

## **DOSSIER DOCUMENTAIRE :**

**Fibromyalgie et Syndrome d'Ehlers-Danlos, une confusion fréquente entre un syndrome très médiatisé et une maladie génétique oubliée, à tort exclue dans la « rareté »**

**Document établi avec le concours méthodologique de la HAS, conforme à la méthode de la HAS de production des listes de critères d'évaluation et d'amélioration des pratiques professionnelles.**

Rédacteurs :

Docteur Jean-Pierre Mairesse

Docteur Claude Magnani

Médecins coordonnateurs des GQ de Normandie

**Pourquoi le choix de ce thème ?** [http://claudio.hamonet.free.fr/fr/art\\_sed-fibromyalgie.htm](http://claudio.hamonet.free.fr/fr/art_sed-fibromyalgie.htm)

Le diagnostic de fibromyalgie est à la mode, soutenu par des médecins et des associations avec une très large médiatisation dans les milieux médicaux et dans le grand public. Ce syndrome touche préférentiellement des femmes et est dominé par les douleurs et la fatigue associée à des troubles du sommeil.

Ces caractéristiques sont également celles de la forme la plus handicapante et la plus fréquente du syndrome d'Ehlers-Danlos. La confusion au détriment du syndrome d'Ehlers-Danlos est très fréquente. ~~La cause en est l'ignorance quasi totale par les médecins.~~

Ceci explique qu'il n'est jamais évoqué dans le diagnostic étiologique de douleurs intenses, permanentes, rebelles avec fatigue frisant la somnolence associée à des troubles du sommeil. Une enquête récente vient magistralement de démontrer cette réalité. Elle a été effectuée par le Docteur 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 fibromyalgique ! 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.

Le diagnostic de Syndrome d'Ehlers-Danlos est pourtant facile à poser, il est purement clinique, il ne nécessite aucun examen biologique, histologique, génétique ou d'imagerie. Le regroupement de plusieurs des 10 signes suivants est suffisant : douleurs diffuses, fatigue intense, troubles proprioceptifs, hypermobilité, fragilité cutanée, tendance hémorragique, constipation, reflux gastro-oesophagien, blocages respiratoires, essoufflement.

De plus, il existe des traitements, relevant essentiellement de la Médecine Physique, efficaces dans un bon nombre de cas ce qui ne semble pas être le cas de la fibromyalgie. Il est important de rappeler que les personnes souffrant d'un syndrome d'Ehlers-Danlos n'ont

pas d'atteinte psychopathologique et ne peuvent être abusivement qualifiés de déprimés, de somatomorphes ou de cénestopathes, comme nous l'observons trop souvent.

Afin de bien distinguer ces deux maladies ce dossier documentaire proposera de les individualiser.

## LA FIBROMYALGIE

### Définition :

La fibromyalgie est définie cliniquement comme « un syndrome constitué de symptômes chroniques d'intensité modérée à sévère incluant des douleurs chroniques diffuses sans cause apparente et une sensibilité à la pression, associées à de la fatigue, des troubles cognitifs et du sommeil et de nombreuses plaintes somatiques ». Elle a été reconnue comme entité médicale par l'Organisation mondiale de la santé (OMS) en 1992 et classée en tant que douleur chronique généralisée dans la dernière classification internationale des maladies (CIM).

**Epidémiologie :** [Fibromyalgie \(2020\) · Inserm, La science pour la santé](#)

*La douleur chronique diffuse, généralisée est souvent le symptôme cardinal de la fibromyalgie*

La fibromyalgie est une forme de **douleur chronique diffuse** qui est définie comme un syndrome fait de symptômes chroniques, d'intensité modérée à sévère, incluant des douleurs diffuses avec sensibilité à la pression, de la fatigue, des troubles du sommeil, des troubles cognitifs et de nombreuses plaintes somatiques.

Toute personne peut développer un syndrome fibromyalgique, y compris les enfants et les personnes âgées. Cependant, les femmes âgées de 30 à 55 ans sont plus souvent concernées (8 à 9 cas sur 10) sans explication à ce jour.

En France, la prévalence du syndrome fibromyalgique est estimée être égale à 1,6%. Le syndrome fibromyalgique peut avoir des conséquences médicales et psychosociales majeures (restriction d'activités, handicap moteur invalidant, arrêts de travail prolongés, etc.). Une errance médicale importante est rapportée par les personnes atteintes de ce syndrome, tandis qu'une proportion non négligeable de praticiens indique se sentir désarmés devant les patients souffrant de fibromyalgie. Son traitement n'est pas codifié et il est le plus souvent symptomatique. En raison de nombreux examens, de consultations répétées auprès de spécialistes, de visites fréquentes pour soins de santé, d'un absentéisme au travail possible, la fibromyalgie génère d'importants coûts individuels et collectifs.

La douleur, symptôme clef mais pas unique de la fibromyalgie, est définie selon l'Association internationale pour l'étude de la douleur (IASP) comme « une expérience sensorielle et émotionnelle désagréable, associée à une lésion tissulaire réelle ou potentielle, ou décrite dans ces termes ». Cette définition souligne en partie la nature complexe des douleurs chroniques diffuses en général et donc de la fibromyalgie, qui peuvent faire appel à une construction multidimensionnelle.

