



Mai est le mois de la sensibilisation au Syndrome d'Ehlers-Danlos



Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

Fait de sensibilisation au N° 1

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont un groupe de troubles héréditaires du tissu conjonctif impliquant des défauts dans notre collagène. Le collagène est une protéine structurelle qui est souvent décrite comme la "colle fibreuse" qui maintient notre corps ensemble. C'est la protéine la plus abondante dans le corps humain, fournissant une structure à nos organes, muscles, os, peau, vaisseaux sanguins et tissus conjonctifs.

Fait de sensibilisation au N ° 2

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

Il existe maintenant 14 sous-types connus de syndromes d'Ehlers-Danlos (SED). Bien qu'ils aient tendance à partager certaines caractéristiques générales: hypermobilité, laxisme cutané et fragilité des tissus, chaque sous-type a son propre ensemble de symptômes et de critères qui peuvent aider à affiner les tests génétiques nécessaires.



Fait de sensibilisation au N° 3

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

Des études ont montré que les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) peuvent avoir de nombreuses manifestations neurologiques et vertébrales, notamment:

- Hypertension intracrânienne (HI/HII)
- Malformations de Chiari (MC)
- Instabilité atlantoaxiale et craniocervicale (IAA/ICC)
- Kyphose et instabilité segmentaires
- Syndrome du cordon captif (STC)
- Fuites spontanées de LCR provoquant une hypotension intracrânienne
- Dystonies et autres troubles du mouvement
- Complications neuromusculaires
- Syndrome de kyste de Tarlov

Fait de sensibilisation au N ° 4

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges



Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont connus pour provoquer des fuites de LCR (même des fuites spontanées). De la même manière qu'il provoque la fragilité de la peau, il rend également la dure-mère fine et fragile. En fait, l'expert LCR Leak, le Dr Schievink estime que "un peu moins de 100 pour cent des patients présentant une fuite spontanée de LCR ont un trouble du tissu conjonctif sous-jacent."

Fait de sensibilisation au N ° 5

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

À l'école de médecine, les étudiants apprennent à ne pas négliger l'évidence, avec l'analogie de "quand vous entendez des sabots, pensez aux chevaux, pas aux zèbres." Cette philosophie pose un problème pour les personnes atteintes de syndromes d'Ehlers-Danlos, car ce n'est pas que notre état est rare, mais qu'il est rare que les médecins en sachent quelque chose; nous passons donc souvent des années ou des décennies à chercher des réponses à nos nombreux symptômes.



Fait de sensibilisation au N ° 6

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

Cela peut sembler contre-intuitif, mais de nombreuses personnes hypermobiles souffrent également de raideur et de tiraillement dans leurs articulations et leurs muscles ... Nous les appelons affectueusement des zèbres rigides!



Fait de sensibilisation au N° 7

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

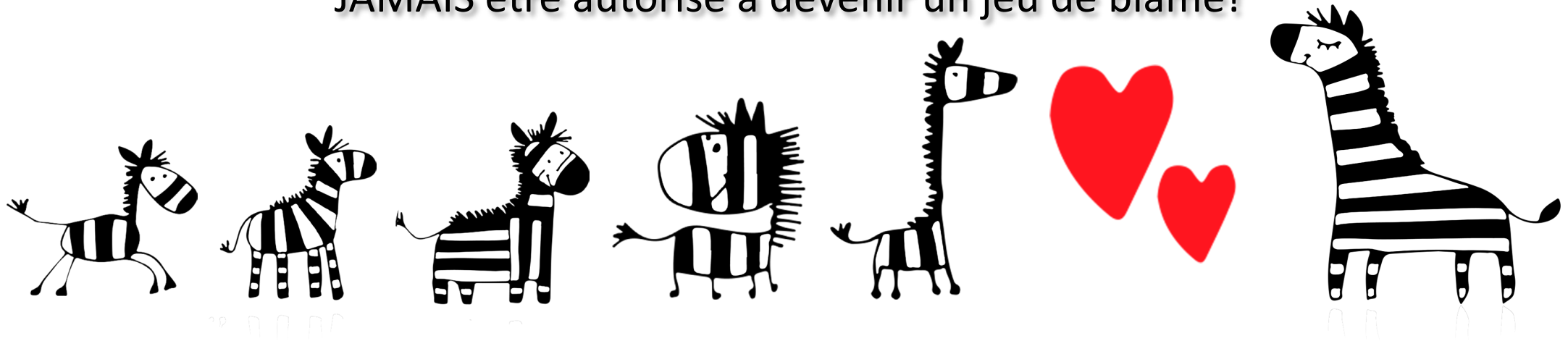
Type de Malformation chiari 1 (MC1) a été rapporté comme une condition comorbide dans SED hypermobile (SEDh). L'incidence précise de l'association CM1 et SED est inconnue, mais la ration femelle/mâle est plus élevée dans le sous-groupe MC1 et SED (9:1) que dans la population générale CM1 seule (3:1).


