

POINT DE MIRE



Les syndromes d'Ehlers-Danlos

« De nouveaux critères SED seront certainement publiés en 2026 »

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) englobent un groupe varié de maladies congénitales du tissu conjonctif. Dans cet article, la docteure Aylin Canbek donne un aperçu de l'état actuel des connaissances relatives au diagnostic, au traitement et à la recherche. Interview : Simone Fankhauser

Pour quels symptômes ou résultats une personne devrait-elle être adressée vers un-e médecin spécialiste ayant comme sous-spécialité les SED pour de plus amples investigations ?

Aylin Canbek : Vu que 13 types différents de SED sont actuellement connus et que la maladie peut prendre des formes très variables d'une personne à l'autre, il m'est difficile de répondre à cette question. En principe, il existe toutefois des constellations typiques qui font penser à un SED et devraient donner lieu à des examens approfondis. Cela englobe des symptômes dits multisystémiques, donc la survenance simultanée de symptômes de plusieurs systèmes d'organes, en combinaison avec une hypermobilité articulaire. Une hyperextensibilité de la peau, la formation anormale de cicatrices et des complications des plaies peuvent constituer d'autres signes. De plus, la vigilance est de mise si les symptômes sont présents depuis l'enfance et en cas de ruptures inexplicables de vaisseaux sanguins avant l'âge de 40 ans. Dans certains types de SED, une scoliose grave, une faiblesse musculaire ou des maladies graves du parodonte ou de la cornée peuvent se manifester dès l'enfance.

Quelque chose a-t-il changé ces dernières années en ce qui concerne les critères de diagnostic ?

A. C. : Les critères permettant de poser le diagnostic des syndromes d'Ehlers-Danlos ont été remaniés à plusieurs reprises par le passé, la dernière fois en 2017. Les critères de classification internationaux publiés à l'époque nous ont fourni un outil important, en décrivant au total 13 types de SED et pour chacun des différents types, plusieurs variantes génétiques pouvant être dépistées par des tests sanguins. Comme les bases génétiques du syndrome d'Ehlers-Danlos dit hypermobile (SEDh) ne sont toujours pas connues jusqu'à aujourd'hui, des critères de diagnostic cliniques

ont été définis pour ce sous-type. Autrement dit, le diagnostic d'un SEDh peut être posé au moyen d'un examen médical et sans analyse génétique. Ce qui est important dans ce contexte, c'est que l'expression « maladie du spectre de l'hypermobilité » s'est établie. Elle désigne l'ensemble des symptômes d'une hypermobilité articulaire symptomatique pour laquelle les critères de diagnostics relatifs à une SEDh ne sont pas remplis.

Malgré ces critères, beaucoup de personnes concernées par les SED attendent des années, voire des décennies, jusqu'à ce qu'un diagnostic soit posé.

A. C. : Dans l'ensemble, la sensibilisation sur le thème a augmenté, ce qui est réjouissant. On parle davantage de la pathologie, tant dans le débat public que dans les milieux spécialisés, ce qui, espérons-le, réduira à l'avenir le nombre d'années durant lesquelles le diagnostic tarde à être posé. Cette avancée, nous la devons non seulement aux spécialistes, mais aussi à la communauté des personnes concernées, qui est active et très importante, sans oublier les organisations de patient·e·s qui s'engagent sans compter.

Vous avez indiqué que les douleurs et leurs manifestations présentent une grande hétérogénéité. Y a-t-il néanmoins certains éléments qui devraient faire partie de chaque thérapie SED ?

A. C. : En fonction de la situation, il existe en effet des éléments qui sont recommandés sans hésiter. Par exemple, en cas de SDE vasculaire avec implication des vaisseaux sanguins, il est important de protéger ces vaisseaux, par exemple en prenant des médicaments qui font baisser la tension artérielle ou en évitant de pratiquer des sports de contact. De manière générale, s'il fallait donner une caractéristique commune aux traitements, je dirais toutefois effectivement qu'il n'y a pas vraiment de dénominateur commun... Il s'agit plutôt d'ajuster individuellement le concept thérapeutique, en fonction du sous-type et des symptômes qui sont au premier plan. C'est pourquoi le suivi est compliqué pour moi en tant que spécialiste, mais c'est aussi la raison pour laquelle je trouve que mon travail est captivant et très varié.

