapeutique de l'Hôtel-Dieu de Paris, en lien avec l'ASED. 22 septembre 2012.

Hamonet Cl., « *Les douleurs dans le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED).* » Colloque Douleurs et maladies rares, Université Paris-Est-Créteil (UPEC), Téléthon, Fondation de

France. Campus de Fontainebleau, 8 décembre 2012.

Hamonet Cl., « *La main d'Ehlers-Danlos, le syndrome oublié de la Médecine* », Congrès national de la Société de chirurgie de la Main et du GEM, Palais des Congrès, Paris 20 décembre 2012.

Hamonet Cl., Chignon J.J., Vlamynck E. « *À propos de l'appareillage d'une adolescente par une orthèse cruro pédieuse de Chignon (CDO) à tracteurs élastiques. Apports du grand appareillage de marche dans le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED).* » Poster, XXVIIème Congrès national de La Société française de Médecine physique et de Réadaptation, Toulouse 18-20 octobre 2012.

Hamonet Cl., « *Ehlers-Danlos a frequent and disabling syndrome, heritable disorder of connective tissue. Diagnosis and Rehabilitation* », 7th Congress of Panarab Association of Physical Medicine and Rehabilitation, Jeddah, march 11 2013.

Hamonet Cl., « *Les traitements du Syndrome d'Ehlers-Danlos* », colloque actualités sur le syndrome d'Ehlers-Danlos, salle polyvalente Mairie du Mont Dore, à l'occasion de la cure thermale destinée aux personnes avec un SED, organisée par l'Association Apprivoiser le syndrome d'Ehlers-Danlos (ASED) avec le Centre thermal du Mont Dore, 20 avril 2013.

Livre

Boucand M.-H., « *Le corps mal-entendu, un médecin atteint d'une maladie rare témoigne* », Vie Chrétienne, Paris, 2005. Introduction Claude Hamonet.

Thèses, mémoires

Boulangier A., « *Le syndrome d'Ehlers-Danlos, intérêt du diagnostic précoce et apports de la Médecine de Rééducation* », Thèse de Médecine, Faculté de Médecine de Créteil, 2001.

Rigal-Roger C., « *Syndrome d'Ehlers-Danlos et travail* », Thèse, Faculté de médecine de Créteil, juin 2003 et mémoire de spécialité en médecine du travail, Université Paris 5, 2003.

Petitbon A., Pronier Laethem Ch., « *Le syndrome d'Ehlers-Danlos, prise en charge, reconnaissance CDES COTOREP, retentissement sur le quotidien* », Mémoire pour le diplôme d'Université Handicap, fragilité, réadaptation, Faculté de Médecine de Créteil, Université Paris 12, 2005.

Desvignes V., « *Vécu de l'apparition des premiers symptômes à la découverte du Syndrome d'Ehlers-Danlos* », Mémoire pour le diplôme d'université Handicap, fragilité, réadaptation, Faculté de Médecine de Créteil, Université Paris 12, 2006.

Serre N., « *Handicap invisible et intermittent* », mémoire pour le Diplôme d'université de troisième cycle Handicap, fragilité et réadaptation. Université de l'Est parisien, 2008-2009.

Guillaume Soldati, « *Apports et utilisation de l'électrostimulation nerveuse transcutanée dans les douleurs du syndrome d'Ehlers-Danlos* » ; thèse pour l'obtention du Doctorat en Médecine, Faculté de Médecine Pierre et Marie Curie, Université Pierre et Marie Curie (Paris 6), année 2010.

Monique Vienne, « *Le syndrome d'Ehlers-Danlos (S.E.D.), un syndrome incompris parce que mal connu.* » Diplôme d'université de troisième cycle, handicap, réadaptation et

restauration neurologique du mouvement. Année Universitaire 2009-2010, Faculté de Médecine de Créteil, Université PARIS EST-CRÉTEIL.

Hamonet M., « *Extériorisation des symptômes d'un syndrome d'Ehlers-Danlos par un accident de la voie publique. Aspects cliniques et médico-légaux. À propos de trois observations.* » Mémoire pour l'obtention du Diplôme universitaire Réparation juridique du dommage corporel, option médecine. Faculté de Médecine, Université Paris Descartes. Année universitaire 2009-2010.

Article actualisé en août 2013

 [Retour à la liste](#) 

 [Page précédente](#) |  [Haut de la page](#)  | [Page suivante](#) 

© Claude Hamonet 2002-2019 - Compteur de visites : **1244436**