

Comprendre les Désordres du Spectre de l'Hypermobilité Articulaire

Livret d'information destiné aux patients

**Centre de Référence des
Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires**



**SYNDROMES D'EHlers-DANLOS
NON VASCULAIRES**

SOMMAIRE

Hypermobilité articulaire	6
Spectre de l'hypermobilité articulaire	8
Désordres du spectre de l'hypermobilité articulaire	9
Prise en charge	15
Activités physiques et sportives	16
Ressources utiles	17

ABBREVIATIONS

5PQ	5-part questionnaire on hypermobility
ALD	Affection de longue durée
CRM	Centre de Référence Maladies Rares
DSH = HSD (en anglais)	Désordres du spectre de l'hypermobilité articulaire
HDJ	Hôpital(-aux) de jour
HSD	Hypermobility spectrum disorders
MDPH	Maison départementale des personnes handicapées
SED-NV	Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires

LES DÉSORDRES DU SPECTRE DE L'HYPERMOBILITÉ ARTICULAIRE

Les professionnels de santé du centre de référence et des centres de compétences des syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires vous expliquent les désordres du spectre de l'hypermobilité articulaire

HYPERMOBILITÉ ARTICULAIRE

Qu'est-ce-que l'hypermobilité articulaire ?

L'hypermobilité articulaire est un symptôme qui se définit par la capacité d'une articulation (ou un groupe d'articulations) à bouger, passivement et/ou activement, au-delà des limites physiologiques acceptées pour l'âge de l'individu.

Elle peut être asymptomatique ou symptomatique entraînant douleurs, craquements, ressauts, entorses et/ou (sub)luxations.

Elle peut être isolée (c'est-à-dire associée à aucune autre maladie) ou liée à une maladie sous-jacente qui devra être identifiée par un examen clinique approfondi. Les plus fréquentes sont les syndromes d'Ehlers-Danlos.

Certains facteurs peuvent majorer l'hypermobilité articulaire:

- une morphologie musculo-squelettique particulière
- des antécédents de traumatismes ostéo-articulaires (entorses, (sub)luxations, fractures...)
- certaines pratiques sportives (ex: gymnastique en compétition,...)
- certaines professions (ex: danseur professionnel, ...)
- des désordres nutritionnels ou endocriniens
- des mouvements anormaux,...

Le Saviez-vous?

Il existe plus de 200 maladies génétiques associées à une hypermobilité articulaire.

Parmi elles, on retrouve notamment :

- *Des maladies héréditaires du tissu conjonctif: Syndromes d'Ehlers-Danlos, Syndrome de Loeys-Dietz, Syndrome de Marfan, etc*
- *Des maladies neuromusculaires : Myopathie de Bethlem, etc*
- *Des dysplasies squelettiques : Ostéogénèse imparfaite, etc*
- *... (liste non exhaustive)*

Comment est évaluée l'hypermobilité articulaire généralisée?

L'hypermobilité articulaire généralisée est évaluée cliniquement à l'aide d'outils de dépistage clinique. Les plus communément utilisés sont les scores de Beighton et de Bulbena, et le questionnaire 5PQ.

- **Le score de Beighton** évalue le degré d'hypermobilité au niveau de cinq articulations. Il est noté sur une échelle de 9 points.

0 : si incapacité à faire la manœuvre, 1 : si capacité à réaliser la manœuvre



Articulation des
2 auriculaires > 90°

Apposition des 2
pouces sur
l'avant-bras

Recurvatum des
2 coudes : > 10°

Recurvatum des
2 genoux : > 10°

Colonne vertébrale
mains à plat,
jambes tendues

On parle d'hypermobilité articulaire généralisée lorsque le score de Beighton est positif, c'est-à-dire:

≥ 6/9 chez les enfants et les adolescents pré-pubères

≥ 5/9 chez les femmes et les hommes ≤ 50 ans

≥ 4/9 chez les femmes et les hommes de plus de 50 ans

- **Le questionnaire en 5 parties (5PQ)** a été conçu pour vérifier si un individu a eu une hypermobilité par le passé (*Hakim et Grahame, 2003*).

