



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
de la Jeunesse
et des Sports

Direction Générale de la Santé

Informations et conseils

Syndrome d'Ehlers–Danlos Vasculaire

(anciennement type IV)



Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.



Les règles d'or



- 1. Votre médecin traitant en lien avec l'équipe hospitalière spécialisée du SEDv, organise avec vous le suivi de votre maladie, notamment :**
 - les examens systématiques annuels, le plus souvent, **un angioscanner des artères du thorax et de l'abdomen, complété d'une échographie-doppler des artères du cou et des artères des jambes.**
 - les **examens complémentaires prescrits en fonction des problèmes rencontrés** (exemple : une angio-IRM cérébrale en cas de maux de tête ou de souffle intracrânien).**Soyez attentif à la réalisation de ce suivi.**
- 2. Consultez en urgence** (appel du 15 ou du 112) devant :
 - des **douleurs abdominales, dorsales, thoraciques brutales et/ou très intenses,**
 - des **douleurs aiguës persistant plus de 2 à 4 heures** (membre, flanc),
 - un **essoufflement brutal,**
 - des **malaises répétés,** associés ou non à des **sueurs** et à une **pâleur,**
 - des **maux de tête violents,** une sensation même **transitoire de vue double** ou de **perte de la vue, de faiblesse d'un membre, la perception d'un bruit pulsatile à l'intérieur de votre tête.**
- 3. N'interrompez pas votre traitement sans avis médical,** même quand tout va bien, tout particulièrement, le traitement par les bêta-bloquants qui permet de réguler votre tension artérielle.
- 4. Respectez et faites respecter les contre-indications,** que vous aura indiquées votre médecin (exemples : les médicaments faisant monter la tension artérielle comme les antimigraineux, certains soins comme les manipulations vertébrales, la chirurgie veineuse, les prélèvements par voie artérielle...).
- 5. Informez les professionnels de santé** (médecin, chirurgien, anesthésiste, radiologue, pharmacien, dentiste, infirmier, kinésithérapeute...) **de votre maladie pour tout soin ou consultation urgents ou non et présentez-leur votre carte de soins.**
- 6. Faites connaître aux personnes de votre entourage les signes d'alerte** de votre maladie afin qu'ils puissent vous aider, si besoin, à consulter en urgence à l'hôpital et **informez-les que vous avez une carte de soins.**
- 7. Ne faites pas d'effort brusque,** qui nécessite de bloquer la respiration (exemple : port de charges lourdes). **Pratiquez une activité physique régulière adaptée à votre état de santé ;** votre médecin vous conseillera sur les sports que vous pouvez pratiquer et ceux qui sont contre-indiqués (exemple : plongée sous-marine) ou que vous pouvez pratiquer avec précaution (marche et natation).



8. **Surveillez ou faites surveiller votre tension artérielle au moins tous les 3 mois et consultez immédiatement si elle est élevée** (supérieure à 14/9 cmHg) **ou au-dessus de vos chiffres habituels**. Votre médecin vous indiquera s'il y a lieu ou non de réaliser vous-même la surveillance de votre tension et vous conseillera sur la méthode de mesure (appareillage homologué d'auto-mesure).
9. **Prenez votre température uniquement sous le bras** (en ajoutant 1/2 degré).
10. **Ayez un régime riche en fibres** (exemples : pruneaux, pain complet...) afin d'avoir un transit régulier (1/1-3/j) et si besoin, utilisez des petits moyens (suppositoires à la glycérine, laxatif doux sans lactulose), **évités les lavements et soyez prudents avec les médicaments entraînant une constipation**.
11. **Veillez à la santé de vos dents car vos gencives sont fragiles** (risque de déchaussement des dents) **et informez votre dentiste de votre maladie**.
12. **À l'école, le médecin scolaire**, en concertation avec les parents et le médecin traitant, organisera l'accueil de l'enfant ou l'adolescent malade par la rédaction d'un « **projet d'accueil individualisé** » (PAI). Un certificat doit contre-indiquer l'activité sportive scolaire y compris dans le cadre des examens. En cas de retentissement fonctionnel, demandez la mise en place d'un « **plan personnalisé de scolarisation** » (PPS).
13. Organisez, si besoin, avec le **médecin du travail, votre rythme de travail et/ou les aménagements nécessaires** sur **votre lieu de travail**. Envisagez les mesures sociales dont vous pouvez bénéficier.
14. **Demandez avis à votre médecin pour bénéficier d'une contraception adaptée** (pilule contraceptive); **certains gestes diagnostiques ou thérapeutiques gynécologiques nécessitant des précautions** (exemple : hystérogaphie), **informez le médecin qui assure votre suivi gynécologique** de votre maladie.
15. **En cas de grossesse ou de projet de grossesse, prévenez votre médecin**.
16. **Pour tout conseil et complément d'information, contactez le médecin assurant votre prise en charge et votre médecin traitant**; des sites d'informations mentionnés à la dernière page de cette carte sont également disponibles.
17. **Portez toujours sur vous votre carte de soins et insérez dans votre porte-carte votre dernière ordonnance de traitement, votre dernier bilan médical ou le dernier compte-rendu** remis par le médecin du centre spécialisé assurant votre prise en charge, ainsi que votre carte de groupe sanguin.



