



LIVRET D'ACCUEIL

CENTRE DE RÉFÉRENCE DES

SYNDROMES D'EHLERS-DANLOS

NON-VASCULAIRES (SED-NV) >>



Chef de service : Dr. Karelle Benistan

SOMMAIRE

Le centre de référence maladies rares des syndromes d'Ehlers-Danlos non-vasculaires (CRMR SED-NV)	4
Que sont les syndromes d'Ehlers-Danlos ?	6
Les maladies prises en charge	7
L'équipe du CRMR SED-NV de Garches	7
La prise en charge au sein du CRMR SED-NV	8
Comment établir un diagnostic de SED	9
Les désordres du spectre de l'hypermobilité (hypermobility spectrum disorders : HSD)	10
La recherche	11
Le programme d'éducation thérapeutique patient	11
La prise en charge du patient	12
Réseau national des centres de référence et compétence	13
Associations de patients	14
Informations pratiques	14
Accès	15
Plan de l'hôpital	15



LE CENTRE DE RÉFÉRENCE MALADIES RARES DES SYNDROMES D'EHLERS-DANLOS NON-VASCULAIRES (CRMR SED-NV)

Histoire

Le centre de référence maladies rares des Syndromes d'Ehlers-Danlos non-vasculaires (CRMR SED-NV) a été relabellisé en 2023 par le Ministère de la Santé. Le centre de l'hôpital Raymond-Poincaré AP-HP est le site coordonnateur de l'ensemble du réseau national des centres de référence des Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires. Le réseau est constitué de :



Un site coordonnateur à **l'hôpital Raymond-Poincaré AP-HP** (Garches), dédié à la prise en charge des adultes
(Dr Karelle Benistan)



Un site constitutif à **l'hôpital Necker-Enfants Malades AP-HP**, dédié à la prise en charge des enfants
(Dr Caroline Michot)



Un site constitutif à **l'hôpital Estaing à Clermont-Ferrand**
(Dr Bénédicte Pontier)



12 centres de compétence répartis sur différentes régions métropolitaines et d'outre-mer

Le réseau national SED-NV fait partie de la filière santé maladies rares OSCAR (Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage).

Le centre de référence est membre du réseau européen de référence : ERN ReCONNET, sur les maladies rares et complexes du tissu conjonctif.

Le CRMR SED-NV de l'Hôpital Raymond-Poincaré AP-HP est rattaché au département médico-universitaire (DMU) n°4 « CORREVE » du groupe hospitalo-universitaire AP-HP. Université Paris-Saclay.

Missions

Le centre de référence des SED-NV :

- Accueille en consultation les patients qui présentent une suspicion de SED. Il confirme le diagnostic ou évoque d'autres diagnostics différentiels ;
- Propose une prise en charge globale : diagnostic, tests génétiques, conseil génétique, thérapeutique, orientation pour la prise en charge d'éventuelles complications et suivi ;
- Coordonne au niveau national les projets de recherche, les projets d'harmonisation et d'amélioration du parcours de soins en vue de développer les connaissances et les pratiques dans le domaine des SED ;
- Veille à l'harmonisation des pratiques de soins par la rédaction et la diffusion de documents et outils (Ex : protocole National de diagnostic et de soins, podcasts et tutoriels) ;
- Collabore étroitement avec des services de l'AP-HP, des hôpitaux et des soignants situés sur l'ensemble du territoire français, ainsi qu'avec un réseau national de centres de compétence ;
- Assure la constitution d'une base de données pour améliorer les connaissances épidémiologiques sur ces maladies ;

- Organise des réunions de concertation pluridisciplinaires sur les SED-NV ;
- Propose un programme d'éducation thérapeutique destiné aux malades atteints de SED ;
- Communique sur les SED-NV ;
- Assure et promeut la formation des professionnels de santé sur les SED ;
- Travaille en collaboration avec le consortium international des SED/HSD et le réseau européen de référence ReCONNET ;
- Dialogue et travaille avec les associations de patients ;

Le centre de référence ne peut assurer le suivi médical quotidien.

Le médecin traitant reste l'interlocuteur privilégié. Les médecins et soignants de proximité ont la possibilité de demander un recours pour un avis.



QUE SONT LES SYNDROMES D'EHLERS-DANLOS ?

