

Message, en tant que patient, de Sensibilisation sur les Syndromes Ehlers Danlos, l'errance médicale et les faux diagnostics.

Beaucoup de Patients Diagnostiqués Fibromyalgiques semblent être en réalité atteints du Syndrome Ehlers Danlos, et cette vidéo est faite pour vous informer.

02 VOF - Rémy BOTHIER / Tatiana Stora / Valérie Delabriere / Vanessa Réty

Si tu es diagnostiqué(e) Fibromyalgique mais que tu sens que tu n'es pas pris en charge de façon adaptée, ou pas encore diagnostiqué, ou en cours de diagnostic, mais que tu souffres physiquement quotidiennement :

Si tu as des douleurs partout et que rien ne te soulage

Si le moindre appui sur une chaise par exemple peut te déclencher des douleurs

Si même une caresse dans le dos peut parfois être douloureux

Si tu te tords souvent la cheville

Si tu as des blocages articulaires, aux vertèbres, cervicales, bassin, sacrum, genoux, poignet, épaules, hanches, chevilles etc.. que tu vas chez l'ostéopathe mais que ça ne tient pas

Si tu as des craquements dans le dos, épaules, omoplates, ou clavicules, que tes médecins ne s'inquiètent pas plus que cela et te disent : « ce sont des craquements physiologiques vous n'avez pas à vous inquiéter » ; alors que ces craquements te font mal, voir au contraire permettent de soulager tes douleurs...

Si tu te sens très souvent épuisé(e), que les vitamines ou compléments alimentaires ne suffisent pas, et que tu n'arrives pas à tenir tes journées...

Si tu as des soucis aux intestins (constipation, intolérances alimentaires ou autres)

Si tu es sensible au bruit, à la lumière, que les repas de familles peuvent vite devenir une torture pour tes oreilles et mentalement

Si parfois tu as l'impression de saturer psychologiquement à cause de douleurs, de bruit ou de stimuli trop importants. Qu'il t'arrive même de devenir impulsif ou impulsive comme un animal blessé lorsque tu ne supportes plus la douleur, ou alors que tu sens la nécessité de t'isoler sans bruit, sans lumière, sans personne, sans contact physique.

Si tu as du mal à calmer ton cerveau le soir, que celui « fuse » quelques fois dans tous les sens, OU au contraire si tu as de gros soucis de concentration et/ou de mémoire à court terme

S'il t'arrive quelques fois de sentir que tu vas avoir un malaise, que tes jambes sont faibles, avec de la nausée, voir des vomissements et pire encore : que tu fais de vrais malaises sans raison apparente

Si les endroits chauds te provoquent des malaises ou présyncopes

Si le froid de l'hiver te provoque des douleurs aux articulations, aux os, et muscles sur plusieurs jours, comme si tu avais des rhumatismes

Si tu as des phases où les douleurs sont plus intenses et que tu ne comprends pas pourquoi

Si tu as mal au dos particulièrement et quelquefois à d'autres articulations

Si les médecins ont tendance à ne pas te croire et te dire d'aller consulter un psy etc....

Si ces médecins t'envoient également chez les Rhumatologues, gastroentérologues, ORL, ophtalmologue, ostéopathes, kinésithérapeutes, mais qu'aucun de ces corps de métiers n'arrive à t'aider, voir même, ne te prennent pas au sérieux

Si les anti-dépresseur ou traitement de la fibromyalgie empirent tes douleurs ! et que ta santé se dégrade malgré tout...

Si tu te cognes souvent, dans les murs, portes, pieds de tables, que l'on te dit « maladroit ou maladroite »

Si des fois tu as l'impression que tu ne sens pas certains objets dans tes mains, que tu les fais souvent tomber

Si en tapant au clavier, certains raccourcis sont douloureux aux mains

Si quelques fois tu ne sens pas ton corps alors que tu as mal

Si tu as des Crampes ou courbatures très facilement, de nuit comme de jour

Si tu te blesses souvent quand tu fais du sport (ou de la rééducation...)

Si chez le dentiste l'anesthésie ne suffit pas,

Entre autres si plusieurs de ces symptômes sont visibles chez toi :

Il est possible que tu aies le SED : le « Syndrome Ehlers Danlos » dont il existe plusieurs variantes.

03 VOF - Yoan Zegai

en sachant que souvent les SED sont étiquetés avec cette formule étrange issue du langage médical anglophone : HSD : « Troubles du Spectre de l'Hypermobilité » dont beaucoup sont en réalité : des SED ! donc cette vidéo est aussi bien pour les SED que les « HSD »... mais les recherches avancent de plus en plus et les esprits s'éveillent pour ne plus laisser à l'écart ces personnes qui souffrent tout autant que ceux diagnostiqués SED.

*De plus les critères de diagnostic, hors tests génétiques, particulièrement le test de **Beighton** pour établir un tableau clinique, a été totalement remis en question par des spécialistes internationaux au niveau mondial.*

Ce qui soulève un fait : lors du diagnostic, une quantité de personnes atteintes du SED étaient rejetées à cause de ce test incomplet et cela contribuait à l'errance médicale (voir la revue du « Rheumatology International du de mars 2021 »)

Le score de Beighton a été remis en question surtout sur le fait qu'il est incomplet, puisque l'hypermobilité peut se retrouver sur d'autres articulations que celles annoncées dans ce test : mains, hanches ; épaules, chevilles, doigts pouvant aussi être touchés par cette hypermobilité etc...

De ce fait, et ceci est une excellente nouvelle : « l'EDS Society » est entrain de modifier le score de Beighton pour qu'il soit plus adapté à la réalité médicale.

