Tous à l'école

Ehlers-Danlos (Syndrome de)

Qu'est-ce que le syndrome d'Ehlers-Danlos ?

Le syndrome d'Ehlers-Danlos constitue un **groupe hétérogène de maladies héréditaires du tissu conjonctif**, le tissu de soutien de l'organisme. Les premières descriptions ont été faites au début du XXe siècle par deux dermatologues, l'un danois, le Docteur Ehlers, et l'autre français, le Docteur Danlos. Ce syndrome se caractérise par l'**association d'une hyper-élasticité de la peau** qui est très fragile, **d'une hyper-laxité articulaire et de nombreux hématomes**. Plusieurs types différents ont ensuite été répertoriés, de causes et de manifestations variables. La maladie s'exprime de façon très diverse d'une personne à une autre, allant de formes frustes parfois méconnues à des formes graves.

Pourquoi ?

Le syndrome d'Ehlers-Danlos est une **maladie génétique héréditaire rare** qui touche le tissu conjonctif qui assure le soutien, la protection et la cohésion des organes au sein de l'organisme. Ce tissu conjonctif sert d'attache, d'enveloppe, de remplissage, d'isolation et de protection. On le retrouve notamment dans les muscles et les tendons, les ligaments, les os, la peau et les poumons. Il est essentiellement composé de collagène qui confère de la résistance, de la souplesse et de l'élasticité aux tissus. On compare classiquement le rôle du collagène dans les tissus au rôle des tiges d'acier dans le béton armé.
Il existe plusieurs types de collagènes. Les différents types de syndrome d'Ehlers-Danlos sont liés à des anomalies de la structure des différents collagènes. Les mécanismes exacts et les gènes en cause ne sont pas connus parfaitement dans tous les types cliniques. Le mode de transmission varie selon les différents types. Dans la majorité des cas la transmission est autosomique dominante, c'est à dire

qu'elle ne dépend pas du sexe, et qu'un enfant atteint a un de ses parents atteint. Le risque de transmission à chaque naissance est de 50 %.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

La présentation et la gravité de la maladie sont très variables d'une personne à une autre, y compris au sein d'une même famille, **allant de formes frustres pouvant passer inaperçues à des formes handicapantes.** Les symptômes vont également varier dans le temps pour un même enfant. Le syndrome d'Ehlers-Danlos n'est pas une maladie évolutive mais un état constitutionnel particulier du tissu conjonctif de soutien. **La symptomatologie s'exprime par «crises»** pouvant être déclenchées par des facteurs climatiques, des traumatismes... Le plus souvent la maladie ne se voit pas.

Les principaux signes caractéristiques de la maladie sont :
- une **hyperélasticité de la peau** qui est hyper-étirable, fine, très fragile, **cicatrisant difficilement**. Les plaies sont souvent larges et béantes, sans rapport avec le traumatisme incriminé;
- une hyper-laxité articulaire rendant les articulations instables, causant des **luxations et des entorses fréquentes**. Elle prédomine au niveau des mains et des pieds. Chez le nourrisson, elle peut entraîner un retard à la marche. Chez l'enfant, elle peut se manifester par une scoliose en général modérée et des pieds plats ;
- des **bleus** nombreux, fréquents et« faciles » pour des traumatismes minimes, parfois même spontanés ;
- des **douleurs chroniques** diffuses ;
- une **fatigabilité** importante ;
- des difficultés de perception du corps et du contrôle des mouvements entraînant une **maladresse et des chutes** ;
- des troubles digestifs : constipation, reflux gastro-œsophagien ;
- A l'exception du squelette, dont la résistance est normale, tous les autres organes peuvent être fragilisés et d'autres signes peuvent être présents : hernies, problèmes dentaires, atteinte cardiaque (prolapsus de la valve mitrale), atteinte pulmonaire (pneumothorax : irruption anormale d'air entre le poumon et la cage thoracique, dans la cavité pleurale)...

