

# Une maladie génétique orpheline

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



## Les S.E.D. sont une anomalie du collagène et des tissus conjonctifs

qui servent de soutien, de remplissage, d'attache, d'isolant, de protection ou encore de transporteur d'informations, de constituants des tissus ou vaisseaux sanguins.

Les syndromes d'Ehlers-Danlos ont historiquement en commun une **hyper-élasticité de la peau**, une **hypermobilité articulaire** et une **fragilité des tissus**.

L'hyperlaxité articulaire touche communément les ligaments, la peau, les tissus conjonctifs (muscles, tendons, cartilage, artères, vaisseaux sanguins ...).

Principale responsable des tendinites et luxations, sub-luxations dans les différents types de SED.

Les gènes ne sont pas encore tous identifiés. Les tests génétiques ne sont pas encore tous disponibles. Les SED sont une mutation dominante soit liée à l'X, soit récessive à l'X, soit autosomique dominante, soit autosomique récessive, soit «de novo».

## Aide au diagnostic

Les SED ? Ce sont des atteintes multi systémiques.

Avec plus ou moins de manifestations et de gravité, voici quelques signes qui varient en fonction du type de S.E.D.

Une maladie douloureuse, handicapante, omniprésente, chronique et parfois très invalidante.

- Hyper mobilité, hypotonie, luxations, subluxations fréquentes dites aussi parfois «non franches» (mâchoire, épaules, genoux, coudes, poignes, cotes, hanches, trachée,...) luxation congénitale bilatérale des hanches.
- Troubles proprioceptifs.
- Dérèglements hormonaux.
- Une fragilité cutanée avec parfois une peau étirable, très fine, transparente pour certains types.
- Pseudo-tumeurs molluscoïdes Nodules sous cutanés («perles de collagènes») sur les proéminences osseuses.
- Une cicatrisation plus lente et souvent difficile, des vergetures.
- Une fragilité vasculaire telle que, prolapsus, altération des artères, anévrismes artériels, rupture des artères (aorte, fistule carotidocaverneuse) et des organes internes (intestin, utérus...) de petits signes dysmorphiques fins sur le visage.
- Hémorragie cutanée spontanée, ecchymoses, des hématomes spontanés, douleurs thoraciques.
- Atteinte gastro-intestinale.
- Reflux gastro-oesophagiens, des gastrites.
- Hétérotopies périvericulaires.
- Ostéogenèse imparfaite.

Source Orphanet

### Présidente

**Valérie Gisclard**

Contact : [contact@unsed.org](mailto:contact@unsed.org) / 06 20 81 14 42

### Présidente d'Honneur

**Sylvie Fournel-Gigleux, Phd, Dr INSERM**

MolCellTEG 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<sup>e</sup> 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<sup>e</sup> étage, Hôpital Raymond Poincaré

104 bd R. Poincaré - 92380 Garches

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



En vente pour soutenir les malades !

**UNSED**

Cami del Volo  
66300 Fourques  
[www.unsed.org](http://www.unsed.org)

## Les Syndromes d'Ehlers-Danlos Maladie génétique orpheline



# J'ai mal, je suis fatigué(e) ... Je ne suis pas une poupée de chiffons ! j'ai le Syndrome d'Ehlers-Danlos ! (S.E.D.)

C'est le nom des deux docteurs qui l'ont trouvé :  
Ehlers et Danlos, non ce n'est pas de l'air dans l'os ou du roller dans l'os !



Le S.E.D. « hypermobile » ???  
Déglingué de partout, oui c'est ça j'ai mal partout!



Dans mes os mes muscles et tendons et ligaments que je peux déchirer mes bras, mes épaules, mes coudes, mes jambes car je peux bouger mes articulations dans tous les sens ! Tien, je peux même me gratter les oreilles avec mon pied !

Non, on n'a pas de médicaments pour me soigner mais ce n'est pas contagieux, non tu ne peux pas attraper ma maladie, tu peux me toucher ce n'est pas comme la varicelle ou les poux, tu ne seras jamais malade comme moi, tu ne crains rien du tout.

Je suis très fatigué(e), j'ai mal partout ! Venir à l'école c'est déjà tellement difficile !

Rien que de m'habiller, d'enfiler un pull, c'est lever les bras et risquer de me faire mal à l'épaule voire les deux...