Cependant, l'absence de signes biomédicaux qui seraient reconnus par tous comme signes objectifs de maladie dans la fibromyalgie et une prévalence rapportée comme relativement

élevée dans la population générale font que son étiologie, son diagnostic, sa prise en charge, et même sa réalité clinique, demeurent des sujets soumis à controverse. Le fondement des débats est notamment de savoir si la fibromyalgie est « réelle ». En l'absence d'éléments cliniques tangibles, l'organicité de la fibromyalgie a parfois été remise en cause et la nécessité d'une prise en charge parfois sous-estimée.

La fibromyalgie a été reconnue comme une pathologie par l'Organisation mondiale de la santé (OMS) en 1990.

La Ligue européenne contre les rhumatismes (EULAR) a émis des premières recommandations de prise en charge en 2007. Aux États-Unis, la Food and Drug Administration (FDA) a approuvé l'usage de la prégabaline, de la duloxétine et du milnacipran dans la fibromyalgie.

En revanche, l'Agence européenne des médicaments (EMA) a refusé leur extension dans cette indication.

En 2007, l'Académie nationale de médecine a publié un rapport sur la fibromyalgie, dans lequel elle recommande d'utiliser le terme de syndrome et non pas de maladie pour définir l'ensemble des symptômes caractéristiques de la fibromyalgie, faute de données biologiques et anatomo-pathologiques permettant d'asseoir le diagnostic.

En décembre 2008, le collège de la Haute Autorité de santé (HAS) a rédigé à la demande de la Société française d'étude et de traitement de la douleur (SFETD) des recommandations professionnelles sur la douleur chronique en général, incluant la fibromyalgie.

En octobre 2016, une commission d'enquête parlementaire sur la fibromyalgie a publié une liste de 20 propositions. Elle propose entre autres de substituer le mot maladie au mot syndrome dans la terminologie utilisée par les autorités sanitaires françaises pour caractériser la fibromyalgie.

En octobre 2020 un rapport de l'INSERM propose une nouvelle approche : *« l'évolution des connaissances sur la fibromyalgie souligne son étiologie multifactorielle, permettant de la qualifier non plus de syndrome médicalement inexpliqué mais de syndrome avec douleurs nociplastiques ou dysfonctionnelles, c'est-à-dire des douleurs liées à des modifications neurophysiologiques des systèmes nociceptifs centraux. Outre ces facteurs biologiques, des facteurs psychologiques et sociaux contribuent au déclenchement et à la pérennisation d'une fibromyalgie. L'enjeu est d'accompagner les patients pour mettre en place des stratégies d'ajustement. »*. [https://www.sfetd-douleur.org/wp-content/uploads/2021/04/2021-04-08-DP\\_FIBROMYALGIE-SFETD.pdf](https://www.sfetd-douleur.org/wp-content/uploads/2021/04/2021-04-08-DP_FIBROMYALGIE-SFETD.pdf)

### **Quelles en sont les causes ? :**

Les connaissances actuelles laissent penser que ce syndrome serait le fait de plusieurs facteurs concomitants :

- Des facteurs physiologiques (troubles hormonaux, troubles du système nerveux) les personnes atteintes de fibromyalgie ressentent plus la douleur que les autres. La fibromyalgie se caractérise donc par une diminution du seuil de perception de la douleur ;
- Des facteurs génétiques.

- Des facteurs environnementaux (traumatisme, choc, événement éprouvant pendant l'enfance ou l'adolescence, puis stress intense à l'âge adulte...).

Les facteurs aggravants sont connus : inactivité ou surmenage, stress, le climat froid et humide

Le **DIAGNOSTIC** repose sur un **interrogatoire**, un **examen clinique** et un **diagnostic différentiel** : <https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/douleur/article/la-fibromyalgie>

### L'interrogatoire :

La douleur chronique diffuse évoluant au moins depuis trois mois est souvent le symptôme principal de la fibromyalgie. D'autres symptômes comme la fatigue intense dès le matin sans relation avec les efforts, des troubles du sommeil, des troubles de l'attention et de la mémoire sont fréquemment retrouvés. Des comorbidités peuvent être associées comme des troubles anxio-dépressifs, des pathologies rhumatologiques.

Un questionnaire rapide permet de suspecter la fibromyalgie c'est le **questionnaire First**.

<https://www.sfetd-douleur.org/wp-content/uploads/2021/03/PJ-1-depistage-FIRST.pdf>

| QUE REPONDEZ-VOUS  | OUI | NON |
|--|-----|-----|
| Mes douleurs sont localisées partout dans tout mon corps.  |     |     |
| Mes douleurs s'accompagnent d'une fatigue générale permanente.   |     |     |
| Mes douleurs sont comme des brûlures, des décharges électriques ou des crampes.  |     |     |
| Mes douleurs s'accompagnent d'autres sensations anormales, comme des fourmillements, des picotements ou des sensations d'engourdissements dans tout le corps.          |     |     |
| Mes douleurs s'accompagnent d'autres problèmes de santé comme des problèmes digestifs, des problèmes urinaires, des maux de tête ou des impatiences dans les jambes.   |     |     |
| Mes douleurs ont un retentissement important dans ma vie : en particulier, sur mon sommeil, ma capacité à me concentrer avec une impression de fonctionner au ralenti. |     |     |

Un score de 5 items sur 6 permet de détecter la fibromyalgie avec une sensibilité de 90,5% et une spécificité de 85,7%.

