

Communication du Professeur Claude Hamonet destinée aux personnes (médecins et patients) qui souhaitent une consultation ou une information sur le Syndrome d'Ehlers-Danlos.

12 septembre 2011

Du fait d'un nombre considérable de demandes, il m'est est totalement impossible de répondre à toutes les demandes.

En attendant la possibilité de rencontrer, dans le cadre d'une réorganisation de mes consultations, les personnes qui m'ont sollicité ou qui sont à revoir dans le cadre d'un suivi, soit directement, soit à la demande de leur médecin, je propose, pour gagner du temps, les informations suivantes sur la conduite administratives sanitaires (demande de prise en charge des soins en ALD), sociale (instruction éventuelle d'un dossier auprès de la MDPH) et thérapeutiques. Leur mise en œuvre peut être assurée par leur médecin dans l'attente d'un échange direct, sous la responsabilité de leur médecin du traitement qui est proposé.

Je répondrai à toutes les demandes formulées par courrier, courriel (E-mail), ou message téléphonique. La communication d'une adresse E-mail facilitera les choses. A bientôt. Pr. Claude Hamonet.

I- La démarche diagnostique : DIX SIGNES pour reconnaître le syndrome d'Ehlers-Danlos

Le **diagnostic** repose, jusqu'à présent, sur les **seuls arguments cliniques**, puisque nous ne disposons pas de moyen de faire un diagnostic génétique par la biologie. L'histologie de la peau est inutile au diagnostic.

Ce diagnostic est facile quand on connaît les symptômes et les signes par un regroupement évocateur que nous avons résumé dans le **tableau** suivant. Il n'est pas nécessaire de trouver tous ces signes pour faire le diagnostic et l'absence de l'un d'entre eux n'est pas suffisante pour éliminer le diagnostic. D'autre part, ces **symptômes changent** constamment, c'est même une des caractéristiques, certes déroutante à première vue mais à valeur diagnostique forte en faveur du syndrome. C'est pourquoi, certains symptômes ont pu disparaître tout en gardant leur valeur diagnostique ou bien ne se sont pas encore manifestés.

Comme toujours en médecine, on fait un **diagnostic positif** par le regroupement de signes évocateurs, puis un **diagnostic différentiel** en écartant les autres diagnostics que les symptômes présentés par le patient pourraient faire évoquer. Avec la liste des symptômes et signes que nous proposons, non seulement on peut affirmer le diagnostic avec certitude mais aussi, on peut éliminer d'autres hypothèses qui ont souvent été évoquées à tort, faute d'envisager le syndrome d'Ehlers-Danlos, dont la principale caractéristique est d'être quasi totalement ignoré du corps médical. Ceci conduit à bien **des errances** autour des diagnostics plus à la mode, face auxquels il n'est pas mis en compétition : fibromyalgie, sclérose en plaque, pelvispondylite,

thyroïdite, maladie de Gougerot-Sjogren, Asthme, maladie de Crohn, colopathie fonctionnelle et, très souvent, dépression ou problèmes psychosomatiques voire psychiatriques. **Ce syndrome n'est pas l'expression d'une maladie mentale mais des conséquences directes ou indirectes d'une altération génétique du tissu conjonctif.**

Les dix signes sur lesquels se pose, principalement, le diagnostic de syndrome d'Ehlers-Danlos, à propos de 455 cas de notre file active de patients.

Certains peuvent être absents, avoir disparu ou ne s'être pas encore manifestés sans pour autant écarter le diagnostic.

1 — **les douleurs diffuses (98 %)** péri articulaires, musculaires, thoraciques, abdominales, migraineuses, variables et volontiers rebelles aux antalgiques, même puissants.

2 — **la fatigue et les troubles de la vigilance (95%)** avec accès de somnolence, sensations d'épuisement, y compris au réveil.

3 — **l'hypermobilité des articulations (96%)** qui n'est pas toujours spectaculaire et diminue avec l'âge

4 — **la fragilité de la peau (97%)** qui peut prendre divers aspects : excoriations fréquentes, retard et troubles de cicatrisation; vergetures.

5 — **Le syndrome hémorragique (90%)** dominé par la survenue quasi spontanée d'ecchymoses et hématomes, les gingivorragies, les épistaxis, les règles abondantes, des saignements bronchiques ou digestifs.

6 — **les troubles proprioceptifs (98%)** avec difficultés de perception du corps et du contrôle des mouvements qui s'expriment par des subluxations, confondues fois avec des entorses, des dérochements du pas, des heurts d'objets ou des encadrements de porte, en particulier ce que nous avons appelé le « *signe de la porte* », des maladresses (chute d'objets), des tableaux pseudo paralytiques ou d'ignorance d'une partie du corps par « *crises* ».

7 — **la constipation (70%)** qui peut être opiniâtre et aboutir à des états occlusifs.

