



AFSED 34 rue Léon Joulin  
37000 TOURS  
0 825 00 11 33  
mail medical : m.h.boucand@wanadoo.fr

## L'ATTEINTE CUTANÉE DANS LES SYNDROMES D'EHLERS-DANLOS®

Dr. Gabriella GEORGESCO  
Service de Dermatologie - CHU TOURS -

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont un groupe hétérogène d'anomalies héréditaires du tissu conjonctif et en particulier d'une des ses composantes, le tissu collagène, caractérisés par une hyper-extensibilité cutanée, une fragilité des tissus et une hyper-mobilité articulaire.

Le collagène est une protéine omniprésente dans l'organisme constituant la « trame » de soutien des tissus et des organes.

Dix-neuf types différents de collagène ont été identifiés, dont les types I, III et V sont présents dans la peau. Ils assurent la « solidité » et la « résistance » de celle-ci à l'étirement et aux traumatismes.

Lorsque le collagène est absent ou altéré, la peau devient hyper-extensible (hyper-étirable) et fragile.

La classification actuelle (1997) retient six types de syndromes d'Ehlers-Danlos.

L'atteinte cutanée est différente et plus ou moins importante selon le type.

**1. Dans le type classique (anciens types I et II),** l'atteinte cutanée constitue le signe clinique majeur de la maladie. Cette atteinte est caractérisée par :

- une hyper-extensibilité importante (la peau s'étire facilement), avec une élasticité conservée (la peau revient à la position initiale, sans plis, lorsque la traction est relâchée).
- un aspect lisse, velouté, « pâteux » au toucher.
- une fragilité très marquée, avec apparition de cicatrices larges, béantes après des chocs minimes.
- une cicatrisation longue et difficile suivie de cicatrices larges, atrophiques, de type « papyracé » (peau « fripée », hyper-pigmentée, brune ou violacée) surtout en regard des reliefs osseux : genoux, coudes, tibias, menton, front.
- la formation de pseudo-tumeurs molluscoïdes : nodules cutanés, arrondis, charnus, sur les zones d'appui,

- ou de sphéroïdes sous-cutanées : petits nodules durs, mobiles, du tissu sous-cutané, correspondant à des petites calcifications, situés au niveau des membres.
- l'apparition facile, après des traumatismes minimes, d'hématomes et d'ecchymoses dues à la fragilité vasculaire
- une hyper-extensibilité et une fragilité des muqueuses.

**2. Dans le type hyper-mobile (ancien type III),** l'atteinte cutanée est limitée à une hyper-extensibilité modérée, associée parfois à une peau d'aspect lisse et veloutée, sans cicatrice pathologique.

**3. Dans le type vasculaire (ancien type IV)** la peau est fine, transparente, avec un réseau vasculaire cutané, visible. Il n'y a pas d'hyper-extensibilité cutanée

Parfois, la diminution du tissu sous-cutané donne un aspect particulier, « vieillot », du visage et des extrémités ; c'est la forme acrogérique du SED de type vasculaire.

La fragilité vasculaire est majeure, avec l'apparition d'ecchymoses et d'hématomes très importants, nécessitant souvent une évacuation chirurgicale.

**4. L'atteinte cutanée dans le type cypho-scoliotique (ancien type VI)** est caractérisée par une hyper-extensibilité et une fragilité modérées et l'apparition de cicatrices atrophiques.

**5. Dans le type arthrochaliasique (ancien type VII)** les manifestations cutanées sont modérées : hyper-extensibilité, fragilité, parfois cicatrices atrophiques.

L'atteinte cutanée qui reste peu marquée, constitue un critère mineur de diagnostic, le signe clinique majeur étant une hyper-mobilité articulaire généralisée, sévère.

**6. Le dermatosparaxis (ancien type VII C)** est caractérisé par une atteinte cutanée majeure, avec une fragilité sévère à l'origine de déchirures cutanées importantes.

La peau a un aspect particulier « affaissé », avec des larges plis surtout au niveau du visage. Elle est veloutée et pâteuse au toucher. Les ecchymoses et les hématomes apparaissent facilement après des chocs minimes. La cicatrisation est normale, sans atrophie. Il n'y a pas d'hyper-extensibilité cutanée en dehors des zones de peau laxa.

**Dans les anciens types V (lié à l'X) et VIII (périodontal)** l'atteinte cutanée est similaire à celle du type classique. Leurs particularités sont dues à une transmission liée à l'X pour le type V et à une maladie périodontale pour le type VIII. Leur appartenance au SED en tant qu'entités cliniques séparées est discutée actuellement.

