

JEANNE, 9 ANS, ADRESSÉE POUR SUSPICION DE SED HYPERMOBILE

Douleurs abdominales récurrentes

1 entorse à 9 ans, plâtrée

Course difficile

Difficultés d'écriture

QI normal

« multi dys »

Une cousine serait atteinte de « SED hypermobile dans sa forme raide » et traitée par oxygénothérapie depuis plusieurs années

Séparation parentale, contexte difficile

Absentéisme scolaire important

Examen clinique :

- abolition des reflexes
- pieds légèrement creux
- Beighton à 5



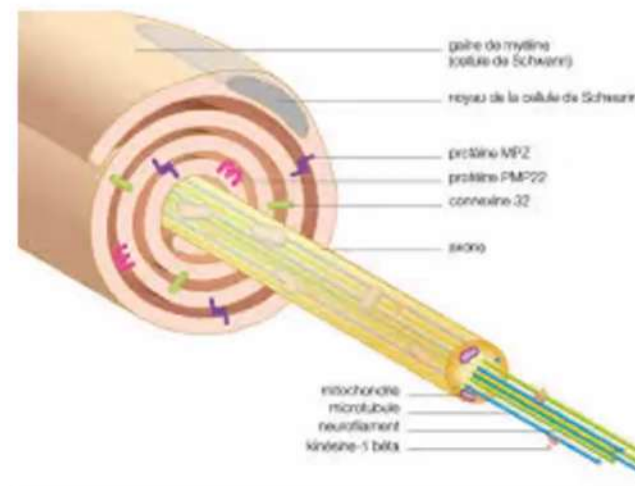
Examen des 2 parents :

reflexes non retrouvés chez la mère, avec pieds creux, et légère diminution de la force des mains, Beighton à 3



Diagnostic de Charcot-Marie-Tooth classique par duplication PMP22

Secondairement, nous apprenons que le diagnostic était établi chez la maman mais qu'elle présente un déni de sa pathologie



LUCIEN, ADRESSÉ POUR SUSPICION DE SED HYPERMOBILE

Pas d'antécédent familial

« entorses » de cheville puis douleurs inexplicables des 4 extrémités

Douleurs abdominales

Diagnostic évoqué par un orthopédiste puis posé par un « spécialiste », mais qui refuse de faire le dossier MDPH nécessaire à l'aménagement scolaire => la famille prend RDV au CC

A l'examen :

Croissance un peu « limite », à $-1,5DS$
alors que les 2 parents sont grands

Score de Beighton à 6

Angiokératomes des mains et pieds



=> Diagnostic de maladie de Fabry confirmé par dosage enzymatique et Biologie moléculaire

- Maladie métabolique évolutive avec atteinte rénale, cardiovasculaire, neurologique
- Enzymothérapie disponible +++ permettant de ralentir l'évolution
- Maladie Dominante liée à l'X à expressivité variable => importance du conseil génétique et de l'exploration de l'ensemble des apparentés

Received: 29 October 2018 | Revised: 14 December 2018 | Accepted: 15 December 2018
DOI: 10.1111/cge.13497

WILEY
JOURNAL OF
CLINICAL
GENETICS

LETTER TO THE EDITOR

Hypermobile Ehlers-Danlos-like syndrome in Fabry disease

To the Editor:

Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome (hEDS) is the most common subtype of a group of 13 rare genetic connective tissue disorders characterized by joint hypermobility, skin hyperextensibility, and tissue fragility.¹ For most of these subtypes, pathogenic variants have been identified in collagen-encoding genes, or in genes encoding

collagen-modifying enzymes.¹ In hEDS, the gene(s) containing pathogenic variants are, as yet, unknown and unmapped; this likely, in part reflects genetic heterogeneity. The majority of symptomatic patients with hEDS are females, who mainly experience chronic musculoskeletal pain and fatigue. Compared with hEDS, the genetic basis of Fabry disease (FD), a rare, X-linked metabolic disorder, has been relatively