04 VOF - Vanessa Réty

Je viens de te lister avec des mots simples plusieurs symptômes du Syndrome Ehlers Danlos :

- Dysautonomie ou troubles « neurovégétatifs »
- Epuisement

- Douleurs difficiles à soulager
- Trouble de la proprioception (*perception de son propre corps*)
- Problèmes intestinaux
- Hypersensibilité à la lumière, au bruit, aux odeurs etc...
- Blocages articulaires répétés
- Hypermobilité (*amplitudes excessives aux mouvements volontaires*)
- Hyperlaxité (*amplitude excessive à la mobilisation passive*)
- Etc....

Sachant qu'il y a aussi d'autres symptômes non systématiques, ou qui peuvent apparaître seulement plus tard :

- Subluxations (*déboitement de l'articulation avec une remise en place physiologique plus ou moins aisée*)
- Luxations (*déboitement total de l'articulation*)
- Coupures anormales (*fragilité de la peau très importante*)
- Ecchymoses (*se faire des bleus trop facilement*)
- Peau étirable
- Pseudo-paralysie (*la « pseudo paralysie » et non « paralysie » car ce sont des paralysies dites « Proprioceptives », donc temporaires, non graves, mais handicapantes quand cela survient. D'ailleurs à ce moment-là, il est important de réveiller le corps, et faire en sorte de rétablir la communication avec le cerveau en massant, en portant des orthèses et vêtements compressifs afin de pallier au trouble de la proprioception et envoyer les bonnes informations au cerveau*)
- Gastroparésie (*difficultés de l'estomac à se contracter pour la digestion*)
- Et bien d'autres... (*la liste est sans fin dont certains peuvent être graves*)

05 VOF - Yoan Calandrau

Il faut savoir que 2% de toutes les personnes atteintes du SED (quelques soit le type du SED) ont un risque d'avoir un accident vasculaire, de ce fait une surveillance est censé être obligatoire sur ce point.

Plus on se fait diagnostiqué(e) tôt et mieux c'est, car il est important de s'adapter au quotidien et de faire de la prévention : *agir sur les articulations, les muscles et le cerveau, et le système nerveux mais aussi la vision pour prévenir ou corriger avant même que le trouble de la proprioception soit trop importante.*

Certains ont des ecchymoses sans aucune raisons apparentes ou au moindre contact

Beaucoup sont hypermobiles et hyperlaxes mais sans pour autant être contorsionniste (*les médecins confondent car leur formation sur le SED est incomplète, absente ou erronée dans les Facultés de médecine*)

Tous n'ont pas la peau étirable

Il y a aussi le Syndrome d'Activation Mastocytaire que nous avons souvent avec le SED, qui peut être grave si non traité... (*malaise, Rushs, baisses de tension, voir « micro sommeil » même au volant SI TU NE PRENDS PAS LE TRAITEMENT ADEQUAT*)

Ne pas savoir que tu as le SED peut occasionner des prises de risques et des séquelles inutiles que tu peux éviter en stabilisant ton capitale santé et éviter certaines erreurs.

Quelques exemples :

- certaines attractions dans les parcs sont à éviter (risque de pseudo paralysie du cou jusqu'aux orteils...),
- il est fortement déconseillé de faire craquer les cervicales lors de manipulations ostéopathiques pour cause de risque de rupture artérielle. Pour les mêmes raisons, il faut éviter de trop étirer les cervicales. Le coup du lapin peut être catastrophique même sans choc lors d'accident de la route : lors d'un freinage d'urgence par exemple.
- lors d'opérations chirurgicales dites banales, certains patients atteints de formes graves de SED peuvent avoir des séquelles se transformant en catastrophes ou erreurs médicales pouvant impacter le patient au niveau physique, psychique et émotionnel.
- la maternité doit être préparée. Il faut s'informer avant d'avoir un enfant pour prendre des précautions et éviter des séquelles car dans certains cas le syndrome empire après l'accouchement, c'est un phénomène lié aux hormones ... Il faut également garder en tête que nous donnons ce gène héréditaire à 100% de nos enfants.

Sachant que malgré cette hérédité, certains enfants vivront très bien toute leur vie si le syndrome ne s'active pas. Cependant, ils en seront porteurs et leurs propres enfants pourraient, par contre, le développer de leur côté ...

07 VOF - Gil Lord

De ce fait je te conseille de consulter ce questionnaire sur le Syndrome Ehlers Danlos (questionnaire SED sur le site du Professeur Hamonet) et te conseillerais de consulter dans l'urgence au centre Ellasante à Paris, et un deuxième centre médical "spécialisé" dans Ehlers-Danlos : ISM (Dr. Amoretti) 60 rue Carnot à Boulogne-Billancourt 92100 qui ont des délais plus abordables pour te soulager dans un premier temps, ceci pour un premier diagnostic et prise en charge pour la prévention.

Puis en parallèle, il est absolument nécessaire de t'inscrire sur la liste des centres de références comme Garches pour les adultes, et Necker pour les enfants, ou à un centre de compétences en région (voir la liste sur le PNDS 2020 sur le site H.A.S) pour valider le diagnostic. Et tu peux te rapprocher des associations de patients qui ont souvent un réseau de médecins qui peuvent également te prendre en charge, dans l'attente de la validation du diagnostic.

Car à ce jour, seuls les diagnostics des centres de compétences sont pris en compte par la sécurité sociale afin d'avoir les ALD et aides nécessaires en fonction de la progression de la pathologie.