Les nouveaux critères de diagnostic : <https://www.sfetd-douleur.org/wp-content/uploads/2021/03/PJ-2-Score-diagnostic-fibromyalgie.pdf>

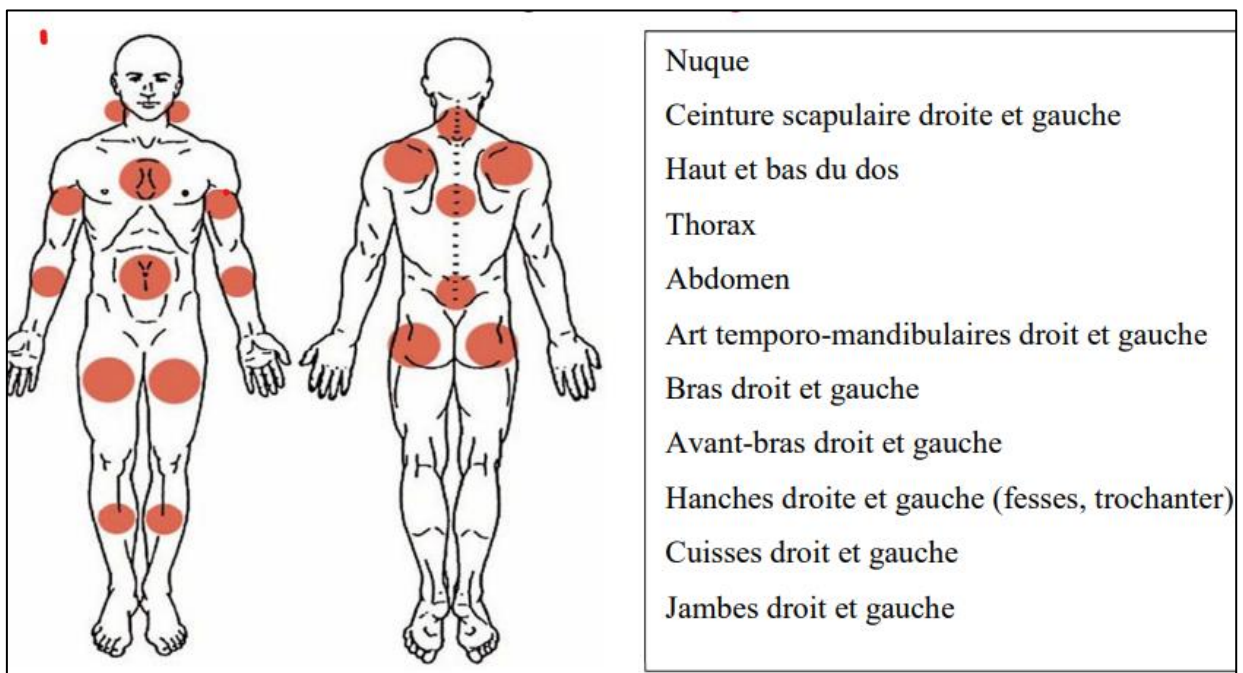
Un patient satisfait aux critères de diagnostic de fibromyalgie, lorsqu'il remplit les trois conditions suivantes :

- Présence des symptômes douloureux depuis au moins trois mois.

- Index de la douleur généralisée (Widespread pain index) à 7 et échelle de sévérité des symptômes à 5 ou index de la douleur entre 3 et 6 et échelle de sévérité des symptômes à 9
- Elimination de toute autre cause des douleurs chroniques ostéo-articulaires.

Constatation :

**1/Zones douloureuses (WPI):** il faut comptabiliser le nombre de zones douloureuses présentes durant la semaine avant la consultation. Le score est de 0 à 19. Les zones douloureuses sont configurées dans la figure et énumérées dans le tableau.



**2/L'échelle de sévérité des symptômes :** ces symptômes sont cotés de 0 à 3

- **Fatigue**
  - **Troubles du sommeil**
  - **Troubles cognitifs**
  - **Symptômes somatiques** : 0 = aucun symptôme, 1 = peu de symptômes, 2 = un nombre modéré de symptômes, 3 = de nombreux symptômes.
- } 0 : pas de problème, 1 très légers, 2 : modéré 3 : sévères

Selon ces nouveaux index (WPI de 0 à 19 et Severity scale de 0 à 12), on arrive à un score total de 31. **Un score  $\geq 13$  a été retenu comme critère de base dans le diagnostic de la fibromyalgie**

|                     |                      |             |      |
|---------------------|----------------------|-------------|------|
| Zones douloureuses  |                      | 0-19        | 0-19 |
| Echelle de sévérité | Fatigue              | 0-3         | 0-12 |
|                     | Troubles du sommeil  | 0-3         |      |
|                     | Troubles cognitifs   | 0-3         |      |
|                     | Symptômes somatiques | 0-3         |      |
|                     |                      | Score Total | 0-31 |

Il existe une forte diversité des symptômes et un retentissement variable d'une personne à l'autre et dans le temps. Ces symptômes entraînent des perturbations dans les activités de la vie quotidienne et entraînent des répercussions familiales et sociales, avec des difficultés à se maintenir dans l'emploi, un repli sur soi, un isolement. L'association nationale « FIBROMYALGIE » a recensé une centaine de symptômes décrits pour évoquer une fibromyalgie que l'on peut consulter en cliquant sur le lien : [\(https://fibromyalgiesos.fr/informations-medicales/sur-la-fibromyalgie/diagnostic-evaluation/\)](https://fibromyalgiesos.fr/informations-medicales/sur-la-fibromyalgie/diagnostic-evaluation/)

Toute personne peut développer un syndrome fibromyalgique, y compris les enfants et les personnes âgées. Cependant, les femmes âgées de 30 à 55 ans sont plus souvent concernées (8 à 9 cas sur 10 selon l'Assurance maladie) sans explication à ce jour.