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont un groupe hétérogène de maladies génétiques héréditaires du tissu conjonctif caractérisées par une hypermobilité articulaire, une hyperextensibilité cutanée et une fragilité tissulaire.

Il existe 13 types de SED définis d'après la classification internationale de 2017. Ce sont des maladies différentes qui reposent sur des critères cliniques distincts.

12 types de SED peuvent être confirmés par la biologie moléculaire.

En revanche, le SED hypermobile est le plus fréquent mais ses bases moléculaires/génétiques sont encore mal connues. Il se manifeste par une hypermobilité articulaire généralisée responsable d'entorses et de (sub) luxations à répétition ainsi que par un tableau douloureux chronique.

Son diagnostic repose sur une grille de critères cliniques. Il s'agit d'un diagnostic d'exclusion, à poser lorsque les diagnostics différentiels ont pu être écartés.





LES MALADIES PRISES EN CHARGE

Notre centre prend en charge 12 des 13 types de SED-NV qui ont été identifiés par la classification internationale de 2017 à l'exception du SED vasculaire.

- Le syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile ;
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos classique ;
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like de type 1 et de type 2 ;
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos cyphoscoliotique ;
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos arthrochaliasique ;
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplastique ;
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural ;
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos myopathique ;
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos périodontal ;
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos dermatosparaxis ;
- Le Syndrome d'Ehlers-Danlos cardio-valvulaire ;
- Le Brittle Cornea Syndrome.

(1) Malfait F et Al. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 175C:8-26. 2017.



L'EQUIPE DU CRMR SED-NV DE L'HÔPITAL RAYMOND-POINCARÉ

Vous serez accueilli par une équipe pluridisciplinaire composée de : médecins, secrétaire, infirmier(mier)es, aide soignante, kinésithérapeute, psychomotricien(ne), psychologues, diététicien(ne), assistant(e) sociale, ergothérapeute, cadre paramédicale & ingénieurs de recherche.



LA PRISE EN CHARGE AU SEIN DU CRMR SED-NV

La première visite

- Recueil d'informations sur les antécédents familiaux, médicaux et sur l'histoire médicale ;
- Examen clinique ;
- Examens complémentaires.

A l'issue de cette première consultation, trois cas de figure sont possibles :



Programmation d'examens complémentaires et/ou de tests génétiques selon les cas



Orientation vers une prise en charge de proximité adaptée à la symptomatologie
Votre dossier sera néanmoins conservé au sein du centre de référence afin de pouvoir vous recontacter dans le futur, si de nouvelles connaissances sont disponibles dans ce domaine tant sur le plan du diagnostic que sur la prise en charge.