08 VOF - Manon Goncalvez

les traitements sont nombreux :

- oxygénothérapie,
- vêtements compressifs,
- orthèses si besoin,
- kiné,
- mais aussi des traitements : tel que le Levocarnil et Modopar (L DOPA) pour les maladroites, la fatigue et la douleur ; voir même un traitement avec de la mélatonine en 4mg et non 2mg,
- mais aussi la musculation douce,
- la rééducation

- *et le sport adapté pour les plus fragiles,*
- *etc... la liste est longue*

Puis il y a d'autres traitements en fonction des symptômes des personnes. Par exemple, si ils ont le Syndrome d'Activation Mastocytaire associé au SED, ils auront un traitement médicale obligatoire de une ou plusieurs molécules par jour pour éviter des malaises, baisses de tension, dysautonomie etc...,

09 VOF - Laurie Isambert

Chaque SED est différent et certains vivent très bien avec, sont de grands sportifs, avec peu de symptômes ou touchés de façon légère, et d'autres sont plus fragiles : en canne, béquilles, voir même en fauteuil roulant. Mais il ne faut jamais se comparer entre nous : chaque cas, et ceci dans une même famille, est différent

Comme nous disions plus haut, l'Hérédité est à 100% pour nos enfants : mais le gène qui dysfonctionne peut ou pas s'activer, ou le faire à un moment donné de la vie de votre enfant (puberté, accouchement). Certains sont pompiers, d'autres de grands sportifs et le sport n'est pas contre indiqué, au contraire plus on bouge et mieux c'est. Et plus tôt on le fait, et mieux c'est.

Cependant, une personne fortement touchée, en fauteuil roulant par exemple, on va privilégier une rééducation adaptée, de l'auto-kiné, de l'handisport pour que la personne puisse continuer à contrer le trouble de la proprioception et stabiliser son état de santé pour ne pas empirer celle-ci.

D'ailleurs plusieurs sports sont très bien : équitation ou handi-équitation, natation (avec combinaison de plongée ou vêtements compressifs adaptés pour les plus touchés), Tai Chi, Qi Gong, et bien d'autres tant qu'ils sont adaptés aux amplitudes de la personne et que celle-ci écoute son corps.

10 VOF - Cristina FILIPE ARAUJO

Le piège à éviter : il faut faire attention car il faut sans cesse bouger, bouger, et bouger..., car moins on bouge et plus le cerveau ne reconnaît plus les muscles et plus il y a des risques que ton état de santé se dégrade et le retour en arrière est difficile voir certains SED te diront : « quelques fois c'est impossible de revenir en arrière telle la douleur est insupportable pour la rééducation », car il faut une force mentale hors du commun pour surpasser ces douleurs intolérables, et pire encore à force cela créé d'autres pathologies tel que des atrophies musculaires que nous essayons d'éviter un maximum.

80% des diagnostics SED concernent des femmes, mais nous pensons que c'est à cause du fait que les hommes ne prennent pas en compte les symptômes et restent dans l'ombre... ils n'osent pas écouter leur corps ni cette faiblesse physique qui s'impose à leur corps. Ou tout simplement les hormones féminines font que le SED peut se dégrader aussi de façon très intense pour certaines à un moment de leur vie.

11 VOF - Estelle Sanchez

Citation d'une étude de cas :

« Elle a été effectuée par le Dr Nejib Trabelsi, médecin de la MDPH de l'Essonne. Il a scruté 2600 dossiers de demandes à la recherche de symptômes évoquant le syndrome d'Ehlers-Danlos. Il les a retrouvés chez 55 patients qui étaient à 80 % diagnostiqués initialement fibromyalgiques ! Dans aucun de ces cas le diagnostic de syndrome d'Ehlers-Danlos n'était évoqué par le médecin qui remplissait le dossier médical de la MDPH. 53 de ces patients ont pu être examinés à la Consultation du Syndrome d'Ehlers-Danlos à l'Hôtel-Dieu de Paris (Pr. Hamonet) où le diagnostic déjà porté lors de l'examen clinique à la MDPH de l'Essonne a été confirmé pour tous ces patients. »

Cela montre à quel point le corps médicale est limité. Savez vous pourquoi ? je vais vous expliquer :

Pendant les formations des médecins, le syndrome Ehlers Danlos est sous-estimé et erroné, résultat : les étudiants sont ainsi désinformés et partent avec des informations erronées qu'ils garderont en mémoire durant toute leur carrière contribuant ainsi à l'errance médicale qui est en moyenne de 20 ans. Certains patients vivent toute leurs vies avant d'être diagnostiqués à temps, et d'autres partent trop tôt, tirent le rideau, dans l'ombre, perdus sans aucunes aides ni personnes pour les soulager ils abandonnent.

Mais du coup ? quelles sont ces informations erronées sur le banc des écoles médicales ?

12 debut VOF - Alexandra Lin

Voilà les informations erronées sur le SED :

- **Il faut systématiquement une peau étirable** : c'est faux nous n'avons pas tous la peau étirable, ni plissée, ni tombante (et c'est justement le point de conflit pour les diagnostics du SED qui se retrouvent HSD)
- **Il faut être limite contorsionniste** : absolument faux, certains oui, et une majorité ne peut pas de part les blocages articulaires, et nous ne sommes pas tous souples ...
- **C'est une maladie rare** : absolument faux, cette maladie est méconnue, elle est orpheline (on ne sait pas encore la guérir), mais certainement pas rare..., d'après certaines études nous serions 17 millions en Europe à en être atteint et une poignée à en être diagnostiqués seulement.

On comprend mieux ainsi que cette maladie prends énormément de temps à se faire diagnostiquer, environ 20 ans d'errance médicale en moyenne... ne prenant pas en compte les craquements des articulations, les tendons et ligaments qui sautent et se frottent, les douleurs, la fatigue, et le panel complet de symptômes censés être centralisés par le médecin généraliste etc... malheureusement nos médecins ne le savent pas spécialement et peuvent être informés avec des plaquettes de sensibilisation voir même des formations.

Cela va à un point, ou nous patients, connaissons mieux notre pathologie que certains de nos médecins généralistes ou urgentistes dans les hôpitaux. Nous devons connaître le nom de chaque symptôme, et le traitement adéquat. Nous sommes obligés par moment de quémander le traitement nécessaire pour être pris en charge comme il se doit, se battre pour être entendu.