-Dr. Fraser Henderson

Fait de sensibilisation au N ° 8

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont connus pour être héréditaires. Certains sont connus pour être autosomiques récessifs (où les deux parents doivent avoir le gène muté pour le transmettre à un enfant) et d'autres sont autosomiques dominants (où un seul parent a besoin du gène muté pour le transmettre à l'enfant). Il est important de se rappeler que vous ne pouvez pas contrôler génétiquement ce que vous transmettez à vos enfants, donc il ne devrait JAMAIS être autorisé à devenir un jeu de blâme!





Fait de sensibilisation au N° 9

Des études montrent que les personnes atteintes du syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) ont une prévalence plus élevée d'apnée obstructive du sommeil symptomatique (32% contre 6% dans la population générale). Pour cette raison, nous avons recommandé que TOUT LE MONDE avec SED soit testé pour l'apnée du sommeil et utilise leur PPCR RELIGIEUSEMENT!

Fait de sensibilisation au N ° 10

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

Des statistiques récentes prouvent qu'Ehlers-Danlos est beaucoup plus courant qu'on ne le pensait initialement (il y a quelques années à peine, la prévalence était estimée de 1 sur 5 000 à 1 sur 20 000 selon le sous-type). Les chiffres les plus récents publiés sur sa prévalence sont de 1 sur 2 500 à 1 sur 5 000 personnes selon le sous-type (1,5 à 3 millions de personnes dans le monde).





Fait de sensibilisation au N ° 11

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

Il n'y a aucun remède connu pour les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED). Il n'y a aucun moyen de changer/réparer notre collagène muté. Nous traitons un symptôme à la fois alors que notre corps essaie d'interagir avec notre collagène défectueux, comme si c'était normal. Nous avons généralement une multitude de médecins spécialistes (pour chaque manifestation) et une boîte d'appareil dentaire pour essayer de maintenir nos articulations en place.



Fait de
sensibilisation au
N° 12

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

Bien que chaque sous-type des syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) ait ses propres caractéristiques et symptômes, il est important de se rappeler que les symptômes de l'SED sont connus pour passer d'un sous-type à un autre. Ainsi, bien que la symptomatologie puisse aider à affiner un diagnostic, il n'est pas rare qu'une personne ayant un sous-type présente des symptômes ou des complications qui semblent plus cohérents avec un autre sous-type.

Fait de sensibilisation au N ° 13

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) impliquent une mutation dans notre collagène. Le collagène est souvent décrit comme la "colle cellulaire" qui maintient tout dans notre corps. En suivant cette analogie, c'est comme si ce qui devait être Gorilla Glue avait été remplacé par Elmer's Glue édulcoré. Il n'a tout simplement pas la cohérence de maintenir les choses ensemble comme nous en avons besoin.

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges



Fait de sensibilisation au N ° 14

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges



Le lien entre "la discopathie et la maladie spondylootique dégénérative précoce dans le type d'hypermobilité Ehlers-Danlos (SEDh) et le type classique (SEDC), est bien établi. L'SED se caractérise par une instabilité segmentaire, une cyphose et une scoliose."

Fait de sensibilisation au N° 15

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

La plupart des spécialistes recommandent une IRM verticale pour les patients qui ont un problème à la jonction craniocervicale et à l'SED. Cela leur permet de voir précisément à quel point les choses changent et à quel point les amygdales descendent lorsque la gravité est prise en compte dans l'équation en position verticale. Malgré leurs recommandations bien documentées, nous devons encore nous battre pour que ces tests importants soient effectués.

