

Handicap invisible, quelles réalités : le syndrome d'Ehlers-Danlos

Une analyse ASPH de Isabelle Dohet
Novembre 2016



Association Socialiste de la Personne Handicapée
www.asph.be

Isabelle Dohet
Tél. 02/515 03 16
Isabelle.dohet@solidaris.be

« Il n'y a pas de meilleur livre pour le médecin
que le malade »

Giorgio Baglivi ¹.

Introduction

Dans le cadre de mon travail d'assistante sociale, j'ai été interpellée à plusieurs reprises par des patients atteints du Syndrome D'Ehlers-Danlos (SED). Ces patients m'ont relaté leur parcours très difficile semé d'embûches, pour connaître le diagnostic mais aussi pour prétendre à une reconnaissance et à des aides médicales et financières. Ce parcours est généralement qualifié de parcours « du combattant ».

Cette réflexion s'adresse directement aux médecins afin qu'ils prennent conscience du caractère excluant et discriminatoire de cette maladie.

C'est donc volontairement que j'ai décidé de parler d'un syndrome en particulier.

Cette analyse abordera dans un premier temps, la problématique générale des maladies rares et dans un second temps, plus spécifiquement celle du syndrome d'Ehlers-Danlos.

Maladie rare et maladie orpheline

On entend souvent parler de maladie rare, maladie ultra rare, maladie orpheline mais concrètement quelles sont leurs définitions...

Selon l'Institut des maladies rares² :

« Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle affecte moins de 1 personne sur 2000.

Une maladie est dite « ultra-rare » lorsqu'elle touche moins de 1 personne sur 50 000. Une maladie est dite « orpheline » quand il n'existe pas de traitement pour la soigner. Une très grande majorité de maladies rares sont des maladies orphelines et inversement. »

Et au niveau des chiffres...

Selon l'OMS, il y a entre 6000 et 8000 maladies rares qui ont été identifiées et la liste s'allonge d'année en année. Les maladies rares touchent chacune peu de personnes par rapport à la population générale. En effet, certaines maladies rares peuvent concerner des milliers de personnes tandis que d'autres ne concernent qu'une centaine de patients.

En Belgique par exemple, les maladies rares concernent 6 à 8 % de la population, soit environ 700 000 belges.

En Europe, elles concernent plus de 30 millions de personnes.

80% de ces maladies rares ont une origine génétique et 20% sont des maladies infectieuses ou des maladies auto-immunes³.

¹ Giorgio Baglivi, pionnier de la Médecine clinique. 1668-1707. Collège de la Sapienne, Rome,)

² Les cliniques universitaires de Saint-Luc

³ Anomalie du système immunitaire

Chaque maladie rare va s'exprimer différemment selon les individus. C'est pourquoi, le degré de handicap et l'évolution de la maladie sont propres à chaque personne. Il y a peu de caractéristiques, peu de personnes touchées et par conséquent ces maladies sont mal connues du monde médical. Le diagnostic est souvent tardif, laissant le patient dans une grande solitude et détresse physique (douleurs, incapacité...) mais aussi psychologique.

La faible connaissance des médecins face aux maladies rares... le professeur français Marc Brodin⁴ estime : *« que le problème c'est que la définition des maladies rares est une définition de santé publique, or, les médecins ne raisonnent pas en terme de fréquence de maladie, leurs études médicales se font par « appareil », par fonction ou éventuellement par type de patient et les maladies sont abordées par gravités et capacités de traitement. Il propose donc de « reverticaliser » l'information entre les sociétés savantes et les médecins de manière à ce que ces derniers soient formés sur les maladies rares qui touchent les organes de leurs disciplines. »*

Le syndrome d'Elhers –Danlos : description, symptômes et évolution

On parle des syndromes d'Ehlers- Danlos car les recherches génétiques ont permis de distinguer dans un premier temps onze et puis six formes différentes du syndrome. Cette évolution n'est pas terminée et la recherche continue ses avancées.

Les syndromes d'Elhers-Danlos sont aujourd'hui considérés comme appartenant aux « maladies rares », et « orphelines ».

Ce syndrome est un groupe de maladies génétiques caractérisées par une anomalie du tissu conjonctif.

Cette maladie va affecter 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. Chez les patients atteints de la forme la plus fréquente du SED, l'anomalie du collagène abîme non seulement la peau mais aussi les articulations qui deviennent instables et souvent très douloureuses.