La combinaison de ces signes constitue des entités cliniques différentes. **Six types cliniques différents ont été décrits**, selon les manifestations cliniques observées, de gravités variables et de causes différentes. Les trois premiers types sont les plus fréquents :
- **Classique**, à prédominance cutané et articulaire ;
- **Hypermobile**, à prédominance articulaire. Le type hypermobile est particulièrement douloureux et invalidant sur le plan fonctionnel. Les douleurs des membres peuvent être intenses, augmentées par l'appui, imposant des changements de positions. L'hyperlaxité ligamentaire/l'hypermobilité articulaire est généralisée, excessive et handicapante entraînant une instabilité des articulations. Plusieurs complications sont possibles: entorses fréquentes, luxations répétées (notamment au niveau de la mâchoire, des épaules, des poignets, des hanches, des rotules et des chevilles), tendinites, crampes musculaires, déchirures ligamentaires, ruptures des tendons et des muscles.
- **Vasculaire**, avec une atteinte des vaisseaux. C'est la forme la plus grave. La paroi des artères est très mince et distensible, les rendant très fragiles avec un risque de rupture artérielle. Ces complications sont exceptionnelles dans l'enfance.
- Cypho-scoliotique caractérisé dès la naissance par une scoliose d'évolution progressive, une hypotonie musculaire sévère, une hyperlaxité articulaire généralisée, et une fragilité du globe oculaire. La fragilité oculaire peut causer des hémorragies de la rétine, un glaucome, voire une rupture du globe oculaire. L'affection est très rare.
- Arthrochalasis avec une luxation de hanche dès la naissance, récidivante puis des luxations articulaires multiples.
- Dermatosparaxis, à prédominance cutanée.

Quelques chiffres

Le syndrome d'Ehlers-Danlos est une maladie rare, dont l'incidence exacte est inconnue. Elle est évaluée entre 1/5 000 et 1/10 000 naissances. La fréquence est probablement sous-évaluée, en raison de nombreux cas peu symptomatiques non diagnostiqués. Les femmes et les hommes sont également atteints.

Traitement

Il n'existe pas de traitement pouvant guérir la maladie mais des traitements permettent d'améliorer l'état fonctionnel. La prise en charge est multidisciplinaire et dépend des symptômes présentés par l'enfant.
La **prévention des traumatismes est essentielle** chez l'enfant. Les plaies et bosses doivent être prises en charge de façon optimale. Il est surtout important chez l'enfant de prendre des précautions afin d'éviter les traumatismes importants: port de protection cutanée (genouillères, jambières, casque), éviter les sports traumatisants (sports de contact...). Des bandes de contentions permettent de fixer des articulations faibles (notamment l'épaule).
La rééducation est le principal traitement proposé. Elle peut permettre de renforcer les muscles et articulations afin de prévenir les conséquences de l'hypermobilité articulaire et de diminuer les douleurs. Cette prise en charge peut associer différentes techniques de rééducation, notamment la kinésithérapie et l'ergothérapie. La balnéothérapie (ensemble des techniques de thérapie pratiquées sur un sujet dans l'eau, en bassin ou en piscine) associée à un traitement antalgique est souvent efficace. De façon concomitante à la rééducation, divers appareillages peuvent être utilisés: les orthèses de fonction, souples ou rigides, (appareil servant à compenser l'insuffisance d'un organe locomoteur: épaules, coudes, poignets et doigts, genoux, chevilles...), les semelles orthopédiques, les ceintures lombaires et toutes sortes d'orthèses qui représentent une aide appréciable.
La natation est souvent encouragée mais en bannissant les nages avec de grands mouvements d'amplitudes des épaules (dos crawlé, papillon).
Un soutien psychologique peut être nécessaire, en particulier à l'adolescence où il peut exister des comportements à risque.

