

La spécificité du syndrome d'Ehlers-Danlos chez l'enfant©

Dr Patrick Collignon, M.D., Ph.D.

Chez l'enfant, le diagnostic d'un syndrome d'Ehlers-Danlos revêt un caractère spécifique du fait des circonstances particulières du diagnostic, de présentations cliniques différentes, des conséquences sur la vie quotidienne et le suivi médical, et de certains aspects éthiques liés à toute démarche d'investigation génétique chez un sujet mineur. Pour ces différentes raisons l'implication des pédiatres est essentielle, et il ne semble pas concevable d'explorer un enfant dans une consultation pluridisciplinaire qui serait constituée exclusivement de spécialistes de médecine d'adultes, aussi compétents soient-ils.

Les circonstances du diagnostic :

De plus en plus fréquemment la consultation porte sur un très jeune nourrisson, après que le diagnostic ait été établi chez l'un des parents. Ceux-ci ont été reçus en consultation de conseil génétique et ont conscience du risque héréditaire d'une transmission sur un mode « dominant », selon un hasard vécu comme une fatalité. Le sentiment de culpabilité est une constante pour le parent atteint et il faut savoir prendre le temps d'une discussion avant l'examen clinique pour mieux cerner la demande et le vécu des deux conjoints. L'annonce d'un diagnostic doit être à cet âge particulièrement prudente, d'autant qu'elle n'est en général ni évidente, ni urgente.

Pas évidente car les signes cardinaux cutanés et articulaires sont en général peu marqués par rapport au nourrisson normal et les stigmates de fragilité tissulaire ont peu de chance d'apparaître avant l'âge de la marche. Pas urgente, car il n'y a pas de mesures préventives immédiates et les investigations peuvent se limiter à une échographie de hanche complétée par une échocardiographie si les parents expriment une inquiétude particulière. Est-il souhaitable de multiplier dès la naissance les consultations et les examens paracliniques, au risque de perturber les moments essentiels ou se nouent des interrelations précoces entre le jeune nourrisson et sa mère ?

C'est au moment de l'acquisition de la marche qu'il faut revoir l'enfant en gardant à l'esprit les erreurs diagnostiques qui peuvent peser lourd.

Les présentations cliniques particulières :

Parfois l'entourage et le médecin traitant s'inquiètent d'un certain décalage pour les acquisitions posturales et en particulier la marche autonome. Dans d'autres cas, l'instabilité articulaire posera la question de troubles neurologiques ou musculaires, en particulier si le diagnostic n'est pas établi dans la famille. Un bon examen clinique permet de faire la part des choses et de récuser l'hypothèse angoissante d'un éventuel retard psychomoteur qui n'a pas lieu d'être dans ce contexte. Au moindre doute il vaut mieux prendre l'avis d'un neuropédiatre pour rassurer définitivement les parents sur cette question.

Les hypoacusies de transmission ne sont pas rares dans le cadre des dysplasies du tissu élastique. Un dépistage auditif précoce, suivi de consultations ORL régulières est souhaitable, de façon à prévenir des retards d'acquisition de la parole et du langage et les difficultés d'apprentissage scolaire qui en découlent.

Un autre piège diagnostic bien connu est le risque de confusion entre une forme classique du syndrome d'Ehlers-Danlos et les soupçons de sévices à enfant.

Les parents doivent être avertis de ce risque et savoir répondre avec calme lorsqu'une accusation est formulée par l'entourage, en garderie ou en milieu scolaire. Il faut dédramatiser ces situations où les professionnels de la petite enfance croient bien faire en toute conscience. La rédaction d'un certificat explicite ou le contact direct avec les services sociaux évite en général des malentendus difficiles à vivre pour les parents.

Chez l'enfant plus grand, en âge scolaire, l'hyperlaxité ligamentaire permet un certain nombre de prouesses qui épatent les copains et peuvent attirer l'attention du professeur de gymnastique. Il est parfois difficile de distinguer une hyperlaxité physiologique extrême d'une authentique dysplasie du tissu élastique à expression articulaire, en particulier chez le garçon. Une fois encore, c'est une démarche clinique rigoureuse qui permettra de faire la part des choses. L'interrogatoire s'attache à préciser les antécédents traumatologiques, leurs circonstances exactes, leur répétition inhabituelle, leur gravité hors norme. L'examen permet d'évaluer qualitativement et de quantifier l'hypermobilité articulaire, et de rechercher d'autres signes au niveau orthopédique, cutané, ORL ou stomatologique. Il ne faut pas hésiter à ce stade à proposer des investigations complémentaires radiologiques, cardiologiques, ophtalmologiques ou autres selon le cas, de façon à argumenter clairement l'existence d'une pathologie.

