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 4/13 · LES TYPES DE SED

Syndrome d'Ehlers-Danlos classique-like

clSED

FRÉQUENCE	GÈNE(S)	TRANSMISSION	DIAGNOSTIC
Très rare	TNXB	Autosomique récessive	Test génétique

En bref Le SED classique-like ressemble au SED classique : peau veloutée et étirable, articulations trop souples, bleus faciles. Mais il ne laisse pas de cicatrices larges et fines. Il est dû à l'absence d'une protéine, la ténascine-X. Les deux parents sont porteurs sains.

Critères diagnostiques

Classification internationale 2017 · confirmation par test génétique

M Critères majeurs

1. Peau hyperextensible et veloutée, sans cicatrices atrophiques
2. Hypermobilité articulaire généralisée, avec ou sans luxations récidivantes (épaule, cheville surtout)
3. Ecchymoses faciles ou spontanées

m Critères mineurs

1. Anomalies des pieds : avant-pied large, brachydactylie avec excès de peau, pieds plats, hallux valgus, papules piézogéniques
2. Œdème des jambes sans insuffisance cardiaque
3. Faiblesse musculaire proximale et distale modérée
4. Polyneuropathie axonale
5. Amyotrophie des mains et des pieds
6. Mains d'aspect acrogérique, doigts en maillet, clinodactylie, brachydactylie
7. Prolapsus vaginal, utérin ou rectal

Critères minimaux évocateurs : les 3 critères majeurs et une histoire familiale compatible avec une transmission récessive.

Confirmation : deux variants pathogènes de *TNXB* ou absence de ténascine-X dans le sang. L'analyse de *TNXB* est délicate (gène proche d'un pseudogène) : laboratoire expérimenté.

Diagnostic et orientation

- Diagnostic dans un centre de référence ou de compétence SED, avec un généticien.
- Certaines délétions touchent aussi le gène voisin *CYP21A2* (hyperplasie congénitale des surrénales) : à rechercher.
- Conseil génétique : risque de 1 sur 4 pour chaque enfant d'un couple de porteurs.

Points de vigilance

- **Saignements :** ecchymoses faciles ; à signaler avant une chirurgie ou un geste invasif.
- **Anesthésie :** installation prudente (risque de luxation).
- **Chirurgie et plaies :** cicatrisation habituellement correcte, mais tissus fragiles ; prévenir l'équipe.
- **Grossesse :** possible ; risque de prolapsus et d'instabilité articulaire, suivi adapté.

Suivi conseillé

- Kinésithérapie : renforcement musculaire et proprioception, sans étirements forcés.
- Bilan neurologique en cas de faiblesse ou de troubles de la sensibilité.
- Ergothérapie, orthèses et chaussage adapté.
- Surveillance des prolapsus et des troubles digestifs.

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. · Brady A.F. et al. *The Ehlers–Danlos syndromes, rare types.* Am J Med Genet C 2017;175:70-115.

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