Conséquences sur la vie scolaire

La scolarité est normale. Il n'y a **aucune conséquence intellectuelle** du syndrome.
Ces enfants ont souvent un **problème de coordination**, avec des chutes fréquentes et une certaine maladresse. L'écriture peut être difficile et entraîner des douleurs au niveau des doigts.
La position immobile est souvent mal tolérée. L'enfant doit souvent changer de

position.
La **pratique du sport peut être maintenue avec quelques précautions**. Certains sports sont contre-indiqués (sport de contact comme le rugby ou le foot), d'autres peuvent être pratiqués avec certaines précautions (protèges genoux, coudes ou tibias). Les modalités seront définies dans le PAI, en concertation avec le jeune, les parents, le médecin scolaire et le médecin spécialiste référent. Il est important de ne pas exclure systématiquement le jeune des cours de sport. L'hyperlaxité ligamentaire entraîne une grande souplesse et permet des prouesses qui impressionnent les camarades mais qu'il ne faut pas encourager.

Quand faire attention ?

Toute plaie ou traumatisme, même minime, doit être pris en charge selon le protocole du PAI. Aucun traumatisme ne doit être pris à la légère.
Il faut trouver le juste milieu entre la prévention des risques d'accident et une surprotection systématique qui risque de marginaliser l'enfant. Les récréations, le sport et les sorties scolaires sont autorisés avec certaines précautions.
Il existe souvent une fatigabilité importante, notamment après les efforts, qui peut nécessiter un temps de récupération.
La présence d'hématome, très nombreux, et de plaies importantes font parfois soupçonner des sévices à enfant et être à l'origine d'un signalement de « situation inquiétante » inappropriée. Une discussion avec les parents et une information sur la maladie permet de clarifier les choses.
En cas de **syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire**, bien que les accidents graves ne concernent qu'exceptionnellement les jeunes, les précautions à prendre sont plus rigoureuses. Il existe des cartes d'urgences spécifiques et **toute douleur brutale des membres ou du ventre nécessite un avis médical en urgence** (contacter le 15).

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Les aménagements seront discutés au cas par cas, en fonction des besoins de l'élève. Il est souvent nécessaire d'établir un PAI (Projet d’Accueil Individualisé) qui fixera les limites nécessaires notamment dans les sports autorisés et indiquera la conduite à tenir en cas de blessure avec les soins à dispenser en cas de choc, de plaie, de brûlure, de suture... afin de n'occasionner aucune conséquence dommageable pour l'enfant. Certains aménagements peuvent parfois justifier la mise en place d'un PPS (**Projet personnalisé de scolarisation**), comme par exemple l'utilisation d'un ordinateur en cas de difficultés d'écriture. Un accompagnement de l'élève par un (e) AESH (Accompagnant d'élève en situation de handicap) peut être utile dans certains cas.

Le **changement de position**, si nécessaire, doit être autorisé. Un coussin spécifique peut permettre de répartir les appuis et d'améliorer la tolérance de l'enfant à être assis sur sa chaise. L'enfant peut être sollicité pour aller chercher du matériel, distribuer des copies, afin qu'il ne reste pas constamment immobile.
Ne pas laisser l'enfant jouer avec son corps, se tordre les doigts pour épater ses copains. À l'inverse, ne pas tolérer les moqueries quant aux orthèses, à l'apparence physique, à la maladresse de l'enfant (hyperlaxité des doigts, problèmes de proprio-perception...).
Si nécessaire, les **déplacements peuvent être améliorés et sécurisés grâce à des aides techniques** telles que la canne ou le fauteuil roulant, de façon temporaire. Il est souvent nécessaire d'expliquer la labilité des symptômes aux autres enfants et enseignants.
Certaines **adaptations d'horaires** peuvent être nécessaires selon la fatigabilité de l'enfant. Un deuxième jeu de manuels scolaires, avec un casier personnel sécurisé, permet d'éviter le port d'un cartable. Les photocopies des cours permettent de limiter les écrits. On accordera éventuellement un tiers temps pour les examens.