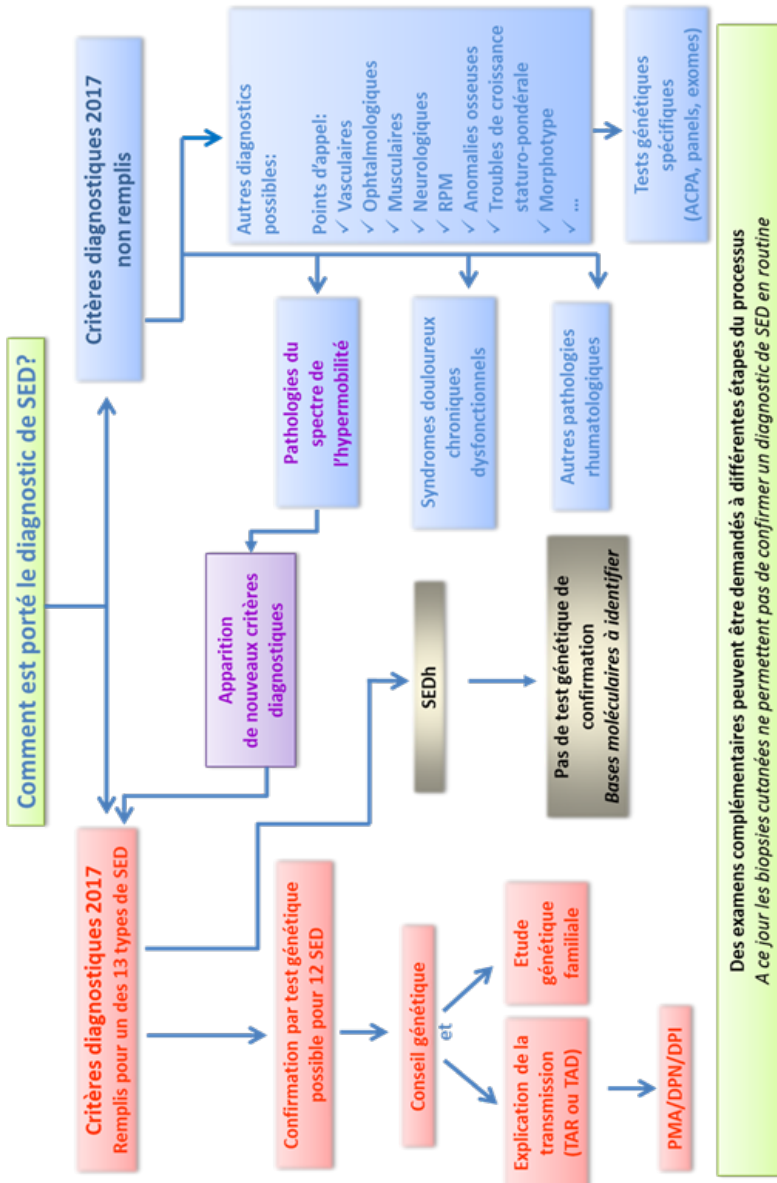


Orientation vers le médecin traitant, spécialistes et/ou vers des professionnels paramédicaux
Un autre diagnostic peut être évoqué

Poser un diagnostic de SED n'est pas toujours anodin et a des conséquences tant sur votre prise en charge médicale que sur votre famille et votre descendance.



COMMENT ETABLIR LE DIAGNOSTIC D'UN SED ?



Légende: TAR : Transmission Autosomique Récessive - TAD : Transmission Autosomique Dominante - ACPA : Analyse Chromosomique sur Puce à ADN
PMA : Procréation Médicalement Assistée - DPN : Diagnostic Prénatal - DPI : Diagnostic Préimplantatoire - RPM : Retard Psychomoteur



LES DESORDRES DU SPECTRE DE L'HYPERMOBILITE (HYPERMOBILITY SPECTRUM DISORDERS : HSD)

On parle depuis 2017 de désordres du spectre de l'hypermobilité articulaire (DSH), de l'anglais Hypermobility spectrum disorders (HSD), pour définir un groupe de maladies du tissu conjonctif caractérisées par une hypermobilité articulaire symptomatique qui n'est pas liée à une maladie génétique sous-jacente.

Il s'agit d'un diagnostic d'exclusion. Les DSH/HSD sont évoqués seulement après avoir écarté un certain nombre de diagnostics différentiels. Une démarche diagnostique exhaustive est donc nécessaire en amont avant de conclure à ce diagnostic.

Les DSH/HSD ne sont ni moins graves ni moins importants que les SED. La prise en charge rééducative des traumatismes articulaires et des douleurs est souvent semblable à celle qui est préconisée dans les SED.

Cependant, par l'absence de fragilité tissulaire, les DSH/HSD n'exposent en principe pas aux mêmes complications et ne nécessitent donc pas les mêmes recommandations notamment en cas de chirurgie, d'anesthésie, de suture, d'endoscopie ou de grossesse.

Si un diagnostic de DSH/HSD a été posé et que de nouveaux symptômes en faveur d'une fragilité des tissus apparaissent, votre médecin pourra vous ré-adresser à tout moment vers le CRMR SED-NV afin de réévaluer votre diagnostic.



LA RECHERCHE

Pour progresser dans la connaissance et vers une meilleure prise en charge de ces maladies, le centre participe et coordonne plusieurs projets de recherche. Les patients qui répondent aux critères d'inclusion peuvent se voir proposer d'y participer.



PROGRAMME D'ÉDUCATION THÉRAPEUTHIQUE DU PATIENT

Un programme d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) destiné aux malades atteints d'un SED-NV a été validé par l'ARS en mars 2019. Il se peut que l'équipe du centre vous propose d'y participer.

Objectifs : devenir autonome avec sa pathologie, prévenir les complications et restaurer une bonne qualité de vie.

Thèmes des ateliers : compréhension de la maladie, rééducation, gestion de la douleur, droits sociaux, adaptation de son lieu de vie et de travail, génétique, autonomie....



