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 11/13 · LES TYPES DE SED

Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural

mcSED

FRÉQUENCE	GÈNE(S)	TRANSMISSION	DIAGNOSTIC
Très rare	CHST14, DSE	Autosomique récessive	Test génétique

En bref Dans le SED musculocontractural, des articulations sont bloquées dès la naissance (pouces repliés, pieds bots). Le visage a des traits particuliers et la peau est fragile. Des hématomes importants peuvent survenir. Les deux parents sont porteurs sains.

Critères diagnostiques

Classification internationale 2017 · confirmation par test génétique

M Critères majeurs

1. Rétractions congénitales multiples, typiquement en adduction-flexion (pouces) et/ou pied bot varus équin
2. Traits craniofaciaux caractéristiques, visibles à la naissance ou dans la petite enfance
3. Atteinte cutanée : hyperextensibilité, ecchymoses faciles, fragilité avec cicatrices atrophiques, plis palmaires accentués

m Critères mineurs

1. Luxations récidivantes ou chroniques
2. Déformation thoracique (plat, creusé)
3. Déformation rachidienne (scoliose, cyphoscoliose)
4. Doigts effilés, fins, cylindriques
5. Déformations évolutives des pieds (valgus, plat, creux)
6. Hématomes sous-cutanés importants
7. Constipation chronique
8. Diverticules coliques
9. Pneumothorax ou hémopneumothorax
10. Lithiase rénale ou vésicale
11. Hydronéphrose
12. Cryptorchidie chez le garçon
13. Strabisme
14. Troubles de la réfraction (myopie, astigmatisme)
15. Glaucome ou hypertension oculaire

Critères minimaux évocateurs : à la naissance ou dans la petite enfance : critères majeurs 1 et 2 ; à l'adolescence et à l'âge adulte : critères majeurs 1 et 3.

Confirmation : deux variants pathogènes de *CHST14* ou de *DSE*.

Diagnostic et orientation

- Diagnostic souvent à la naissance, devant les rétractions et les traits du visage.
- 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.

Points de vigilance

- **Hématomes :** parfois volumineux après un petit choc ; à signaler avant tout geste.
- **Organes :** pneumothorax, diverticules, calculs possibles ; consulter en cas de douleur inhabituelle ou d'essoufflement brutal.
- **Chirurgie et plaies :** peau fragile, cicatrisation difficile ; équipe informée du SED.
- **Yeux :** surveiller la tension oculaire (glaucome).

Suivi conseillé

- Suivi orthopédique précoce (mains, pieds, colonne).
- Suivi ophtalmologique, urologique et digestif.
- Kinésithérapie et ergothérapie dès la petite enfance.

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