1. Pouvez-vous maintenant [ou avez-vous pu] placer vos mains à plat sur le sol sans plier les genoux ?
2. Pouvez-vous maintenant [ou avez-vous pu] plier votre pouce pour toucher votre avant-bras ?
3. Enfant, amusiez-vous vos amis en contorsionnant votre corps ou pouviez-vous faire le grand écart ?
4. Enfant ou adolescent, avez-vous eu des luxations des rotules ou des épaules à répétition ?
5. Vous considérez-vous comme « désarticulé » ?

Répondre oui à ≥ 2 de ces questions suggère une hypermobilité ancienne

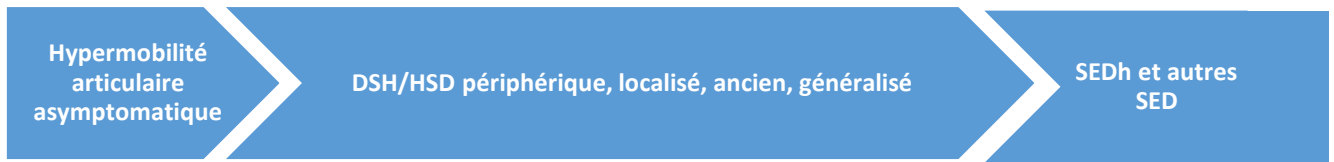
- **Un tutoriel sur l'évaluation de l'hypermobilité articulaire est disponible sur Youtube** (scores de Beighton et de Bulbena) :

Tuto OSCAR hyperlaxité/ Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires

<https://www.youtube.com/watch?v=lnm1aJcxEe4>

LE SPECTRE DE L'HYPERMOBILITÉ ARTICULAIRE

De quoi parle-t-on?



DSH/HSD = désordre du spectre de l'hypermobilité articulaire; SED = Syndromes d'Ehlers-Danlos; SEDh = Syndromes d'Ehlers-Danlos hypermobile

On définit aujourd'hui différents types d'hypermobilité articulaire qui selon leurs caractéristiques se positionnent à différents endroits du spectre, allant de l'hypermobilité asymptomatique (un individu qui n'a aucun symptôme en dehors de ses articulations hyperlaxes) jusqu'au diagnostic de SED.

Adapté de Castori et al. AJMG. 2017 et Castori et Hakim. Current opinion. 2017

Le Saviez-vous?

Bien que la douleur chronique soit un symptôme central du SEDh et des DSH/HSD, être douloureux chronique ne signifie pas systématiquement que vous avez un SED hypermobile ou un DSH/HSD.

La présence d'une hypermobilité articulaire est obligatoire pour évoquer l'une de ces deux affections.

Il existe d'autres maladies rhumatologiques qui peuvent expliquer vos douleurs chroniques (*fibromyalgie, lupus, polyarthrite rhumatoïde,...*) et qui nécessitent un avis spécialisé en amont de votre venue au CRM SED-NV.

L'examen clinique et les explorations biologiques et radiologiques sont essentiels pour rechercher les signes objectifs d'une maladie sous-jacente.

Qu'est-ce-que les Désordres du Spectre de l'Hypermobilité (HSD/DSH) ?

On parle depuis 2017 de **désordres du spectre de l'hypermobilité articulaire** (DSH), de l'anglais Hypermobility spectrum disorders (HSD), pour définir un groupe de maladies du tissu conjonctif **caractérisées par une hypermobilité articulaire symptomatique** qui n'est pas liée à une maladie génétique sous-jacente.

Il s'agit d'un **diagnostic d'exclusion**. Les DSH/HSD sont évoqués seulement après avoir écarté un certain nombre de diagnostics différentiels. Une démarche diagnostique exhaustive est donc nécessaire en amont avant de conclure à ce diagnostic.