Les formes dites vasculaires du SED sont plus rares et plus graves. Le collagène est un constituant des vaisseaux dont les parois sont normalement solides et souples. En l'absence de ce collagène, ces vaisseaux perdent de leur épaisseur et de leur souplesse. Ils sont usés par la pression exercée par le sang à son passage et cela provoque leur élargissement. On parle d'un anévrisme. Le risque est que l'artère se rompe et provoque une hémorragie massive, fatale. Le syndrome n'affecte pas les capacités intellectuelles.

Afin de mieux comprendre les répercussions de cette maladie, notamment, dans le quotidien des personnes qui en sont atteintes, nous allons passer en revue les différents symptômes qui caractérisent la maladie.

La sévérité des symptômes est très variable d'une personne à l'autre mais la plupart du temps elle présente :

- Une peau extensible, très fine et translucide, la cicatrisation est lente et difficile, des ecchymoses à répétition, des articulations très flexibles,
- Une fatigue excessive,
- Des douleurs musculaires, articulaires ou abdominales, chroniques et diffuses dans tout le corps,
- Des luxations et des entorses à répétitions,

⁴ Professeur Français de Santé Publique, Faculté de médecine Paris VII

- Une insuffisance respiratoire, parfois identifiée à tort comme de l'asthme,
- Une fragilité des vaisseaux sanguins et des organes, sujets aux déchirures,
- Des troubles intestinaux ou de la constipation,
- Des reflux gastro-œsophagiens,
- Des problèmes urinaires
- Des troubles cardiaques (au niveau des valves),
- De la myopie ou des problèmes de la vision,
- Des saignements de nez spontané,
- Chez certaines femmes : des menstruations abondantes et douloureuses
- Des cordes vocales très sensibles et très souples.

L'évolution du SED est imprévisible, il ne s'agit pas d'une maladie dégénérative.

Il est important de préciser que certaines personnes atteintes de ce syndrome vont avoir une vie tout à fait normale (activité professionnelle, sportive, loisirs) en dehors des « périodes de crise » par contre, d'autres patients, vont devoir adapter leur mode de vie comme par exemple porter des vêtements de contention, ou ne pourront plus exercer une activité professionnelle.

La personne atteinte peut avoir des crises qui vont se manifester par des symptômes qui peuvent être différents d'une personne à l'autre comme par exemple de la fatigue, une aggravation au niveau des douleurs articulaires, des crises respiratoires,... l'intensité de la douleur est également très variable d'une personne à l'autre entraînant ou non des incapacités de travail, des arrêts de maladie.

Une autre caractéristique de cette maladie, est l'invisibilité des symptômes (fatigue, douleur, ...) ce qui a un impact dans la vie quotidienne de ces personnes qui ne sont pas souvent entendues et comprises par leur entourage et leur médecin.

En passant en revue ces différents symptômes, pouvant être semblables à d'autres maladies, on comprend mieux les propos du professeur Hamonet⁵ qui corroborent les propos tenus au début de l'analyse par le professeur Marc Brodin « *ces syndromes sont surtout très mal connus du corps médical, chirurgical et odontologique, ce qui a pour conséquences un manque d'identification médicale avec de fréquents rejets de la part des médecins qui ne comprennent pas les symptômes, et, de la part de la société, une méconnaissance suspicieuse à travers les instances sociales du handicap. Des décisions thérapeutiques inappropriées sont parfois prises inopinément. Le diagnostic, trop souvent tardif, se fait sur les seuls arguments retenus lors de l'examen par le médecin. Il n'y a pas de test biologique ou spécifique.* »

C'est sur ce point que nous voulons insister, il est important de sensibiliser les médecins et le corps médical.

Et la vie de tous les jours...

« Entretien avec Monsieur X qui s'est vu diagnostiquer le Syndrome Ehlers-Danlos à l'âge de 44 ans après plus de 5 années d'errance... Les douleurs ressenties au quotidien ainsi que la fatigue induite et les soins nécessités par la maladie ne lui ont pas permis de continuer à travailler.

Un examen clinique chez un spécialiste ainsi qu'un test de Beighton et une biopsie de la peau ont permis de mettre un nom sur cette maladie.

⁵ Revue Réadaptation N°518/Mars 2005
Les exclus parmi les exclus

La douleur, elle est constante, elle peut varier tant au niveau de sa localisation que de son intensité mais comme le signale Monsieur X, on finit par augmenter son seuil de tolérance!

Afin de soulager cette douleur au quotidien, il prend un complément en vitamines D, C et B associé à L-carnitine et du glucosamine et chondroïtine.

Il a également recours à de la kiné classique, kiné RPG (rééducation posturale globale) et à de l'ostéopathie.

En complément, il porte à la fois des vêtements de compression et des orthèses.

