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 12/13 · LES TYPES DE SED

Syndrome d'Ehlers-Danlos myopathique

mSED

FRÉQUENCE	GÈNE(S)	TRANSMISSION	DIAGNOSTIC
Très rare	COL12A1	Dominante ou récessive	Test génétique

En bref Dans le SED myopathique, les muscles sont faibles dès la naissance, mais cela s'améliore souvent en grandissant. Les grosses articulations (genoux, hanches, coudes) sont raides alors que les doigts sont trop souples. Le test génétique le distingue d'une myopathie.

Critères diagnostiques

Classification internationale 2017 · confirmation par test génétique

M Critères majeurs

1. Hypotonie et/ou amyotrophie congénitale, qui s'améliore avec l'âge
2. Rétractions des articulations proximales (genou, hanche, coude)
3. Hypermobilité des articulations distales

m Critères mineurs

1. Peau douce, pâteuse
2. Cicatrices atrophiques
3. Retard du développement moteur
4. Myopathie à la biopsie musculaire

Critères minimaux évocateurs : critère majeur 1, associé à un autre critère majeur ou à 3 critères mineurs.

Confirmation : variant pathogène de *COL12A1* (un seul en transmission dominante, deux en transmission récessive).

Diagnostic et orientation

- Peut être pris pour une myopathie : le test génétique fait la différence.
- Diagnostic avec un neuropédiatre ou un neurologue et un généticien.
- Conseil génétique selon le mode de transmission retrouvé (1 sur 2 ou 1 sur 4).

Points de vigilance

- **Muscles :** faiblesse à prendre en compte pour l'effort et les chutes.
- **Articulations :** raideurs des grosses articulations ; éviter les étirements forcés.
- **Anesthésie :** signaler l'atteinte musculaire ; installation prudente.

Suivi conseillé

- Suivi neuromusculaire et orthopédique.
- Kinésithérapie : renforcement doux et entretien des amplitudes.
- Ergothérapie et aides techniques 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