

# LE SYNDROME D'EHlers-DANLOS

## L'HISTOIRE D'UN NOM©

Traduit de l'anglais par Jean LiLLE (AFSED), grâce à l'aimable autorisation de l'Ehlers-Danlos Support (Grande-Bretagne).

Adaptation et relecture pour la version française : Dr Boucand, Dr Le Merrer, Pr Plauchu

Un syndrome est un ensemble de caractéristiques physiques qui, quand elles se trouvent réunies chez un sujet, permettent au médecin de diagnostiquer chez lui une maladie bien particulière.

Le Syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) est susceptible d'engendrer un grand nombre de symptômes différents, selon les personnes concernées et les atteintes sont de gravité très variables. Il existe au moins six types cliniques différents de SED. Le caractère de gravité n'est pas en lien avec le chiffre qui accompagne le type SED. Cette gravité peut varier même chez des patients appartenants au même type. De même, si différentes personnes d'une même famille sont touchées, l'évolution d'une à l'autre peut être très différente.

Dés les romains, il existe des récits où sont décrites des difficultés à lancer le javelot, dues à des épaules hyperlaxes.

L'histoire du SED débute en 1657 quand le chirurgien VAN MERREN rédigea en latin les premiers rapports relatifs à cette maladie (alors non identifiée). On peut également remarquer qu'HIPPOCRATE dès 400 ans avant J.C. avait remarqué que des populations nomades présentaient des signes de laxité articulaire et de multiples cicatrices. VAN MERREN a décrit le cas d'un marin espagnol dont la peau était très hyperlastique, ainsi que le cas d'un contorsionniste professionnel qu'il présent à un groupe de médecins de l'académie de Leiden.

C'est à Moscou en 1891, que l'on retrouve ensuite, trace d'un rapport concernant le SED. Le Docteur A.N. CHERNOGGUBON présenta, lors de la réunion de la Société Moscovite de Vénérologie et de Dermatologie le cas d'un garçon de 17 ans, souffrant de dislocations articulaires répétées et de nodules cutanés. Par ailleurs, sa peau était hyperextensible, fragile et présentait des cicatrices multiples résultant de blessures minimales. CHERNOGGUBON conclut avec raison que ces manifestations cliniques résultaient d'une anomalie des tissus conjonctifs.

L'article qu'il rédigea à ce sujet passa inaperçu en occident, mais cette maladie reste connue sous le nom de syndrome de CHERNOGGUBON en Russie.

En 1899, lors d'une réunion clinique de la Société Parisienne de Vénérologie et Dermatologie, le danois Edwards EHLERS présenta le cas d'un étudiant en droit originaire de l'île de Bornholm, située dans le golfe de Bosnie.

Le jeune homme présentait une hyperlaxité articulaire, des complications orthopédiques, une peau hyperextensible et des cicatrices pigmentées, localisées aux proéminences osseuses, suite à des traumatismes bénins.

Toujours à Paris, près de neuf ans plus tard, c'est DANLOS, un français, qui devant cette même Société de Vénérologie et Dermatologie expose une nouvelle observation. DANLOS était un spécialiste des problèmes de dermatologie et ses travaux scientifiques furent reconnus en 1904, lorsqu'il fut élu Président de la Société médicale Parisienne, avant de devenir, en 1904, secrétaire de la Société de Dermatologie de Paris. Au cours de la conférence de 1908, DANLOS mit en évidence l'extensibilité et la fragilité de la peau des patients atteints. Il émit l'hypothèse, selon laquelle, les lésions des zones de protubérances osseuses seraient des « pseudo-tumeurs » post-traumatiques, apparaissant chez des sujets présentant des anomalies constitutionnelles qu'il appela « cutis laxa ». Au cours du débat qui suivit, DANLOS attira l'attention sur le rapport d'EHLERS rédigé en 1901 et sur celui établi par KHON lors du congrès de BERNE en 1906.

En 1936, alors que de nouveaux cas avaient été décrits, le nom de cette affection se posa. Dans un article, paru dans le Journal Anglais de Dermatologie, le Docteur FREDERICH PARKES-WEBER proposa que l'affection soit dénommée : « Syndrome d'Ehlers-Danlos » en référence aux deux auteurs initiaux. Ce nom est aujourd'hui universellement admis comme une entité à part entière, différente du « cutis hyperlastica » qui avait été utilisé auparavant.

En 1947, un article de SMITH dans la JAMA évoque la possibilité que le virtuose Paganini ait été touché par la maladie.

En 1954, des anomalies du collagène sont rattachées à la maladie.

En 1966, on recense plus de 300 observations décrites dans la littérature.

En 1967, BARABAS décrit spécifiquement le type IV.

En 1969, BEIGHTON décrit la forme liée à l'X dans deux grandes familles. C'est le type V.

En 1972, le type VII est décrit.

La dernière synthèse après celui du Professeur LAPIERRE qui recense plus de 500 articles en 1991, est réalisée dans le McKUSICK en 1993.