

## Critères de Diagnostic pour le Syndrome d'Ehlers-Danlos Hypermobile (SEDh)

Cette liste de vérification est à destination des docteurs  
de toutes spécialités afin d'être en mesure de diagnostiquer un SED

*Ce document ne peut être modifié. Il est distribué par The Ehlers-Danlos Society et traduit par  
L'UNSED, Union nationale des Syndromes d'Ehlers-Danlos, agréée par le Ministère de la Santé.*

Nom du patient : \_\_\_\_\_ Date de naissance : \_\_\_\_\_ Date de consultation : \_\_\_\_\_ Évaluateur : \_\_\_\_\_

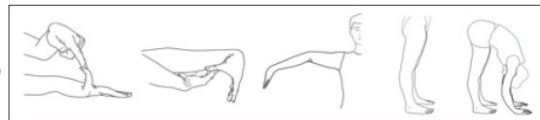
Le diagnostic clinique d'un SED hypermobile nécessite la présence simultanée de tous les critères 1 **et** 2 **et** 3.

### CRITERE 1 - Hypermobilité des articulations généralisée

Un item sélectionné parmi les suivants :

- ≥ 6 enfants pré-pubères adolescents
- ≥ 5 hommes et femmes pubères jusqu'à 50 ans
- ≥ 4 hommes et femmes au delà de 50 ans

Score de Beighton : \_\_\_/9



Si le Score de Beighton est un point en dessous du seuil spécifique à l'âge et sexe, au moins deux des items suivants doivent aussi être sélectionnés pour valider le critère :

- Pouvez-vous (ou avez-vous déjà pu) placer vos mains à plat sur le sol sans plier vos genoux ?
- Pouvez-vous (ou avez-vous déjà pu) plier votre pouce pour toucher votre avant-bras ?
- Lorsque vous étiez enfant, amusiez-vous vos amis en contorsionnant votre corps dans des positions étranges ou pouviez-vous faire le grand écart ?
- Lorsque vous étiez enfant ou adolescent, avez-vous eu votre épaule ou rotule luxée en une ou plusieurs occasions ?
- Vous considérez-vous comme « hypermobile » ?

### CRITERE 2 - Au moins deux des caractéristiques suivantes (A, B, ou C) doivent être présentes

#### Caractéristique A (cinq doivent être présents)

- Peau inhabituellement douce ou veloutée
- Hyper extensibilité légère de la peau
- Striae distensae ou rubae inexplicables sur le dos, l'aîne, la cuisse, la poitrine et/ou l'abdomen chez les femmes pré-pubères ou hommes sans antécédent de prise ou perte significative de masse grasseuse ou poids
- Papules piézogéniques bilatérales des talons
- Hernie(s) abdominale(s) récurrente(s) ou multiple(s)
- Cicatrisation atrophique impliquant au moins deux endroits et sans formation de cicatrices vraiment papyracées et/ou hémosidériques comme on peut le voir dans le SED classique
- Prolapsus pelvien, rectal et/ou utérin chez les enfants, les hommes ou les femmes nullipares sans antécédent d'obésité morbide ou autre condition médicale connue y prédisposant
- Chevauchement dentaire et palais haut ou étroit
- Arachnodactylie, telle que définie ci-après :
  - (i) signe positif du poignet (signe de Walker) des deux côtés
  - (ii) signe du pouce positif (signe de Steinberg) des deux côtés
- Ratio envergure des bras sur taille ≥ 1,05
- Prolapsus de la valve mitrale (PVM) léger ou plus grand, basé sur des critères écho-cardiographiques stricts
- Dilatation de la racine aortique avec un Z-score > +2

Total de la caractéristique A : \_\_\_\_/12

#### Caractéristique B

- Antécédent familial positif ; au moins un proche au premier degré validant indépendamment les critères actuels du SEDh

#### Caractéristique C (au moins un doit être présent)

- Douleur musculo-squelettique pour au moins deux membres, revenant quotidiennement durant au moins 3 mois
- Douleur diffuse, chronique durant au moins 3 mois
- Luxations récurrentes des articulations ou instabilité franche des articulations, en l'absence de traumatisme

### CRITERE 3 - Tous les prérequis suivants DOIVENT être validés

- 1- Absence de fragilité inhabituelle de la peau, qui devrait induire à considérer d'autres types de SED.
- 2- Exclusion d'autres désordres du tissu conjonctif hérités et acquis, incluant les conditions auto immunes rhumatologiques. Chez les patients avec un désordre du tissu conjonctif acquis (ex: Lupus, Arthrose Rhumatoïde, etc.), un diagnostic additionnel de SEDh nécessite la validation à la fois des caractéristiques A et B du Critère 2. La caractéristique C du Critère 2 (douleur chronique et/ou instabilité) ne peut pas compter dans l'établissement d'un diagnostic de SEDh dans cette situation.
- 3- Exclusion de diagnostics alternatifs qui incluraient aussi de l'hypermobilité articulaire en raison d'hypotonie et/ou laxité du tissu conjonctif. Les diagnostics alternatifs et catégories de diagnostics incluent, mais n'y sont pas limités, les désordres neuromusculaires (ex : myopathie de Bethlem), d'autres désordres héréditaires du tissu conjonctif (ex : autres types de SED, syndrome de Loews-Dietz, syndrome de Marfan), et les dysplasies squelettiques (ex : osteogenesis imperfecta). L'exclusion de ces considérations pourrait être basée sur les antécédents, l'examen physique, et/ou des tests génétiques moléculaires, comme indiqué.

Diagnostic : \_\_\_\_\_