

« Le premier obstacle du syndrome d'Ehlers-Danlos, c'est le manque de diagnostic »

Maladie rare et multiforme, le syndrome d'Ehlers-Danlos est méconnu du corps médical. Non seulement, il n'est pas toujours diagnostiqué et quand il l'est, son suivi reste difficile faute de professionnels formés. **Monique Vergnole**, présidente de l'association Vivre avec le Sed, explique les difficultés d'accès aux soins pour les personnes atteintes de cette pathologie.



« Il est fortement recommandé d'être diagnostiqué par un centre de référence et de compétences. »

Faire Face : Qu'est-ce que le Syndrome d'Ehlers-Danlos ?

Monique Vergnole : Le Sed est une maladie orpheline et héréditaire du tissu conjonctif, une substance dans laquelle baignent tous les organes. Un collagène de mauvaise qualité et fabriqué en trop faible quantité qui provoque, la plupart du temps, une hyperlaxité ligamentaire. Mais il existe d'autres formes, notamment le Sed vasculaire.

Les personnes souffrent de douleurs intenses et permanentes, de luxations, entorses, problèmes respiratoires, d'une très grande fatigabilité, d'un manque de concentration. Elles présentent aussi des hématomes inexplicables, et doivent par alternance ou de manière permanente se déplacer en fauteuil roulant. Mais il existe également de nombreux signes secondaires, de la frilosité aux fuites urinaires, en passant par les acouphènes. La maladie reste répertoriée dans les maladies rares, car la prévalence officielle est de 1 à 5 sur 10 000 mais de nombreux cas ne sont pas référencés.

FF : De quel ordre sont les difficultés d'accès aux soins ?

M.V : Le premier obstacle du syndrome d'Ehlers-Danlos, c'est le manque de diagnostic. La maladie est mal connue par le corps médical et difficile à identifier, car elle présente des formes très variées et fréquemment invisibles. Or un malade non diagnostiqué entre dans une longue errance médicale. On ne lui trouve rien aux bilans sanguins. On lui parle de sclérose en plaques, de myopathie, de fibromyalgie, d'hémophilie, de dépression... On lui administre des traitements inadaptés. Par exemple, la sclérose en plaques est neurologique, pas le Sed ! Certes, le Sed ressemble à d'autres pathologies, mais il est possible de savoir que ce n'est pas ça. La fibromyalgie, entre autres, n'est pas héréditaire, or les parents, enfants, frères ou sœurs des malades du Sed présentent souvent les mêmes symptômes. Le plus grave est sans doute le nombre

Les centres de référence

Sed vasculaire : centre national de référence des maladies vasculaires rares de l'hôpital Georges-Pompidou, à Paris, tél. : 01 56 09 20 00.

Sed non vasculaire : filière Oscar* (maladies rares), avec treize centres de compétences en France. Le centre de référence adultes se trouve à l'hôpital Raymond-Poincaré, à Garches, tél. : 01 47 10 79 00. Celui pour enfants est à l'hôpital Necker, à Paris, tél. : 01 44 49 40 00.

* <https://www.filiere-oscar.fr>

d'accusations pour maltraitance sur des enfants, en raison de leurs ecchymoses, avec dans certains cas des jeunes retirés de leur famille.

FF : Comment être sûr d'être atteint de cette pathologie ?

M.V : Il existe des tests génétiques uniquement pour le Sed vasculaire, qui est rare. Pour la version hypermobile, la plus fréquente, le diagnostic se fait toujours d'après un tableau clinique de symptômes. Depuis 2017, la grille des critères de diagnostic de New York fait référence. Il est fortement recommandé d'être diagnostiqué par un centre de référence et de compétences. Ainsi, on ne peut plus vous dire que vous n'avez rien. La principale difficulté est d'obtenir un rendez-vous. Douze départements dépendent de celui de Nancy, par exemple, et il y a 18 mois d'attente. Notre association demande au ministre de la Santé de permettre à certains médecins bien formés de poser ce diagnostic, ce qui n'est pas encore possible en dehors des CHU. Nous pouvons toutefois conseiller des médecins qui peuvent apporter un premier avis.

