

Observation clinique d'un syndrome d'Ehlers Danlos

SEMAR Y, ABBES H, BENZIENE N.
Service de pédiatrie CHU de Douéra

INTRODUCTION

Le syndrome d'Ehlers Danlos (SED) est une maladie génétique du tissu conjonctif en rapport avec des mutations au niveau des gènes codant pour la synthèse du collagène. Le collagène étant de distribution ubiquitaire au niveau de l'organisme, ce syndrome revêt des localisations et des présentations cliniques diverses. Cependant, toutes ont en commun une hyperétirabilité de la peau, une hypermobilité des articulations, une fragilité des tissus, des douleurs articulaires et en conséquence une fatigabilité anormale.

Résumé :

Un patient de 10 ans consulte pour un hématome extensif faisant suite à une injection de pénicilline retard pour une cardiopathie valvulaire supposée d'origine rhumatismale. L'interrogatoire du patient a noté des antécédents d'asthme bronchique et l'examen clinique minutieux a mis en évidence une étirabilité excessive de la peau et une hypermobilité de plusieurs articulations. Le syndrome d'Ehlers Danlos avec une expression vasculaire, au premier plan, est retenu.

C'est un rétrécissement valvulaire mitral pour lequel Achour reçoit de la pénicilline retard par voie intramusculaire tous les 21 jours. Il faut noter que les 3 premières injections ont associé de la procaïne et se sont déroulées sans incidents notables.

A la suite de la dernière injection, sans addition d'anesthésique semble-t-il, est apparu un hématome très douloureux et rapidement extensif. L'examen clinique immédiat n'a pas montré de signes anaphylactiques et l'état hémodynamique est stable. Une anémie modérée est notée en rapport avec la déperdition sanguine localisée. Par contre, les douleurs accusées sont importantes. Cet hématome volumineux et volontiers extensif fait évoquer une fragilité vasculaire accrue (figure 1).



Figure 1: hématome extensif



Figure 2: étirabilité cutanée accrue

Figure 3: hypermobilité articulaire

L'examen minutieux remarque la présence d'une étirabilité exagérée de la peau (figure 2) et les articulations examinées sont anormalement très mobiles (figure 3). Il existe une scoliose et un décollement prononcé des omoplates (figure 3). Cet ensemble d'éléments cliniques oriente le diagnostic vers une atteinte du tissu conjonctif de soutien. Les atteintes cutanées, articulaires et vasculaires font évoquer le diagnostic de syndrome d'Ehlers Danlos. Le test de Beighton donne un score de 7.

DISCUSSION

Le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) est une affection héréditaire touchant le collagène et qui peut atteindre tout l'organisme. Les « hommes caoutchouc » animant les foires sont connus depuis les temps les plus reculés, notamment le cas de ce jeune Espagnol capable de se contorsionner en ramenant la peau de son pectoral droit jusqu'à l'angle gauche de sa mandibule. Mais la première description scientifique connue est celle d'Edvard Ehlers, dermatologue danois qui, en 1901 à propos du cas d'un jeune étudiant en droit, définit ce syndrome par une hyperélasticité de la peau et une forte tendance aux contusions. En 1908, Danlos y ajoute la notion de pseudo-tumeur de type molluscoïde ou de nature fibreuse.

La prévalence du SED est extrêmement variable et oscille entre 1/5.000 à 1/150.000 dans la littérature ; ceci s'explique par la diversité des atteintes (1). Le SED est une maladie héréditaire dont plusieurs types sont à caractère autosomal dominant. Le diagnostic de SED peut donc être confirmé par les études biochimiques et moléculaires mais pas dans tous les cas. De plus, l'organisme renferme 19 types de collagènes et il est donc aléatoire d'avoir toujours un diagnostic précis. Par conséquent, le diagnostic de SED est avant tout basé sur les aspects cliniques et l'histoire familiale (2,3).

L'étude de la coagulation est normale et sans intérêt pour le diagnostic comme c'est le cas pour notre patient.