8 — **les reflux gastro-œsophagiens (73%)** avec leur cortège de conséquence sur les voies aériennes.

9 — **la dyspnée (82%)** survenant pour des efforts peu importants avec des durées de récupération augmentées.

10 — des **sensations de blocages respiratoires (56%)** survenant inopinément, souvent confondues avec des crises d'asthme.

La présence **d'un autre ou de plusieurs autres cas dans la famille** apporte au diagnostic l'argument **génétique** qui est essentiel lorsqu'il peut être mis en évidence.

D'autres signes peuvent être associés qui ont une moindre valeur diagnostique mais qui sont à l'origine de difficultés : l'hyperacousie, les vertiges, la fatigue visuelle, les difficultés urinaires, buccodentaires gynéco-obstétricales, cardiovasculaires, les troubles de la régulation thermique (frilosité, sueurs), des troubles de la mémoire de travail, de l'attention, de la concentration, de l'orientation etc.

Il faut les reconnaître pour qu'ils soient pris en compte dans la demande de reconnaissance en ALD permettant l'accès aux spécialistes concernés.

Une description complète de ces symptômes se trouve sur le site claude.hamonet.free.fr/.

Un accès à un réseau **RESED** de médecins et professionnels informés sur le Syndrome d'Ehlers-Danlos est disponible sur le site de l'Association « *Apprivoiser le syndrome d'Ehlers-Danlos* » (**ASED**) www.ased.fr/le-reseau-reсед.html

Cette association assure aussi la distribution de **documents** rédigés sous ma responsabilité **comportant des informations et conseils sur le syndrome**, son traitement et les précautions à prendre ou gestes à visée thérapeutique à éviter.

II- DEUX démarches médico-sociales et administratives administrative.

Il y a, en fait, deux étapes : l'une concerne votre caisse d'assurance maladie (**ALD**), l'autre le Conseil général du département de votre résidence (**MDPH**).

1-La demande d'ALD doit être signée par le médecin référent et envoyée au médecin-conseil de la Caisse d'Assurance-Maladie.

Cette reconnaissance permet d'obtenir un remboursement de la quasi-totalité des soins et des consultations à 100%, ainsi que des frais de déplacement pour accéder aux consultations.

Elle doit indiquer la **totalité des manifestations** en rapport direct ou indirect avec le syndrome, les examens à prescrire et donner une liste des traitements entrant dans le protocole de soins.

Les spécialistes à mentionner pour une consultation éventuelle sont : les médecins de Médecine Physique et de réadaptation (MPR), les cardiologues, les pneumologues, les gastroentérologues, les stomatologues et odontologistes (chirurgiens dentistes), les gynécologues et obstétriciens, les ophtalmologistes, les neuropsychologues, les dermatologues, les généticiens, les psychiatres, les centres de la douleur.

Les interventions paramédicales à indiquer sont : kinésithérapeute, ergothérapeute, orthoptie, orthophonie (mémoire). Il s'y ajoute celle des psychologues et neuropsychologues.

Les examens à prescrire systématiquement sont :

- Une **échographie cardiaque** qui contribue au diagnostic en mettant en évidence des altérations minimales, sans conséquence cardiaque dans notre expérience,
- Un **échodoppler artériel complet**, complété, au besoin, selon l'avis du cardiologue, par un **scanner artériel**, à la recherche de dilatations artérielles qui sont exceptionnelles dans la forme hypermobile du Syndrome d'Ehlers-Danlos mais doivent être recherchées pour être surveillées si elles existent.

Le programme thérapeutique pris en compte par l'ALD est la reprise de la liste des prescriptions que nous conseillons ci après et certains groupes de médicaments qui sont prescrits à la demande (antidouleurs, médicaments à visée gastro-intestinale, médicaments à visée vésico-sphinctériennes y compris les antibiotiques, médicaments à visée gynécologiques, médicaments dermatologiques ou pneumologiques).

2-Le dossier médical auprès de la MDPH doit aussi être rempli par un médecin en fournissant les informations sur le diagnostic et sur le retentissement, en tenant compte des **accentuations**, parfois très importante, lors des « *crises* »:

-Fonctionnel (adaptation à l'effort et vigilance, sommeil, maintien assis et debout, changement de support (transferts), marche, course, préhension, langage, mémoire, attention, contrôle sphinctérien, toux, déglutition, mastication, vision, audition, olfaction, gustation...)

-**Situationnel** (habillage, toilette, prise des repas, taches domestiques, courses, vie familiale, scolarité, travail...)

-**Subjectif** (douleurs, perceptions psychique et affective de l'état fonctionnel et situationnel, réaction à la perception par les médecins et l'entourage).