Le diagnostic des DSH/HSD est posé chez les patients qui :

- présentent une **hypermobilité articulaire**
- ont une ou plusieurs **manifestations musculo-squelettiques secondaires** (voir liste ci-dessous)
- mais qui **ne remplissent pas entièrement les critères diagnostiques 2017 pour un SED hypermobile** ou un autre type de SED*

Les DSH/HSD affectent le système musculo-squelettique:

- Traumatismes articulaires** (luxations et/ou entorses répétées suite à des traumatismes minimes, etc.)
- Douleurs musculaires et articulaires**
- Complications osseuses (arthrose prématurée, etc.)**
- Caractéristiques cliniques (pieds plats, genu valgum, cubitus valgus, scoliose)

Il s'agit des manifestations musculo-squelettiques secondaires à l'hypermobilité.

* Plus d'informations disponibles dans l'article Malfait et al, AJMG, 2017. Grille de critères du SED hypermobile disponible sur le site de www.ehlers-danlos.com et dans le PNDS SED-NV disponible sur le site de la HAS

** Plus d'informations disponibles dans l'article Castori et Hakim et al, Curr Opin Pediatr, 2017.

Les causes des DSH/HSD ne sont pas encore établies, et sont probablement multifactorielles.

Symptômes associés

Les DSH/HSD peuvent s'accompagner de symptômes fonctionnels divers, tels que (Castori et al. AJMG. 2017) :

- Troubles fonctionnels gastro-intestinaux
- Dysfonctionnement vésico-sphinctérien
- Troubles psychologiques
- Dysautonomie (Tachycardie posturale orthostatique, etc.)
- Troubles neuro-développementaux

Attention : Avoir ces symptômes ne signifie pas obligatoirement que vous avez un DSH/HSD ou un SED.

Quatre formes possibles de DSH/HSD

Le type de DSH/HSD est défini selon le type d'hypermobilité articulaire :

DSH/HSD	Localisation de l'hypermobilité articulaire	Manifestations musculo-squelettiques
Périphérique	Uniquement les mains et/ou les pieds Score de Beighton négatif	Présentes
Localisé	< 5 articulations, petites ou grosses, possiblement symétrique Score de Beighton négatif	Présentes
Généralisé	≥ 5 articulations, membres inférieurs, supérieurs et squelette axial Score de Beighton positif	Présentes
Ancien	Personne dont l'hypermobilité articulaire aurait disparue Score de Beighton = 0, mais questionnaire 5PQ positif	Présentes

Quelle est la différence entre SED hypermobile et DSH ?

Le **SED hypermobile (SEDh)** est l'un des 13 types de SED. A l'heure actuelle, il s'agit du seul type pour lequel aucune cause génétique n'a été identifiée. A ce jour, son diagnostic repose sur une grille de critères diagnostiques déterminée en 2017 par un consortium international d'experts*.

Le **SEDh et les DSH/HSD** entraînent une hypermobilité articulaire pouvant provoquer des complications et des douleurs musculo-squelettiques. Des symptômes similaires peuvent être rencontrés dans ces deux affections.

Dans le SEDh, on retrouve par ailleurs une fragilité des tissus conjonctifs :

- Fragilité de la peau: ecchymoses spontanées ou extensives, cicatrices atrophiques...
- Fragilité du système cardio-vasculaire et des parois abdominale et pelvienne...

