SED Gastroparésie N'Cie
ASSOCIATION LOI 1901

297 route de la Seds
13127 Vitrolles
asso.sedgastro@gmail.com
sed-gastro-ncie.org

FICHE N'CIE 2/13 · LES TYPES DE SED

Syndrome d'Ehlers-Danlos classique

cSED

FRÉQUENCE	GÈNE(S)	TRANSMISSION	DIAGNOSTIC
Rare	COL5A1, COL5A2	Autosomique dominante	Test génétique

En bref Dans le SED classique, la peau est très étirable, douce et fragile : elle se blesse facilement et cicatrise mal, en laissant des cicatrices larges et fines. Les articulations sont aussi trop souples. Le diagnostic est confirmé par un test génétique.

Critères diagnostiques

Classification internationale 2017 · confirmation par test génétique

M Critères majeurs

1. Hyperextensibilité cutanée et cicatrices atrophiques
2. Hypermobilité articulaire généralisée

m Critères mineurs

1. Ecchymoses faciles
2. Peau douce, pâteuse
3. Fragilité cutanée (déchirures traumatiques)
4. Pseudotumeurs molluscoïdes
5. Sphérules sous-cutanées
6. Hernie (ou antécédent)
7. Replis épicanthiques
8. Complications de l'hypermobilité : entorses, luxations, douleurs, pied plat souple
9. Apparenté du 1er degré remplissant les critères

Critères minimaux évocateurs : critère majeur 1, associé au critère majeur 2 ou à au moins 3 critères mineurs.

Confirmation : variant pathogène de *COL5A1* ou *COL5A2* (plus de 90 % des cas) ; rarement, variant particulier de *COL1A1*.

Diagnostic et orientation

- Test génétique prescrit par un généticien ou un centre de référence ou de compétence SED.
- Conseil génétique : risque de 1 sur 2 pour chaque enfant.
- Diagnostics à évoquer : autres types de SED avec fragilité cutanée (classique-like, vasculaire).

Points de vigilance

- **Plaies et chirurgie :** sutures en deux plans, sans tension, laissées en place plus longtemps ; prévenir le chirurgien.
- **Protection :** genouillères et protège-tibias pour les enfants et les activités à risque.
- **Saignements :** ecchymoses et hématomes faciles ; le prendre en compte avant un geste invasif.
- **Anesthésie :** installation prudente (risque de luxation).
- **Grossesse :** risque de rupture prématurée des membranes, de déchirure périnéale et de cicatrisation difficile : suivi adapté.

Suivi conseillé

- Échocardiographie au diagnostic (racine aortique, valve mitrale).
- Kinésithérapie : renforcement musculaire et proprioception, sans étirements forcés.
- Ergothérapie et aides techniques selon les besoins.
- Choix de sports sans contact et à faible risque de chute.

Sources : Malfait F. et al. *The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes.* Am J Med Genet C 2017;175:8-26. · HAS. Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) : syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires, 2020. · Bowen J.M. et al. *Ehlers–Danlos syndrome, classical type.* Am J Med Genet C 2017;175:27-39.

Les 13 types

Mise à jour : novembre 2026. Ces informations ne remplacent pas l'avis d'un médecin. Fiche réservée aux adhérents de SED Gastroparésie N'Cie · sed-gastro-ncie.org

Tous droits réservés