**Le diagnostic de l'atteinte cutanée est essentiellement clinique.** Ce diagnostic est facile lorsqu'il y a des cicatrices pathologiques, des pseudo-tumeurs molluscoïdes ou une fragilité importante avec des déchirures cutanées et des plaies larges, béantes.

L'appréciation clinique d'une « peau fine » ou d'une peau hyper-extensible est plus subjective, car ces paramètres, liés aux propriétés mécaniques de la peau, sont difficilement quantifiables cliniquement.

En pratique, l'hyper-extensibilité est appréciée en étirant la peau de la face antérieure de l'avant-bras et en mesurant la hauteur du pli obtenu.

Cette méthode a ses limites, surtout chez l'enfant, car le tissu sous-cutané est plus laxé et donc permet un étirement plus important de la peau, par glissement, même en absence de toute pathologie, et chez la personne âgée qui a une peau fine, atrophique, facilement étirable.

Il existe actuellement des nouvelles techniques non-invasives (mais non encore développées) de mesure précise des propriétés biomécaniques de la peau.

Une de ces techniques est la **cutométrie**, qui permet la mesure de l'extensibilité cutanée par méthode de succion. A l'aide d'un appareil - le cutomètre - qui crée une pression négative (un vide) et d'une sonde appliquée sur la peau, celle-ci est aspirée par l'orifice de la sonde pendant quelques secondes et ensuite relâchée brusquement. L'ampleur de l'étirement est mesurée par un système optique relié à un ordinateur. Les valeurs obtenues sont exprimées en mm.

**L'échographie cutanée** mise au point récemment, permet la mesure de l'épaisseur cutanée. Dans le SED l'épaisseur cutanée est inférieure à la normale. Cette diminution est variable d'un type à l'autre.

Ces deux techniques ne sont pas de pratique courante et peu de centres hospitaliers sont dotés de tels appareils.

**La biopsie cutanée** est une technique invasive qui permet l'analyse au microscope optique ou au microscope électronique d'un prélèvement de peau.

Le prélèvement est fait sous anesthésie locale. Le but de ces examens est de visualiser et d'analyser la structure du tissu conjonctif du derme.

L'examen en microscopie optique (histologie standard) apporte peu d'information, mais l'examen en microscopie électronique peut donner des détails sur la structure et l'épaisseur des fibres collagènes du derme. Des études sont en cours pour l'application de cette technique dans le diagnostic du SED.

Malgré toutes ces méthodes, le diagnostic de SED, dans la pratique courante, reste un diagnostic essentiellement clinique qui fait appel à l'expérience des médecins des différentes spécialités.

### ***PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE***

Il n'y a pas actuellement de traitement des causes de la maladie, ni de traitement curatif des manifestations cliniques comme l'hyper-extensibilité cutanée ou la fragilité vasculaire et cutanée.

Il faut donc, insister sur la prévention des complications dues à cette fragilité :

\* Surveillance accrue de l'enfant en bas âge, en particulier lors de l'acquisition de la marche, sans pour autant le surprotéger. C'est à cet âge que les premières plaies apparaissent, avec les premiers affolements. Cette surveillance ne doit pas créer un état d'angoisse permanente, mais doit lui apprendre à éviter les gestes ou les mouvements traumatisants.

\* Eviter les sports violents et favoriser surtout la natation ou la marche. La pratique du sport doit être encouragée, car elle renforce la musculature et fixe donc, les articulations. Elle aide à l'épanouissement et à l'autonomie de l'enfant.

\* Faire suturer toutes les plaies, surtout en cas de SED de type classique ou de dermatosparaxis. La suture doit être faite avec du fil fin, les points doivent être rapprochés et laissés en place plus longtemps (10-15 jours). Les pansements hydrocolloïdes, type Duoderm ou Comfeel sont les plus indiqués pour la surveillance de la cicatrisation, pour la facilité des soins (peuvent rester en place plusieurs jours) et pour la protection qu'il assurent par leur épaisseur. Si la plaie est située en regard ou au voisinage d'une articulation, il est important de fixer l'articulation par un plâtre en résine ou une attelle réglable, pour éviter sa déhiscence. (voir la fiche « Conduite à tenir devant une plaie »)

Malgré ces mesures, l'apparition de cicatrices atrophiques ou de pseudo-tumeurs molluscoïdes, ne peut pas toujours être évitée.

L'appel à la **chirurgie esthétique**, pour corriger ces cicatrices, a des limites et les résultats sont incertains. En dehors des risques intra-opératoires- hémorragies importantes, suture difficile- il y a toujours le risque de complications post-opératoires : hématomes de grande taille, déhiscence des plaies. Le résultat est rarement satisfaisant.

La chirurgie peut être envisagée en cas de pseudo-tumeurs molluscoïdes gênantes sur le plan fonctionnel ou esthétique.

Avril 2 000