La fibromyalgie n'entraîne pas de complications graves, mais elle est très éprouvante. Elle peut notamment empêcher la personne atteinte d'accomplir des activités quotidiennes banales ou même d'avoir un travail à temps plein. On considère que l'altération de la qualité de vie ainsi que le niveau de perception de la douleur sont au moins équivalents à ceux observés dans la polyarthrite rhumatoïde ou les spondylarthropathies séronégatives.

**Il n'y a, à ce jour, aucun examen de laboratoire ou radiologique permettant d'affirmer la fibromyalgie. De nombreuses maladies, de pronostics et de traitements complètement différents, peuvent simuler la fibromyalgie et doivent être éliminés avant de pouvoir parler de fibromyalgie.** Les affections qui la simulent sont multiples. Il peut s'agir :

- De maladies générales (insuffisance de fonctionnement thyroïdien, diabète phosphoré),
- De rhumatismes (polyarthrite rhumatoïde, spondylarthrite ankylosante, syndrome sec)
- De maladies neuro-musculaires (sclérose en plaques, myopathies, myosites).

#### **QUESTIONNAIRE DE MESURE DE L'IMPACT DE LA FIBROMYALGIE (FIQ REVISE)**

Pour accéder à ce tableau **cliquer sur le lien** [Microsoft Word - FIQ révisé.doc \(sfetd-douleur.org\)](#)

**TRAITEMENT DE LA FIBROMYALGIE ?** <https://www.vidal.fr/maladies/douleurs-fievres/fibromyalgie/traitements.html>

### **Quelles sont les recommandations pour la prise en charge ?**

La prise en charge de la fibromyalgie fait l'objet de recommandations européennes, établies par un collège d'experts (EULAR). Elles ont été **actualisées en juin 2016**. L'évaluation des traitements a porté sur :

- La diminution du syndrome douloureux,
- La diminution de la fatigue chronique ressentie,
- L'amélioration du sommeil,
- La diminution du handicap induit par la fibromyalgie sur la vie quotidienne.

Le traitement de la fibromyalgie est adapté à chaque patient. Les traitements non médicamenteux sont privilégiés, en particulier l'exercice physique régulier.

### **LES TRAITEMENTS NON MÉDICAMENTEUX**

Des études cliniques ont montré que certains traitements non médicamenteux peuvent aider les personnes atteintes de fibromyalgie.

L'**activité physique**, avec des exercices gradués et adaptés selon les moyens de chaque patient, s'est révélée dans les études la plus efficace contre la douleur et le handicap fonctionnel. Elle améliore également le bien-être pour un coût modeste et avec une absence d'effets indésirables. Selon les experts de l'EULAR, **c'est la seule modalité thérapeutique qui peut être « fortement » recommandée dans la prise en charge de la fibromyalgie**. Les données scientifiques ne permettent pas de distinguer les bénéfices de l'exercice aérobie de ceux liés à une amélioration de la force musculaire.

**Les pratiques de type mouvement méditatif** (yoga, tai chi, qi gong, etc.) **sont « faiblement » recommandées**, mais semblent avoir un effet positif sur le sommeil, la fatigue et la qualité de vie, alors que les pratiques de relaxation purement méditatives ont, elles, un faible effet positif sur la qualité de vie et la douleur. Idem pour l'acupuncture (qui semble améliorer douleur et fatigue) et les cures thermales (qui pourraient soulager la douleur et améliorer la qualité de vie). Certaines pratiques alternatives ne sont pas recommandées par manque de preuves d'efficacité : biofeedback, hypnothérapie, kinésithérapie, SAM-e (S-adénosyl-L-méthionine), capsaïcine, homéopathie, visualisation guidée. **La chiropractie est formellement déconseillée pour des raisons de sécurité.**

**Les psychothérapies sont « faiblement » recommandées** pour les patients qui présentent des troubles de l'humeur ou qui peinent à s'adapter à leur fibromyalgie. En particulier, les thérapies comportementales et cognitives ont montré une capacité faible mais significative à réduire de manière durable les symptômes douloureux et le handicap, et à soulager les troubles de l'humeur.

## **L'activité physique adaptée dans la prise en charge de la fibromyalgie +++**

L'activité physique adaptée (APA) fait partie des traitements non médicamenteux de la fibromyalgie. En effet, la pratique régulière d'une activité physique contribue à une diminution significative des douleurs et une amélioration de la qualité de vie et du moral.

Dans le cadre de la fibromyalgie, le médecin traitant peut désormais prescrire de l'APA en précisant les objectifs recherchés (diminution du syndrome douloureux, renforcement musculaire, lutte contre le stress, etc.) et les contre-indications propres au patient.