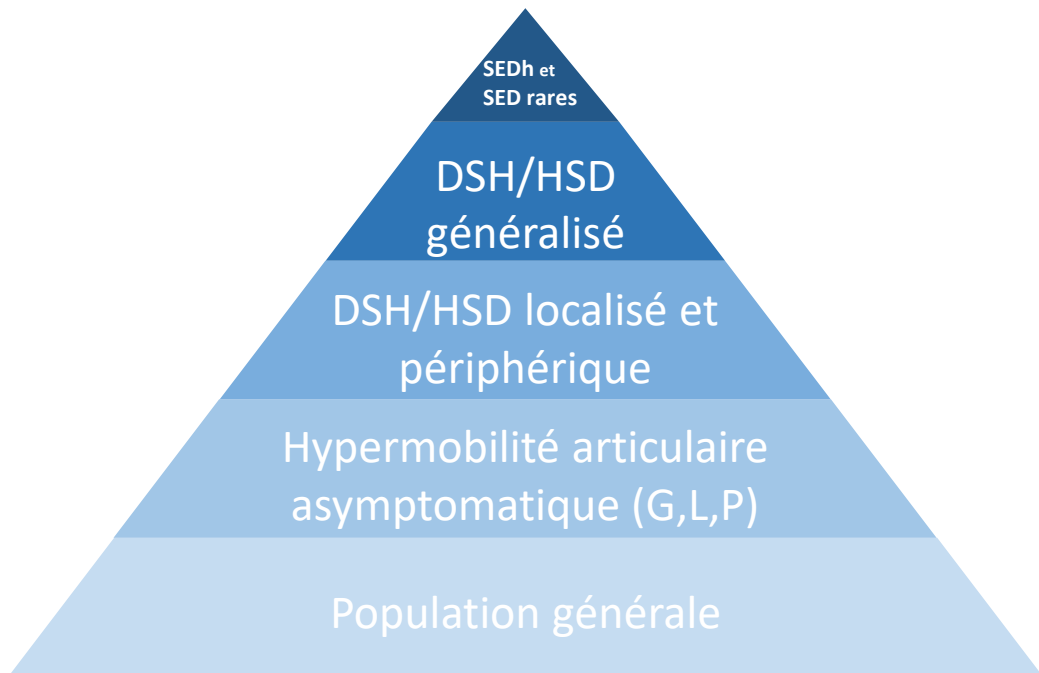
Les DSH/HSD ne sont ni moins graves ni moins importants que les SED. La prise en charge rééducative des traumatismes articulaires et de la douleur est semblable à celle qui est préconisée dans les SED.

Cependant, par l'absence de fragilité tissulaire, les DSH/HSD n'exposent en principe pas aux mêmes complications et **ne nécessitent donc pas les mêmes recommandations** notamment en cas de chirurgie, anesthésie, suture, endoscopie ou grossesse.

*Si un diagnostic de DSH/HSD a été posé et que de **nouveaux symptômes** en faveur d'une fragilité des tissus apparaissent, votre médecin pourra vous ré-adresser à tout moment vers le CRMR SED-NV afin de **réévaluer votre diagnostic.***

*Disponible dans l'article Malfait et al, AJMG, 2017. Grille de critères du SED hypermobile disponible sur le site de www.ehlers-danlos.com et dans le PNDS SED-NV disponible sur le site de la HAS

L'hypermobilité articulaire dans la population générale



Adapté de Castori & al., 2015

La prévalence des DSH/HSD dans la population n'est pas connue, mais elle est évaluée à 1/500 d'après l'étude de Demmler (*Demmler et al., BMJ Open. 2019*).

Le socle de la pyramide représente la population générale (*1^{er} niveau*).

Une fraction significative de la population générale présente (ou a présenté par le passé) une hypermobilité articulaire qui peut être généralisée (G), localisée (L) ou périphérique (P). Beaucoup d'entre eux restent asymptomatiques toute leur *vie* (*2^{ème} niveau de la pyramide*).

D'autres développent des complications liées à l'hypermobilité articulaire:

- s'ils ne présentent pas les critères pour un SED, on retient le diagnostic de DSH/HSD qui peut être généralisé, localisé ou périphérique (*3^{ème} et 4^{ème} niveaux de la pyramide*).
- s'ils en présentent les critères, on retient le diagnostic de SED (*5^{ème} niveau de la pyramide*).

La 1^{ère} consultation en centre de référence ou de compétence des SED-NV permet de récolter des informations relatives à votre histoire médicale celle de votre famille, et d'évaluer si vous présentez une suspicion de SED-NV

Si un diagnostic SED est posé : il peut vous être proposé de réaliser des examens complémentaires et des études génétiques.