Les implications du diagnostic :

Affirmer un diagnostic de syndrome d'Ehlers-Danlos n'est pas sans incidence sur la vie de l'enfant. Les conseils de prévention occupent une place centrale de façon à ménager l'avenir de l'individu. S'il ne s'agit pas d'une pathologie évolutive telle que l'entendent les généticiens et les neurologues, il est clair que la gravité des symptômes à l'âge adulte est très directement liée aux antécédents traumatologiques. Dès l'âge de la marche, les chutes sont inéluctables et il faut insister sur les bonnes conditions de prise en charge des plaies et des bosses, sans culpabiliser les parents en cas d'incident. Il faut bien sûr éviter les accidents domestiques graves (comme pour tout enfant), mais il n'est pas possible ni souhaitable d'empêcher un jeune enfant de découvrir le monde ...et d'en subir les conséquences. Cette prévention est peut-être plus facile chez la fillette dont le comportement est en général moins « casse-cou », dans la mesure où il est conditionné par des représentations sociales différentes. De même l'interdiction des pratiques sportives à risque pose plus de problème chez le garçon à qui l'on va interdire les jeux de ballon. Il faut conseiller aux parents d'orienter très tôt l'enfant vers des centres d'intérêt qui ne le mettront pas en péril.

Mais l'adolescence s'accompagne bien souvent d'une remise en cause des contraintes et des interdits. Il faut s'attendre à une attitude contestataire qui s'accompagne parfois de comportements à risque. Il faut inciter les parents à maintenir le dialogue, ce qui peut suffire à passer le cap. Dans certains cas, un soutien psychologique s'avère utile, dans la mesure où il est souhaité et accepté.

Le suivi médical au long cours doit également être défini avec mesure, au cas par cas. Le pédiatre traitant joue un rôle central dans cette affaire, mais le recours à des consultations spécialisées régulières est toujours nécessaire.

L'avis d'un médecin rééducateur, d'un cardiologue, d'un ophtalmologiste, d'un ORL, d'un stomatologiste, d'un gastro-entérologie doit être demandé en fonction de l'évolution clinique, et il faut chaque fois s'adresser à un médecin averti et expérimenté pour ce type de pathologie très spécifique.

Questions éthiques :

Dans les rares formes vasculaires du syndrome d'Ehlers-Danlos, le diagnostic peut être validé par une analyse moléculaire.

Cet examen est soumis au consentement des parents et il n'est légitime que dans la mesure où il en découle une incidence pratique et un avantage pour l'enfant. Lorsqu'il existe un antécédent héréditaire et que l'enfant est symptomatique, la contribution d'une analyse génétique est discutable car elle ne change en rien les modalités de surveillance. Plus délicate est la situation d'un enfant asymptomatique dont l'un des parents est atteint, ou encore celle d'un enfant sans antécédents familiaux prouvés, et qui présente des symptômes qui permettent d'hésiter entre le diagnostic d'une forme classique et celui d'une forme vasculaire. Dans ces situations, l'enjeu du suivi médical et des mesures préventives permettent d'argumenter l'analyse moléculaire, mais il faut savoir prendre son temps et s'entourer des précautions en usage dans la réalisation d'un diagnostic présymptomatique. L'accompagnement psychologique des parents et de l'enfant semble un préalable indispensable. L'information de l'enfant dès qu'il est en âge de comprendre est une nécessité. La demande de consentement du mineur figure de façon explicite sur le formulaire remis aux parents avant toute analyse, et il faut savoir en tenir compte, en particulier lorsqu'il s'agit d'un adolescent. Cette prise en compte de la parole de l'enfant n'est pas facile lorsque l'avis des parents est divergent. Dans ce type de situation on peut se heurter à un conflit de valeurs entre les grands principes éthiques qui régissent le domaine de la santé : principe de bienfaisance, principe de non-malfaisance et principe d'autonomie.

En fait cette réflexion ne se limite pas aux situations où un diagnostic moléculaire est envisagé. Le simple fait d'explorer un enfant asymptomatique en vue d'établir le diagnostic d'une dysplasie du tissu élastique potentiellement sévère oblige à mettre en perspective les trois principes que nous venons de rappeler.

La connaissance d'une mutation génétique à l'origine d'une affection potentiellement létale pose la question du bien fondé d'un diagnostic prénatal. Doit-on considérer que le syndrome d'Ehlers-Danlos de type vasculaire constitue une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic, selon les termes du Code de Santé Publique ? Les complications artérielles surviennent en général à l'âge adulte, ce qui rapproche cette pathologie d'une affection évolutive à révélation tardive. En outre, l'expression clinique reste très variable d'une famille à l'autre, mais aussi d'un sujet à l'autre au sein d'une même famille. Le poids respectif des facteurs génétiques et acquis reste mal connu dans cette évolution. Les perspectives d'un traitement préventif efficace restent actuellement du domaine de la recherche. La réponse à la question posée n'est donc pas simple.