**C'est un processus continu intégré aux soins qui vise à aider le patient et ses proches à comprendre la maladie chronique et ses traitements afin de maintenir ou d'améliorer sa qualité de vie.**

- Le patient devient « acteur » de sa santé, avec :
  - Une meilleure compréhension des objectifs thérapeutiques,
  - Un travail sur les attentes des patients et l'adhésion au programme thérapeutique. L'objectif est qu'au fil du temps, les patients développent différentes stratégies d'ajustement pour faire face et trouver une réponse adaptée à leur symptomatologie.
  - En résumé, c'est acquérir des compétences pour mieux vivre avec la fibromyalgie.
- Les recommandations internationales, dont celles de l'EULAR, soulignent l'importance de l'éducation thérapeutique (ETP) dans la fibromyalgie tout en indiquant que la preuve des effets bénéfiques de l'ETP mise en place seule est limitée. Elle modifierait favorablement les préjugés et la perception de la pathologie, mais le niveau de douleur n'est amélioré que de façon inconstante et il n'y a pas d'amélioration de la fonctionnalité et de la qualité de vie.
- À l'inverse, il existe une **forte preuve d'efficacité de la combinaison ETP/apprentissage d'exercices physique**

Les patients qui ont recours à ces activités adaptées témoignent de bénéfices physiques (autonomie, endurance), mais également de bénéfices psychosociaux (lutte contre l'isolement, meilleure image de soi).

## **LES TRAITEMENTS MÉDICAMENTEUX**

**Il n'existe pas de traitements médicamenteux propres à la fibromyalgie.** Les médicaments qui sont parfois prescrits sont destinés à soulager les symptômes sans agir sur la cause de la maladie qui demeure inconnue. Par manque d'études cliniques dans cette affection, ces médicaments ne sont pas officiellement autorisés pour le traitement de la fibromyalgie et leur utilisation se fait sous la responsabilité du médecin.

**En cas de douleurs :** la plupart des médicaments contre la douleur (antalgiques) restent sans effet pour soulager la fibromyalgie. Seul le tramadol, associé ou non au paracétamol, semble parfois diminuer la douleur, mais ses effets indésirables en limitent l'usage. La duloxétine (CYMBALTA et ses génériques), un antidépresseur de la famille des inhibiteurs



de la recapture de la sérotonine et de la noradrénaline, et la prégabaline (LYRICA et ses génériques), un antiépileptique, ont montré également de l'intérêt pour soulager la douleur.

**En cas de troubles du sommeil :** le manque de sommeil réparateur étant un élément caractéristique de la fibromyalgie, des médicaments peuvent être prescrits aux personnes qui souffrent de troubles du sommeil importants. Les médicaments recommandés ne sont pas spécifiques des troubles du sommeil. Il s'agit de l'amitriptyline (LAROXYL), un antidépresseur de la famille des imipraminiques utilisé dans cette situation à faible dose ou de la prégabaline (LYRICA et ses génériques), un antiépileptique à prendre le soir. Un relaxant musculaire, la cyclobenzapine, est également recommandé mais il n'est pas commercialisé en France.

**Les experts de l'EULAR déconseillent « faiblement » les anti-inflammatoires non stéroïdiens** (ibuprofène, kétoprofène) **et les médicaments antidépresseurs** (autres que la duloxétine et l'amitriptyline) du fait de leur manque d'efficacité.

De plus, **ils déconseillent « fortement » l'hormone de croissance humaine**, l'oxybate de sodium, les antalgiques opiacés de niveau 3 (morphine, oxycodone, fentanyl, etc.) **et les corticostéroïdes** du fait de leurs profils en termes d'effets indésirables et du manque de preuves en termes d'efficacité. **Aucune donnée n'est disponible sur les cannabinoïdes**, ni sur les substances antipsychotiques dans cette indication.

**En cas de dépression** liée à la douleur et à l'anxiété une psychothérapie associée à un traitement antidépresseur est prescrite.

**La neurostimulation non invasive** (stimulation magnétique transcrânienne) est aussi développée dans certains centres de traitement de la douleur.

## **FIBROMYALGIE ET TRAVAIL**

Bien que l'impact de la fibromyalgie dans la vie de tous les jours puisse être variable selon les individus, la majorité des gens souffrant de fibromyalgie sont capables de travailler. L'objectif central dans le traitement de la fibromyalgie est de permettre de mener une vie aussi normale que possible, en faisant des adaptations des habitudes de vie sociale et professionnelle.

En présence de difficultés significatives au travail, il est souhaitable d'adapter le poste afin d'éviter des arrêts de travail itératifs.

- Horaire : adaptation du nombre d'heures de travail, du nombre de journées ouvrées par semaine, envisager le temps partiel, ou des horaires flexibles, voire le télétravail.
- Tâches : ajustement de la quantité et de l'étendue des tâches et des responsabilités, fréquence des tâches, ordre des tâches, rythme de travail, exigences de productivité, possibilité d'alterner entre les tâches plus exigeantes et les tâches plus légères.
- Aménagement plus ergonomique du poste de travail,
- Laisser la possibilité de bouger si besoin de s'asseoir, de partage des responsabilités avec d'autres collègues, favoriser le rapprochement (pour diminuer le transport), etc.