- Un exemple simple, si nous faisons des insomnies dû à la douleur : pour certains patients nous devons prendre de la mélatonine 4mg, une dose double par rapport à une personne Landa. De ce fait, un médecin qui n'a pas l'habitude va refuser de prescrire une telle dose, qui est sur fabrication d'ailleurs, alors que dans notre dossier il est bien noté qu'une dose normale est insuffisante pour certains et qu'il nous faut bien 4mg par prise quand on est résistant à une dose normale... et même reprendre cette dose quelques heures plus tard en cas d'insomnie qui perdure.
- Autre exemple, en cas de tétanie musculaire, crampes, douleurs liées à cela, nous avons besoin du Baclofène ou de molécules plus naturelles, comme des décontractants musculaires naturelles, ou du « no cramp », afin de faire sortir l'acide lactique et calmer les douleurs et les symptômes qui vont avec. Un médecin peut être contre de nous donner du baclofène car souvent donné pour la sclérose en plaque, alors que ce traitement peut aider surtout lorsqu'on démarre une rééducation !
- Nous devons connaître aussi le nom "dysautonomie" pour savoir que nous devons prendre de l'oxygène et du flucortisone ou gutron ou Levocarnil en cas de crise. Nous devons comprendre aussi le symptôme en lui-même, car la dysautonomie par exemple, amplifie le phénomène d'hypoxie (manque d'oxygène au cerveau), on sait aussi que les nausées, malaises et vomissement sont dû à la baisse de tension occasionnée par la dysautonomie.
- On doit prévenir le dentiste qu'il faut plus d'anesthésiant car nous sommes résistants à ceux ci.

12 suite A VOF - Yoan Zegai

On doit apprendre à surveiller notre corps, et agir en conséquence non-stop, et agir en face des symptômes quand ils décident de pointer le bout de leur nez...

Fort heureusement, lors du diagnostic, une liste de traitement nous est fournie par notre spécialiste, pour guider nos médecins face à ce manque d'information, avec des informations que nos médecins n'ont pas spécialement à portée de main...

De ce fait, aujourd'hui il est important que le corps médical, et paramédical, soient sensibilisés un maximum sur les SED, sur le vécu souvent difficile, que peuvent avoir les patients et sur la nécessité d'une prise en charge spécialisée.

12 suite B VOF - Xavier V

Cette vidéo sert d'une part à sensibiliser les patients non diagnostiqués, aux points d'appel : ces signes qui pourraient amener un médecin à suspecter un SED, et à organiser un parcours de soin adapté.

Il s'agit aussi de sensibiliser l'ensemble des soignants, afin d'attirer leur attention sur le fait que cette pathologie, loin d'être rare, est encore méconnue auprès des non-spécialistes.

Soignants, nous vous invitons de tout cœur à entendre la souffrance et la détresse des patients chez qui un SED a été diagnostiqué, simplement suspecté, ou encore chez qui tout un faisceau de symptômes reste inexpliqué et persistant.

Cela demande à tout un chacun, à la hauteur de ses moyens, de se pencher sur le sujet : l'essentiel des connaissances solides sur cette famille de syndromes à moins de quinze ans, et les consensus internationaux de critères de diagnostics sont en cours de révisions actuellement.

C'est dire le chantier qui reste à investir de la part des soignants comme des patients !

L'errance du diagnostic est en moyenne de l'ordre de 20 ans, également du fait de l'incroyable diversité des symptômes. Ceci est dû au fait que les SED touchent les tissus conjonctifs, les tissus de soutien de l'ensemble du corps humain, soit 80% de sa totalité et que leur expression peut par conséquent être très variable d'une personne à une autre.

Il est important avant tout d'écouter et soulager les patients, mais l'association de plusieurs symptômes, souvent fréquents, et la présence de cas similaires dans la famille, doit constituer un signal d'alerte. Il tient à chacun, soignants comme patients, d'apporter du sien pour mettre fin aux errances diagnostiqués !

12 fin - Noémie Fitoussi

Il est important de préciser qu'il y a des médecins généralistes, qui même lorsqu'ils connaissent peu le SED, restent ouverts, apprennent à connaître leurs patients et leurs pathologies sans tomber dans le jugement. Et certains qui ne connaissent pas du tout le SED, préfèrent envoyer les patients vers des spécialistes en génétique pour être sûr de ne pas passer à côté de quelque chose. C'est au cas par cas que les progrès sont possibles, pour faire avancer les choses. Et certains projets y contribuent :

- Un médecin Généraliste, et Maître Universitaire, située à Lille, a pour projet de proposer à ses étudiants de réaliser un mémoire sur le SED, ceci afin de faire connaître cette pathologie à d'autres futurs médecins et ainsi faire bouger les choses.

- Le lycée d'une jeune fille atteinte du SED, située à Chantonay, a aussi insisté pour qu'un cours soit donné à l'ensemble des lycéens afin de leur expliquer ce qu'est le SED, et les sensibiliser sur cette pathologie. Le corps enseignant s'est dit « *sait-on jamais, il y a sûrement des futurs médecins parmi nos élèves, alors nous aurons contribué de notre côté à faire connaître cette pathologie* »
- Il y a également toutes les associations sur le SED qui se battent pour informer au mieux les médecins et distribuent des plaquettes d'informations pour tout professionnel de santé qui souhaitent s'y intéresser de plus près.
- Et bien d'autres personnes travaillent pour sensibiliser sur cette pathologie et se battent pour aider au mieux les patients

13 VOF - Jeremy Dubard

Nous ne devons pas rester dans l'ombre.