Fait de sensibilisation au N ° 16

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

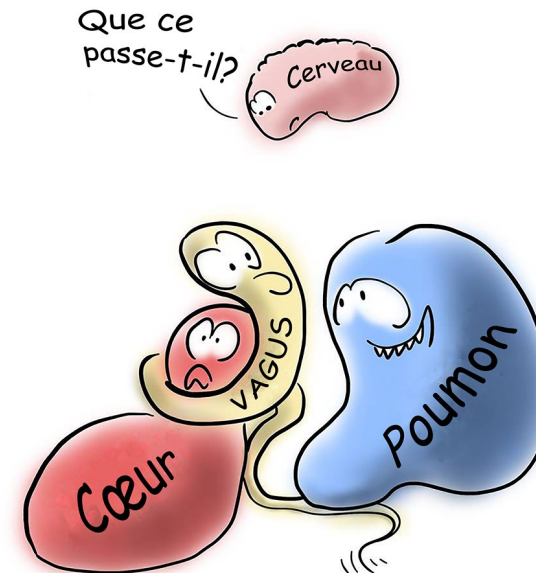
Des études ont montré qu'une "prévalence élevée de patients atteints de troubles héréditaires du tissu conjonctif dans leur série rétrospective d'échecs post-décompression MC1, nécessitait une intervention supplémentaire, y compris une fusion craniocervicale et/ou une libération du cordon attaché ... suggérant que l'SED et d'autres troubles du tissu conjonctif ne doivent pas être négligés dans MC1."

Certains de ces "troubles du tissu conjonctif" sont pathologiques aux malformations de Chiari (MC), c'est pourquoi nous vous recommandons de les tester avant la décompression!

Fait de sensibilisation au N° 17

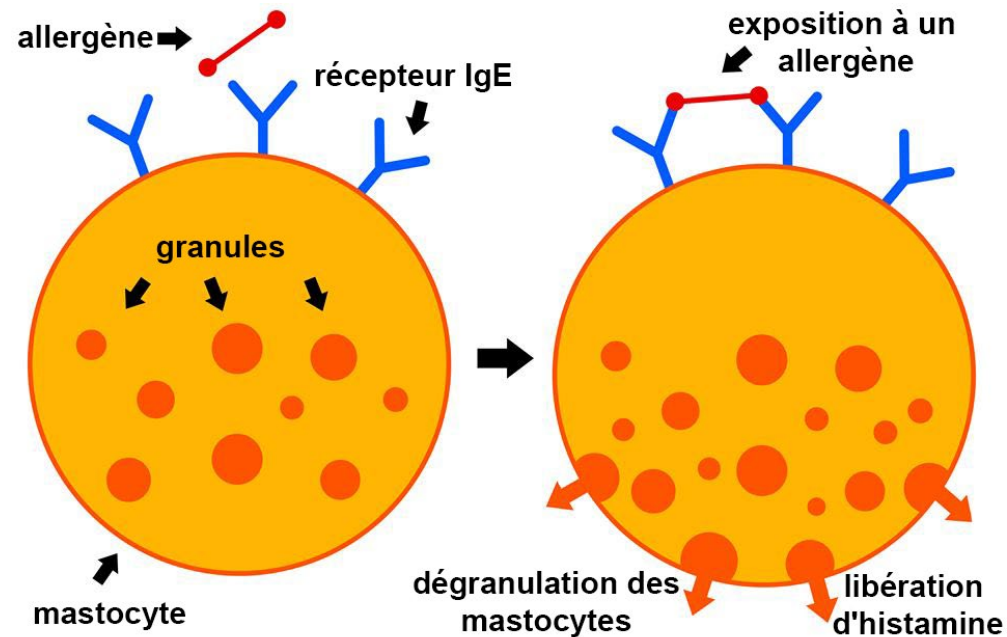
Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) ont tendance à causer des problèmes à la jonction cervico-médullaire, comprimant souvent la moelle (partie inférieure du tronc cérébral) et le nerf vague. Cela entraîne souvent des dommages au système nerveux autonome (SNA), qui contrôle votre tension artérielle, votre fréquence cardiaque, votre respiration, votre déglutition, votre température corporelle, votre système digestif et d'autres symptômes de dysautonomie.