**LES AVANCEES MAJEURES DANS LA CONNAISSANCE DE CETTE MALADIE :** [Douleur chronique : Le puzzle de la fibromyalgie bientôt résolu ? · Inserm, La science pour la santé](#)

L'arrivée des techniques d'imagerie cérébrale, comme l'imagerie par résonance magnétique fonctionnelle (IRMf) a permis de déceler plusieurs anomalies :

- Comparés aux personnes saines, les patients analysés présentaient, pour une même stimulation douloureuse, une sur-activation d'une région cérébrale qui mesure la douleur : le cortex pariétal somato-sensoriel;
- A l'inverse une sous-activation des régions qui exercent un contrôle sur la douleur, comme les régions fronto-cingulaires ou le cortex temporal interne »,

Ces dysfonctionnements pourraient expliquer l'hypersensibilité à la douleur liée à la fibromyalgie, ou "**allodynie**", qui fait qu'un stimulus normalement indolore, comme une petite pression sur la main, peut être perçue comme douloureux »

D'autres travaux récents ont révélé que la fibromyalgie peut être liée, dans certains cas, à des atteintes « périphériques », au niveau des muscles : activité électrique musculaire anormale, dysfonctionnements des mitochondries

Cependant, plusieurs études suggèrent qu'elles pourraient être liées à des facteurs psychologiques, comme « certains traits de personnalité, tels que la tendance à ressentir souvent des émotions négatives (colère, tristesse...) ou la recherche de la perfection ; une difficulté à identifier et à exprimer ses émotions ; ou encore un vécu traumatique associé par exemple à des maltraitances ou des abus sexuels »,

Si à ce jour les chercheurs n'ont identifié aucun marqueur biologique susceptible d'aider à diagnostiquer de façon plus objective la fibromyalgie, la recherche dans ce domaine s'accélère. Cela notamment grâce à l'analyse depuis cinq ans des gènes des patients et de leur [épigénétique](#), qui correspond à l'ensemble des modifications chimiques autour de la molécule d'ADN et non dans sa séquence même. Lors d'une récente étude franco-suisse — non encore publiée — qui a impliqué l'équipe de Gisèle Pickering et permis d'analyser l'ADN de 300 personnes souffrant de la fibromyalgie, les chercheurs ont réussi à identifier un variant génétique qui semble associé à ce trouble. Désormais, ils tentent de confirmer ces données sur un plus grand nombre de patients, à savoir 700. Les premiers résultats sont attendus pour 2022.

## **LE SYNDROME D'EHLERS DANLOS (SED)**

**Fibromyalgie et Syndrome d'Ehlers-Danlos, une confusion fréquente entre un syndrome très médiatisé et une maladie génétique oubliée, à tort exclue dans la « rareté »**

C'est pour quoi ce dossier documentaire intègre ce rappel de la maladie

### **Définition :**

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 20<sup>e</sup> 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.

### **Etiopathogénie :**

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.

La plupart des formes du syndrome d'Ehlers-Danlos sont dites "à transmission autosomique dominante" ce qui signifie qu'elles se transmettent par un des parents. Ce dernier, lui-même malade, possède l'anomalie génétique en un exemplaire sur l'un de ses chromosomes. Un parent porteur de la mutation responsable de la maladie a ainsi 50% de chances de transmettre la maladie à chacun de ses enfants. Autrement dit, il y a un risque sur deux, à chaque grossesse, que l'anomalie génétique se transmette à l'enfant.

Le syndrome d'Ehlers-Danlos est une maladie génétique héréditaire 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. 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.

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 frustes 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.

### **Manifestations cliniques :**

Les principaux signes caractéristiques de la maladie (parfois surnommé « maladie du chewing-gum ») 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 hyperlaxité 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).

**Evaluation de l' hypermobilité Articulaires Généralisée (HAG), critère obligatoire dans la pose du diagnostic du SED <https://youtu.be/lnm1aJcxEe4>**

À ce jour, le score de Beighton est l'outil le plus reconnu pour évaluer l'HAG.

Etude de 5 sites articulaires dans une position définie et établira un score coté sur 9

- En position debout poser les mains entièrement à plat au sol genou tendu : 1 point
- Rechercher un recurvatum du coude à plus de 10 degrés : 2 points
- En position assise extension du 5<sup>ème</sup> doigt à plus de 90 degrés : 2 points
- Une flexion complète du pouce sur l'avant-bras : 2 points
- En position allongé rechercher un recurvatum du genou à plus de 10 degrés : 2 points

Le score est positif

- Si > à 6 à la puberté
- Si > ou = à 5 après la puberté et avant 50 ans
- Si > ou = à 4 après 50 ans

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. Il 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.

- **Arthrochalis** avec une luxation de hanche dès la naissance, récidivante puis des luxations articulaires multiples.

- **Dermatosparaxis**, à prédominance cutanée.

**Bilan d'exploration médicale des SED non vasculaires:** [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-05/oscar\\_pnds\\_sed\\_nv\\_vdef\\_2020jlv2.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-05/oscar_pnds_sed_nv_vdef_2020jlv2.pdf)

Le bilan initial éliminera un diagnostic différentiel : maladie osseuse, neuro-musculaire ou rhumatologique.