Je peux me faire des bleus, sans même me cogner ! Alors si tu me bouscules, me pincas, si tu me tires



SEDy, notre Mascotte pour soutenir les malades

les cheveux, tu vas toi aussi être responsable de bleus et de douleurs si fortes que je vais devoir rentrer à la maison, et je vais pleurer de douleurs pendant très longtemps.

Le bruit me fait mal aux oreilles... Me crie pas dessus, même pour rire ou me faire peur, la lumière trop forte gêne mes yeux... La pluie, le vent ou le froid me font mal et m'empêchent souvent de respirer.

J'ai aussi la mémoire pas en forme ! Je ne retiens rien : quand je lis, je peux poser plusieurs fois la même question, ce n'est pas que je ne t'entends pas c'est que je ne m'en souviens plus.

J'ai des problèmes d'équilibre, Je me « mange », (oui, je me cogne...) les portes, les angles des meubles, je lâche tout, alors ris avec moi mais ne te moque pas... J'ai mal quand je reste assis aussi, alors si je bouge tout le temps c'est parce que j'ai mal, c'est tout ! Si j'ai un coussin pour m'asseoir, je n'ai pas le choix, sinon je vais tellement souffrir et j'ai besoin de manger et boire souvent aussi à cause de la maladie, alors il ne faut pas être jaloux de moi : ce n'est pas pour m'amuser, je peux même tomber dans les pommes si on ne fait pas attention !

Si tu me tires par le bras dans la cour de récré, tu peux me faire très mal aussi, me faire des bleus en plus !

Ah oui, rire ou bâiller risque de me faire mal à la mâchoire !!! Imagine pour manger un hamburger !

Je suis comme de la pâte à modeler, mes articulations ne tiennent plus bien ! C'est pour ça que j'ai souvent des atèles partout, jamais au même endroit et parfois différentes d'une heure à l'autre ! C'est comme un schamallow mou, un carambar tout mou...

J'aimerais bien aller faire du toboggan avec vous mes copains, mais parfois mes jambes, mes genoux, refusent de m'écouter comme pour monter ou descendre les escaliers.....

Je ne peux faire que peu de sport, tu me vois taper dans un ballon ? Mdr ! La cheville partirait avec... Ou de la corde à sauter : ça non plus ! Ou jouer aux billes : je me fais mal au doigt et il se tord ! Jouer à la marelle ...

Parfois je ne peux presque plus marcher ! Je ne peux pas tenir mes béquilles. J'ai besoin d'un fauteuil roulant mais le manuel, je ne peux pas tout seul car je peux me faire mal aussi à une épaule, me retourner les doigts, un poignet...

Alors oui, ma maladie peut faire que j'utilise un fauteuil roulant avec un petit moteur qui reste l'une des seules solutions pour m'aider à sortir de chez moi, pour essayer d'avoir une vie presque normale.

OUI je peux marcher, plus ou moins difficilement, et non je ne te mens pas car je n'ai pas le droit de mentir : « ce n'est pas bien! »

Tiens, même tenir mon crayon c'est pas facile ! J'ai tellement mal aux doigts... Regarde comme je les retourne ! Je n'arrive même pas à écrire comme il faut. Même la console me fatigue vite, provoque des douleurs !

Alors, si la classe est punie, une punition écrit : « Maître, je ne pourrais pas la faire. A la place, par exemple, fais-moi lire la punition, comme cela je serai aussi puni(e) sans me faire mal ».

Je ne vais pas tout t'expliquer ce serait trop long !

J'ai mal tout le temps, ça ne s'arrête jamais, ça me fatigue... Si je ne vais pas à l'école ce n'est pas que je suis fainéant, c'est que je ne peux vraiment pas.

Ma vie avec un S.E.D. c'est ça... mais ça ne m'empêche pas de vivre, de sourire, de rire avec plein d'Espoir pour mon Avenir.

Ce n'est pas parce que je suis petit qu'il ne faut pas m'écouter quand je dis que j'ai mal. Pour moi ce n'est pas drôle et ce n'est pas un jeu !

TOUS ENSEMBLE pour aider cette maladie trop orpheline. Demandez à maman ou à papa vous verrez comment m'aider, jouer avec moi sans me faire mal.

Si tu veux m'aider, soutiens avec moi le projet de recherche pour aider à découvrir mes gênes malades et à les réparer.

U.N.S.E.D