Nous devons diffuser ce nom : le Syndrome Ehlers Danlos

Nous devons informer un maximum sur cette pathologie

Et nous devons faire en sorte que les médecins se surpassent, aillent plus loin que leurs connaissances actuelles, ne s'arrêtent plus à leurs idées reçues. Ce sont eux, les médecins généraliste (comme le nom l'indique) qui doivent centraliser toutes les informations, les symptômes et se dire : « si ça se trouve, ma patiente ou mon patient est peut-être atteint ou atteinte par cette pathologie, dans le doute, je demande à ce qu'il soit ausculté par une personne compétente qui saura trancher, car je ne veux pas contribuer à une éventuelle errance médical ». mais s'il s'intéresse au SED pour connaître les signes, ce médecin peut aussi être capable de faire le diagnostic lui-même...

14 VOF - Eric

Voici une citation importante à mémoriser par le corps médical :

« un patient qui vient voir un médecin et dit qu'il a mal, ne vient jamais mentir sur sa situation. si le patient dit qu'il a mal et cherche de l'aide c'est qu'il souffre réellement et doit être pris en considération et être aidé »
 Professeur **Claude Hamonet**, spécialiste du Syndrome Ehlers Danlos dont voici une autre citation reprenant aussi les fameux 50% de faux diagnostic de la fibromyalgie, mais aussi d'autre informations importantes à retenir face aux faux diagnostics :

« la **Fibromyalgie** est une **erreur de description du Pr. Marcel-Francis Kahn** qui a cru, devant les signes d'Ehlers-Danlos qu'il ignorait, découvrir une nouvelle maladie qu'il a appelée syndrome idiopathique polyalgique diffus (SPID) qui a été simplifié en fibromyalgie qui est le nom d'un symptôme (douleurs musculo tendineuses) et non pas de maladie mais facile à traduire en anglais (fibromyalgy) et facile à retenir. Plus de 50% des 6.000 patients que nous avons diagnostiqués en 25 ans, y compris ceux qui viennent des Etats-Unis ou d'Australie ou... d'ailleurs sont étiquetés ainsi. Ceci montre que Ehlers-Danlos est une maladie fréquente à l'échelon mondial.

14 VOF suite - TRUBERT

Mais il n'y a pas que la Fibromyalgie comme faux diagnostique, la liste est longue et voici celle que Claude Hamonet transmetts autour de lui pour aider face à cette errance médicale :

-**Asthme** surtout chez les enfants qui ont de grosses amygdales dans Ehlers-Danlos et de plus de difficultés respiratoires à l'effort.

-**Spondylarthrite ankylosante (SPA)** malgré l'hypermobilité habituelle.

-**Polyarthrite rhumatoïde.**

-**Sclérose en Plaques (SEP)** malgré un examen neurologique normal (pas de syndrome pyramidal)

-**Maladie de Lyme** pour une aggravation ou déclenchement d'Ehlers-Danlos, post infection par Boréliose (introduite par une tique ?). L'identité même de cette maladie (comme la fibromyalgie) est à mettre en doute.

-**Maladie de Crohn** à cause des troubles intestinaux quasi-constants dans Ehlers-Danlos.

-**Endométriose** à cause des hémorragies génitales habituellement très abondantes.

-**Maladie génétique de Marfan** en sachant qu'il y a des formes « Marfanoïdes » (Pr. Rodney Grahame, Université de Londres) d'Ehlers-Danlos.

-**Algies vasculaires de la face.**

-**Epilepsie** à cause des crises de Dystonie (mouvements répétés ou contractures involontaires très fréquents dans Ehlers-Danlos.

-**Accident vasculaire cérébral.** A cause des pertes de connaissance par hypotension orthostatique avec difficultés de commande (de la moitié d'un corps ou d'un membre). DANGER : la mise sous anticoagulants ou anti agrégants qui font saigner ces patients de façon parfois dramatiques.

-**Arthrose** devant les douleurs articulaires et la minceur (normale pour Ehlers-Danlos) des cartilages.

-**Alzheimer** devant la présence de manifestations cognitives habituelles dans Ehlers-Danlos (mémoire de travail, attention, concentration, orientation) en lien avec les particularités de fonctionnement du cerveau avec un corps qui lui transmet les messages de façon déformée. Les **capacités intellectuelles** lorsqu'elle sont mesurées fournissent des chiffres habituellement au-dessus de ceux observés dans la population du même âge.

-**Apnées du sommeil** Ce diagnostic très « populaire » est évoqué devant la possibilité de pauses respiratoires sans gravité (par mauvaise perception des signaux assurant le contrôle respiratoire) et la fatigue.

-**Maladie de Verneuil** devant la présence abondante de kystes, nodules et autres proliférations tissulaires tout à fait banales dans Ehlers-Danlos, surtout lorsqu'elles s'infectent. Là aussi, cette maladie, décrite au 19^{ème} siècle par le chirurgien Verneuil, aurait sans doute besoin d'un « toilettage » symptomatique.

-**Les troubles mentaux** sont, de très loin les attributions symptomatiques, les plus souvent attribuées. Certaines sont d'authentiques manifestations du fait de la maladie d'Ehlers-Danlos : **dyslexie, dysorthographe, dyspraxie, comportement autistique**. D'autres sont des interprétations des symptômes de la maladie : **Asperger, syndrome bipolaire, dépression mentale** (à différencier des réactions dépressives toujours possibles dans Ehlers-Danlos devant l'**incompréhension avec culpabilisation** de leur entourage et des médecins de leurs symptômes), **schizophrénie, troubles du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH)** qui est en fait souvent évoqué, dont la fréquence rejoint celle d'Ehlers-Danlos là aussi une révision de cette entité serait souhaitable.