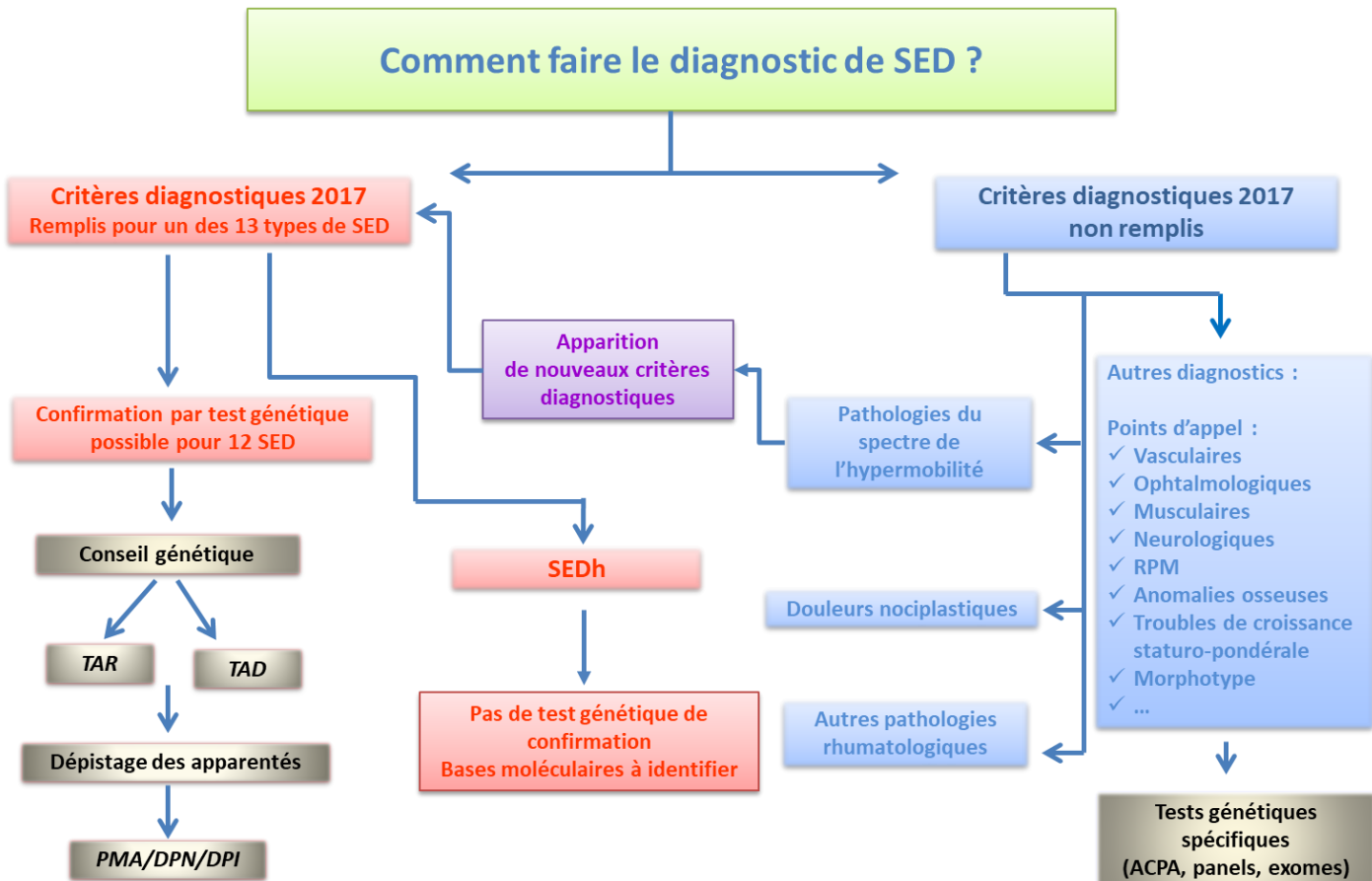
Poser un diagnostic de SED n'est pas anodin et a des conséquences tant sur votre prise en charge médicale que sur votre famille et votre descendance. Il est donc important de faire l'ensemble de ces explorations.

Parfois un diagnostic de DSH/HSD est évoqué, plutôt qu'un SED. Des examens complémentaires peuvent vous être proposés. Vous serez ensuite orientés vers une prise en charge de proximité, adaptée à votre symptomatologie.

