The background features a dark blue gradient with a subtle pattern of white dots. Overlaid on this are several circular and semi-circular graphic elements in a lighter blue color. These include concentric circles, dashed lines, and arrows pointing in various directions. A prominent feature is a large circular scale on the left side, with numerical markings from 140 to 260 in increments of 10. The scale is partially obscured by other circular elements.

# (MINI) SURVOL SUR LE SYNDROME D'EHRLERS-DANLOS

**PRÉSENTATION AU CONGRÈS DE L'ASMIQ**

CAMILLE LAFLAMME, MD, FRCPC, MHPE

27 MAI 2023

# PAS DE CONFLIT D'INTÉRÊT



OBJECTIF PRINCIPAL :  
DISCUTER DES NOUVELLES ACQUISITIONS PARTAGÉES PAR LES  
BOURSIERS.

- Reconnaître les **signes et symptômes** les plus fréquents du SED.
- Nommer certaines **manifestations multi-systémiques** du SED. (Focus hypermobile)
- Faire connaître le projet de **Clinique d'expertise des maladies complexes**



# FORMATION COMPLÉMENTAIRE UHN

- Clinique multidisciplinaire syndrome d'Ehlers-Danlos
  - Physiatrie, cardio, pneumo, gastro, physio/kinésio, psychologie, clinique de la douleur, etc.
  - Investigation
  - Prise en charge