Les rééducations sont effectuées par des rééducateurs libéraux ou par des équipes pluridisciplinaires dans les Services d'éducation et de soins spécialisés (SESSAD) et les Centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP). Ces interventions peuvent être menées en milieu scolaire comme défini dans le PPS. L'enseignant pourra trouver auprès de ces équipes des informations en cas de besoin, notamment à propos des aménagements pratiques.
Il faudra envisager et anticiper la scolarisation pendant les périodes d'immobilisation ou d'hospitalisation. Il convient si nécessaire, de faire bénéficier le jeune du dispositif départemental du Service d'assistance pédagogique à domicile (Sapad) ou

d'établir rapidement un contact avec les enseignants exerçant à l'hôpital.

L'enfant peut participer aux activités de type classe verte. Il faut simplement prendre en compte les éléments déjà cités (fatigabilité, précautions lors des activités physiques...) et anticiper les situations. Le médecin scolaire assure le relais entre l'école et le médecin traitant pour connaître les aménagements éventuellement nécessaires, qui seront indiqués dans le PAI ou le PPS.
Il faut veiller également à respecter l'éventuelle fragilité psychologique de l'enfant qui doit se construire autour de son handicap. Il doit faire le deuil de ce qu'il ne deviendra pas et apprendre à gérer sa différence. Cependant, une surprotection (interdiction de récréations, de sports, de sorties scolaires...) est tout aussi dommageable pour l'enfant qui se trouve ainsi marginalisé. Il faut donc trouver le juste milieu et adopter une attitude prudente et attentive aux besoins de l'enfant sans l'exclure.
En raison des formes très variées de syndrome d'Ehlers-Danlos, la décision d'orientation professionnelle doit être prise au cas par cas.

L'avenir

L'impact de la maladie à l'âge adulte est difficile à prévoir, certaines manifestations présentes dans l'enfance peuvent avoir disparues ou notablement diminuées. Il est fondamental d'assurer à ces enfants une scolarisation de qualité afin de leur permettre d'envisager un large choix d'orientation professionnelle.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Douleur

Rendre l'école accessible

Examens : aménagements

Associations

Association française des syndromes d'Ehlers-Danlos (AFSED)
Apprivoiser les syndromes d'Ehlers-Danlos : les intermittents du handicap (Les amis de l'ASED)
Union Nationale des Syndromes d'Ehlers-Danlos (UNSED)

Travailler ensemble

Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)
Accompagnement Pédagogique A Domicile à l'Hôpital ou à l'École (APADHE)

Liens

Livret de l'école à l'université ASED
l'association les amis de l'ASED a réalisé un livret scolaire à destination des parents et des équipes médicales et éducatives. Celui-ci précise les modalités d'optimisation de la scolarité d'un enfant atteint d'un SED. Vous trouverez en fin de livret un modèle de Projet d'accueil individualisé (PAI) à remplir.

Une carte de Soins et d'Urgences à destination de tous les types du syndrome d'Ehlers-Danlos a été rédigée par l'association ASED avec l'aide du Pr Hamonet. Elle est à disposition de tous les malades qui en feraient la demande auprès de l'association (une participation aux frais d'envoi est demandée).

Vous accueillez un enfant atteint du syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) à l'école
Plusieurs fiches techniques, dont une fiche « école pour les enfants SED » ont été établies par l'association AFSED. Elles sont accessibles en cliquant sur l'onglet publications, à gauche de l'écran d'accueil du site de l'AFSED.

Ressources documentaires

Carte personnelle d'informations et de soins spécifique du « Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire » (anciennement type IV)
Document établi dans le cadre du plan Maladies rares, par le Ministère de la Santé et des solidarités, sous l'égide de la Direction générale de la Santé, en collaboration avec les professionnels de santé et les associations de parents.