Fait de sensibilisation au N ° 18

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges



Le syndrome d'activation des mastocytes est courant chez les personnes atteintes du syndrome d'Ehlers-Danlos (SED). Même si vous avez testé négatif pour les allergies, vous pourriez toujours avoir des augmentations périodiques de l'histamine et de la tryptase qui se manifestent par des réactions dans votre peau, le tractus gastro-intestinal, le système cardiovasculaire et/ou le système respiratoire.



Fait de sensibilisation au N ° 19

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

Certains spécialistes pensent maintenant que 50 à 60% des personnes atteintes de fibromyalgie souffrent du syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) ou au moins du syndrome d'hypermobilité articulaire (SHA). Si cela est vrai, SED est beaucoup plus courant qu'on ne le pensait à l'origine.

Fait de sensibilisation au N ° 20

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) sont connus pour impliquer une mutation dans le collagène de notre corps, mais ce n'est pas aussi simple qu'il y paraît. SED n'affecte pas seulement notre peau et nos articulations, mais tout ce qui, dans notre corps, a été conçu pour interagir avec ce collagène.

C'est pourquoi nous avons tendance à avoir tellement de problèmes dans notre corps que vous penseriez ne pas être liés. Ce sont vraiment nos tissus conjonctifs qui relient les problèmes.

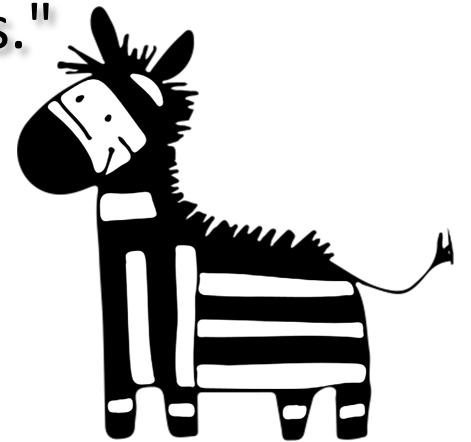


Fait de sensibilisation au N ° 21

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges



Tous les zèbres ne sont pas les mêmes!
Bien que nous ayons souvent de nombreux
symptômes en commun, chacun de nous
mène une bataille unique. "Les critères
diagnostiques visent uniquement à
distinguer un SED des autres troubles du
tissu conjonctif, et il y a beaucoup plus de
symptômes possibles pour chaque zèbre
que de critères."



Fait de sensibilisation au N ° 22

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

Le collagène est la "protéine la plus abondante du règne animal". Dans le corps humain, elle comprend environ un tiers de la protéine totale présente dans: la peau, le cartilage, les muscles, les os, les tendons, les ligaments, les disques intervertébraux, les vaisseaux sanguins, les organes, les gencives, les dents, les yeux, etc.