Votre dossier sera néanmoins conservé au sein du centre de référence afin de pouvoir vous recontacter dans le futur, si de nouvelles connaissances sont disponibles dans ce domaine tant sur le plan du diagnostic que sur la prise en charge.

Si vous ne présentez pas l'ensemble des critères cliniques pour évoquer un SED ou DSH/HSD: Nous avons conscience qu'il s'agit souvent pour vous d'un moment difficile, puisque vous avez parfois l'impression de ne pas avoir de diagnostic, de retomber dans l'errance médicale, surtout lorsque ce diagnostic avait déjà été posé dans le passé. C'est pourquoi, en fonction des symptômes évoqués lors de la consultation, vous pourrez être orientés vers des médecins spécialistes et/ou vers des professionnels paramédicaux en mesure de vous accompagner.

Arbre décisionnel devant une suspicion de SED-NV ?



Légende :

- TAR** : Transmission Autosomique Récessive
- TAD** : Transmission Autosomique Dominante
- ACPA** : Analyse Chromosomique sur Puce à ADN
- PMA** : Procréation Médicalement Assistée
- DPN** : Diagnostic Prénatal
- DPI** : Diagnostic Préimplantatoire
- RPM** : Retard Psychomoteur

Issu du PNDS SED-NV (site de la HAS)

LA PRISE EN CHARGE

Les personnes atteintes de DSH/HSD peuvent nécessiter une **prise en charge symptomatique proche** de celle préconisée pour les SED (douleur, médecine physique et de réadaptation, orthopédie, kinésithérapie,...).

La prise en charge est **personnalisée et adaptée** aux besoins de chaque patient. Elle repose sur :

La rééducation:

- Centres de Médecine Physique et de Réadaptation (MPR)
- Kinésithérapie
- Psychomotricité
- Ergothérapie
- Activité physique et sportive adaptée

La prise en charge des troubles fonctionnels:

- Médecin généraliste
- Médecins spécialistes (gastro-entérologue, gynécologue, urologue, cardiologue, pédiatre...)
- Consultations douleurs +/- en centres d'étude et de traitement de la douleur (CETD)

La prise en charge psycho-sociale:

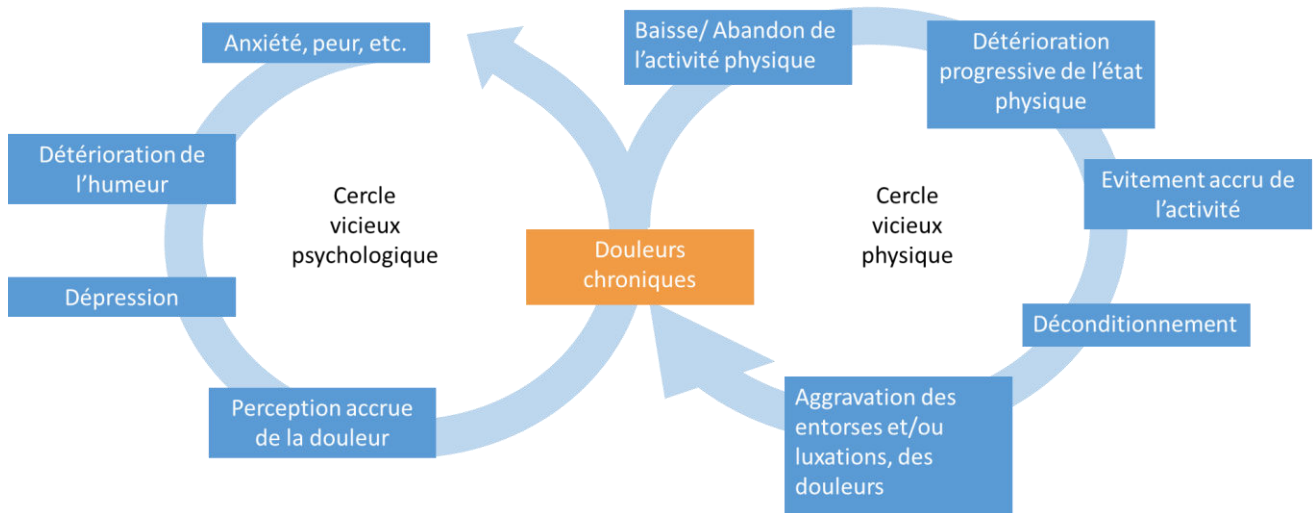
- Psychothérapie
- Assistante sociale

L'équipe du CRMR est là pour vous aider à identifier les professionnels qui pourront améliorer la prise en charge de vos symptômes

