



ACCUEILLIR

Livret d'information

Centre de référence des Syndromes d'Ehlers-Danlos non-vasculaires (SED-NV)

Chef du service : Dr. Karelle BENISTAN

SOMMAIRE

Le centre de référence maladies rares des syndromes d'Ehlers-Danlos non-vasculaires (CRMV SED-NV)	P 3
Que sont les syndromes d'Ehlers-Danlos ?	P 4
Les maladies prises en charge	P 4
La prise en charge au sein du CRMV SED-NV	P 5
L'équipe du CRMV SED-NV de Garches	P 5
Comment établir un diagnostic de SED ?	P 6
Les pathologies du spectre de l'hypermobilité (<i>hypermobility spectrum disorders : HSD</i>)	P 7
La recherche	p 7
Le programme d'éducation thérapeutique patient	P 7
La prise en charge du patient	P 8
Les centres de compétences	P 9
Associations de patients	P 9
Informations pratiques	P 10
Accès	P 11
Plan de l'hôpital	P 12
Notes	P 13

Le Centre de référence maladies rares des syndromes d'Ehlers-Danlos non-vasculaires (CRMR SED-NV)

Histoire

Le centre de référence maladies rares (CRMR) des Syndromes d'Ehlers-Danlos non-vasculaires (SED-NV) a été relabellisé en 2017 par le Ministère de la Santé.

Il est réparti sur deux sites :



L'hôpital Raymond-Poincaré AP-HP de Garches, dédié à la prise en charge des adultes (Dr Karelle Benistan).



L'hôpital Necker Enfants Malades, dédié aux enfants (Dr Caroline Michot).

Ces deux sites constitutifs sont intégrés au CRMR des Maladies Osseuses Constitutionnelles (MOC), qui fait partie de la filière santé maladies rares OSCAR (Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage).

Le CRMR SED-NV de l'Hôpital Raymond-Poincaré AP-HP est rattaché au département médico-universitaire (DMU) n°4 « Maladies du coeur et des vaisseaux» du groupe hospitalo-universitaire AP-HP. Université Paris-Saclay.

Missions

Le centre de référence des SED-NV :

- Accueille en consultation les patients qui présentent une suspicion de SED. Il confirme le diagnostic ou évoque d'autres diagnostics différentiels.
- Propose une prise en charge globale : diagnostic, tests génétiques, conseil génétique, thérapeutique, orientation pour la prise en charge d'éventuelles complications et suivi/recours.
- Participe à l'amélioration des connaissances et des pratiques dans le domaine des SED.
- Veille à l'harmonisation des pratiques de soins par la rédaction et la diffusion de documents (Ex : Plan National de diagnostic et de soins et tutoriels).
- Travaille en étroite collaboration avec plusieurs services de l'AP-HP, ainsi qu'avec des hôpitaux situés sur l'ensemble du territoire français.
- Collabore avec un réseau de spécialistes assurant une prise en charge pluridisciplinaire, les tests diagnostiques, ainsi qu'avec un réseau de centres de compétences.

- Assure la constitution d'une base de données pour les connaissances épidémiologiques de ces maladies
- Organise des réunions de concertation pluridisciplinaire sur les SED
- Propose un programme d'éducation thérapeutique du patient
- Communique sur les SED-NV
- Travaille en collaboration avec le consortium international des SED/HSD
- Dialogue avec les associations de patients

Le centre de référence ne peut assurer le suivi médical quotidien. Le médecin traitant reste l'interlocuteur privilégié. Les médecins et soignants de proximité ont la possibilité de demander un recours pour un avis.

Que sont les syndromes d'Ehlers-Danlos ?

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont un groupe hétérogène de maladies génétiques héréditaires du tissu conjonctif caractérisées par une hypermobilité articulaire, une hyperextensibilité cutanée et une fragilité tissulaire.

Il existe 14 types de SED définis d'après la classification internationale de 2017. Ce sont des maladies différentes qui reposent sur des critères cliniques distincts.

