



MÉMO'SED

Première édition Janvier 2020

Actualisation Juin 2020

Version actualisée Mai 2021

Le SED ? c'est quoi ?

DÉFINITION :

Le Syndrome d'Ehlers Danlos se définit par une anomalie du tissu conjonctif ou tissu de soutien, en raison d'une altération du collagène. On constate ainsi une hyperlaxité ligamentaire dans les articulations, tendons, ligaments, tout comme les organes internes : intestin, vessie, poumons, diaphragme, estomac, cœur, des troubles de la proprioception, du schéma corporel et de la situation dans l'espace.

Ainsi, l'ensemble du corps humain est concerné.

Quelques mots clés :

Le SED ou Syndrome d'Ehlers Danlos est une **maladie orpheline** (pas de guérison possible), **rare**, et sans doute **génétique**, en tout cas **héréditaire**.

La prévalence officielle serait de **1 à 5/10 000**, mais l'errance diagnostique permet de penser que la population concernée est plus élevée.

La **transmission** est dite **autosomique dominante**, un seul parent atteint, mais pas forcément identifié, peut transmettre.

Aucun **gène** ni base moléculaire n'existe aujourd'hui et le **diagnostic** reste donc **clinique**, c'est-à-dire sur la base d'un tableau de symptômes.

Maladie très ancienne, mais qui n'a pas eu l'écho mérité, le SED est resté dans l'ombre, mal ou pas enseignée, rares sont les médecins qui se sont penchés sur cette particularité.

Le Dr EHLERS, dermatologue Danois, et le Dr DANLOS, dermatologue Français ont travaillé ensemble dans les années 1894-1900-1908. Leurs noms seront associés à cette particularité révélée par un russe bien avant.

En France, nous devons au Pr Claude HAMONET l'implication, la curiosité, la recherche clinique sur le SED. Professeur en Médecine Physique et Réadaptation à l'Hôpital Henri Mondor de CRETEIL (94), le Pr HAMONET sera le « précurseur » dans l'enseignement de la pathologie. Pendant plus de 25 ans, il se spécialisera dans la recherche clinique afin d'offrir une prise en charge aux nombreux patients venus le consulter. Aujourd'hui, il n'est plus considéré comme référent et ses écrits sont contestés.

Les généticiens internationaux se saisiront du dossier et un symposium se tiendra à **NEW YORK** en avril 2016, les conclusions de ce consortium international seront rendues en avril 2017. Le SED sera bien laissé dans les maladies rares avec une grille de diagnostic revue et corrigée, grille plus restreinte et critères resserrés. Une récente étude supervisée par **Laura McGillis** (Toronto, CANADA) et publiée début **décembre 2019** dans la revue « American Journal of Medical Genetics » WYLEY tente à démontrer les failles de cette nouvelle classification.

Au niveau national, et dans le cadre du 3^{ème} plan MALADIES RARES, le Ministère de la Santé s'était engagé à encadrer ces maladies, et à créer des filières de Santé. Le SED a donc été rattaché à la Filière de Santé OSCAR (Os et Cartilage).

L'écriture d'un **PNDS** (*Protocole National de Diagnostic et de Soins*) a été confiée à des professionnels de santé dont les Sociétés Savantes de **Médecine Interne, Médecine Physique et Réadaptation et Traitement de la Douleur**. Les associations de patients ont été invitées à la relecture de ce document officiel et à faire remonter leurs arguments. Le PNDS est désormais disponible sur notre site internet, et validé par la **HAS** (Haute Autorité de Santé).

Des **centres de référence**, de **compétences** ont été labellisés pour deux ans, renouvelables.

Force est de constater que ces centres ne sont pas tous compétents et que de nombreuses régions restent sans solution : La Bretagne, le Nord, la Franche Comté, la région CENTRE.

Les délais de rendez-vous s'allongent et peuvent atteindre deux ans pour le **Centre de Référence Raymond Poincaré de GARCHES**, qui ne reçoit que la région parisienne.