De même, la biopsie cutanée avec étude histologique n'est pas indispensable si la clinique est évocatrice. Quand elle pratiquée, elle peut objectiver des fibres de collagène avec une structure anormale : elles sont épaissies et irrégulières (4,5).

Manœuvre	Absence	Présence
Apposition du pouce sur l'avant bras	0	(unilatérale) 1 (bilatérale) 2
Dorsiflexion passive du 5èmedoigt \geq à 90 °	0	(unilatérale) 1 (bilatérale) 2
Extension du coude \geq à 10 °	0	(unilatérale) 1 (bilatérale) 2
Extension du genou \geq à 10 °	0	(unilatérale) 1 (bilatérale) 2
Extension complète du tronc, genoux complètement étendus, paumes des mains reposant sur le sol	0	1

Tableau 1 : score de Beighton

La manœuvre de Beighton (1) permet d'attribuer un score pour l'hypermobilité articulaire qui est présente dans la presque totalité des formes cliniques de SED. Le score est positif quand il est égal ou supérieur à 5 (tableau 1). S'il s'y associe une grande étiabilité de la peau, le diagnostic de SED est certain.

La classification du SED se heurte aussi à la diversité syndromique. La classification la plus ancienne reconnaît 10 types (2), elle a été récemment simplifiée à 6 types (1). Lors du symposium international de Los Angeles de 2017 (6) une nouvelle approche plus simple a été proposée définissant 2 critères majeurs : l'atteinte cutanée (hyperextensibilité et fragilité cutanées) et l'atteinte articulaire (hypermobilité) ainsi que 9 critères mineurs. Le diagnostic est retenu si on a 2 critères majeurs présents ou si 1 critère majeur est associé à au moins 3 critères mineurs parmi lesquels la douleur.

Le diagnostic différentiel du SED peut parfois être difficile devant d'autres connectivités notamment le syndrome de Marfan, le syndrome de l'hyperlaxité articulaire généralisée familiale, le Cutis Laxa, le pseudoxanthoma elasticum et le syndrome de Larsen.

Le rôle des soins de rééducation dans les atteintes sévères est fondamental (3). Le port de coussinets et de bandages permet d'éviter des lésions. La suture d'une plaie doit être faite sans tension avec des brins fins et les fils doivent être gardés au moins quinze jours pour éviter les désunions. Les sports violents sont contraindiqués mais une activité sportive est souhaitable et la natation trouve une grande place en kinésithérapie.

CONCLUSION

Le nombre de patients présentant un SED est probablement sous-estimé en raison de l'existence de formes frustes non diagnostiquées. La recherche dans ce domaine va ouvrir de nouvelles perspectives en génétique moléculaire. Une concertation multidisciplinaire permet de répondre au cas par cas notamment pour certains patients qui nécessitent des explorations ou des soins invasifs.

BIBLIOGRAPHIE

- 1.Beighton P, De Paepe A, Danks D et al. International nosology of heritable disorders of connective tissue, Berlin, 1986. Am J Med Genet **1988**;29:581-94
- 2.Beighton P, De Paepe A, Steinmann B et al. Ehlers Danlos syndromes: revised nosology, Villefranche, 1997. Ehlers-Danlos National Foundation (USA) and Ehlers Danlos Support Group (UK). Am J Med Genet **1998**; 77:31-7
- 3.Hamonet C, Boucand MH, Dassouli A, Kponton-Akpabie A , Boulay C, Apports de la médecine physique et de réadaptation chez les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos. EMC Kinésithérapie -Médecine Physique -Réadaptation 26-478-a-10
- 4.Fichard A, Chanut-Delalande H , Ruggiero F Le syndrome d'Ehlers Danlos, l'architecture matricielle en question Med Sci **2003**,19-443-53
- 5.Pope FM, Burrow NP. Ehlers-Danlos syndrome has varied molecular mechanisms. J Med Genet **1997**;34:400-10.
- 6.DazzleVegas 2017 EDS Global Learning Conference