En effet, il dispose d'une panoplie complète d'orthèses pour quasi toutes les articulations.

La reconnaissance de la maladie auprès d'instances officielles (SPF SS/INAMI/AVIQ) a été quelques peu compliquée car les démarches sont lourdes et pas très claires. La plupart du temps, le SED n'est pas connu.

D'ailleurs, Monsieur X a l'impression d'avoir été plus jugé sur les symptômes que sur la maladie elle-même. Il a la conviction que ses problèmes cardiologiques ont été pris plus au sérieux et en considération que le SED qui pourtant le handicape beaucoup plus dans son quotidien.

Lorsqu'il est interrogé sur son quotidien, il nous signale qu'il est plein d'incertitudes concernant sa capacité à faire ou ne pas faire certaines choses (en effet, celle-ci est très variable et imprévisible).

Au niveau financier, la part consacrée aux frais médicaux découlant directement de la maladie représente facilement plusieurs centaines d'euros par mois.

Comment vivre au quotidien avec cette maladie ?

Monsieur X nous explique qu'il essaie de coexister au mieux avec elle (ce qui n'est pas toujours évident). « Il est également particulièrement pénible d'être pris au sérieux par le corps médical qui a tendance à nous prendre pour des mythomanes.

Je viens encore d'en faire la triste expérience lors de ma thoracotomie où on a dû faire appel en catastrophe à un professeur d'analgésie et où le chirurgien a eu l'air d'être surpris que « le terrain soit pourri » (il m'a rompu d'ailleurs une artère !) alors qu'il me disait connaître le SED. »

Lorsque j'interroge Monsieur sur la connaissance de la maladie par les médecins, il me signale que pour lui, dans la grande majorité des cas, elle n'est même pas connue de leur part ou alors très imparfaitement!

Et le regard de la société ? Pour lui, ce regard est plutôt indifférent (il est vrai que je ne cherche pas trop à en parler car c'est une maladie difficile à expliquer). Le SED attire moins l'intérêt que des maladies plus connues surtout quand elles sont possiblement létales (j'ai joui de plus de sollicitudes lors de mon infarctus et de mon stenting ou lors de ma thoracotomie suite à un cancer du poumon)

En ce qui concerne son avenir, Monsieur a tendance à ne l'envisager qu'au jour le jour et si, il n'y avait pas sa femme et sa fille, il ne verrait aucun inconvénient à ce qu'il soit abrégé...

Pour terminer cet entretien, j'ai demandé à Monsieur ce qu'il pensait de cette phrase : si je vous dit que le SED est un handicap invisible, qu'en pensez-vous ?

En fait cela dépend des moments : l'invalidité peut se montrer flagrante à certains moments sinon il est vrai que le SED se montre assez discret. »

Que fait la recherche, y a-t-il des avancées significatives...

L'Association SED66⁶ signale que lors du 1st international Symposium on Ehlers-Danlos Syndrome⁷ qui s'est tenu à Gand du 8 au 11 septembre 2012, des avancées significatives de la communauté scientifique permettent de commencer à mieux comprendre, faire connaître et prendre en charge cette maladie génétique aux conséquences souvent dévastatrices. La recherche a permis de remettre en cause le dogme selon lequel, le SED est au sens strict une maladie du collagène. En effet, de nouvelles variantes ont été identifiées et celles-ci ne sont pas dues à des mutations du collagène mais à celles de gènes ce qui ouvre une nouvelle piste qui mettrait en avant des perturbations cellulaires. Celles-ci permettraient de comprendre certains symptômes ayant un lien avec l'atteinte du tissu conjonctifs.

Cette découverte est importante car d'une part, elle montre que la composante cellulaire des tissus conjonctifs est affectée et d'autre part, ouvre de nouvelles pistes thérapeutiques au moyen de molécules capables de restaurer l'homéostasie cellulaire.

Le syndrome d'Ehlers-Danlos est visiblement encore fort méconnu de la part du corps médical (médecins, chirurgiens, chirurgiens-dentistes...) entraînant une prise en charge inadéquate ou tardive ce qui est regrettable car à l'heure actuelle, il existe des thérapies qui permettent de soulager le patient et d'améliorer son bien-être.

Il est aussi interpellant de constater d'après une enquête réalisée par le service du professeur Hamonet⁸ que les diagnostics les plus souvent avancés avant celui du SDE sont :

- Les troubles « psychique », « c'est dans la tête », « hystérie », « c'est psychosomatique » 88 fois , soit 65%,
- Les maladies rhumatismales (sauf fibro) 59 fois soit 44%,
- La fibromyalgie, 47 fois soit 35%,
- Les maladies neurologiques , 42 fois soit 31% dont 17 fois soit 13%, la sclérose en plaques,
- La maladie de Marfan, 24 fois soit 18%,
- Le syndrome des enfants battus, 20 fois soit 15%,
- La maladie de Crohn ou caeliaque, 19 fois soit 14%.