tissu conjonctif lâche



tissu adipeux



tissu conjonctif dense

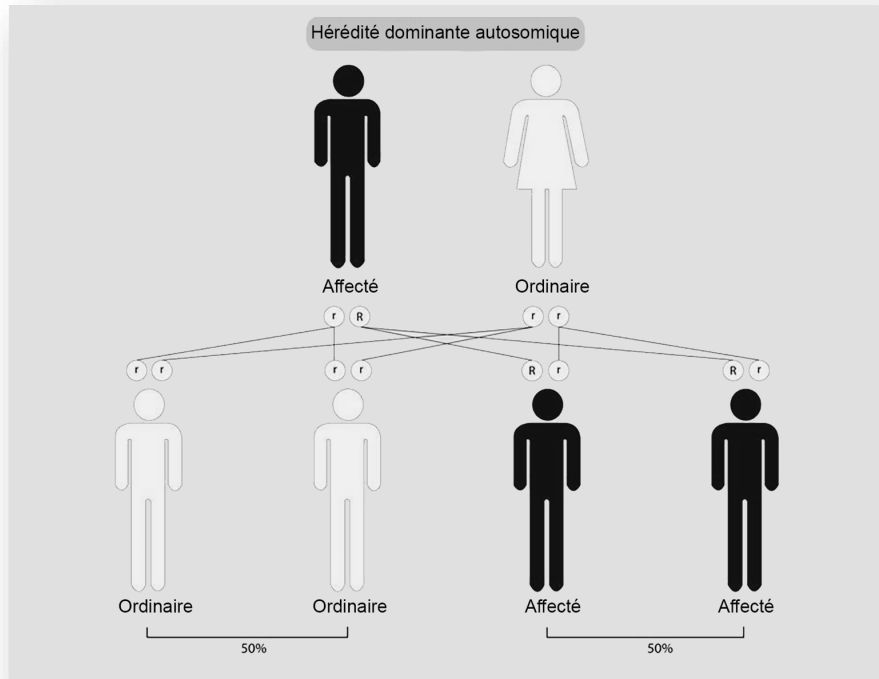


Fait de sensibilisation au N ° 23

Nos disques intervertébraux sont constitués de collagène, par conséquent, les disques des patients atteints du syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) ont tendance à se déshydrater, à s'amincir, à se gonfler, à glisser et à se hernier dans la moelle épinière. La personne moyenne peut avoir 1-2 problèmes de disque au cours de sa vie, les patients atteints de SED ont tendance à avoir de nombreux disques bombés et herniés à un moment donné, souvent à différents niveaux de la colonne vertébrale. Cette condition est connue sous le nom de maladie dégénérative du disque (MDD).

Fait de sensibilisation au N ° 24

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges



Chaque sous-type SED est un trouble héréditaire distinct. La seule fois où plus d'un sous-type sera observé dans une famille, c'est si les deux sont génétiquement hérités d'un ou des deux parents. Lorsque plus d'une mutation est génétiquement confirmée, le sous-type le plus grave sera généralement le diagnostic posé. Il est important de se rappeler que tous les symptômes de l'SED sont connus pour traverser les lignes de sous-types, il est donc assez fréquent d'avoir des symptômes de plusieurs sous-types, mais ne possède qu'une seule mutation héréditaire.

Fait de sensibilisation au N° 25

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

SIGNES PRIMAIRES D'HYPERMOBILITÉ

Clic/Popping des articulations, du cou et/ou de la mâchoire

Roulement/torsion des chevilles

Douleur articulaire

La douleur du cou

Hyperextension des articulations

Tendinite (coude de tennis, coude de golfeur, tendinite d'Achille)