FF : Après le diagnostic, le suivi est-il lui aussi problématique ?

M.V : Oui, et malheureusement trop de malades ne sont pas suivis du tout, faute de professionnels formés. Beaucoup de centres de référence n'ont pas la possi-



« Trop de malades ne sont pas suivis du tout, faute de professionnels formés. »

relever d'une ALD dite hors liste (ALD 31) en fonction du degré de sa maladie et donc de ses besoins. C'est au médecin de faire la demande de reconnaissance de son patient en ALD 31, sur la base du diagnostic posé par le centre. Cependant l'ALD n'est pas forcément nécessaire si on bénéficie d'une bonne mutuelle.

FF : Les CPAM et MDPH reconnaissent-elles suffisamment le Sed ?

M.V : Il est important de solliciter les MDPH pour une reconnaissance du taux d'incapacité et ainsi de pouvoir bénéficier de la PCH pour la prise en charge de matériel spécifique (à partir de 80%), de l'AAH si la personne ne peut pas travailler (à partir de 50%), ou de la RQTH, pour rester en emploi, et d'une carte de stationnement. L'aspect fluctuant de la maladie rend cependant le maintien dans l'emploi assez complexe. Il est impératif de demander à être reçu en personne pour bien expliquer ses symptômes, même si le jour du rendez-vous la personne va bien. ▶

Élise Descamps
Jean-Christophe Verhaegen (photos)

bilité d'assurer ce suivi. Le médecin généraliste peut prendre le relais et beaucoup le font très bien mais d'autres rechignent, car il s'agit de consultations longues et complexes. Ou encore, ils sont volontaires mais peu connaisseurs de cette maladie. Il est aussi possible de solliciter un spécialiste en médecine physique et de réadaptation.

Le Sed ne se guérit pas et ne se soigne pas. Il n'y a pas de traitement médicamenteux spécifique. Le suivi consiste donc surtout à tenter de soulager la douleur et d'endiguer les symptômes par des vêtements compressifs et de la rééducation ou du sport adapté. L'oxygène peut faire du bien. Mais c'est vraiment du cas par cas. Souvent les malades disent à leur médecin ce qu'il leur faut (orthèses, patchs antidouleur...) et ils établissent la prescription, ce qui n'est pas totalement idéal. Notre association envoie des courriers aux professionnels de santé pour les sensibiliser et intervient dans leurs formations initiales. Il serait vraiment souhaitable que les centres de traitement de la douleur soient mieux informés sur la pathologie.

FF : Comment les soins sont-ils remboursés ?

M.V : Le Sed ne fait pas partie des pathologies de la liste ALD 30, qui permet une reconnaissance d'affection de longue durée et donc un remboursement à 100% des médicaments et des soins. Mais il est possible sous condition – et donc pas automatiquement – de

Le malade, premier acteur de sa prise en charge

Les personnes atteintes du Sed doivent sans cesse expliquer leur pathologie. La maladie et ses diverses affections les mènent à consulter de nombreux spécialistes qui ne connaissent pas forcément bien le Sed. Par exemple, elles souffrent souvent de problèmes digestifs qui nécessitent une consultation chez un gastro-entérologue. Pour certains soins sans lien avec le Sed, le malade devra aussi prévenir de certaines spécificités. Dire à son dentiste ou à son chirurgien qu'il ne réagit pas comme les autres aux anesthésiants locaux et qu'il lui faut certainement une plus forte dose... Recoudre la peau nécessite des fils non résorbables, car l'épiderme des malades du Sed ne permet pas aux fils de se résorber. Il faudra donc les retirer par la suite.

Autre exemple : la morphine dans le traitement de la douleur est à proscrire, car elle aggrave les problèmes de constipation. Il peut être utile de se munir à chaque rendez-vous médical du document très clair qui figure à la fin du PNDS (protocole national de diagnostic et de soins) à télécharger sur le site de la Haute autorité de santé*. Malheureusement, il existe peu de programmes d'éducation thérapeutique du patient.

* <https://www.has-sante.fr/>, taper Sed dans le moteur de recherche.