13 types de SED peuvent être confirmés par la biologie.

En revanche, le SED hypermobile est le plus fréquent mais ses bases moléculaires/génétiques sont encore mal connues et restent à explorer. Il se manifeste par une hypermobilité articulaire généralisée responsable d'entorses et de (sub)luxations à répétition ainsi que par un tableau douloureux chronique.

Les maladies prises en charge

Notre centre prend en charge les 14 types de SED-NV qui ont été identifiés par la classification internationale de 2017 à l'exception du SED vasculaire.

- Le syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos classique
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like de type 1
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos classique like de type 2 associé au gène *AEBP1*
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos cyphoscoliotique
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos arthrochalasique
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplastique
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos myopathique
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos dermatosparaxis
- Le Syndrome d'Ehlers-Danlos cardio-valvulaire
- Le Brittle Cornea Syndrome

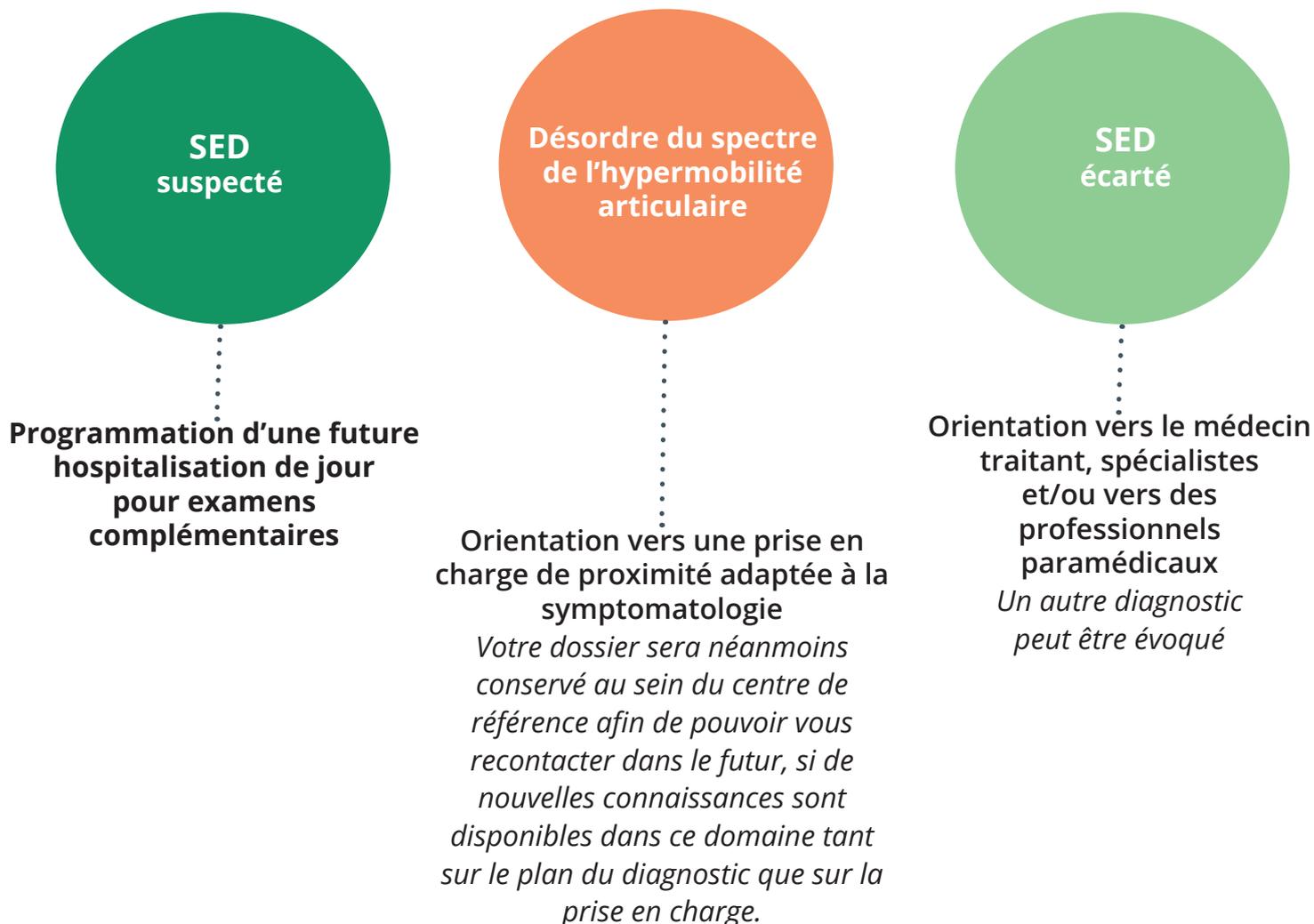
⁴(1) Malfait F et al. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 175C:8-26. 2017.

