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 10/13 · LES TYPES DE SED

Syndrome d'Ehlers-Danlos spondylodysplasique

spSED

FRÉQUENCE	GÈNE(S)	TRANSMISSION	DIAGNOSTIC
Très rare	B4GALT7, B3GALT6, SLC39A13	Autosomique récessive	Test génétique

En bref Le SED spondylodysplasique touche surtout le squelette : petite taille, muscles faibles (hypotonie) et membres arqués. La peau peut être étirable et fine. La croissance et l'orthopédie sont suivies dès l'enfance. Les deux parents sont porteurs sains.

Critères diagnostiques

Classification internationale 2017 · confirmation par test génétique

M Critères majeurs

1. Petite taille, qui s'accentue pendant l'enfance
2. Hypotonie musculaire, de sévère et congénitale à modérée et plus tardive
3. Incurvation des membres

m Critères mineurs

1. Peau hyperextensible, douce, pâteuse, fine et translucide
2. Pied plat
3. Retard du développement moteur
4. Ostéopénie
5. Retard du développement cognitif

Signes propres au gène :

- *B4GALT7* : synostose radio-ulnaire, raideur des coudes, hypermobilité, pli palmaire unique, hypermétropie sévère, cornée opaque ;
- *B3GALT6* : cyphoscoliose précoce, luxations, rétractions des mains, pied bot, anomalies dentaires, ostéoporose avec fractures, anévrisme de l'aorte ascendante, atteinte pulmonaire restrictive ;
- *SLC39A13* : yeux saillants à sclérotiques bleutées, paumes finement plissées, amyotrophie thénarienne, hypermobilité distale.

Traits craniofaciaux et signes radiographiques caractéristiques selon le gène.

Critères minimaux évocateurs : critères majeurs 1 et 2, associés à des anomalies radiographiques caractéristiques et à au moins 3 critères mineurs (généraux ou propres au gène).

Confirmation : deux variants pathogènes de *B4GALT7*, *B3GALT6* ou *SLC39A13*.

Diagnostic et orientation

- Diagnostic dans l'enfance, avec un généticien et des radiographies du squelette.
- Centre de référence ou de compétence SED, ou maladies osseuses constitutionnelles.
- Conseil génétique : risque de 1 sur 4 pour chaque enfant d'un couple de porteurs.

Points de vigilance

- **Os :** fragilité osseuse possible (surtout *B3GALT6*) ; attention aux fractures.
- **Respiration :** atteinte restrictive possible ; prudence lors des anesthésies.
- **Cœur et aorte :** anévrisme de l'aorte ascendante possible (*B3GALT6*).
- **Anesthésie :** installation et intubation à préparer (anomalies du squelette).

Suivi conseillé

- Suivi de la croissance et orthopédique dès l'enfance.
- Bilan osseux, respiratoire et échocardiographie selon le gène.
- Suivi ophtalmologique et dentaire.
- Kinésithérapie, ergothérapie, accompagnement du développement.

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