Toilet paper

Puppies

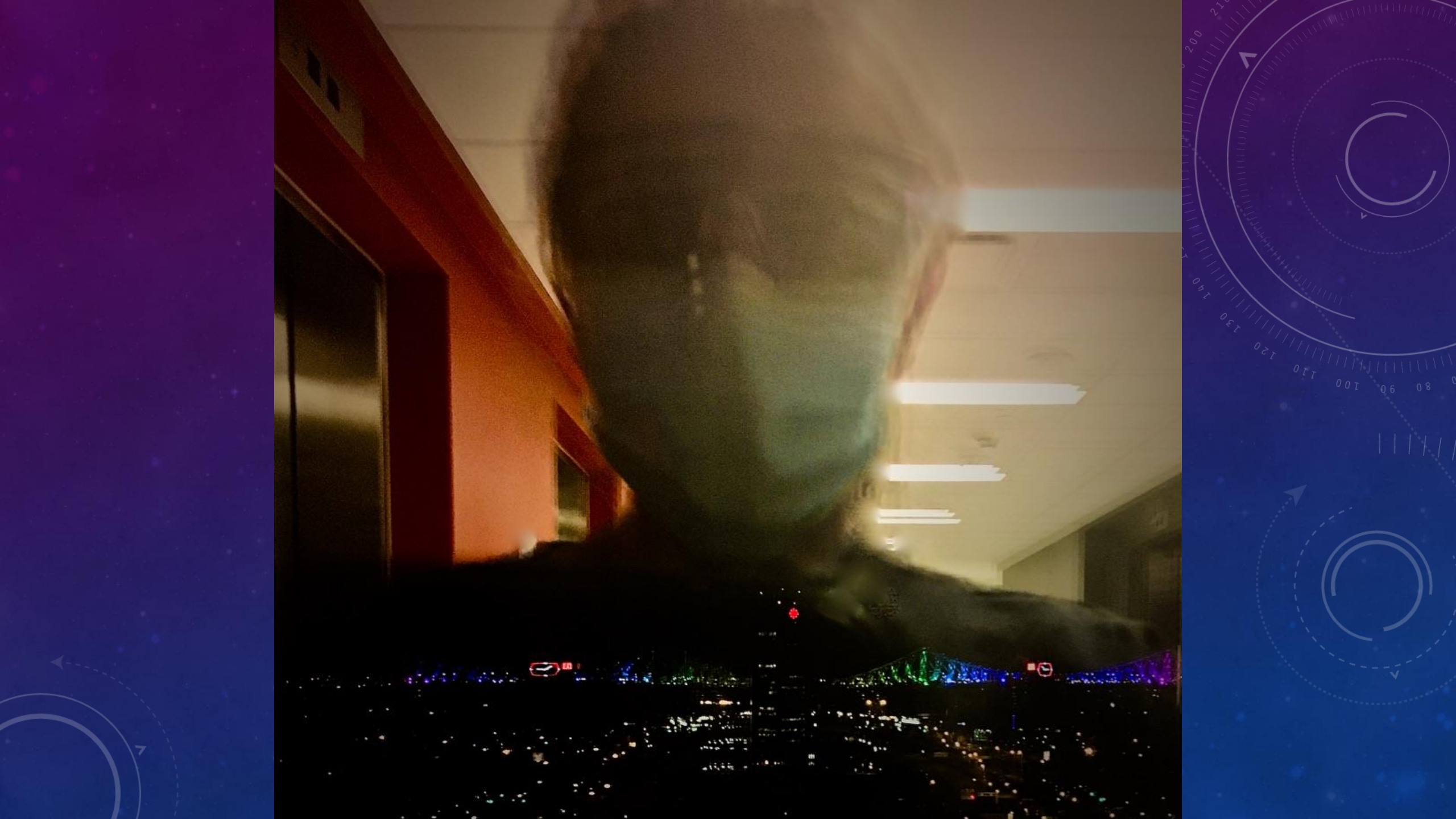
Toilet rolls  
Tissues  
Fragrances

FRUIT

No Dog food  
No Bones  
No Softening

the dog  
Red Hand



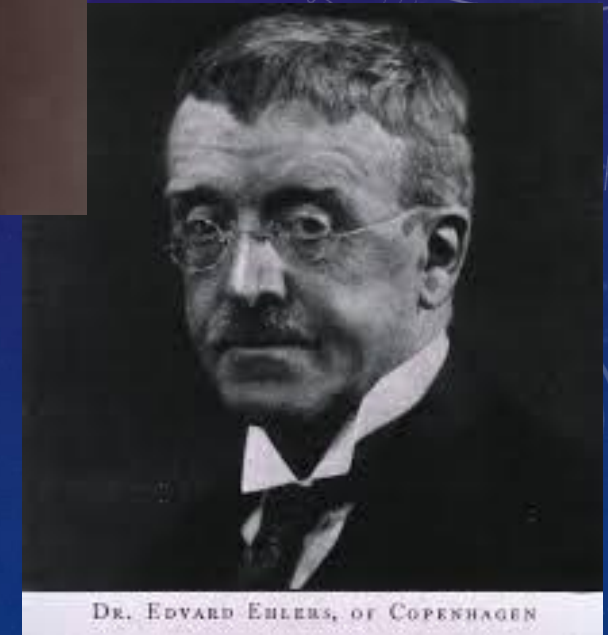




# C'EST QUOI LE SED?



- Maladie **hétérogène**
- Génétique
- Tissu **conjonctif**
- Décrit en 1908 par Drs Ehlers et Danlos
- Caractérisée par : hypermobilité et fragilité tissulaire
- **Présentations cliniques hétérogènes**



# SED = DDX DE LA GRANDE FAMILLE DES MALADIES GÉNÉTIQUES DU TISSU CONJONCTIF



- Marfan
- Loeys-Dietz
- Cutis laxa
- Ostéogénèse imparfaite
- Stickler
- Multiples syndromes anévrysmes familiaux
- Myopathie de Bethlehem
- Et bien plus!