-**La négation des symptômes et de l'existence même d'Ehlers-Danlos** est certainement la position la plus souvent rencontrée par les médecins, les travailleurs sociaux, les enseignants, les milieux professionnels. La multiplicité des manifestations, leur variabilité, leur intensité, leur étrangeté (hyperacousie, hyperosmie, troubles du sommeil), le mal-être des médecins face à certaines d'entre elles (fatigue, constipation, douleurs) sont les causes de ce rejet qui est majoré par « l'aspect bien portant », « jeune » de ces personnes chez lesquelles les IRM et scanners sont « normaux » et la biologie « silencieuse ». Le « c'est dans la tête » est très souvent évoqué et la suspicion d'hystérie n'est pas loin.

Au total, l'énumération des fausses pistes dans lesquelles s'engagent souvent la médecine et...les patients aussi assez souvent, explique cette errance médicale (en moyenne plus de 20 ans dans notre expérience) à la quête d'un diagnostic avec exposition aux risques de traitements dangereux, iatrogènes. Le diagnostic de la pathologie en cause est pourtant facile sur le regroupement signes cliniques qui n'est possible que dans Ehlers-Danlos : fatigue, douleurs, dysproprioception, désordres articulaires, peau mince et fragile, tendance hémorragique, hyperacousie, reflux gastro-œsophagien, Hyperlaxité articulaire. Cinq de ces signes suffisent pour affirmer le diagnostic même en l'absence d'hypermobilité/laxité, avec une très grande probabilité qui est une quasi-certitude (plus de 99%). Le caractère héréditaire est retrouvé, sans avoir besoin de recourir aux tests génétiques, sur le constat de signes identiques même réduits, parmi les ascendants, les collatéraux et les descendants de la personne diagnostiquée.

Et c'est une situation difficile à gérer pour nos patients quand on sait que :

La douleur est causée de façon générale par le trouble de la proprioception et non par l'hypermobilité : c'est une mauvaise perception des sensations venant du corps et de l'environnement par le cerveau et la fragilité des tissus conjonctifs qui se déforment de façon excessive au niveau cutané, muqueux, auditive, visuel, voir même vestibulaire pour équilibre.

Tout le corps est douloureux. Ces douleurs sont permanentes. Elles varient en intensité, en localisations. Elles éclatent parfois en crises provoquées par le froid, les traumatismes physiques, des mouvements répétés, les facteurs hormonaux. leur intensité n'est pas mesurable par les échelles des algologues sur 10. Les patients me disent qu'en en permanence c'est 5 ou 6 et lors des crises c'est quinze La description des douleurs est difficile par des personnes dysproprioceptives et qui n'ont pas la comparaison avec un état non douloureux du corps. les fers rouges, les arrachements, les brûlures, les éclatements, les sensations d'être roué de coups et ceci même en dehors des crises

Les traitements sont difficiles. Certains sont à éviter : Morphine, opiacés, dérivés de l'aspirine, corticoïdes, anti-dépresseurs, anti-épileptiques. Deux fonctionnent électivement : l'Acupan et les anti-inflammatoires sous protection gastrique pour les traitements à effet général. Les plus efficaces sont locaux : xylocaïne en injections, gèle ou patches et le TENS qui agit aussi sur l'abdomen et les organes génitaux féminins. Les orthèses (vêtements compressifs, ceintures dorso-lombaires type Ceinture ELCROSS, semelles orthopédiques, orthèses au main etc...) ont un effet proprioceptif et antalgique. »

Vous venez d'entendre 3 citations du Professeur Claude Hamonet, MPR, Docteur en Anthropologie sociale, Université Paris-Est-Créteil, Ex expert handicap à l'OMS (Genève) et en recherche médicale à l'Union européenne (Bruxelles) Exerce actuellement au Centre médical ELLAsanté à Paris 8ème

Voici quelques témoignages de personnes qui auraient dû avoir un diagnostic avant qu'il soit trop tard et que des séquelles ne se mettent en place :

Laurence : « en 2015 je devais me faire opérer pour un kyste ovarien, une **opération dite : banale**. Pendant l'opération j'ai été transpercée à plusieurs endroits et à travers plusieurs organes et ils n'ont rien vu. Nos tissus sont trop fragiles et je n'étais pas encore diagnostiquée. Ils m'ont littéralement défoncé le ventre ! je leur ai dit que je souffrais trop, que quelque chose n'allait pas. Ils ne m'ont pas cru et ont voulu me renvoyer chez moi. Alors que 48h après l'opération, ils se sont rendu compte que je faisais une hémorragie interne depuis 48h... ils m'ont sauvé de justesse. J'ai été renvoyé vers un centre anti douleur qui ont voulu me placer en psychiatrie. Ils m'ont dit que je devais être fibromyalgique, c'est partie dans tous les sens... depuis j'ai enfin été diagnostiquée SED mais j'ai des séquelles aussi bien physique, qu'émotionnellement et psychologiquement depuis ».

17 VOF - Michele LANDAIS

Michèle : « pendant 10 ans j'étais vraiment forte physiquement, je faisais un métier de terrain et soulevait des poids, une carrure de camionneur et une main de fer on me disait..., je souffrais depuis petite de blocages articulaires, des malaises quand j'avais trop chaud et de douleurs au dos mais sans plus. Puis un jour ma vie a basculé. Quelques mois après mon accouchement, qui a été chaotique aussi bien durant les 48 h de travail où on me forçait à marcher, que l'accouchement en lui même, j'ai commencé par être paralysée au bassin juste après, je ne pouvais plus marcher, bassin ouvert, descente d'organe, globe vésicale, triple épisiotomie jusque dans le vagin qui a pris 3 ans et demi pour cicatriser... puis j'ai commencé à avoir de subluxations légères quelques mois plus tard. Je ne savais pas ce que c'était. J'avais de plus en plus mal et de plus en plus de malaises. J'ai su qu'il y avait le syndrome de Marfan chez mon oncle, alors j'ai regardé et vue que c'était une maladie cousine du SED, j'ai consulté ELLasanté 1 ans après, et le diagnostic est tombé : le SED et le SAMA. Avant tout cela un combat : on me disait fibromyalgique, puis que j'étais pas assez musclée, que c'était dans la tête, mes proches me demandaient de consulter un psy car s'inquiétaient, et moi je pensais à mettre fin à mes jours dans le silence le plus total car incompris de tous les médecins, rhumatologue, spécialiste des maladies du dos, même le 1520 m'a rejeté... »

