

Le syndrome d'Ehlers-Danlos

Description:

Le syndrome d'Ehlers-Danlos réfère à une famille de maladies génétiques plutôt rares qui touchent la formation du collagène et qui se manifestent principalement par une fragilité et une laxité tissulaire (les tissus du corps sont plus mous). L'atteinte apparaît normalement dès la petite enfance et perdure toute la vie.

Symptômes:

- Grande stature (souvent) et parfois petite stature
- Très grande flexibilité au niveau des articulations
- Luxations et entorses à répétition
- Peau très élastique et parfois translucide
- Fragilité des vaisseaux sanguins, ce qui produit facilement des ecchymoses
- Cicatrisation difficile
- Douleurs musculaires et articulaires chroniques
- Myopie ou problèmes de vision (luxation du cristallin occasionnel)
- Anévrismes artériels avec possible rupture causant des saignements internes sévères
- Anomalies des valves cardiaques pouvant causer de l'insuffisance cardiaque
- Douleurs abdominales chroniques
- Reflux gastro-œsophagien
- Anomalies des cordes vocales

Prévalence:

Environ 1 personne sur 5 000.

Causes:

Le syndrome d'Ehlers-Danlos est une famille de maladies génétiques qui affecte la production de collagène, une protéine qui donne l'élasticité et la force aux tissus conjonctifs tels que la peau, les tendons, les ligaments, ainsi que les parois des organes et des vaisseaux sanguins.

L'atteinte est héréditaire dominante, c'est-à-dire qu'un parent atteint de la maladie a 50% de chances de transmettre la maladie à chacun de ses enfants.

Évolution:

La plupart des personnes atteintes du syndrome d'Ehlers-Danlos ont une vie relativement normale, bien qu'elles aient certaines restrictions concernant l'activité physique. Certains patients auront besoin de prothèses et d'orthèses pour protéger les articulations et de chirurgie pour corriger des anomalies dangereuses, au niveau des articulations ou encore des vaisseaux sanguins ou des valves cardiaques.

Par ailleurs, les personnes atteintes d'un syndrome d'Ehlers-Danlos de type vasculaire risquent des complications spontanées sévères, par exemple la rupture de vaisseaux sanguins importants, ce qui peut être fatal.

Si vous avez des doutes chez vous ou chez un proche, consultez votre médecin qui pourra vous référer à un conseiller en génétique.

Les informations et les conseils contenus sur ces fiches sont offerts à titre informatif seulement. L'avis d'un professionnel de la santé est recommandé pour toute question médicale.

Références:

REGROUPEMENT québécois des maladies orphelines (RQMO). *Ehlers-Danlos*. (pages consultées le 8 novembre 2017), [En ligne], <http://rqmo.org/tag/ehlers-danlos/>

ASSOCIATION Française des Syndrome d'Ehlers-Danlos (AFSED). *Les syndrômes d'Ehlers-Danlos* (pages consultées le 8 novembre 2017), [En ligne], <http://afsed.fr/les-syndromes/>

PASSEPORT Santé. *Le syndrome d'Ehlers-Danlos* (pages consultées le 8 novembre 2017), [En ligne], http://www.passeportsante.net/fr/Maux/Problemes/Fiche.aspx?doc=syndrome-ehlers-danlos_pm

GAIL OUELLETTE, *généticienne et conseillère en génétique au Regroupement québécois des maladies orpheline*. Entrevue avec *Red Letter Films*, 30 septembre 2016.