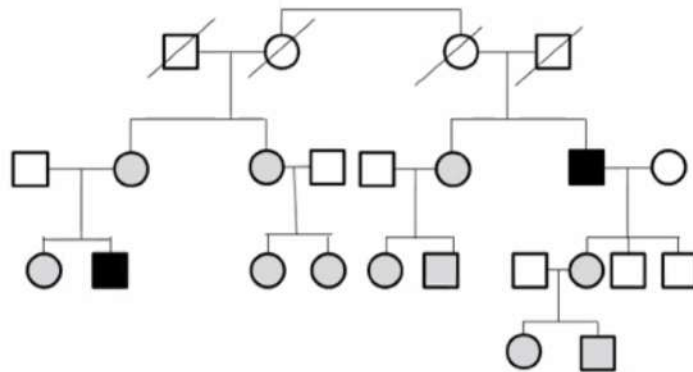


TABLE 1 Characteristics of the 27 patients with Fabry disease

Age (y)	Sex	GLA gene variant type	cDNA nucleotide change	Duration of months of ERT	Lyso-Gb ₃ concentration, ng/mL	hEDS criteria 1 Beighton score	hEDS criteria 2a Number of systemic manifestations*
30	F	Classical	c.559_560delAT	—	6.5	5	7
57	F	Classical	c.870G>A	49	0.9	4	5
27	M	Classical	c.488G>T	145	13.3	2	6
51	F	Classical	c.488G>T	37	4.5	8	6
40	M	Late-onset	c.337T>C	201	2.8	5	6
26	F	Late-onset	c.337T>C	—	1.9	5	5
21	F	Late-onset	c.337T>C	—	2.5	3	6
23	M	Late-onset	c.337T>C	80	3.0	5	9
29	M	Late-onset	c.337T>C	84	5.1	5	5
32	F	Late-onset	c.337T>C	—	2.6	7	6
26	F	Late-onset	c.337T>C	—	2.9	9	6
26	F	Late-onset	c.337T>C	—	2.4	9	6
61	F	Late-onset	c.337T>C	—	2.5	7	7
51	F	Late-onset	c.337T>C	50	1.4	5	5
55	M	Late-onset	c.713G>A	42	7.4	5	6
36	F	Classical	c.1285delC	—	5.7	6	7
61	M	Classical	c.1285delC	108	17.8	3	6
24	F	Classical	c.467C>A	—	9.0	9	5
49	F	Classical	c.467C>A	42	12.3	9	7
47	F	Classical	c.335G>A	36	1.3	7	6
70	F	Classical	c.718_719delAA	197	8.8	5	5
76	F	Classical	c.488G>T	192	18.8	4	7
36	F	Classical	c.136C>T	—	6.5	7	6
36	F	Classical	c.640-3C>G	87	4.7	6	5
52	F	Late-onset	c.337T>C	—	1.4	5	6
19	M	Classical	c.658C>T	79	21.3	8	7
23	F	Classical	c.1047G>A	—	7.0	7	6

COMMENT S'Y RETROUVER DANS LE DIAGNOSTIC

Arbre décisionnel devant une suspicion de SED-NV ?

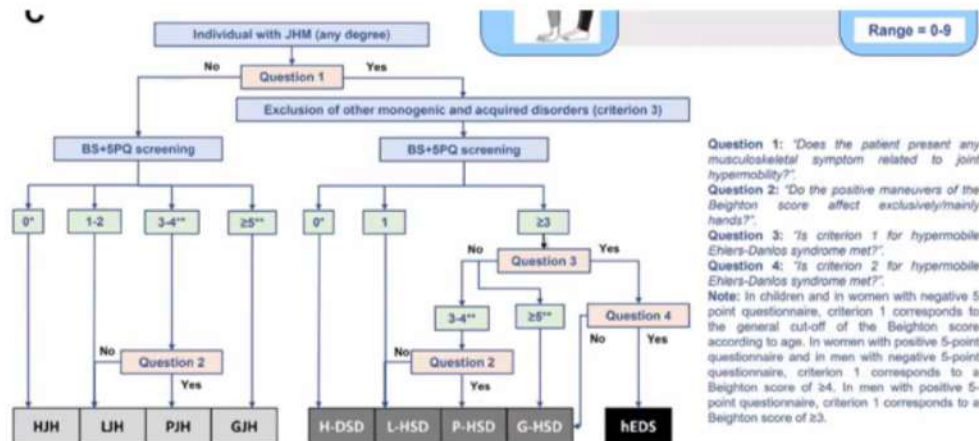
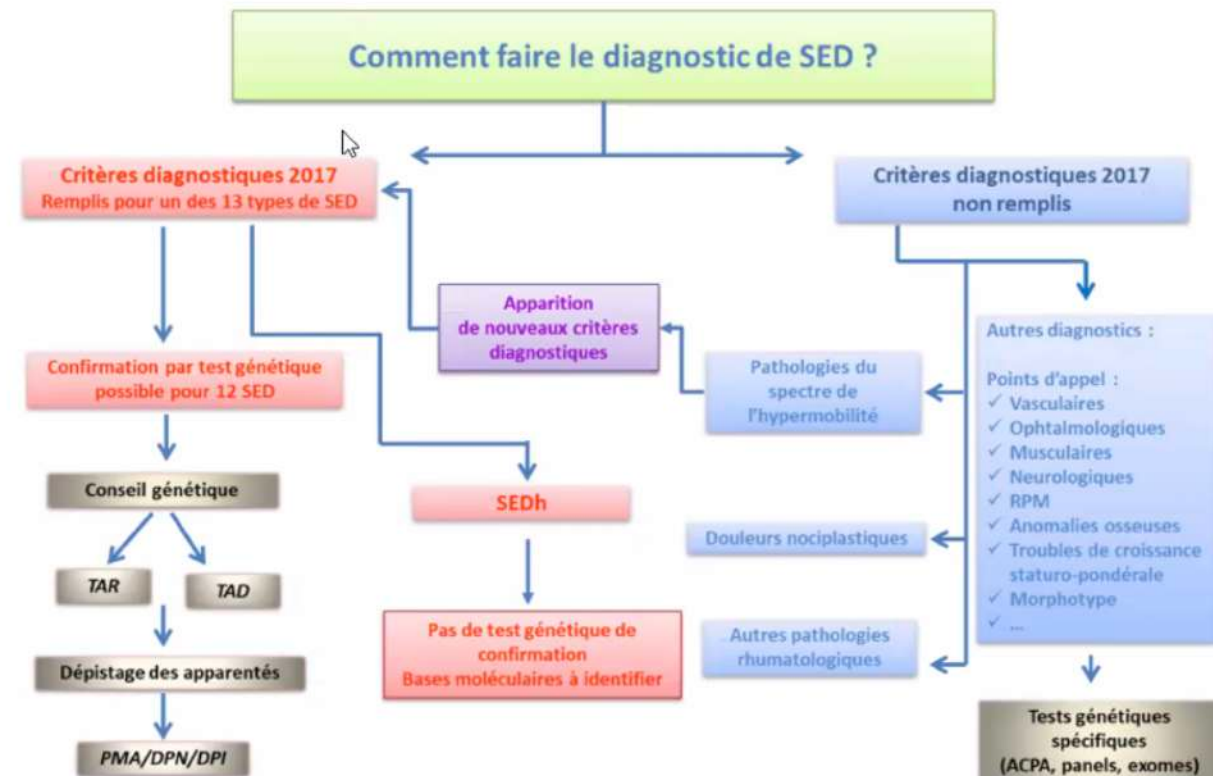


