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 8/13 · LES TYPES DE SED

Syndrome d'Ehlers-Danlos cyphoscoliotique

kSED

FRÉQUENCE	GÈNE(S)	TRANSMISSION	DIAGNOSTIC
Très rare	PLOD1, FKBP14	Autosomique récessive	Test génétique

En bref Dans le SED cyphoscoliotique, le bébé est très mou (hypotonie) et la colonne vertébrale se déforme tôt (scoliose, cyphose), parfois de plus en plus. Les articulations sont trop souples. Les yeux et les artères peuvent être touchés. Les deux parents sont porteurs sains.

Critères diagnostiques

Classification internationale 2017 · confirmation par test génétique

M Critères majeurs

1. Hypotonie musculaire congénitale
2. Cyphoscoliose congénitale ou précoce, évolutive ou non
3. Hypermobilité articulaire généralisée avec luxations ou subluxations (épaules, hanches, genoux surtout)

m Critères mineurs

1. Hyperextensibilité cutanée
2. Ecchymoses faciles
3. Rupture ou anévrisme d'une artère de moyen calibre
4. Ostéopénie ou ostéoporose
5. Sclérotiques bleues
6. Hernie ombilicale ou inguinale
7. Déformation thoracique
8. Morphotype marfanoïde
9. Pied bot varus équin
10. Troubles de la réfraction (myopie, hypermétropie)

Signes propres au gène :

- *PLOD1* : fragilité cutanée, fragilité ou rupture du globe oculaire, microcornée, dysmorphie faciale ;
- *FKBP14* : surdité congénitale, kératose folliculaire, amyotrophie, diverticules vésicaux.

Critères minimaux évocateurs : critères majeurs 1 et 2, ou critères majeurs 1 et 3 avec au moins 3 critères mineurs (généraux ou propres au gène).

Confirmation : deux variants pathogènes de *PLOD1* ou de *FKBP14*. Pour *PLOD1* : rapport LP/HP urinaire augmenté (examen rapide).

Diagnostic et orientation

- Diagnostic souvent dès la petite enfance, devant une hypotonie et une scoliose précoce.
- Centre de référence ou de compétence SED, avec un généticien.
- Conseil génétique : risque de 1 sur 4 pour chaque enfant d'un couple de porteurs.

À signaler en urgence

- **Douleur brutale et intense** (ventre, poitrine, dos, tête) : appeler le 15, une rupture artérielle est possible.
- **Œil :** douleur brutale ou baisse de la vue après un choc : urgence ophtalmologique (rupture du globe).

Points de vigilance

- **Respiration :** la scoliose peut gêner la respiration ; prudence lors des anesthésies.
- **Chirurgie du rachis :** à discuter avec une équipe qui connaît le SED (fragilité tissulaire et vasculaire).
- **Yeux :** éviter les chocs ; lunettes de protection pour les activités à risque.

Suivi conseillé

- Suivi orthopédique (colonne) et respiratoire réguliers.
- Suivi ophtalmologique ; audition pour la forme *FKBP14*.
- Surveillance artérielle et contrôle de la tension.
- Kinésithérapie et ergothérapie.

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