La mésentente entre la génétique et la clinique est palpable et impose aux patients un nouveau parcours du combattant. Les diagnostics posés après 2017 par un médecin hors centre de compétence doivent être confirmés par un médecin référent, or, il est pratiquement impossible d'avoir la confirmation d'un diagnostic, celui-ci doit faire l'objet d'une nouvelle consultation et donc d'un nouveau rendez-vous avec des délais interminables. Il nous paraît indispensable de permettre à des médecins MPR, médecins de la douleur, rhumatologues, gastro-entérologues de poser un diagnostic.

Ces différends imposent une double peine aux malades.

RAPPEL :

Un seul parent porteur peut transmettre sans forcément être diagnostiqué et étiqueté Syndrome d'Ehlers Danlos. La littérature n'apporte pas d'élément sur l'âge auquel un diagnostic de Syndrome d'Ehlers Danlos peut être posé et confirmé.

OBJECTIFS DU MÉMO'SED :

- Faire de la prévention par l'information
- Réduire l'errance diagnostique
- Éviter les erreurs de diagnostic
- Alerter sur les dérives et les placements abusifs de nourrissons
- Différencier les maltraitances éventuelles
- Inciter les professionnels de santé à se rapprocher des associations de patients

PUBLIC CONCERNÉ PAR LE MÉMO'SED

- Doyens des Facultés de Médecine
- Urgences pédiatriques
- Tribunaux et différentes juridictions
- Avocats
- Services de Police et Gendarmerie
- Conseils Départementaux : ASE (Aide Sociale à l'Enfance) – MDPH
- Rectorats et Inspection d'Académie

CONCLUSION :

Comme décrit plus haut, nous sommes confrontés depuis plusieurs années, avec une recrudescence depuis deux ans, de cas d'accusation et de placements dits abusifs de nourrissons ou de jeunes enfants.

La situation de ces parents se rendant aux urgences en toute bonne foi tourne au cauchemar et ressemble à un mauvais scénario de film policier. Les signalements auprès du Procureur de la République, et les **gardes à vue avec menottes** dans des cellules immondes, le comportement inapproprié des policiers ou gendarmes sont vécus comme un **traumatisme indélébile** par ces parents venus en consultation aux urgences pédiatriques.

Une luxation ou sub-luxation de hanche, d'épaule, un hématome, sont des cas typiques de visites aux urgences. Le SED étant une maladie sans stigmatisme laisse perplexe plus d'un médecin et n'interpelle pas les équipes qui vont, pour se couvrir, signaler une suspicion de maltraitance.

Des associations de défense des parents accusés à tort, des avocats, s'investissent aux côtés des familles. De nombreuses décisions de justice donnent raison aux parents, par des acquittements, des non-lieux, mais ces acharnements judiciaires brisent l'équilibre des couples et la reconstruction est quasi impossible, tant les blessures sont profondes, le manque de confiance et la peur que tout recommence.

Des nourrissons retirés à leurs parents à l'âge de quelques semaines, par exemple, sont élevés en pouponnière loin de tout confort familial, et surtout sans prise en charge pour la pathologie, puisque niée par les services pédiatriques. Il est donc question de maltraitance, et cette fois-ci de la part des institutions.

Nous avons besoin de relai auprès des élus, **Maires, Députés, Sénateurs, Présidents de Conseils Départementaux**, et de toute personnalité investie dans la vie politique et citoyenne, afin de relayer ces dysfonctionnements et nous rappelons que nous ne cautionnons aucune violence quelle qu'elle soit.

Nous luttons également depuis de nombreuses années contre le harcèlement et la discrimination vécus dans le milieu scolaire par des enfants malades et/ou handicapés. Nous recevons de nombreuses demandes d'établissements scolaires qui nous invitent à intervenir et à témoigner devant leurs élèves.

QUI SOMMES-NOUS ?

VIVRE AVEC LE SED est une association de patients à but non lucratif (loi 1908 – Moselle-Alsace) créée en **mars 2008** suite à l'incompréhension du corps médical, du corps enseignant, de l'entourage familial, amical et professionnel.