PRISE EN CHARGE DU PATIENT



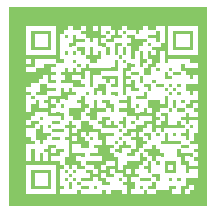
LÉGENDE

- Centres de compétence et médecins spécialisés
- Les centres d'évaluation et traitement de la douleur
- Les centres de médecine physique et de réadaptation
- Kinésithérapie
- Activités physique et sportive adaptées
- Assistance sociale
- Psychomotricité
- Psychothérapie

Notre équipe est là pour vous aider à identifier les professionnels qui pourront améliorer la prise en charge de vos symptômes.

Les patients pour lesquels un diagnostic de SED a été retenu ou fortement suspecté peuvent se référer au Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) disponible sur le site de la Haute Autorité de Santé (HAS). Cet outil sert de référence et permettra de guider votre prise en charge par vos médecins.

Vous pouvez scanner directement le QR code suivant :





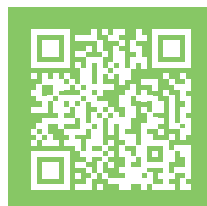
RESEAU NATIONAL DES CENTRES DE REFERENCE ET DE COMPETENCE

Site coordonnateur adulte des SED-NV

Hôpital Raymond-Poincaré AP-HP

CRMR SED

<https://www.aphp.fr/service/service-51-068>



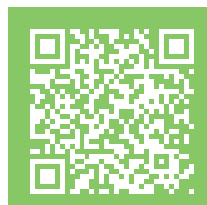
Site constitutif pédiatrique des SED-NV

Hôpital Necker-Enfants Malades AP-HP

Service de génétique médicale

149 rue de Sèvres 75743 Paris Cedex 15

<http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/sed/>



Site constitutif adulte des SED-NV

CHU Clermont-Ferrand

Hôpital Estaing

1 place Lucie et Raymond Aubrac

63003 Clermont-Ferrand cedex 1

Pour consulter la liste des centres de compétence nationaux labélisés, nous vous invitons à vous connecter sur le site de la filière OSCAR : <https://www.filiere-oscar.fr/>, puis à vous diriger sur la rubrique « où consulter » et « Annuaire ». Vous pouvez scanner directement le QR code suivant :





ASSOCIATIONS DE MALADES

Les associations nationales de patients ayant signé la charte de la filière OSCAR :

- [Association Française des Syndromes d'Ehlers-Danlos \(AFSED\)](#)
- [Association SED1+](#)
- [Union Nationale des Syndromes d'Ehlers-Danlos \(UNSED\)](#)



INFORMATIONS PRATIQUES

Site coordonnateur des SED-NV du centre de référence des Syndromes d'Ehlers-Danlos non-vasculaires.

Pour prendre RDV avec le CRMR SED-NV, merci d'envoyer un email à l'adresse : sed.rpc@aphp.fr

Une réponse automatique vous sera envoyée avec la procédure à suivre selon votre situation.

Filière de santé maladies rares : OSCAR

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

Plateforme maladies rares : AP-HP. Université Paris-Saclay

<http://maladiesrares-paris-saclay.aphp.fr/>

Vous pouvez scanner directement le QR code suivant :



ACCÈS

CRMR des Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires
Bâtiment Brézin 3 - Porte 203 - 2ème étage

BUS

L'hôpital Raymond-Poincaré est desservi par 3 lignes de bus :

360 (Hôpital Raymond-Poincaré - La Défense)

6246 (Boulogne Gambetta - Métro Rhin et Danube (ligne 10))

Gare SNCF de Garches-Gare SNCF de Vaucresson - Gare SNCF La celled Saint Cloud)

426 (Pont de Sèvres - Hôpital - Gare SNCF Vaucresson - Gare SNCF La celle Saint-Cloud)

SNCF

L'hôpital est à mi-distance entre la gare de Vauclerc et celle de Garches-Marnes la Coquette (Ligne St Nom-La-Bretèche - Paris St Lazare) + 10 à 15 min de marche ou bus 360-460-426

VOITURE

Le parking de l'hôpital est réservé exclusivement au personnel. Le stationnement est possible autour de l'hôpital et sur le Boulevard Raymond Poincaré (*qui longe l'hôpital*).



CRM des Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires
Bâtiment Brézin 3 - Porte 203 - 2ème étage

Hôpital Raymond-Poincaré AP-HP
104 boulevard Raymond Poincaré
92380 GARCHES

