

- Je souhaite devenir membre de l'UNSED et verse ma cotisation de 20 euros
- Je renouvelle mon adhésion pour l'année et verse ma cotisation de 20 euros
- Pour ma famille (père/mère/enfants) je verse ma cotisation de 25 euros
- Je fais un don à l'Association de par chèque à l'ordre de UNSED

«Union Nationale des Syndromes d'Ehlers-Danlos» - Cami del Volo - 66300 FOURQUES

Nom : Prénom :
 Adresse :
 Code Postal : Ville :
 Tél. : Portable :
 Email :



En vente
pour
soutenir
les malades !



SEDy, notre Mascotte
pour soutenir les malades

UNSED
Cami del Volo
66300 Fourques
www.unsed.org

Union Nationale des Syndromes d'Ehlers-Danlos
Association loi 1901 à but non lucratif
Agréée par le Ministère de la Santé
Reconnue d'intérêt général

Présidente

Valérie Gisclard

Contact : contact@unsed.org / 06 20 81 14 42

Présidente d'Honneur

Sylvie Fournel-Gigleux, Phd, Dr INSERM

MolCelTEG Team (Equipe 2)

Membre d'Honneur

Docteur Fransiska Malfait, MD PhD

Center for Medical genetic GHENT BELGIQUE

Centre de référence SED vasculaire :

Centre de Référence des Maladies Vasculaires Rares :

Hôpital Européen Georges Pompidou (HEGP)

7° étage Pôle B20-40, rue Leblanc - 75908 Paris Cedex 15

Centre de références autres types de SED :

Pr Valérie Cormier Daire

CR MOC, INSERM UMR1163

Filière OSCAR

Université Paris Descartes

Institut Imagine

Hôpital Necker-Enfants Malades

149 rue de Sèvres - 75015 Paris

Centre constitutif :

Dr Karelle Benistan

Bâtiment Letulle 3° étage, Hôpital Raymond Poincaré

104 bd R. Poincaré - 92380 Garches

(Retrouvez les centres de compétences rattachés sur notre site internet)



Les S.E.D

Sont un groupe hétérogène
de maladies héréditaires
du tissu conjonctif
regroupant plusieurs formes

Nos Missions

Unir malades,
médecins, chercheurs



S.E.D.

*Mais que se cache t-il derrière ces trois lettres ?
Une maladie pas comme les autres...
Et si c'était vous ?*

*« Sourire à la vie est notre devise mais avec une maladie invisible
et sans traitement, ce n'est pas facile tous les jours ! »*

Valérie Gisclard

La Classification Internationale de 2017 pour les Syndromes d'Ehlers-Danlos

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont un groupe hétérogène de Troubles Hérités du Tissu Conjonctif (THTC) caractérisés par une hypermobilité articulaire, une hyper extensibilité cutanée et une fragilité tissulaire.

Voici les principaux types de SED :

Nous vous invitons à découvrir les 21 types en intégralité sur notre site internet : unsed.org

SED Vasculaire (SEDv) : Autosomique dominant

Critères majeurs

1. Antécédents familiaux de SEDv avec variante responsable documentée dans COL3A1
2. Rupture artérielle à un âge jeune
3. Perforation spontanée du colon sigmoïde en l'absence de maladie diverticulaire connue ou autre pathologie intestinale.
4. Rupture utérine durant le troisième trimestre en l'absence de sévères lésions périnéales antérieures et/ou de la section-C
5. Formation de la fistule du sinus caverneux (CCSF) en l'absence de traumatisme

Critères mineurs

1. Ecchymoses sans relation avec un traumatisme identifié et/ou dans des sites inhabituels tels que les joues et le dos.
2. Peau translucide, fine avec une visibilité veineuse augmentée
3. Apparition de caractéristiques faciales
4. Pneumothorax spontané
5. Acrogérie
6. Talipes equinovarus (pied bot)
7. Dislocation de la hanche congénitale
8. Hypermobilité des petites articulations
9. Rupture des tendons et des muscles
10. Kératocône
11. Récession gingivale et fragilité gingivale
12. Varices à début précoce (avant l'âge de 30 ans et nullipare s'il s'agit d'une femme)

SED classique (SEDC) : Autosomique dominant

Critères majeurs

1. Hyperextensibilité de la peau et cicatrices atrophiques
2. Hypermobilité articulaire généralisée

Critères mineurs

1. Ecchymoses fréquentes
2. Peau douce et pâteuse
3. Fragilité de la peau (ou déchirement traumatique)
4. Pseudotumeurs des molluscoides
5. Sphéroïdes sous-cutanés
6. Hernie (ou ses antécédents)
7. Plis épicanthiques
8. Complications de l'hypermobilité articulaire (par exemple, entorses, luxation/subluxation, douleur, pied plat flexible)
9. Antécédents familiaux d'un parent de premier degré qui répond aux critères cliniques

Le test moléculaire de confirmation est obligatoire pour parvenir à un diagnostic final.