La prise en charge au sein du CRM SED-NV

La première consultation

- Recueil d'informations sur les antécédents familiaux, médicaux et sur l'histoire médicale
- Examen clinique
- Examens complémentaires

A l'issue de cette première consultation, trois cas de figures sont possibles :

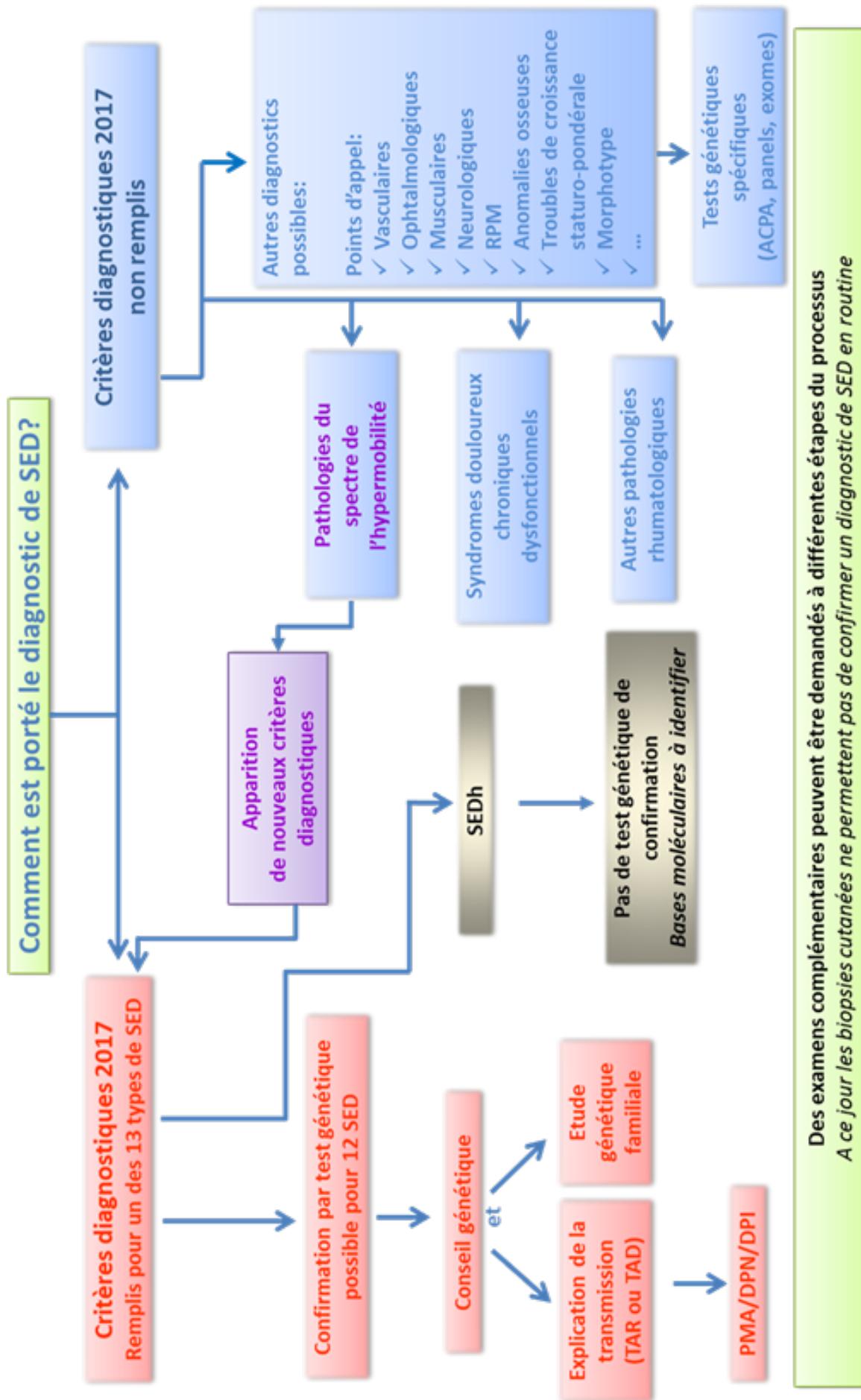


Poser un diagnostic de SED n'est pas toujours anodin et a des conséquences tant sur votre prise en charge médicale que sur votre famille et votre descendance.

L'équipe du CRM SED-NV de Garches

Prise en charge par une équipe pluridisciplinaire : médecins, secrétaire, infirmier(ies), kinésithérapeute, psychomotricien(ne), psychologues, diététicien(ne), assistant(e) sociale, ergothérapeute, cadre paramédicale & ingénieur(e) de recherche.

Comment établir le diagnostic d'un SED ?



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

Les pathologie du spectre de l'hypermobilité (*Hypermobility spectrum disorders : HSD*)

Les désordres du spectre de l'hypermobilité (DSH), traduit de l'anglais Hypermobility spectrum disorders (HSD) regroupent un ensemble de troubles liés à l'hypermobilité articulaire.

Le diagnostic de DSH est posé pour un patient qui ne remplit pas les critères cliniques pour un SED hypermobile, mais présente une hypermobilité articulaire, associée à des manifestations musculo-squelettiques secondaires (et à souvent d'autres signes fonctionnels).

Le diagnostic est évoqué exclusivement après avoir écarté d'autres diagnostics différentiels, tels que les SED dont le SED de type hypermobile. *Par exemple, il peut être posé lorsque les critères diagnostiques de 2017 du SED de type hypermobile ne sont pas entièrement remplis et que les autres diagnostics différentiels ont été exclus.*