Certains médecins comme le professeur Hamonet sont conscients que les médecins rencontrent des difficultés pour diagnostiquer le syndrome mais dans la pratique, que fait le corps médical pour y remédier ? La proposition du Docteur Marc Brodin, « de reverticaliser » l'information entre les sociétés savantes et les médecins de manière à ce que ceux-ci soient formés sur les maladies qui touchent leurs spécificités, devrait faire l'objet d'une réflexion plus approfondie au niveau du corps médical.

Conclusion

Comme pour les médecins, cette méconnaissance engendre une certaine indifférence (cf interview) de la part des citoyens, une certaine incompréhension face à certains comportements de patients atteint du SDE. C'est ainsi, que certains d'entre eux se retrouvent sans emploi car leur maladie n'a pas été comprise par leur employeur ou encore certains étudiants , qui n'ont pas obtenu un diplôme en raison d'absences répétées pour des raisons médicales, considérées par le corps enseignant

⁶ Association des malades du syndrome d'Ehlers-Danlos

⁷ Organisé par Anne de Paepe, Fransiska Malfait, leur équipe du "Center for Medical Genetics" de l'université de Ghent et Peter Byers (Seattle USA)

⁸ Enquête réalisée en juillet 2010 sur 135 personnes avec le syndrome d'Ehlers-Danlos.

comme injustifiées! Ces comportements inadéquats émanant de la famille, d'amis mais aussi du corps médical sont parfois vécus par les patients comme des signes d'exclusion et de stigmatisation.

Pour éviter ces situations, il est nécessaire d'expliquer, de décrire les symptômes de cette maladie. Si l'on veut changer le regard porté sur cette maladie « qualifiée de rare et orpheline », il faut communiquer et diffuser très largement des informations sur celle-ci afin qu'elle soit mieux comprise à la fois par les médecins et le corps médical mais aussi par les citoyens. Le regard porté sur les patients ne doit plus être suspicieux mais tolérant. Nous vivons dans une société qui stigmatise le handicap et il demeure encore urgent de se poser la question par rapport au handicap que l'on ne peut pas stigmatiser car invisible.

Références

- Réadaptation N° 518/Mars 2015 : Les exclus parmi les exclus.
- http://claud.hamonet.free.fr/fr/art_sed.htm
- Le syndrome d'Ehlers-Danlos, nouvelle description clinique, perspectives
- Thérapeutiques, *FMC AP*
- <http://duhandicap.free.fr/pdf/cours-sed-scipion.pdf>
- Syndrome d'Ehlers-Danlos- Tschernogobow. Le rejet médical actuel expliqué par une Histoire médicale contrariée.
- <http://claud.hamonet.free.fr/shared/sed-rejet-histoire.pdf>
- <http://www.eurordis.org.fr>
- [Docteur Louise Gagnon « L'annonce du diagnostic du SED, un moment important dans la vie du patient.](#)
- <http://www.gesed.com>

Association Socialiste de la Personne Handicapée

L'**Association Socialiste de la Personne Handicapée** agit concrètement pour faire valoir les droits des personnes handicapées.

- Écoute, conseil et orientation des personnes handicapées et de leur entourage.
- Interpellation des responsables politiques.
- Sensibilisation via des campagnes et des modules d'animations.
- Information à propos du handicap : magazine, site internet, newsletter et Facebook.
- Suivi de situations discriminantes subies par des personnes handicapées.
- Conseils aux professionnels pour la mise en conformité des bâtiments et événements publics.
- Accompagnement des communes pour une plus grande inclusion des personnes handicapées.

L'**ASPH** est présente en Wallonie et à Bruxelles. Les services qu'elle rend sont gratuits pour les affiliés à Solidaris. 10 euros/an pour les non-affiliés Solidaris.

Attention, cela ne dispense pas du paiement d'une cotisation en Régionale.

Secrétariat général :

Rue Saint-Jean, 32-38 - 1000 Bruxelles

Tél. 02/515 02 65

Contact Center : 02/515 19 19

E-mail : asph@solidaris.be

www.asph.be - www.facebook.com/ASPHasbl



Editrice responsable : Florence Lebailly – Secrétaire générale
ASPH – Rue Saint-Jean 32-38 – 1000 Bruxelles