Définition

- Le syndrome d'Ehlers-Danlos (SEDv) de forme vasculaire (anciennement type IV) est une maladie génétique rare liée à un **défaut de collagène III**.
- Le collagène III est un **composant essentiel du tissu conjonctif de soutien** de la paroi des **artères** (= vaisseaux sanguins apportant le sang oxygéné du cœur aux organes), du gros **intestin** (le côlon, dont la portion gauche est appelée côlon sigmoïde), de l'**utérus** mais également de **certains organes pleins** comme **la rate** ou le **foie**, et à un moindre degré de la peau et des articulations.
- Le tissu conjonctif se compose de diverses substances, notamment, du collagène qui peut être de différents types (type I, II, III...).
- Le **SEDv appartient à un groupe de maladies appelées les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED)** qui ont toutes en commun d'être des maladies rares du tissu conjonctif. **Mais à chacune des affections de ce groupe correspond un type particulier d'atteinte du tissu conjonctif et donc un tableau différent** (manifestations, mode de transmission...). **Il n'est donc pas possible d'être atteint de plusieurs types de SED, ni de changer de forme de SED au cours de la vie.**
- Dans une famille, une seule et même forme de SED est en cause.
- Le SEDv entraîne **une fragilité accrue des parois des vaisseaux sanguins** (artères) et de **certains organes (utérus, côlon sigmoïde...)**.
- Le SEDv représente 3 à 5 % de l'ensemble de toutes les formes de SED dont la fréquence est elle-même estimée à 1/10 000.
- **Le nombre de personnes atteintes de SEDv en France serait de 200 à 300.**
- **Les hommes sont autant atteints que les femmes.**
- La maladie ne se manifeste qu'exceptionnellement dans la petite enfance, et les premières complications surviennent, en général, **après l'âge de 20 ans.**
- ➔ **Un suivi médical régulier permet de prévenir ou de limiter le risque de complications.**



Cause

Le SEDv est une maladie **génétique héréditaire**.

En cas de SEDv, **le gène** (appelé *COL3A1*) qui détermine la fabrication du collagène III est altéré (= mutation).

D'où vient la mutation ?

- > Elle peut être **transmise** par l'un des parents, lui-même malade et porteur de la mutation (= mutation héritée).
- > Elle peut **apparaître chez une personne** dont aucun des parents n'est porteur du gène muté (= mutation de novo).

La mutation, qu'elle soit héritée ou de novo, peut se transmettre à la génération suivante.

➔ **En cas de grossesse ou de projet de grossesse, demandez conseil à votre médecin (conseil génétique).**

Dans une famille, la mutation est la même (= mutation privée) chez toutes les personnes atteintes.

Dans les familles, certaines personnes peuvent être porteuses de la maladie sans le savoir.

Il est donc important de proposer, dans une famille, de dépister les personnes qui sont atteintes du SEDv sans le savoir afin de mettre en œuvre, le cas échéant, une prise en charge adaptée et précoce et d'éviter les complications.

Ce dépistage **est effectué selon le souhait des personnes concernées et après avoir obtenu leur accord** dans le cadre d'une consultation de conseil génétique.

➔ **Demandez conseil à votre médecin.**



Signes et conseils de prise en charge

- La maladie est caractérisée par une fragilité des artères, du gros intestin et de l'utérus.