Les DSH ne sont ni moins douloureux ni moins graves que les SED. Ils ont un impact sur la qualité de vie. Les patients peuvent bénéficier d'une prise en charge médicale et paramédicale individualisée et adaptée à leur symptomatologie (Centre antidouleur, Médecine Physique et de Réadaptation, kinésithérapie, psychomotricité, gastro-entérologie,...).

En revanche, les patients atteints de DSH ne présentent pas la même fragilité tissulaire que les SED. Ils ne sont donc pas exposés aux complications.

Le diagnostic de DSH n'est pas un diagnostic permanent. Il peut être réévalué en cas d'apparition de nouveaux symptômes.

Votre médecin référent ou votre médecin traitant pourra vous ré-adresser à tout moment vers le centre de référence afin de réévaluer votre diagnostic.

La recherche

Pour progresser dans la compréhension de ces maladies, le centre participe et coordonne plusieurs projets de recherche. Plusieurs essais cliniques sont actuellement en cours. Certains patients qui répondent à des critères bien définis peuvent se voir proposer d'y participer.

Le programme d'éducation thérapeutique du patient

Un programme d'Education Thérapeutique du Patient (ETP) destiné aux malades atteints d'un SED-NV a été validé par l'ARS en mars 2019. Il se peut que l'équipe du centre vous propose d'y participer.

Objectifs : prévenir les complications, restaurer une bonne qualité de vie et maintenir l'autonomie.

