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 6/13 · LES TYPES DE SED

Syndrome d'Ehlers-Danlos arthrochalasique

aSED

FRÉQUENCE	GÈNE(S)	TRANSMISSION	DIAGNOSTIC
Très rare	COL1A1, COL1A2	Autosomique dominante	Test génétique

En bref Le SED arthrochalasique se voit souvent dès la naissance : les deux hanches sont luxées. Les articulations sont très instables et se déboîtent souvent. La peau est étirable. Le diagnostic est confirmé par un test génétique.

Critères diagnostiques

Classification internationale 2017 · confirmation par test génétique

M Critères majeurs

1. Luxation congénitale bilatérale des hanches
2. Hypermobilité articulaire généralisée sévère, avec luxations et subluxations multiples
3. Hyperextensibilité cutanée

m Critères mineurs

1. Hypotonie musculaire
2. Cyphoscoliose
3. Ostéopénie modérée à la radiographie
4. Fragilité tissulaire, dont cicatrices atrophiques
5. Ecchymoses faciles

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

Confirmation : variant de *COL1A1* ou *COL1A2* entraînant la perte de l'exon 6 (site de clivage du N-propeptide).

Diagnostic et orientation

- Diagnostic souvent dès les premiers jours de vie, devant une luxation des deux hanches.
- Test génétique par un généticien ou un centre de référence ou de compétence SED.
- Conseil génétique : risque de 1 sur 2 pour chaque enfant.

Points de vigilance

- **Hanches :** prise en charge orthopédique précoce par une équipe qui connaît le SED.
- **Luxations :** fréquentes et parfois sans traumatisme ; éviter les sports à risque.
- **Os :** ostéopénie possible ; attention aux fractures.
- **Anesthésie :** installation très prudente (risque de luxation).
- **Plaies :** cicatrisation parfois difficile.

Suivi conseillé

- Suivi orthopédique régulier (hanches, colonne vertébrale).
- Kinésithérapie : renforcement musculaire, sans étirements forcés.
- Bilan osseux (densitométrie) selon l'âge.
- Ergothérapie, orthèses et aides techniques.

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