SED Hypermobile (SEdh) : Autosomique dominant Base moléculaire : Inconnue Diagnostic clinique

Il n'existe pas encore d'étiologie génétique fiable ou appréciable à tester chez la grande majorité des patients. Ceci, en partie, reflète probablement l'hétérogénéité génétique

Le diagnostic clinique du SEdh nécessite la présence simultanée des critères 1 et 2 et 3

Critère 1 : Hypermobilité Articulaire Généralisée (HAG)

Critère 2 : deux ou plus des caractéristiques suivantes (A, B et C) DOIVENT être présentes (par exemple : A et B, A et C, B et C, A et B et C)

Caractéristique A : manifestations systémiques d'un trouble du tissu conjonctif plus généralisé (un total de cinq doit être présent)

1. Peau inhabituellement douce ou veloutée
2. L'hyperextensibilité cutanée légère
3. Stries inexplicables telles que stries distensae ou rubrae à l'arrière, à l'aîne, aux cuisses, aux seins et/ou à l'abdomen chez les adolescents, les hommes ou les femmes prépubères sans antécédents de gain ou perte de graisse corporelle ou de poids
4. Papules piézogéniques bilatérales du talon
5. Hernie abdominale récurrente ou multiple (par exemple ombilicale, inguinale, crurale)
6. Cicatrisation atrophique impliquant au moins deux sites et sans formation de cicatrices papyracées et/ou hémisidériques comme on le voit dans le SED classique
7. Prolapsus du plancher pelvien, rectal et/ou utérin chez les enfants, les hommes ou les femmes nullipares sans antécédents d'obésité morbide ou autre trouble médical prédisposant connu
8. Chevauchement dentaire et palais élevé ou étroit
9. L'Arachnodactylie, tel que défini dans un ou plusieurs des éléments suivants : (i) signe positif du poignet (Signe de Steinberg) des deux côtés; (ii) signe positif du pouce (signe de Walker) des deux côtés
10. Envergure bras-hauteur $\geq 1,05$
11. Prolapsus de la valvule mitrale (MVP) léger ou plus important basé sur des critères échocardiographiques stricts
12. Dilatation de la racine aortique avec Z-score $> +2$

Caractéristique B : antécédents familiaux positifs, avec un ou plusieurs parents de premier degré satisfaisant indépendamment les critères diagnostiques actuels pour les SEdh.

Caractéristique C : complications musculo-squelettiques (un minimum doit être présent)

1. Douleurs musculo-squelettiques dans deux membres ou plus, se répétant quotidiennement pendant au moins 3 mois.
2. Douleur chronique et généralisée pendant ≥ 3 mois
3. Dislocations articulaires récidivantes ou instabilité franche des articulations, en l'absence de traumatisme (a ou b)
 - a. Trois dislocations atraumatiques ou plus dans la même articulation ou deux dislocations atraumatiques ou plus dans deux articulations différentes se produisant à des moments différents.
 - b. Confirmation médicale d'instabilité articulaire sur 2 sites ou plus non liée à un traumatisme.

Critère 3 : Toutes les conditions préalables suivantes DOIVENT être respectées

Beaucoup d'autres caractéristiques sont décrites dans le SEdh (les troubles du sommeil, la fatigue, la tachycardie orthostatique posturale, les troubles fonctionnels gastro-intestinaux, la dysautonomie). Mais la plupart ne sont pas suffisamment spécifiques ni sensibles à l'heure actuelle pour être comprises dans les critères formels de diagnostic

Ces autres manifestations systémiques peuvent être plus incapacitantes que les symptômes articulaires, altèrent souvent la fonctionnalité et la qualité de vie et doivent toujours être déterminées lors des rencontres cliniques. Bien qu'elles ne fassent pas partie des critères diagnostiques, la présence de telles manifestations systémiques peut inciter à prendre en considération les SEdh dans le diagnostic différentiel.

Projet de Recherche financé par UNSED

Recherche de nouvelles méthodes diagnostiques et de stratégies thérapeutiques dans le traitement des syndromes d'Ehlers-Danlos.

Mis en place en collaboration avec Sylvie Fournel Gigleux responsable Equipe Ingénierie Moléculaire, Cellulaire, Thérapeutique UMR 7365 CNRS-Université de Lorraine.

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (S.E.D) sont l'expression clinique d'anomalies génétiques des constituants matriciels du tissu conjonctif.

Touchant de nombreux organes au premier rang desquels la peau, les articulations et les vaisseaux, les manifestations cliniques des différentes formes d'EDS composent un tableau complexe qui retarde souvent le diagnostic et la prise en charge des patients.

Cette prise en charge, essentiellement symptomatique est très insuffisante et laisse les malades dépourvus et en souffrance.

Il est donc à la fois nécessaire de mieux comprendre les bases fondamentales de ce syndrome afin de fournir une aide au diagnostic et de développer de nouvelles approches thérapeutiques dans la prise en charge de cette maladie fortement handicapante et qui, dans ses formes les plus graves, engage le pronostic vital.

Nous proposons dans ce projet de porter nos efforts sur l'exploration des formes d'EDS affectant la synthèse des protéoglycanes et leurs chaînes glycaniques, les glycosaminoglycanes (GAGs), qui représentent, avec les collagènes, les principaux constituants du tissu conjonctif.

Dans un premier temps, nous chercherons à développer un outil diagnostique, basé sur l'étude de la glycanation de la décorine recombinante, protéoglycane qui joue un rôle important dans la physiopathogénie de l'EDS.

De façon complémentaire, nous testerons les potentialités de nouvelles molécules, les xylosides, capables d'initier la synthèse des GAGs in vitro et in vivo, en termes de restauration des constituants matriciels et des qualités phénotypiques des fibroblastes de peau.

Nous espérons ainsi proposer de nouvelles approches diagnostiques de l'EDS et de nouvelles stratégies de restauration de la matrice des tissus conjonctifs qui pourraient apporter un bénéfice thérapeutique dans la prise en charge de cette maladie génétique multiforme qui reste mal connue, et vis-à-vis de laquelle on ne dispose actuellement d'aucun traitement satisfaisant.



**Même si j'ai mal, je ne baisserais jamais les bras !
Ma maladie ?
Ehlers-Danlos**