Depuis 12 ans, **Mme Monique VERGNOLE**, Présidente et Fondatrice, et sa fille **Alice MINNÈS**, Vice Présidente, soutiennent des milliers de patients, interviennent dans des colloques, congrès, salons, écoles professionnelles (IFSI-IFAS-IFE-Ecoles d'Orthopédie-IFMK), écoles, collèges, lycées pour des sensibilisations au **VIVRE ENSEMBLE**, à la différence, en luttant contre toute forme de harcèlement et discrimination.

VIVRE AVEC LE SED est déclarée et enregistrée au Tribunal d'Instance de METZ et enregistrée à l'**INSEE** sous le n° 508 535 622.

Reconnue d'intérêt général, VIVRE AVEC LE SED est habilitée à délivrer des reçus fiscaux pour tout don par chèque, virement ou carte bancaire.

Pour nous joindre :

Vivre avec le SED
9 rue du Chardon Bleu
57000 METZ
Tél : 03 55 00 84 11 ou 06 83 34 66 16
vivreavecledsed.asso@gmail.com
www.vivre-avec-le-sed.fr

ACTUALISATION MAI 2021

Les différents confinements et l'annulation de nos déplacements nous ont offert l'opportunité de sensibiliser de nombreux élus par Visio conférence.

Nous remercions le Ministre de la Justice et Garde des Sceaux, le Ministre de l'Intérieur, et Mr le Secrétaire d'Etat aux Droits de l'Enfant pour leurs réponses respectives et encourageantes.

L'ARS Grand Est s'est montrée vivement intéressée par la problématique des centres de compétence et par la question des placements inappropriés.

La Mission Maladies Rares du Ministère de la Santé nous a aussi proposé une audio conférence.

Une maladie prise pour de la maltraitance infantile

Diagnostic. Le syndrome d'Ehlers-Danlos est une maladie génétique invisible, qui conduit parfois des parents jusque devant les tribunaux. À tort. Témoignage d'une mère, à Rennes.

Hicham (1) a les yeux rivés sur sa tablette. Il joue et rit aux éclats. Nul ne se douterait que ce garçon de 9 ans souffre. L'enfant est atteint d'une maladie rare, le syndrome d'Ehlers-Danlos, diagnostiqué en novembre 2017, par deux médecins spécialistes.

Hicham est aux côtés de sa mère Nathalie, qui a décidé de témoigner sur la maladie. Et sur le combat qu'elle a mené. Pendant deux années, elle a été soupçonnée de maltraiter son enfant. Elle et son fils ont été séparés.

Tout petit, Hicham « souffrait de fièvres récurrentes et de douleurs » variables et diffuses, raconte Nathalie. Inquiète, elle multiplie les consultations et avis médicaux. « Mon fils est fatigué. Sa peau est fragile, ses gencives saignent facilement », dit-elle aux médecins... qui peinent à le constater.

Neuf mois de visites médiatisées

Le service de pédiatrie du centre hospitalier de Rennes rédige une information préoccupante, auprès du centre départemental d'action sociale de son quartier. L'école a aussi repéré cette femme « omniprésente » dans la vie de son fils.

« On m'a reproché d'avoir avec mon fils une relation sur le seul registre de la maladie, et d'inventer des symptômes qui n'existaient pas », rapporte Nathalie. « On m'a collé une étiquette », celle du malade imaginaire.

En janvier 2018, le juge des enfants décide du placement de l'enfant, pour une durée de neuf mois. Sa mère, comme son père, a un droit de

visite médiatisée, une fois par semaine.

Nathalie s'inquiète. Bénéficie-t-il des soins qui lui sont nécessaires ? Hicham porte habituellement des vêtements compressifs, prescrits par une orthopédiste. Elle « s'alarme bien légitimement », avançait son avocate.

La décision du juge sera suspendue, avant d'être annulée en octobre 2018. « C'était un vrai soulagement », pour Nathalie.

La maladie de son fils n'est plus confondue avec des signes de maltraitance. Maintenant, « nous essayons d'avancer. La Justice est passée, mais à quel prix ? Tant que l'information préoccupante reste mentionnée dans le dossier médical de mon fils, la suspicion demeure. »

Angélique CLÉRET.

(1) Les prénoms ont été modifiés.



Nathalie et son fils ont été séparés deux ans.