Sur le plan biologique, il comprendra selon les patients les dosages suivants :

- Bilan inflammatoire, bilan auto-immun, bilan d'hémostase, TSH, CPK, bilan phosphocalcique,
- Une radiographie de rachis complet (EOS si possible) et une échographie cardiaque doivent être réalisées de façon systématique (sauf contre-indications).
- Le bilan radiologique ostéo-articulaire complémentaire pourra comprendre selon les patients : radiographies du bassin, des genoux, des mains, des épaules, ostéodensitométrie, échographies, IRM et/ou scanner.
- D'autres examens pourront être proposés par les spécialistes, en fonction des symptômes à la recherche de complications : angio-IRM cérébrale, écho-doppler des troncs supra-aortiques, EMG, IRM musculaire, IRM médullaire, radiographies et scanner dynamiques du rachis cervical.
- Des bilans : d'ophtalmologie, de kinésithérapie, de psychomotricité et d'ergothérapie (plus rarement orthophonique) pourront être prescrits en fonction de la clinique.

#### **La prise en charge des SED non vasculaires**

Elle dépend de la forme de la maladie et peut être :

- Prise en charge en Médecine Physique et de Réadaptation - Kinésithérapie, ergothérapie, psychomotricité
- Prise en charge rhumatologique

- Prise en charge des troubles neurologiques : Les patients souffrent fréquemment de céphalées. Les traitements habituels de la migraine (triptans, caféine, acupuncture, hypnose, méditation...) peuvent être proposés.
- Prise en charge des troubles psychiatriques
- La prise en charge des aspects sociaux Elle doit être intégrée dans le projet thérapeutique personnalisé. La sécurité sociale rembourse une partie des frais engagés pour les traitements antalgiques et les attelles/ vêtements compressifs. L'autre partie est remboursée par les mutuelles. Une prise en charge à 100% par l'assurance maladie (affection longue durée, ALD) se justifie lorsque des traitements coûteux et prolongés sont envisagés
- La prise en charge de la douleur : qui doit être évaluée à chaque consultation
- La prise en charge de la fatigue chronique. Il est important de rechercher et traiter d'éventuels facteurs aggravants : anémie, carence nutritionnelle, médicaments, troubles du sommeil, allergies, dysthyroïdie.
- Prise en charge des atteintes cutanées Lorsque la fragilité cutanée est significative, certaines recommandations doivent être suivies : prévention des situations à risque d'hématomes ou de plaies, port de protections cutanées, sutures sans tension, avec du fils non résorbable, laissé en place plus longtemps (15 jours) et retiré progressivement (1 point sur 2)

**La prise en charge des SED vasculaires :** [Syndrome d'Ehlers Danlos vasculaire | Centre des Maladies Vasculaires Rares \(maladies-vasculaires-rares.fr\)](https://www.maladies-vasculaires-rares.fr)

La maladie se diagnostique le plus souvent à l'occasion d'une complication vasculaire ou digestive ou utérine. Elle peut aussi être retrouvée lors d'une recherche génétique familiale, lorsqu'un des membres de la famille est atteint.

Le diagnostic est essentiellement clinique, fondé en particulier sur un aspect caractéristique du visage, une peau fine et transparente, des veines anormalement visibles, une tendance aux hématomes, et des complications vasculaires, digestives, et obstétricales.

Le diagnostic de SED posé il est important de faire un bilan vasculaire complet comprenant : un écho doppler artériel des troncs supra-aortiques, de l'aorte abdominale et des artères des membres inférieurs, ainsi qu'une échographie cardiaque.

**Le 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 : 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 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, 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).

**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. Toute douleur brutale des membres ou du ventre nécessite un avis médical en urgence**

**Conséquences sur la vie scolaire :**

**La scolarité est normale. Il n'y a aucune conséquence intellectuelle du syndrome.**

Mais :

- 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)

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.

## **HYPER-LAXITE ARTICULAIRE ET TROUBLES DES APPRENTISSAGES**

Des similarités entre les symptômes présentés par des enfants atteints d'hyper-mobilité articulaire diagnostiqués selon les critères de Brighton et des enfants souffrant de troubles de l'acquisition des coordinations (TAC) sont rapportées.

Les dernières années ont vu émerger des liens forts entre l'hyper-mobilité articulaire généralisée et les troubles « DYS » (TAC, dyslexie, dysorthographe, dyscalculie, TDA/H, précocité intellectuelle).

Des facteurs génétiques rendent compte d'un certain nombre de cas de troubles des apprentissages (dyslexie, TAC...). Les enfants dyslexiques sont tous porteurs d'un syndrome de déficience posturale (SDP) et dans la fratrie, les normo-lecteurs souffrent tous de SDP. Les données concernant les adultes sont plus rares et mériteront d'être rapportées pour ces deux situations cliniques (troubles DYS et hypermobilité articulaire).

