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 3/13 · LES TYPES DE SED

Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire

vSED

FRÉQUENCE	GÈNE(S)	TRANSMISSION	DIAGNOSTIC
Rare	COL3A1	Autosomique dominante	Test génétique

En bref Le SED vasculaire rend fragiles les artères, l'intestin et l'utérus, qui peuvent se rompre. La peau est fine, les veines bien visibles et les bleus très faciles. Une douleur brutale et intense est une urgence : appeler le 15 et montrer sa carte d'urgence.

Critères diagnostiques

Classification internationale 2017 · confirmation par test génétique

M Critères majeurs

1. Antécédent familial de SED vasculaire avec variant de *COL3A1* identifié
2. Rupture artérielle à un âge jeune
3. Perforation spontanée du côlon sigmoïde sans diverticulose ni autre maladie intestinale
4. Rupture utérine au 3e trimestre sans césarienne antérieure ni déchirure périnéale sévère
5. Fistule carotido-caverneuse sans traumatisme

m Critères mineurs

1. Ecchymoses sans traumatisme ou dans des zones inhabituelles (joues, dos)
2. Peau fine et translucide, réseau veineux visible
3. Faciès caractéristique
4. Pneumothorax spontané
5. Acrogérie
6. Pied bot varus équin
7. Luxation congénitale de hanche
8. Hypermobilité des petites articulations
9. Rupture tendineuse ou musculaire
10. Kératocône
11. Récession et fragilité gingivales
12. Varices précoces (avant 30 ans, sans grossesse chez la femme)

Critères minimaux évocateurs : un antécédent familial, une rupture ou dissection artérielle avant 40 ans, une rupture inexpliquée du sigmoïde ou un pneumothorax spontané associé à d'autres signes doivent faire rechercher le diagnostic, de même qu'une association de critères mineurs.

Confirmation : variant pathogène de *COL3A1* (rarement, variants particuliers de *COL1A1*).

À signaler en urgence

- **Douleur brutale et intense** (ventre, poitrine, dos, flanc, tête) : appeler le 15. Penser à une dissection, une rupture artérielle ou une perforation digestive.
- **Imagerie non invasive** en priorité (angioscanner, angio-IRM) ; éviter l'artériographie si possible.
- Montrer la carte d'urgence SED vasculaire et contacter le centre de référence.

Points de vigilance

- **Gestes invasifs :** éviter les injections intramusculaires, les ponctions artérielles et les endoscopies non indispensables (risque de perforation).
- **Chirurgie :** tissus très fragiles ; à réaliser dans une équipe qui connaît le SED vasculaire.
- **Médicaments :** prudence avec les anticoagulants et antiagrégants ; avis du centre de référence.
- **Efforts :** éviter les sports de contact, la compétition et le port de charges lourdes.
- **Grossesse :** à haut risque (rupture artérielle ou utérine) ; à préparer et suivre en centre expert.

Suivi conseillé

- Suivi dans un centre de référence (filière FAVA-Multi).
- Céliprolol : traitement de référence, à discuter avec le centre.
- Surveillance artérielle régulière par imagerie non invasive (écho-doppler, angio-IRM).
- Contrôle de la tension artérielle ; conseil génétique et dépistage des apparentés.

Sources : Malfait F. et al. *The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes.* Am J Med Genet C 2017;175:8-26. · Byers P.H. et al. *Diagnosis, natural history, and management in vascular Ehlers–Danlos syndrome.* Am J Med Genet C 2017;175:40-47. · Ong K.T. et al. *Effect of celiprolol on prevention of cardiovascular events in vascular Ehlers–Danlos syndrome.* Lancet 2010;376:1476-84.

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