Les artères sont fragiles dans le SEDv et peuvent soit :

- > **se déformer**, en formant localement des dilatations (= anévrismes), avec parfois un risque de rupture,
- > **se déchirer** (= dissection), ce qui peut entraîner des **hémorragies** parfois très graves (risque d'anémie par saignement interne) ou **une interruption de l'apport de sang à un organe** (risque d'accident vasculaire cérébral, d'infarctus rénal...).

Les atteintes artérielles peuvent se manifester par des **malaises répétés** d'apparence banale ou des **douleurs parfois très vives** sur les trajets artériels, **une gêne à la marche**, une **paralysie** d'un membre, une **perte de la vision d'un œil**, des **maux de tête intenses et d'apparition brutale**.

- ➔ Ces situations nécessitent une hospitalisation d'urgence : appelez immédiatement le 15 (ou le 112).

- Certains organes sont particulièrement fragiles car ils contiennent de nombreux vaisseaux sanguins, en particulier **la rate** (= organe situé sous les côtes, à gauche, dans l'abdomen). **Spontanément** ou après un **traumatisme minime** (exemple : choc sur l'abdomen par un ballon), **la rate peut se rompre** immédiatement ou de manière décalée dans le temps avec un risque d'hémorragie grave.

La fragilité du **côlon** peut entraîner **sa perforation et une péritonite** (= infection de la membrane enveloppant les viscères). La péritonite se manifeste par **des douleurs abdominales et des signes d'infection** (fièvre...), elle nécessite **une prise en charge chirurgicale en urgence** (appel du 15 ou du 112).

- ➔ **Devant des douleurs abdominales spontanées ou après un traumatisme minime consultez en urgence** (appel du 15 ou du 112).



■ Au cours du **troisième trimestre de grossesse**, la femme atteinte de SEDv a un risque accru de **rupture de l'utérus**, qui peut menacer la vie de la mère et de l'enfant. Cette complication se manifeste par une **douleur brutale du bas-ventre**.

➔ **Si vous êtes enceinte et atteinte de SEDv, votre grossesse doit être surveillée par une équipe spécialisée** pour envisager le mode d'anesthésie et d'accouchement les plus sûrs pour vous et votre enfant.

➔ **En cas de douleurs du bas-ventre en fin de grossesse, appelez le 15 (ou le 112) en précisant la maladie dont vous êtes atteinte.**

■ Un **pneumothorax** (= irruption d'air entre le poumon et la cage thoracique par déchirure du poumon) peut parfois survenir au cours de la maladie. Il se manifeste par une douleur vive du thorax et l'apparition d'un essoufflement.

➔ **Consultez immédiatement si vous ressentez un brusque essoufflement et des douleurs thoraciques.**

■ Une **augmentation de la tension artérielle au-dessus de « vos chiffres habituels »**, (même si ces chiffres ne sont pas considérés habituellement comme pathologiques pour les personnes non atteintes de SEDv), **traumatise les vaisseaux** et augmente le risque de complication artérielle.

➔ **Faites suivre régulièrement votre tension artérielle (au moins tous les 3 mois).**

Pour éviter les complications ou pour y faire face plus efficacement, suivez les règles d'or.

Pour toute information concernant la maladie, consultez :

(For further information on this disease)

- > le site du Centre National de Référence des maladies vasculaires rares
www.maladiesvasculairesrares.com
- > le site « Orphanet » : **www.orpha.net**
rubrique : « Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire ».
- > le site de l'AFSED : Association Française des Syndromes
d'Ehlers-Danlos : **www.afsed.com**

Design : www.aggelos.fr



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé

de la Jeunesse
et des Sports

Direction Générale de la Santé

www.sante.gouv.fr

**Maladies Rares
Info Services**

0 810 63 19 20

N° Azur, prix appel local

AFSED

34 rue Léon Joulin - 37 000 TOURS

Tél. indigo : 08 25 00 11 33



**Centre de référence des
maladies vasculaires rares**

Centre de Référence des Maladies Vasculaires Rares

7^e étage Pôle B

Hôpital Européen Georges Pompidou (HEGP)

20-40, rue Leblanc - 75908 Paris Cedex 15

En cas de perte de la carte, prière de retourner ce document à son titulaire.

Déc. 2007