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 7/13 · LES TYPES DE SED

Syndrome d'Ehlers-Danlos dermatosparaxis

dSED

FRÉQUENCE	GÈNE(S)	TRANSMISSION	DIAGNOSTIC
Très rare	ADAMTS2	Autosomique récessive	Test génétique

En bref Dans le SED dermatosparaxis, la peau est extrêmement fragile : elle peut se déchirer au moindre choc, parfois dès la naissance. Elle est aussi lâche, avec des plis en excès. Une protection au quotidien est nécessaire. Les deux parents sont porteurs sains.

Critères diagnostiques

Classification internationale 2017 · confirmation par test génétique

M Critères majeurs

1. Fragilité cutanée extrême, avec déchirures congénitales ou après la naissance
2. Traits craniofaciaux caractéristiques
3. Peau lâche, en excès, avec plis marqués aux poignets et aux chevilles
4. Plis palmaires accentués
5. Ecchymoses sévères, risque d'hématomes et d'hémorragie
6. Hernie ombilicale
7. Retard de croissance après la naissance
8. Membres, mains et pieds courts
9. Complications périnatales liées à la fragilité tissulaire

m Critères mineurs

1. Peau douce, pâteuse
2. Hyperextensibilité cutanée
3. Cicatrices atrophiques
4. Hypermobilité articulaire généralisée
5. Fragilité viscérale (rupture de vessie ou du diaphragme, prolapsus rectal)
6. Retard du développement moteur
7. Ostéopénie
8. Hirsutisme
9. Anomalies dentaires
10. Troubles de la réfraction (myopie, astigmatisme)
11. Strabisme

Critères minimaux évocateurs : critères majeurs 1 et 2, associés à un autre critère majeur ou à au moins 3 critères mineurs.

Confirmation : deux variants pathogènes d'*ADAMTS2*.

Diagnostic et orientation

- Diagnostic souvent dans la petite enfance, dans un centre de référence ou de compétence SED.
- Conseil génétique : risque de 1 sur 4 pour chaque enfant d'un couple de porteurs.

Points de vigilance

- **Peau :** se déchire au moindre choc ; vêtements et protections adaptés, environnement sécurisé.
- **Saignements :** hématomes et hémorragies possibles ; à signaler avant tout geste.
- **Chirurgie et plaies :** sutures très délicates ; équipe informée du SED.
- **Organes :** risque de rupture (vessie, diaphragme) ; toute douleur inhabituelle doit faire consulter.
- **Grossesse et accouchement :** à haut risque ; suivi en centre expert.

Suivi conseillé

- Suivi dermatologique et soins de plaies spécialisés.
- Suivi de la croissance et du développement moteur.
- Suivi ophtalmologique et dentaire.
- Kinésithérapie et ergothérapie selon les besoins.

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