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 5/13 · LES TYPES DE SED

Syndrome d'Ehlers-Danlos cardio-valvulaire

cvSED

FRÉQUENCE	GÈNE(S)	TRANSMISSION	DIAGNOSTIC
Très rare	COL1A2	Autosomique récessive	Test génétique

En bref Dans le SED cardio-valvulaire, les valves du cœur s'abîment progressivement et peuvent devenir très malades. La peau est fragile et les articulations trop souples. Il faut un suivi régulier par un cardiologue. Les deux parents sont porteurs sains.

Critères diagnostiques

Classification internationale 2017 · confirmation par test génétique

M Critères majeurs

1. Atteinte valvulaire cardiaque sévère et progressive (valve aortique, valve mitrale)
2. Atteinte cutanée : hyperextensibilité, cicatrices atrophiques, peau fine, ecchymoses faciles
3. Hypermobilité articulaire, généralisée ou limitée aux petites articulations

m Critères mineurs

1. Hernie inguinale
2. Déformation thoracique (surtout pectus excavatum)
3. Luxations articulaires
4. Anomalies des pieds : pied plat, pied plat valgus, hallux valgus

Critères minimaux évocateurs : critère majeur 1 et histoire familiale compatible avec une transmission récessive, associés à un autre critère majeur ou à au moins 2 critères mineurs.

Confirmation : deux variants pathogènes de *COL1A2* entraînant l'absence complète de chaînes pro-α2 du collagène de type I.

Diagnostic et orientation

- Diagnostic dans un centre de référence ou de compétence SED, en lien avec un cardiologue.
- Conseil génétique : risque de 1 sur 4 pour chaque enfant d'un couple de porteurs.

Points de vigilance

- **Cœur :** l'atteinte valvulaire peut apparaître ou s'aggraver à l'âge adulte ; signaler tout essoufflement, malaise ou palpitations.
- **Chirurgie cardiaque :** tissus fragiles ; équipe informée du SED.
- **Plaies :** cicatrisation difficile ; sutures sans tension.
- **Anesthésie :** installation prudente (risque de luxation) ; tenir compte de l'atteinte valvulaire.
- **Grossesse :** à évaluer avant, avec le cardiologue.

Suivi conseillé

- Échocardiographie régulière, à vie, même si la première est normale.
- Suivi cardiologique spécialisé ; avis sur la prévention de l'endocardite.
- Kinésithérapie : renforcement musculaire et proprioception.

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