18 VOF - Léa Laurent

Anna Mary : « 2 ans après mon accouchement difficile, qui avait déclenché de nouveaux symptômes du SED sans diagnostic. J'ai fait une chute dans un escalier et eu des complications jusqu'à avoir algoneurodystrophie. après 5 ans, le médecin conseil ne croyait plus à l'algoneurodystrophie Il a soupçonné un SED. Et le diagnostic a démarré. Depuis cet accident, mon état physique s'est beaucoup dégradé, perdue en mobilité, et autres complications et j'ai perdu mon travail à cause de ça »

19 VOF - Christelle Edelenyi

Sophie : « mon accouchement a été chaotique, bébé était bloqué dans le bassin, après 48h de travail et dilatation difficile, j'ai eu un arrêt cardiaque, déchiré 6 fois avec hémorragie, puis césarienne en urgence. Mes abdos sont massacré, mon bassin décalé, infection pendant la cicatrisation, impossible de mettre le pied au sol durant 6mois, et reste un trou dans l'uterus ! bébé avait les cervicales bloqués, et nerf vagal coincé, il vomissait pendant des mois, et avait été subluxé en le sortant »

20 VOF - Isabelle MOIROUD

Alice : « Double luxation de la rotule : soins prodigués non adaptés au SED, j'ai eu une perte totale d'un muscle de la jambe, du coup canne de marche déjà pour cette jambe amaigrie depuis mes 18 ans. Car le Muscle soutenant la rotule a disparu totalement. J'ai eu un accident de la route en transport ambulance : j'ai été projeté dans l'ambulance. Main, cote, nuque ont commencé à bouger et se bloquer de partout. J'ai eu aussi des soins dentaires non adaptés avec hyperextension suivis d'un repas, résultat : double luxation des mâchoires bilatérales avec gouttière de repos. 7 mois de kiné s'en sont suivis pour pouvoir parler et manger. Aujourd'hui impossible de parler longuement ou de mâcher des viandes, les médecins de 3 pays recherchent encore pour moi un centre adapté acceptant de me soigner en chirurgie maxillo-faciale »

Anne : « j'ai eu plusieurs chutes avec impact sur la tête. Puis un jour, au travail, j'ai levé une caisse que je pensais vide. Très vite j'ai fait une hernie discale aiguë, et ne pouvais même plus m'asseoir ! Bref IRM et diagnostic pas très bon. Opération du rachis cervical C5 C6. Depuis descente aux enfers de la douleur du corps entier. Ceci jusqu'au fauteuil roulant électrique. Et puis il y a quelques jours enfin un espoir, j'ai repris la marche. Ça fait très mal mais j'y crois, il faut rester mobile le plus possible pour garder son autonomie. Et puis j'ai un protocole de suivi qui me le permet. Bref les séquelles sont là mais on apprend à vivre avec. »

Wendy : « Opéré d'un près cancer du col de l'utérus. J'ai subi une anesthésie locale trop faible alors que nous sommes résistants aux anesthésies et anti douleurs. J'ai souffert toute l'intervention. Et me faisais engeulée car je cite : « Je gigotais trop » ! Quel supplice ce 29 août 2020 »

Nicole maman de Lou : « Lou a fait une chute de cheval en juin 2018 alors qu'elle n'était pas encore diagnostiquée SED. Elle a eu une commotion cérébrale avec entorse des cervicales et les mois suivants son état s'est dégradé. ... en novembre 2018, elle a reçu le diagnostic du SED avec du SAMA par le Docteur Daens en Belgique, confirmé par le Docteur Deparcy à Lille. Depuis, son état de santé a continué à se dégrader et elle a eu une fracture au pied en juin 2019 juste en se tordant la cheville et en tombant. Elle a des difficultés pour marcher avec tout cela »

Laura : « J'ai fait une chute depuis une petite tyrolienne le 3 septembre 2015. j'ai failli mourir et je ne voyais plus rien et avait du mal à respirer durant quelques minutes. Mon copain me disait de parler pour ne pas m'en aller, on a pas appelé les pompiers, les cervicales ont pris un sérieux coup, 3 mois de Minerve et ensuite 9 mois en état semi-comateux (dormir et se réveiller sans arrêt) avec vertiges et vomissements, peu à peu les migraines et les paralysies proprioceptives sont arrivés. A ce jour on ne sait pas à quoi est dû l'accident mais je pense à un trouble proprioceptif, car c'est une tyrolienne de quartier et on y est pas harnaché : sauf qu'à la fin il y a un ressort qui a fait lâché mes mains et je suis tombée... 1 an après une douleur arrivera et ne me quittera plus jamais, c'était l'aggravation et ça voulait dire que y'avais un truc caché en moi. Et c'était le SED. Une personne Landa aurait eu le même accident je suis sûre qu'elle n'aurait pas eu tout cela »

Françoise : « La nuit qui a suivi mon opération d'hystérotomie élargie, réveillée trop tôt car avec le SED on est résistant aux anesthésies et on se réveille plus tôt, j'ai été transfusée d'urgence. j'ai signaler des fourmillements dans le visage suivit d'une douleur, on a haussé les épaules et augmenté le débit de la pompe. j'ai fait une méga crise de tétanie j'étais raide, et je ne pouvais plus parler, avec une impression d'être vivante à l'intérieur mais morte à l'extérieur et ceci toute la nuit ! Les infirmiers me changeaient de position, tout en voyant que j'étais raide et ne pouvant pas parler je n'ai pas réussi à appeler au secours... c'était horrible, et eux disaient tout fort "oh, c'est bien tendu tout ça madame, on se décontracte un peu !" nuit blanche, tension basse mais personne ne s'inquiétaient..., rien pu boire et le lendemain ça c'est atténué mais j'ai eu des douleurs de partout dans les muscles le dos etc... ils n'ont pris aucunes précautions »

Nadège : « j'ai eu un tout petit accident, une voiture me rentre dedans à même pas 20 kilomètres heure résultats hernies cervicales. Vive le SED ! »

Christelle « J'ai toujours été fragile, entorses à répétition, fatigue, endométriose etc...

