

# 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, poignets, 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



En vente pour soutenir les malades !

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

### Présidente

**Valérie Gislard**

Contact : [contact@unsed.org](mailto: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<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 Sévres - 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)



## Les Syndromes d'Ehlers-Danlos

Maladie génétique orpheline

«J'ai mal, je suis fatigué(e)...

Je ne suis pas contagieux !  
J'ai le Syndrome d'Ehlers-Danlos !» (SED)

Nous soutenons la recherche !



# J'ai mal, je suis fatigué(e)... Je ne suis pas un «Transformers» ! j'ai le Syndrome d'Ehlers-Danlos ! (SED)

Les syndromes d'Ehlers-Danlos sont une maladie génétique. C'est quoi génétique ?

C'est plusieurs gènes malades que l'on se transmet des parents aux enfants. C'est le nom des deux médecins qui l'ont étudié : Ehlers et Danlos, non ce n'est pas de l'air dans l'os lol !

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

Notre corps c'est comme une maison sans fondations, sans ferrailles... Résultat : tout s'écroule ! Les os, les tendons, les muscles, les ligaments, la peau, les veines, le cartilage tout est atteint plus ou moins... On déchire grave ! On peut se luxer toutes les articulations parfois 20 fois dans la journée !

Du coup : hanche, bassin, poignet, épaule, doigts, intestin, système artériel ce n'est pas la joie ! En fait on reconnaît que j'ai une atteinte « multi systémique », je suis touché de partout !

Je suis très fatigué(e), j'ai mal partout, venir à l'école c'est déjà tellement d'énergie à fournir !

Il y a le SED classique avec une peau super élastique qui s'étire encore plus que ton chewingum avec la peau fine, qui se déchire comme du papier à cigarette et des hématomes sur tout le corps !

Tu as le SEDa «arthochalasis» avec une luxation de la hanche dès la naissance avec des luxations de partout, ils doivent porter un gros appareillage.

« Peu importe les différences, malade ou pas :  
Tous ensemble, soutenons la recherche ! »

Rien que de m'habiller c'est difficile, enfiler un pull c'est lever les bras et risquer de me luxer l'épaule voire les deux !

Je peux me faire des bleus, sans même me cogner ! Alors ne me bouscule pas pour t'éclater : moi ça m'éclate, mais pas pareil !

J'ai aussi la mémoire « en vacances » ! Je ne retiens rien : quand je lis, je peux poser plusieurs fois la même question, ce n'est pas que je ne te calcule pas, c'est que je ne m'en souviens plus !

Mes tissus conjonctifs sont malades : ce sont eux qui remontent les infos jusqu'au cerveau, et là, les infos arrivent en retard ou dans le désordre !

J'ai des problèmes d'équilibre, Je me « mange » les portes, les angles, je lâche tout, alors ris avec moi mais ne te moque pas.

Ah oui rire ou bailler risque de me déboîter la mâchoire !!! Imagine pour manger un hamburger !

Je suis comme un élastique, mes articulations ne tiennent plus bien ! C'est pour ça que j'ai souvent des attelles partout, jamais au même endroit et parfois différentes d'une heure à l'autre ! C'est comme un carambar fondu au soleil !!! Elastic boy tu connais ?

Je ne peux faire que peu de sport, tu me vois taper dans un ballon ? Mdr ! la cheville partirait avec !!!

Parfois je ne peux presque plus marcher ! Je ne peux pas tenir mes béquilles J'ai besoin d'un fauteuil roulant mais le fauteuil manuel je ne peux pas tout seul car je peux me luxer

Il y a aussi d'autres formes de SED comme le SED vasculaire, eux peuvent se déchirer une veine ou une artère sans rien faire, c'est super dangereux et engage le pronostic vital parfois, je ne te fais pas un dessin... Le SED cyphoscoliotique, ils sont hypotoniques (le corps est tout mou, ne se tient pas !) avec une scoliose si sévère qu'on doit les opérer du dos très tôt pour mettre une plaque métallique, ils sont vrillés, c'est impressionnant et ils souffrent beaucoup... Ils doivent porter un corset et se luxent partout.

une épaule, me retourner les doigts, un poignet...

Alors oui, ma maladie peut faire que j'utilise un fauteuil roulant motorisé, 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, mais NON, je ne suis pas un mytho !

Tiens, même tenir mon crayon c'est l'enfer ! J'ai tellement mal aux doigts, car je les luxe... Regarde comme je les retourne ! Je n'arrive même pas à écrire sur ma tablette ou mon portable : le « tactile » me brûle les doigts ! Même la console me fatigue vite, provoque des douleurs !

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

Il n'y a pas encore tous les gènes d'identifiés, il n'y a pas de traitement... Les médicaments anti douleurs ne fonctionnent presque pas...

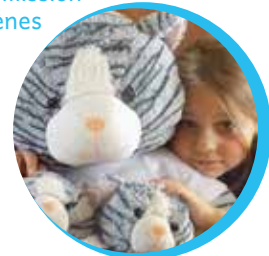
En bref je souffre tout le temps ça ne s'arrête jamais, ça m'épuise... Si je ne vais pas en cours, ce n'est pas que je suis fainéant, c'est que je ne peux vraiment pas.

Alors toi, viens me voir, ne m'oublie pas, téléphone-moi, envoie-moi un message SMS, facebook ou tweete moi. Ce n'est pas contagieux !

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.

**TOUS ENSEMBLE**  
pour aider cette maladie trop orpheline.  
Si tu veux m'aider, soutiens moi avec le projet de recherche : Notre mission ? Identifier tous les gènes malades et les réparer !

U.N.S.E.D



SEDy, notre Mascotte pour soutenir les malades