Thèmes des ateliers : compréhension de la maladie, rééducation, gestion de la douleur, droits sociaux, adaptation de son lieu de vie et de travail, génétique, autonomie....

Prise en charge du patient

La prise en charge est personnalisée, pluridisciplinaire et adaptée aux besoins de chaque patient.



LÉGENDE

- Médecins spécialisés et centres de compétences
- Les centres d'évaluation et traitement de la douleur
- Les centres de médecine physique et de réadaptation
- Kinésithérapie
- Activité physique et sportive adaptée
- Assistante sociale
- Psychomotricien
- Psychothérapie

Notre équipe est là pour vous aider à identifier les professionnels qui pourront améliorer la prise en charge de vos symptômes.

Les patients pour lesquels un diagnostic de SED a été retenu ou fortement suspecté peuvent se référer au **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)** disponible sur le site de [la Haute Autorité de Santé \(HAS\)](#). Cet outil sert de référence et permettra de guider votre prise en charge par vos médecins.

Les centres de compétences

Pour consulter la liste des centres de compétences nationaux labélisés, nous vous invitons à vous connecter sur le site de la filière OSCAR (<https://www.filiere-oscar.fr/>) puis à vous diriger sur la rubrique « où consulter » et « Annuaire ».

Associations de patients

Les associations nationales de patients ayant signé la charte de la filière OSCAR :

- [**Association Française des Syndromes d'Ehlers-Danlos \(AFSED\)**](#)
- [**Union Nationale des Syndromes d'Ehlers-Danlos \(UNSED\)**](#), agréée par le Ministère des Solidarités et de la Santé.
- [**Association SED1+**](#)

Plusieurs autres associations existent et aident les malades atteints de SED.

Informations pratiques

Le centre de référence des Syndromes d'Ehlers-Danlos non-vasculaires :

Site constitutif adulte des SED-NV

Centre hospitalier universitaire (CHU) Raymond-Poincaré
Bâtiment Brézin 3, porte 203
104, Boulevard Raymond Poincaré
92380 Garches
<https://www.aphp.fr/service/service-51-068>

Pour prendre RDV avec le CRMR SED-NV, merci d'envoyer un email à l'adresse : secretariat.sed@aphp.fr

Une réponse automatique vous sera envoyée avec la procédure à suivre selon votre situation.

Site constitutif pédiatrique des SED-NV

CHU Necker-Enfant Malade
Service de génétique médicale
149 rue de Sèvres
75743 PARIS Cedex 15
<http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/sed/>

Filière de santé maladies rares : OSCAR

<https://www.filiere-oscar.fr/>

Plateforme maladies rares : AP-HP. Université Paris-Saclay

<http://maladiesrares-paris-saclay.aphp.fr/>

ACCÈS

Syndrômes d'Ehlers-Danlos non vasculaires
Bâtiment Brézin 3 - Porte 203
Hôpital Raymond-Poincaré AP-HP
104 boulevard Raymond Poincaré
92380 GARCHES

BUS

L'hôpital Raymond-Poincaré est desservi par 3 lignes de bus :

360 (Hôpital Raymond-Poincaré - La Défense)

460 (Boulogne Gambetta - Métro Rhin Danube (ligne 10)

Gare SNCF de Garches-Gare SNCF de Vaucresson - Gare SNCF La celle Saint Cloud)

426 (Pont de Sèvres - Hôpital - Gare SNCF Vaucresson - Gare SNCF La celle Saint-Cloud)

SNCF

L'hôpital est à mi-distance entre la gare de Vaucresson et celle de Garches-Marnes la Coquette (Ligne St Nom-La-Bretèche - Paris St Lazare) + 10 à 15 min de marche ou bus 360-460-426

VOITURE

Le parking de l'hôpital est réservé exclusivement au personnel. Le stationnement est possible autour de l'hôpital et sur le Boulevard Raymond Poincaré (*qui longe l'hôpital*).