**A R T I C L E**

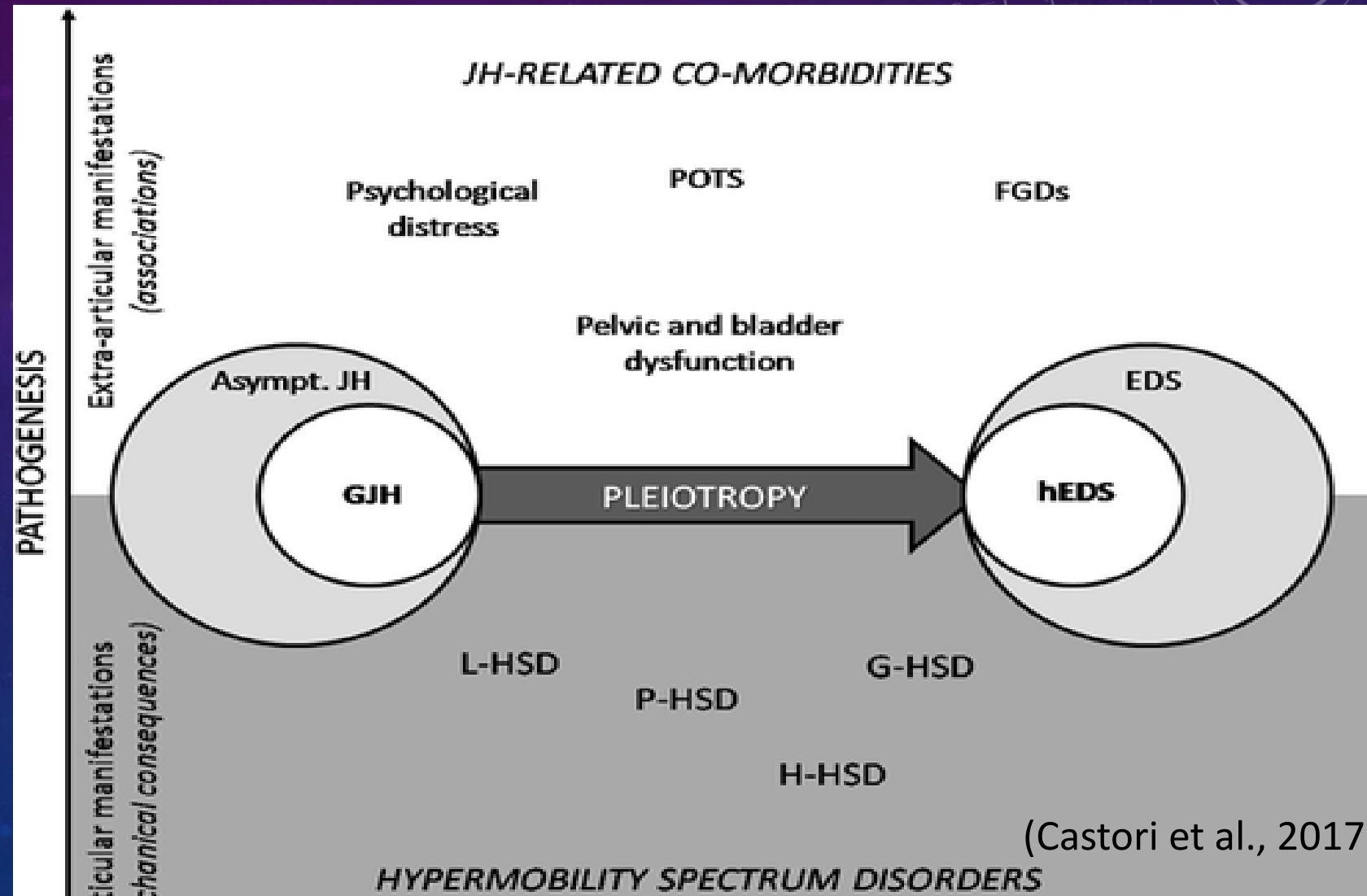
# **The 2017 International Classification of the Ehlers–Danlos Syndromes**

1. **Classique (1/20K)**
2. **Classique-like**
3. **Cardiaque-valvulaire**
4. **Hypermobile\*\*\***
5. **Vasculaire (1/100K)**
6. **Cyphoscoliotique**
7. **Arthrochalasie**
8. **Dermatosparaxie**
9. **Cornée fragile**
10. **Spondylodysplasique**
11. **Musculocontractural**
12. **Myopathique**
13. **Périodontique**