Les professionnels de santé peuvent se référer au **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) pour les SED-NV** disponible sur le site de la Haute Autorité de Santé (HAS). Cet outil sert de référence pour la prise en charge des patients atteints de SED non vasculaires. Ils pourront s'en inspirer pour la gestion des patients hypermobiles sur le plan de la douleur et de la rééducation.

LES ACTIVITÉS PHYSIQUES ET SPORTIVES

Maintenir une activité physique et sportive est essentiel pour renforcer la stabilité de vos articulations et éviter le cercle vicieux du déconditionnement.



Votre médecin et votre kinésithérapeute sont là pour vous guider dans la reprise ou le maintien d'une activité physique dans les meilleures conditions, sans prendre de risque.

La pratique régulière d'une activité physique adaptée (APA) encadrée est recommandée.

Exemples d'activités physiques recommandées, à adapter en fonction de vos limitations fonctionnelles :

- Marche en terrain stable
- Natation
- Vélo d'appartement
- Stretching doux
- Qi gong
- Pilate
- Yoga
- D'autres activités, si elles sont adaptées, sont possibles en fonction des possibilités et disponibilités de chacun

Vous pouvez vous faire aider par un coach APA

<https://sport-ordonnance.fr/> et <https://www.prescriforme.fr/index.php>

QUELQUES RESSOURCES UTILES

Pour le traitement de la douleur, vous pouvez consulter la liste des Centres et consultations anti-douleur sur le site SFETD:

<https://www.sfetd-douleur.org> > professionnels > Structures labélisées > Carte

Pour davantage d'informations sur l'hyperlaxité/hypermobilité articulaire, vous pouvez visualiser nos tutoriels sur You Tube.

Tuto OSCAR Hyperlaxité / Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires :

<https://www.youtube.com/watch?v=TgVDUY9xkYY>

Tuto OSCAR Kinésithérapie / Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires

<https://www.youtube.com/watch?v=zsutWPI6rgU>

Tuto OSCAR Ergothérapeute / Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires :

<https://www.youtube.com/watch?v=OaEikGiJ Fk>

Site de la filière maladies rares OSCAR : <https://www.filiere-oscar.fr/>

Références bibliographiques :

1. Malfait F, Francomano C, Byers P,(...), Zschocke J, Tinkle B. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017 Mar;175(1):8-26. doi: 10.1002/ajmg.c.31552. PMID: 28306229.
2. Castori M, Tinkle B, Levy H, Grahame R, Malfait F, Hakim A. A framework for the classification of joint hypermobility and related conditions. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017 Mar;175(1):148-157. doi: 10.1002/ajmg.c.31539. Epub 2017 Feb 1. PMID: 28145606.
3. Castori M, Hakim A. Contemporary approach to joint hypermobility and related disorders. Curr Opin Pediatr. 2017 Dec;29(6):640-649. doi: 10.1097/MOP.0000000000000541. PMID: 28906340.
4. Castori M, Colombi M. Generalized joint hypermobility, joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2015 Mar;169C(1):1-5. doi: 10.1002/ajmg.c.31432. PMID: 25821089.
5. Demmler JC, Atkinson MD, Reinhold EJ, Choy E, Lyons RA, Brophy ST. Diagnosed prevalence of Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorder in Wales, UK: a national electronic cohort study and case-control comparison. BMJ Open. 2019 Nov 4;9(11):e031365. doi: 10.1136/bmjopen-2019-031365. PMID: 31685485; PMCID: PMC6858200.