Tout s'est dégradé, mon corps a décompensé suite à un accident du travail en avril 2019. Je me suis blessée au bras et à la main droite. Depuis c'est l'enfer ...Les luxations et subluxations sont apparues et les douleurs sont beaucoup plus intenses, j'ai perdu en mobilité également, et je me déplace avec des béquilles... Diagnostiquée SED et SAMA en mai 2020. J'ai 49 ans. »

28 VOF - Rachel Robert

Natacha : « diagnostiquée SED depuis 2017, après plus de 26 ans de galère médicale.. L'été dernier une petite sortie avec mes enfants vire au cauchemar : je chute sur le dos.. juste de ma hauteur... Hôpital avec mauvaises prise en charge résultats : 48h plus tard je souffre trop et je ne tiens plus , direction un hôpital militaire et là... Fractures lombaires , fracture sacrum fractures coccyx Transférée ailleurs pour opération, on s'occupe de la cimentoplastie pour la lombaire 1...et pour le reste rien.... Ça fais plus de dix mois maintenant que je traîne, que je peux pas m'asseoir ni conduire.... J'enchaîne les RDVs mais soit disant à cause du SED et ils ne peuvent rien faire....mon coccyx est en angle droit , une double hernie discale s'est aggravé après la chute Tout ça pour une chute presque banale..... Les fractures du sacrum et au niveau du coccyx rien ne guérit même 10 mois après..... »

28 bis VOF - Estelle Sanchez

Valérie : "j'ai 53 ans le 10 juin, ma 1ère luxation du genou a commencé lors de mes 11 ans, en 1980 environ, 1ers diagnostics : pas assez musclée, trop souple, articulation trop laxo , s'en est suivie des séances de kiné, des soins jusqu'en 1983, 1ère opération du genou gauche, six mois après du genou droit, et depuis mes genoux me font horriblement mal, je n'ai plus de cartilage, ils sont entièrement détruit, aucun maintien, avec la rotule "qui se promène parfois", des genoux hyper gonflés, difficile pour moi de faire du sport avec de tels genoux, marche quand ça va, mais c'est tout... Lors de mes consultations chez le médecin de famille, celui-ci très gentil, disait souvent à la mère que j'étais très souple, très laxo, c'est pour cela que mes rotules se dérobées, avec une peau élastique mais sans se préoccuper davantage, plus plein de petits symptômes, mais il ne nous a jamais parlé de SED, en connaissait-il l'existence, je ne sais pas.

Et puis toutes les opérations que j'ai eues, épaules, genoux, appendicite, ablation thyroïde, ... et j'en pense, cela a été long pour récupérer, le peu que j'ai pu récupérer ..."

28 fin VOF - Noémie Fitoussi

Emma : « j'avais de soucis gynécologiques, des douleurs pendant mes rapports depuis toujours, je tombais dans les pommes quand j'avais mes règles et avait des douleurs atroces lors de celles-ci. Je faisais des examens pour tout cela. L'examineur qui faisait les échographies a pris une sonde et me l'a violemment mis dans le vagin, mais vraiment aucune délicatesse... me faisant mal je lui ai dit. Il m'a répondu « oh mais vous êtes douillette faut vous décontracter ! ». j'ai eu si mal que j'en ai eu les larmes qui ont coulés. J'ai ressenti cela comme un viol.... J'ai refait le même examen 10 ans plus tard, la personne m'avait laissé mettre la sonde moi-même tellement je suis sensible. Pendant mes auscultations gynécologiques, le speculum me fait très mal, on ne me croyait pas, jusqu'à ce qu'une personne bienveillante pense à prendre un speculum pour adolescente au lieu d'adulte pour éviter de me faire trop mal. Aujourd'hui je sais que c'est lié au SED mais je l'ai su des années après, à seulement 32

ans...entre temps dès que quelqu'un veut me toucher en bas c'est la catastrophe, au point de ne pas vouloir faire les dépistages du cancer du col de l'utérus alors que dans ma famille il y a des risques ! »

29 VOF - Frank Inki

Merci pour votre écoute, diffusez ces informations à toute personne qui souffrent et ne sont pas encore pris en charge comme il se doit. Un diagnostic réalisé, c'est une vie que l'on sauve. Non pas que cette maladie « tue », mais elle nous détruit quand on ne sait pas ce qui nous arrive. Il peut arriver à ce que nous soyons au point de vouloir tirer le rideau comme d'autres l'on fait ou veulent le faire.

30 VOF - Stéphanie

Merci pour eux, merci pour elle, merci pour lui, merci pour leurs enfants, merci pour vous, merci pour nous et nos enfants...

31 VOF - France MENARD-BAUDIN

Toutes les personnes que vous avez vu dans cette vidéo sont atteintes du Syndrome Ehlers Danlos. Quant aux voix-off que vous avez entendu, sont celles des talents de la Lorenzo Pancino Academy.

32 VOF - TRUBERT

Mention légale : Centre de prévention du suicide : 0 800 32 123