Les demandes à formuler dans ce cas où les situations de handicap sont souvent sous-estimées concernent : le taux de handicap qui dépasse assez souvent les 80%, la reconnaissance travailleur handicapé (RTH), l'autorisation européenne de stationnement sur les emplacements réservés, la carte de priorité, les aménagements de la scolarité ou du travail, les aménagements par aides techniques de l'environnement au quotidien, les aides humaines à domicile et, en cas d'impossibilité de travailler, l'allocation adulte handicapé (AAH)

III- DIX PRESCRIPTIONS MEDICALES pour améliorer les effets du Syndrome d'Ehlers-Danlos.

1-(ordonnance non modifiable) :

1. -Un **coussin** à mémoire de forme System classe 2, code Ippr 1255096
2. -Un **matelas** classe 2, une place, à mémoire de forme code Ippr .122808
3. -Un **Dispositif occipital** à mémoire de formes System. Code Ippr 1254895.
4. **Un coussin de dossier** à mémoire de formes. Code Ippr 1222808.

2-(ordonnance non modifiable) : Une **ceinture lombaire *lombaskin*** Thuasne de hauteur standard (personne de 1 m. 70 ou plus) ou 21 cm (personne de taille moyenne ou petite), sur mesures en cas de corpulence particulière.

Elle doit être :

-Choisie par l'orthésiste ou le pharmacien en tenant compte du tour de taille (trois tailles disponibles) ou réalisée sur mesures..

-« Portée basse » (appui sur les hanches). Tirer un peu sur l'extrémité inférieure de la ceinture de chaque côté en croisant les attaches devant, au niveau du bas-ventre, pour mieux la maintenir en l'empêchant de glisser

-Réglée de façon à ce que les armatures postérieures soient bien centrées au milieu du dos, au contact de la peau épousant la *cambrure* du bas du dos ou *lordose* (ici souvent accentuée) par le médecin, l'orthésiste ou le pharmacien.

Elle peut être placée directement au contact de la peau (d'où son nom anglais), ce que nous recommandons car ceci devrait augmenter son efficacité dans le syndrome d'Ehlers-Danlos, si la peau la tolère bien ou bien placée sur un sous-vêtement léger.

Elle peut être relâchée en position assise et, surtout au moment des repas si le ballonnement abdominal l'impose.

Elle peut être portée de façon continue en position assise ou debout SANS AUCUN RISQUE DE FONTE MUSCULAIRE, contrairement à une contre-vérité, encore trop souvent colportée Certaines

personnes l'ont utilisée allongée et pour la nuit en cas de *crise d'Ehlers-Danlos* particulièrement douloureuse.

Elle agit par proprioception en renseignant les centres neurologiques de contrôle de la position et du mouvement, surtout lorsqu'il y a un déplacement. Elle a un rôle anti douleurs par contact des zones douloureuses, comme le font le TENS, le massage et la chaleur, elle facilite l'activité des muscles du dos. Elle doit donc être mise en place, lors des séances de kinésithérapie en dehors de la **balnéothérapie**.

3- Une paire d'orthèses plantaires avec un appui rétrocapital médian de 7 à 8 mm, une voûte interne, un support sous cuboïdien. Il s'agit de semelles à **effet proprioceptif** pour des avant pieds plats (selon Lelièvre) et des « *faux pieds creux* » caractéristiques du Syndrome d'Ehlers-Danlos.

4- paires de Pantys ou bas de contention classe 2

5- (location pour 6 mois) : Un Neurostimulateur percutané anti douleurs (TENS)

Application sur les zones douloureuses des électrodes autocollantes en évitant le contact des électrodes entre elles, sans limitation de durée, en sachant qu'à l'arrêt de la stimulation, l'effet antalgique, habituellement, s'interrompt.

-Fréquence d'utilisation : 80 ou 100 cycles par seconde (essayer les deux),

-de façon continue,

-l'intensité doit être réglée jusqu'à l'obtention d'une sensation tactile cutanée nette qui ne doit pas être pénible.

-Il semble que le résultat soit corrélé avec la quantité de sensations perçues qui ne doivent, en aucun cas, être douloureuses.

-Déconnecter le stimulateur avant de retirer les électrodes pour éviter toute sensation désagréable (la sensibilité accrue aux phénomènes d'électrostatisme est fréquente) mais sans danger.

-Un paquet d'électrodes autocollantes de grande taille et de taille moyenne (on peut, cas d'intolérance cutanée, utiliser des électrodes spéciales, dites « *antiallergiques* »), à renouveler tous les 15 jours.

Achat obligatoire du TENS après (six mois d'utilisation efficace)

6- Versatis,

Applications des emplâtres (Patches), après découpage à la dimension de la zone à traiter sur les zones douloureuses 12 heures maximum, attendre 12 heures pour une nouvelle application sur la même zone,

Trois applications simultanées sont possibles, au maximum

En cas de difficultés à décoller l'emplâtre avec le risque d'abimer la peau, profitez de la douche !