Photo: Ouest-France

Le syndrome d'Ehlers-Danlos, une douleur invisible

Cette maladie génétique, dont on ne guérit pas, touche le tissu conjonctif, et son armature, le collagène. Héritaire, le syndrome concerne donc tous les tissus humains.

Beaucoup de symptômes

Il se manifeste par des « symptômes multiples, variables d'un jour à l'autre et d'un patient à l'autre. La maladie est alors difficile à diagnostiquer. Elle est souvent confondue avec d'autres pathologies (sclérose en plaques, fibromyalgie...) », indi-

que Monique Vergnole, présidente de l'association Vivre avec le SED (syndrome d'Ehlers-Danlos), créée en 2008.

Il existe trois formes principales de SED. Et neuf signes dont une fatigue excessive, des douleurs chroniques, une peau très fine et sensible, des troubles de la marche, une hypermobilité articulaire... « Ils mettent les pieds derrière la tête. Ce sont des contorsionnistes. Mais c'est plus compliqué que cette hyperlaxité », répétait le Pr Claude Hamonet, spé-

cialiste de cette maladie, lors d'un colloque international sur le Syndrome d'Ehlers Danlos, en janvier 2017.

Le médecin, qui bénéficie d'une grande réputation dans l'expertise médico-judiciaire, est toutefois contesté, en raison du grand nombre de diagnostics SED qu'il a posés : 1 500 personnes reçues en quinze ans. En 2014, ses consultations relatives au SED à l'hôpital de l'Hôtel-Dieu, à Paris, ont été supprimées. Contacté par Ouest-France, il n'a pas répondu à nos sollicitations.

Le Sed expliqué aux collégiens de Pierre-Mendès-France

Sollicitée par M^{me} Hoebel Seguin, professeure au collège Pierre-Mendès-France, Monique Vergnole, présidente fondatrice de l'association Vivre avec le Sed, a rencontré 50 élèves de 6^e pour évoquer cette maladie génétique invalidante.

Pour expliquer la maladie aux collégiens, son impact sur la vie quotidienne et les moyens de venir en aide aux personnes atteintes, Monique Vergnole était accompagnée de sa fille Alice, victime du Sed (Syndrome d'Ehlers-Danlos). La jeune femme a expliqué aux Woippyens comment elle a vécu sa scolarité le plus souvent assise dans un fauteuil roulant.

Mère et fille ont sensibilisé leur auditoire au respect dû aux personnes en situation de handicap. Si elles ont insisté sur les comportements discriminatoires et sur des exemples de harcèlement – fauteuil avec les pneus crevés – elles ont aussi expliqué comment privilégier le mieux vivre ensemble à travers la solidarité et le bénévolat. Dans le cadre de l'enseigne-



La présidente fondatrice de l'association Vivre avec le Sed et sa fille Alice sont venues à la rencontre des collégiens pour évoquer cette maladie génétique invalidante peu connue des jeunes. Photo RL

ment moral et civique, la professeure qui pilote le projet a invité ses jeunes élèves à s'engager pour la planète, le développement durable, la solidarité et le vivre ensemble.

Comment aider ?

Dans cette perspective, elle va lancer une collecte de bouchons en plastique qui sera as-

surée par les 50 élèves sensibilisés à cette action solidaire par la présidente de Vivre avec le Sed. Ils s'investiront aussi dans une campagne d'affichage au sein de l'établissement, visant à informer la population scolaire sur le Sed et sur la collecte et ils rédigeront un tweet qui sera publié sur le site de l'académie.

En collectant les bouchons,

chacun fait un petit geste écocitoyen et aide au financement de divers matériels qui participent au mieux-vivre des personnes handicapées. Pour financer complètement un fauteuil roulant, il faut collecter entre 13 et 26 tonnes de bouchons. Impressionnant, quand on sait qu'il faut 1 million de bouchons pour obtenir une tonne...

Monique VERGNOLE
Chevalier de l'Ordre National du Mérite
Présidente de VIVRE AVEC LE SED
Association reconnue d'intérêt général
9 rue du chardon bleu
57000 METZ
vivreaveclesed.asso@gmail.com
Tél : 03 55 00 84 11 – 06 83 34 66 16