Fig. 1 (A) Prevalence of joint hypermobility worldwide. An overview of the prevalence of joint hypermobility in various populations and countries. **(B)** BS. When possible, the ROM should be measured with an orthopedic goniometer. Adapted from: <https://www.ehlers-danlos.com/>. The cut-off for generalized joint hypermobility is 5 and 6 for adults and children, respectively (ref. no. 18). **(C)** Decision tree for individuals with joint hypermobility within the 'spectrum'. *Historical joint hypermobility/HSD needs a positive 5PQ. **In children, the BS cut-off for generalized joint hypermobility is increased by 1 (= 6). 5PQ, five-point questionnaire. BS, Beighton score. GJH, generalized joint hypermobility. G-HSD, generalized hypermobility spectrum disorder. hEDS, hypermobile Ehlers-Danlos syndrome. HJH, historical joint hypermobility. H-HSD, historical hypermobility spectrum disorder. LJH, localized joint hypermobility. L-HSD, localized hypermobility spectrum disorder. PJH, peripheral joint hypermobility. P-HSD, peripheral hypermobility spectrum disorder.



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

PRISE EN CHARGE



Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)

Syndromes d'Ehlers-Danlos Non Vasculaires

Texte du PNDS

Centre de Référence des Maladies Osseuses Constitutionnelles (MOC)
Sites constitutifs pour les syndromes d'Ehlers-Danlos Non Vasculaires

Filière de santé maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage
(OSCAR)

Mars 2020

Centre de référence MOC / Filière OSCAR - PNDS SED NV - Mars 2020

1

Comprendre
les **Désordres** du
Spectre de
l'Hypermobilité
Articulaire

Livret d'information destiné aux patients

Dans l'attente d'une confirmation diagnostique :

1/ mise en place de mesures non spécifiques

INTERNATIONAL JOURNAL OF QUALITATIVE STUDIES ON HEALTH AND WELL-BEING, 2017
VOL. 12, 1371993
<https://doi.org/10.1080/17482631.2017.1371993>



ARTICLE

OPEN ACCESS Check for updates

A humanisation approach for the management of Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome-Hypermobility Type (JHS/EDS-HT)

Carol J. Clark^a and Isobel Knight^b

^aDepartment Human Sciences and Public Health, Faculty of Health and Social Sciences, Bournemouth University, Bournemouth, UK;
^bPrivate Bowen Practitioner, Hamilton House, London, UK

The humanisation framework

The framework considers eight dimensions relating to a complex existential phenomenon about what it is to be human (see Table 1). This framework was developed for health and social care (Todres et al., 2009) and considers what makes well-being possible. Understanding that well-being is more than just an

Table 1. The dimensions of humanisation (Todres et al., 2009).

- Humanisation—Dehumanisation
- Insideriness—Objectification
- Agency—Passivity
- Uniqueness—Homogenisation
- Togetherness—Isolation
- Togetherness—Isolation
- Sense Making—Loss of Meaning
- Personal Journey—Loss of Personal Journey
- Sense of Place—Dislocation
- Embodiment—Reductionism

- PEC des douleurs
- PEC Hypermobilité articulaire
- Pallier le handicap
- Préserver la vie sociale
- Transmettre au patient et à sa famille les connaissances nécessaires à sa prise en charge
- Proscrire les traitements non validés potentiellement dangereux...et/ou coûteux (Oxygénothérapie, régimes divers, vitamines ou oligoéléments à fortes doses...