Dans de très rares cas, ce traitement (par diffusion dans le sang de son constituant, la *lidocaïne*) peut provoquer une sensation de malaise, probablement par vasodilatation rapidement qui cède à l'allongement.

Ordonnance pour une boîte, à renouveler en cas de succès fois.

7-(un mois renouvelable fois) : **Oméprazole** 20 mg matin et soir. Augmenter à 30 ou 40 mmg s'il n'y a pas d'effet sur les reflux gastro-intestinaux. Associé, en cas de brûlures gastriques à : **Phosphalugel** : un à deux sachet (s), matin midi et soir à la fin des repas.

8- Lévocarnil : 1 flacon le matin, puis deux flacons (matin et soir), puis augmenter progressivement, en fonction de l'efficacité sur les douleurs musculaires, la fatigue et de la tolérance intestinale (douleurs abdominales et surtout diarrhée qui peut être bénéfique dans le cas (fréquent ici) de constipation.

9-Trente séances de **kinésithérapie** des quatre membres et du tronc deux fois par semaine, à renouveler.

La rééducation a un double **effet proprioceptif et antalgique** :

-Les patients disposent, pour la plupart d'un **TENS** qui est à utiliser durant la séance pour atténuer les douleurs et accroître la proprioceptivité.

-Ils sont souvent équipés **d'orthèses** à visée proprioceptive (semelles, vêtements spéciaux ou de contention, ceinture lombaire (qui ne fait pas « fondre » les muscles, au contraire) orthèses de genoux, chevillères, coudières, bracelets etc. qui sont à conserver durant les séances d'exercices dont ils majorent les effets.

-La rééducation se doit d'être **isométrique**, les mouvements répétés et les contraintes importantes (soulèvement de poids, par exemple) accentuent les phénomènes douloureux chez des patients qui sont, de façon très importante, **plus exposés aux douleurs**. Le but est de redonner les sensations à un corps qui les perçoit mal ou de façon déformée du fait des caractéristiques mécaniques des tissus conjonctifs qui ont perdu leur réactivité et leur élasticité. Les techniques classiques de rééducation qui ont fait leurs preuves dans les entorses peuvent, ici, être reprises et adaptées (attention au déclenchement de douleurs et à l'instabilité de ces patients). Le contrôle par un miroir, les *rattrapages*, le mouvement imaginé, la relaxation ont leur place.

Les sensations cutanées, jouent un grand rôle dans l'appropriation des sensations du corps, **le massage** cutané et musculo tendineux a, ici, sa place, il doit tenir compte de la douleur, il n'est pas, ici, un simple geste de confort. Pour cette même raison, l'eau (**balnéothérapie chaude**), les douches sous marines, jouent un rôle très positif.

La **chaleur** est, généralement, très appréciée et la traditionnelle parafango (ou un équivalent) a ici sa place

Un point particulier : certains patients ont des **rétractions des ischio-jambiers** pour lesquels les postures et autopostures sont indiquées.

Il y a beaucoup de difficultés avec la motricité intestinale et les **massages abdominaux**, combinés à la chaleur, ont un effet positif sur le ballonnement et la constipation. Une ventilation dirigée est également bénéfique pour retrouver les sensations ventilatoires (respiration sur le dos avec des sacs de sable sur le ventre, par exemple) et prévenir blocages et dyspnée.

Les sports ne sont pas contraindiqués car ils contribuent à maintenir la proprioception. **Les manipulations sont contre-indiquées** (surtout celles du cou, très dangereuses pour les artères irriguant le tronc cérébral et le cerveau.

10- location pour 6 mois renouvelables, d'un appareil **concentrateur pour oxygénothérapie** et utilisation de **bouteilles** selon les besoins de déplacements.

Débit : 2 à 7 l. par min, pendant 15 à 30 mn après l'utilisation du Percussionnaire ou indépendamment. Reprendre l'oxygénothérapie dans la journée (10 à 15 mn), lors de la survenue d'un accès de fatigue ou de migraines. Les effets attendus concernent essentiellement la fatigue et l'aisance respiratoire.

IV-D'autres prescriptions peuvent être indiquées (antidouleurs, médicaments pour la constipation, les difficultés de contrôle vésical...) mais ces 10 prescriptions sont assez spécifiques du syndrome d'Ehlers-Danlos. Elles ne comportent aucun danger et peuvent être mises en œuvre, en toute confiance, en attendant ma consultation

L'utilisation d'un ventilateur à percussion (*percussionnaire*) **à domicile**, a une efficacité démontrée dans le syndrome d'Ehlers-Danlos, surtout en cas de troubles importants de la ventilation. Il faut alors prendre contact avec madame **Monique Vienne** (06 68 69 58 40).pour en connaître les modalités d'attribution.

Professeur Claude Hamonet (Pr.hamonet@wanadoo.fr)