# SANS OUBLIER...

## Troubles du spectre de l'hypermobilité (HSD)

- HSD + hEDS = **1/500**
- 70% = femmes



# COMMENT POSER UN DIAGNOSTIC?

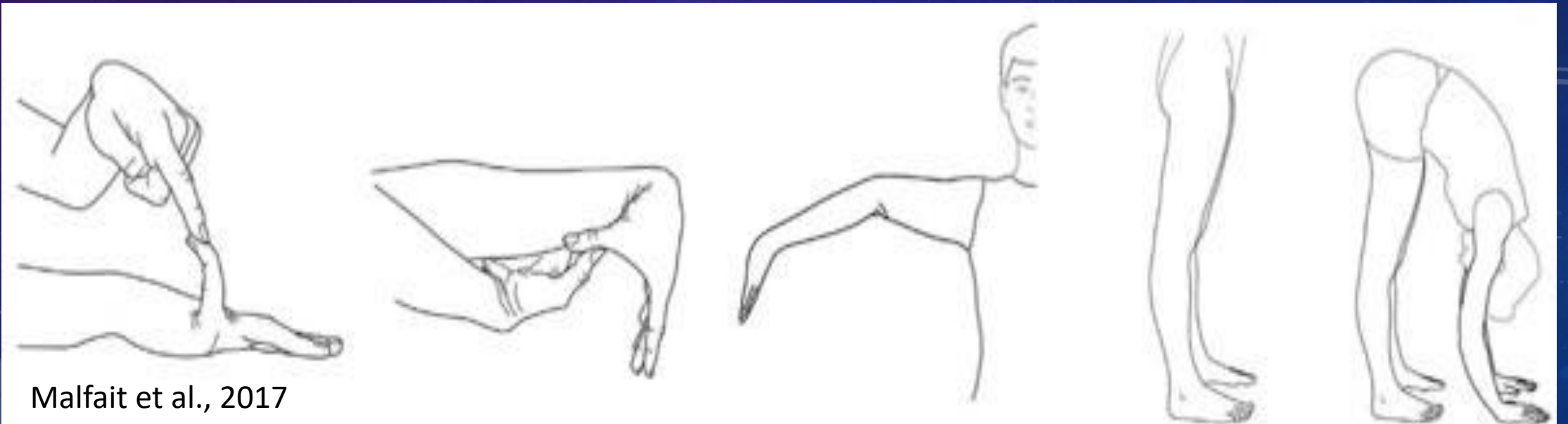
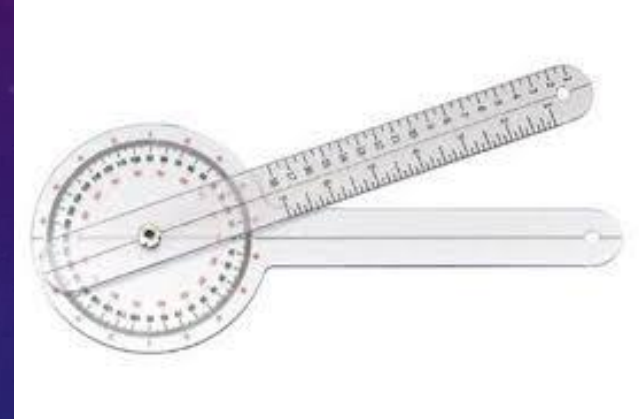


- 12/13 types → Mutations génétiques connues + aspects caractéristiques
- Type hypermobile :
  - Pas de mutation identifiée
  - Dx basé sur **critères cliniques** stricts



# UN MOT SUR L'HYPERMOBILITÉ

- Score de Beighton “anormal” :
  - 6 et plus : pré-puberté
  - 5 et plus : adultes ad 50 ans
  - 4 et plus : adultes > 50 ans



Malfait et al., 2017

# UN MOT SUR L'HYPERMOBILITÉ

- **Hypemobilité ≠ (nécessairement) SED**
  - > 100 maladies/syndromes causent de l'HM
  - Post-trauma, post-opératoire
  - Arthrite inflammatoire
  - Entraînement
- L'HM n'est pas une maladie, souvent asymptomatique!
- Prévalence : **3-20%** de la population générale

# ATTEINTE CARDIO-VASCULAIRE



- Prolapsus valve **mitrale**
- Dilatation **aorte** proximale → non progressive en SEDh
- Complications **vasculaires** possibles dans **tous les types** non-hypermobiles
  - Surtout type vasculaire (dont dissections spontanées)



# TACHYCARDIE POSTURALE ORTHOSTATIQUE (POTS)



- **Critères diagnostiques** révisés par la CCS 2020
- Reste un diagnostic d'exclusion
- Trouvaille fréquente **d'étourdissement orthostatique sans POTS**
- Approche d'abord **non-pharmacologique**

(Raj et al., 2020)

# COMPLICATIONS NEURO



- Atteinte **proprioceptive**
- **Céphalées** – (multiples étiologies)
- Neuropathie **petites fibres** (atteinte thermo-algique)
- Insensibilité à certains analgésiques
- Malformation Chiari?

(Henderson et al., 2017)

# MANIFESTATIONS DIGESTIVES



- Dyspepsie, RGO, douleur abdo (+-60%)
- IBS like (33%)
  - Vs pop générale : OR 1,3-2,0
- Dysmotilité
- (Prolapsus pelvien)

(Beckers et al., 2017)



# APPROCHE THÉRAPEUTIQUE



- Auto-gestion
- **Physio/Kinésio**
- Soutien psychologique
- Médication
- Gestion des comorbidités
- Groupes de soutien de patients
- Éduquer le chef d'orchestre : Md de famille

# APPROCHE THÉRAPEUTIQUE



- Autres éléments :
  - Précautions périopératoires
  - Éviter fluoroquinolones
  - Référence si grossesse
  - Vitamine D...