Avant de retenir un diagnostic parfois trop rapidement posé de fibromyalgie, il faut s'enquérir d'antécédents de troubles des apprentissages, d'une hypermobilité articulaire

diffuse actuelle ou passée personnelle et familiale et faire la recherche d'un syndrome de déficience posturale afin d'adapter la prise en charge médicale : <https://www.em-consulte.com/article/1176227/syndrome-fibromyalgique-d-origine-genetique%C2%A0-pense>

### **Conclusion :**

L'organicité de la fibromyalgie a longtemps été contestée, le Syndrome d'EHLERS DANLOS est mal connu et ces deux entités sont parfois confondus. Le diagnostic de fibromyalgie est à la mode, soutenu par des médecins et des associations avec une très large médiatisation dans les milieux médicaux et dans le grand public. Ce syndrome touche préférentiellement des femmes et est dominé par des douleurs et de la fatigue associée à des troubles du sommeil. Ces caractéristiques sont également celles de la forme la plus handicapante et la plus fréquente du syndrome d'Ehlers Danlos. La confusion au détriment du SED est très fréquente. Toutes deux ont un diagnostic essentiellement clinique et peuvent être suspectées dès l'interrogatoire si celui-ci est suffisamment organisé. Aucune de ces entités n'a de traitement spécifique et leur prise en charge est pluri factorielle et pluri professionnelle.



## LES POINTS ESSENTIELS :

### **La fibromyalgie**

- En l'absence d'éléments cliniques tangibles l'organicité de la fibromyalgie a parfois été remise en cause et la nécessité d'une prise en charge souvent sous-estimée.
- L'étiologie est multifactorielle, permettant de la qualifier non plus de syndrome médicalement inexpliqué mais de syndrome avec douleurs nociplastiques ou dysfonctionnelles,
- Il n'y a, à ce jour, aucun examen de laboratoire ou radiologique permettant d'affirmer la fibromyalgie.
- La prise en charge de la fibromyalgie est pluri disciplinaire
- Le traitement de première intention est non pharmacologique et repose sur une reprise d'activité physique.
- Le traitement pharmacologique vise à réduire le syndrome douloureux, les troubles du sommeil et l'état dépressif.
- L'approche psychosociale est importante
- L'éducation thérapeutique du patient l'aide à comprendre et à gérer sa maladie.
- La recherche dans la connaissance de cette maladie progresse.
- La formation des professionnels de santé sur la fibromyalgie et l'information du public sont des enjeux majeurs pour lever les obstacles que rencontrent les patients.

### **Le syndrome d'EHLER DANLOS (SED):**

- Ne doit pas être confondue avec la fibromyalgie
- Devant une fibromyalgie toujours penser à écarter un syndrome d'Ehler Danlos
- C'est une maladie héréditaire rare qui touche le tissu conjonctif
- Il y a 6 SED de décrit
- Il n'y a aucune conséquence intellectuelle du syndrome
- Il n'y a pas de traitement curatif de la maladie
- La prévention des traumatismes est essentielle

## BIBLIOGRAPHIE :

### **SYNDROME D'EHlers DANLOS**

<https://www.tousalecole.fr/content/ehlers-danlos-syndrome-de>

<https://www.maladies-vasculaires-rares.fr/syndrome-dehlers-danlos-vasculaire>

**Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) Syndromes d'Ehlers-Danlos Non Vasculaires**

**HAS mars 2020** : [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-05/oscar\\_pnds\\_sed\\_nv\\_vdef\\_2020jlv2.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-05/oscar_pnds_sed_nv_vdef_2020jlv2.pdf)

**Fibromyalgie et syndrome d'EHlers DANLOS** [http://claude.hamonet.free.fr/fr/art\\_sed-fibromyalgie.htm](http://claude.hamonet.free.fr/fr/art_sed-fibromyalgie.htm)

**Une nouvelle fibromyalgie ?** <https://rqmo.org/wp-content/uploads/2015/11/Diaporama-Nouvelle-Fibromyalgie-SED.pdf>

### **FIBROMYALGIE :**

**Fibromyalgies** <https://fibromyalgiesos.fr/informations-medicales/sur-la-fibromyalgie/diagnostic-evaluation/>

**La fibromyalgie** : <https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/douleur/article/la-fibromyalgie>

**Ministère de la santé mai 2021** <https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/douleur/article/la-fibromyalgie#:~:text=Qu'est%2Dce%20que%20la,la%20m%C3%A9moire%20sont%20fr%C3%A9quemment%20retrov%C3%A9s.>

**INSERM juin 2021 Fibromyalgie une douleur chronique et diffuse enfin reconnue :**

<https://www.inserm.fr/dossier/fibromyalgie/>

**Vidal juin 2021** : <https://www.vidal.fr/maladies/douleurs-fievres/fibromyalgie.html>

**Syndrome fibromyalgie de l'adulte HAS 2010** : [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2010-10/syndrome\\_fibromyalgique\\_de\\_ladulte\\_-\\_rapport\\_dorientation.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2010-10/syndrome_fibromyalgique_de_ladulte_-_rapport_dorientation.pdf)

**Epidémiologie de la fibromyalgie INSERM 2020** <https://www.inserm.fr/expertise-collective/fibromyalgie/>

**Enquête épidémiologique sur le patient fibromyalgique CHU de CAEN 2015 :**

<https://www.isosteo.fr/wp-content/uploads/2018/11/Epid%C3%A9miologie-de-la-Fibromyalgie.pdf>

**Comment soigne ton la fibromyalgie VIDAL juin 2021** <https://www.vidal.fr/maladies/douleurs-fievres/fibromyalgie/traitements.html>

**Mesurer le score de Beighton** : <https://youtu.be/Inm1aJcxEe4>