Pouvez-vous citer quelques-uns de ces éléments individuels ?

A. C. : En cas de douleurs au niveau de l'appareil locomoteur, la physiothérapie et l'ergothérapie font de toute façon partie du concept thérapeutique. Les moyens auxiliaires tels que les bandages ou les orthèses sont également utiles et nécessaires. Dans certaines situations, il est judicieux de prescrire des infiltrations ou des médicaments. Il ne faut pas non plus oublier de soigner les maladies concomitantes typiques. Par exemple, une mauvaise circulation sanguine ou un dysfonctionnement du tube digestif devrait également être pris en considération dans le traitement. De même, il faut aussi y intégrer les facteurs psychiques, sociaux et économiques. Un accompagnement par un·e psychothérapeute peut ainsi aider à mieux gérer le fardeau de la maladie et à développer des stratégies pour faire face à la situation (coping). Un conseil social, par exemple chez la Ligue contre le rhumatisme, peut apporter un soutien précieux en rapport avec des questions financières, d'assurance ou encore liées au travail. Enfin et surtout, les connaissances et l'entraide représentent des aspects importants : les personnes concernées doivent connaître le mieux possible leur pathologie et ses symptômes et apprendre à les influencer positivement ainsi qu'à les gérer le mieux possible. Les échanges avec des personnes concernées sont souvent aussi d'une grande utilité.

Quels sont les sujets de recherche explorés actuellement dans le contexte des SED ?

A. C. : Les recherches dans ce domaine sont de plus en plus nombreuses, ce qui est réjouissant. Toutefois, de nombreuses questions importantes restent sans réponse. Parmi elles figure sûrement l'identification d'autres variantes génétiques pouvant être à l'origine d'un SED, et notamment d'un SEDh. En parallèle, de nombreuses études sont réalisées afin de mieux comprendre les symptômes et les maladies concomitantes, mais aussi de mieux les traiter. Elles portent par exemple sur la définition et l'examen d'une instabilité crano-cervicale, l'identification des biomarqueurs possibles et la réalisation de contrôles vasculaires pour le type vasculaire. Elles cherchent aussi à mieux comprendre le lien présumé avec les mastocytoses. Sur des thèmes fondamentaux comme le traitement de la douleur ou le genre de physiothérapie, des questions sont toujours ouvertes, qui font actuellement l'objet de recherches.

Y a-t-il des résultats prometteurs, qui pourraient influencer la prévention, le dépistage précoce ou le traitement dans un avenir proche ?

A. C. : De nombreux travaux importants sont actuellement disponibles, qui traitent de différentes thématiques comme la détection précoce au moyen de biomarqueurs, les médicaments pour mieux protéger les vaisseaux dans le cas du type vasculaire ainsi que les pistes de solutions concernant le traitement de la douleur. Il convient toutefois de mentionner tout particulièrement un temps fort concernant les SED en général : selon les prévisions, de nouveaux critères de diagnostic SED seront publiés en 2026, et on s'attend à ce que de nouvelles découvertes y soient intégrées en ce qui concerne les nouvelles variantes génétiques et les causes des SEDh. Actuellement, des guidelines en allemand sont en train d'être rédigées. Elles représentent une sorte de « livre de recettes » sur le diagnostic et le traitement des syndromes d'Ehlers-Danlos dans le but de servir de guide à l'ensemble des médecins traitant.e.s.



La docteure Aylin Canbek est cheffe de clinique à la clinique de rhumatologie de l'Hôpital universitaire de Zurich. Les syndromes d'Ehlers-Danlos sont l'un de ses domaines de spécialisation.