# PROJET DE CLINIQUE MULTIDISCIPLINAIRE SED



- Objectifs de la Clinique :
- Offrir un **service diagnostique + recommandations au MD traitant** (pas de suivi longitudinal possible)
- Créer un **réseau de spécialistes/professionnels de la santé**
- Devenir un **pôle de recherche en SED au Québec**
- Devenir un **pôle d'enseignement en SED au Québec**



# MESSAGES À RETENIR



- Pour le SEDh, bien informer le patient sur l'évolution rapide des critères diagnostiques et du **potentiel changement de nomenclature**.
- Ne pas négliger le **trouble du spectre de l'hypermobilité** comme ddx
- La prise en charge optimale reste **multidisciplinaire**
- Nos connaissances sont **encore fragmentaires** sur le SED



MERCI POUR VOTRE ATTENTION  
AU PLAISIR DE COLLABORER AVEC  
VOUS!

POUR LES RÉSIDENTS : DES STAGES  
SONT POSSIBLES!

QUESTIONS/COMMENTAIRES?



# RÉFÉRENCES

- Asher, SB, Chen, R, Kallish, S. Mitral valve prolapse and aortic root dilation in adults with hypermobile Ehlers–Danlos syndrome and related disorders. *Am J Med Genet Part A*. 2018; 176A: 1838– 1844. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.40364>
- Beckers, AB Keszthelyi, D Fikree, A et al. Gastrointestinal disorders in joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type: A review for the gastroenterologist. *Neurogastroenterology & Motility*. 2017; 29:e13013. <https://doi.org/10.1111/nmo.13013>
- Canadian Cardiovascular Society Position Statement on Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome (POTS) and Related Disorders of Chronic Orthostatic Intolerance, Raj, Satish R. et al. *Canadian Journal of Cardiology*, Volume 36, Issue 3, 357 - 372
- Castori M, Tinkle B, Levy H, Grahame R, Malfait F, Hakim A. A framework for the classification of joint hypermobility and related conditions. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*. 2017;175(1):148-157.
- 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;9(11):e031365-e031365.
- D'hondt S, Van Damme T, Malfait F. Vascular phenotypes in nonvascular subtypes of the Ehlers-Danlos syndrome: a systematic review. *Genet Med*. 2018 Jun;20(6):562-573. doi: 10.1038/gim.2017.138. Epub 2017 Oct 5. PMID: 28981071; PMCID: PMC5993673.
- Hakim, A., & Grahame, R. (2003). Joint hypermobility. *Best Practice & Research Clinical Rheumatology*, 17(6), 989-1004.
- Henderson, FC, Austin, C, Benzel, E, Bolognese, P, Ellenbogen, R, Francomano, CA, Ireton, C, Klinge, P, Koby, M, Long, D, Patel, S, Singman, EL, Voermans, NC. 2017. Neurological and spinal manifestations of the Ehlers–Danlos syndromes. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 175C: 195– 211.
- Kohn A, Chang C. The Relationship Between Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome (hEDS), Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome (POTS), and Mast Cell Activation Syndrome (MCAS). *Clinical Reviews in Allergy & Immunology*. 2019.
- Malfait F, Francomano C, Byers P, et al. The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*. 2017;175(1):8-26.
- Paepe AD, Malfait F. Bleeding and bruising in patients with Ehlers–Danlos syndrome and other collagen vascular disorders. *Br J Haematol*. 2004;127(5):491-500.
- Raj, S. R., Guzman, J. C., Harvey, P., Richer, L., Schondorf, R., Seifer, C., . . . Sheldon, R. S. (2020). Canadian Cardiovascular Society Position Statement on Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome (POTS) and Related Disorders of Chronic Orthostatic Intolerance. *Canadian Journal of Cardiology*, 36(3), 357-372. doi:10.1016/j.cjca.2019.12.024
- Remvig L, Jensen DV, Ward RC. Epidemiology of general joint hypermobility and basis for the proposed criteria for benign joint hypermobility syndrome: review of the literature. *The Journal of Rheumatology*. 2007;34(4):804-9.