Glossaire

AVS

L'Auxiliaire de vie scolaire (AVS) est une personne attachée à l'enfant pour l'aider dans sa vie scolaire, qu'il s'agisse de la vie quotidienne (repas, toilette, déplacements) ou des activités scolaires (aide à l'utilisation de l'ordinateur, reprise individuelle des consignes collectives, secrétariat et prise de notes à la place de l'enfant, etc...). Cette personne qui reçoit une formation spécifique est attribuée à l'enfant (à temps partiel ou à temps plein) sur avis de la MDPH (Maison départementale de la personne handicapée) et assure des missions personnalisées selon les besoins de chaque enfant. Voir aussi AESH (Accompagnant d'Elève en Situation de Handicap.

Ergothérapie

Grec :*ergon* = travail et *thérapéia*= traitement.
C'est une technique de rééducation utilisant les travaux manuels et l'activité physique, qui cherche à donner (ou à rendre) au patient un maximum d'autonomie dans la vie quotidienne. Pour parfaire cette autonomie, l'ergothérapeute peut être amené à transformer l'environnement de la personne : l'habitat, les objets utiles à la vie quotidienne, les outils ou les conditions de travail.

Gène

Grec : *genos* = race.
Unité d'information génétique constituée d'un petit fragment de la molécule d'ADN. Les gènes, porteurs des informations génétiques transmises au cours des générations, contiennent les données nécessaires à la fabrication d'une protéine.

Génétique

Grec : *genos* = race.
Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.
Voir gène.

Glaucome

Affection de l’œil caractérisée par une augmentation importante de la pression au sein du globe oculaire, entraînant une diminution de l'acuité visuelle (voir terme correspondant).

Orthèse

Appareil orthopédique destiné à suppléer une fonction organique déficiente par un artifice matériel. L'orthèse est destinée à corriger une déviation, à soutenir, ou à compenser une lésion ostéoarticulaire, musculaire ou neurologique (corset, siège moulé...), alors que la prothèse a pour but de remplacer un segment ou un membre entier.

Orthopédie

Grec : *orthos* = droit ; *paidon* = enfant.
L'orthopédie est la discipline chirurgicale relative au traitement des lésions de l'appareil locomoteur. Ce mot, créé en 1741 par Andry, signifiait initialement « l'art de prévenir et de corriger dans les enfants les difformités du corps ».

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Il organise la scolarité de l'enfant à l'école, au collège ou en établissement spécialisé. Il est élaboré par l'équipe pluridisciplinaire d'évaluation, validé par la CDA (Commission des droits et de l'autonomie), deux instances de la Maison départementale des personnes handicapées. Les professionnels qui accompagnent l'enfant dans sa scolarité mettent en œuvre ce projet en collaboration avec la famille.

Prolapsus valvulaire mitral

Minime malformation cardiaque, altérant le fonctionnement de la valve mitrale située entre l'oreillette gauche et le ventricule gauche du cœur.

Reflux gastro-œsophagien

Remontées intermittentes et parfois douloureuses du contenu acide de l'estomac (liquide gastrique) vers la bouche à travers l'œsophage; il se manifeste souvent par des régurgitations.

Scoliose

Grec : *skoliôsis* = tortueux.
Déformation évolutive, dans les trois plans de l'espace, de tout ou partie de la

colonne vertébrale. C'est une déformation de la colonne vertébrale. Au lieu d'être bien droite, la colonne vertébrale vrille (un peu comme un torchon que l'on tord pour essorer : tout d'abord le torchon est droit, mais si l'on tord plus, il se vrille comme un tire-bouchon). Par ailleurs, les côtes s'articulant avec la colonne vertébrale, la scoliose provoque une rotation également des côtes. Cela se traduit par une malformation de la cage thoracique (la fameuse bosse du bossu de Notre-Dame) qui, dans les cas extrêmes, peut gêner les mouvements de la respiration. Une scoliose est rarement présente dès la naissance et s'aggrave lors des phases de forte croissance comme l'adolescence.

Service d'aide pédagogique à domicile (Sapad)

Service d'aide pédagogique à domicile. (voir fiche spécifique).

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail

Tous à l'école