Bursite

Doigt déclencheur

Instabilité multidirectionnelle de l'épaule

Blessures sportives récurrentes

Luxations ou subluxations fréquentes

Mauvaise proprioception

Raideur/raideur musculaire

Scoliose

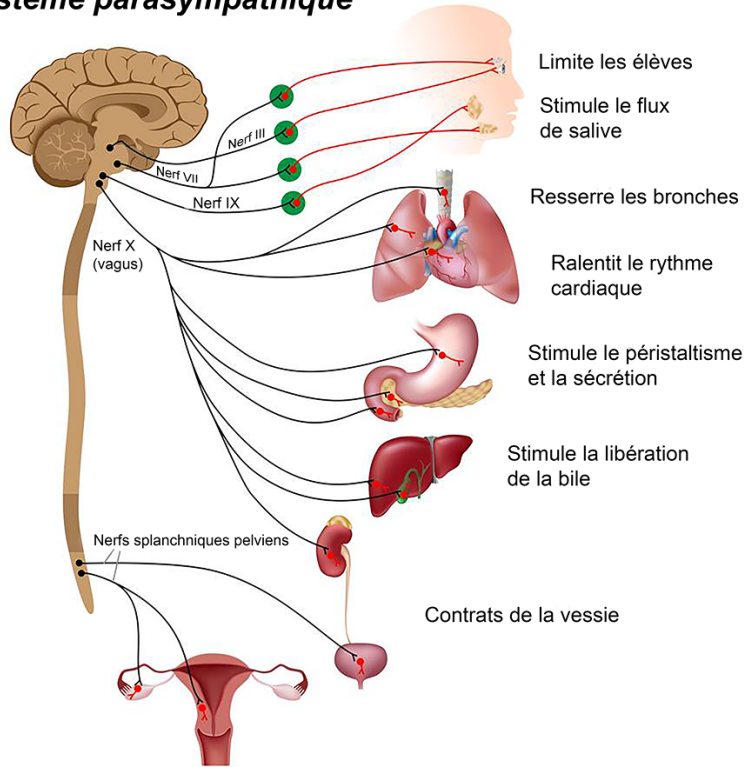
Autres problèmes musculo-squelettiques





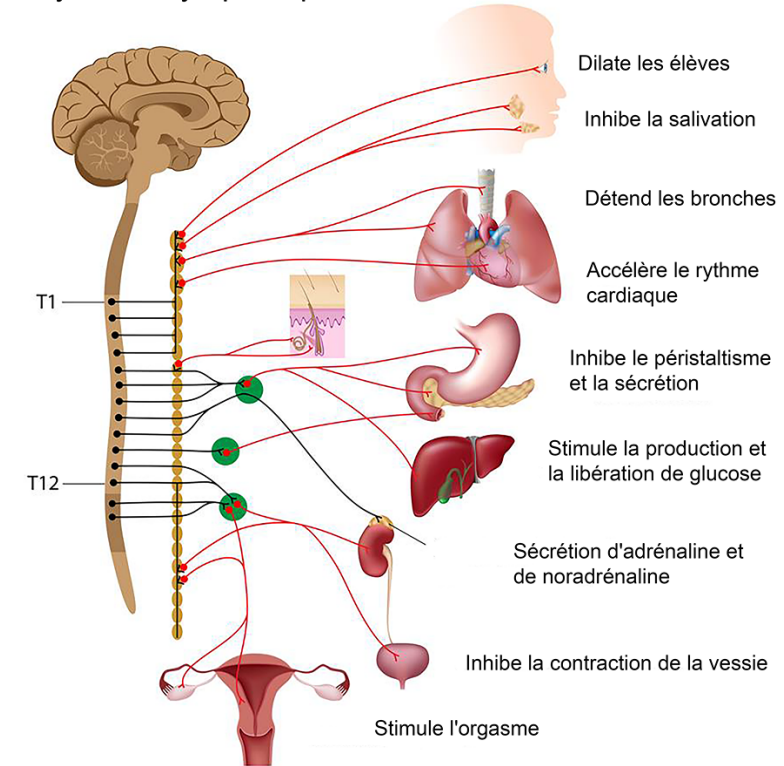
SIGNES SECONDAIRES D'HYPERMOBILITÉ DYSAUTONOMIE

Système parasympathique



La dysautonomie est un dysfonctionnement du système nerveux autonome (SNA), elle comprend donc tout ce qui se produit automatiquement dans votre corps (sans pensée cognitive): tachycardie (pouls rapide); STOP (syndrome de tachycardie orthostatique posturale); SAMC (syndrome d'activation des mastocytes); Incapacité à contrôler les fonctions corporelles de base, telles que la température corporelle, le rythme respiratoire, la pression artérielle, la digestion, la fonction intestinale/vésicale.

Système sympathique



Fait de sensibilisation au N ° 26

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges



Fait de sensibilisation au N ° 27

SIGNES SECONDAIRES D'EHLERS-DANLOS PROBLÈMES GASTRO-INTESTINAUX

Syndrome du côlon irritable (SCI); Sensibilités alimentaires; Malabsorption; Dysmotilité; Sensibilité/spasmes œsophagiens; Dysphagie œsophagienne; RGO (reflux gastro-œsophagien); Gastroparésie; Syndrome de dumping et dyspepsie fonctionnelle. Les symptômes peuvent aller du reflux, de la diarrhée, de la constipation, des gaz, des ballonnements et des vomissements. Les problèmes gastro-intestinaux supplémentaires associés à l'ED comprennent: les hernies hiatales, le prolapsus d'organe et l'anévrisme de l'aorte abdominale.



Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges



Fait de sensibilisation au N ° 28

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

SIGNES SECONDAIRES D'EHLERS-DANLOS OB/GYN

Menstruations irrégulières, lourdes et douloureuses
Augmentation des douleurs articulaires avant/pendant la
menstruation Grossesse

Taux élevé de fausses couches

Travail prématuré

Placenta praevia

Instabilité du plancher pelvien

Prolapsus utérin

Incontinence urinaire

Les fuites de LCR dues aux péridurales

De plus, nous avons tendance à avoir des problèmes
hormonaux pour différentes raisons, ces problèmes doivent
être pris en compte lors de l'introduction des thérapies
hormonales (contraception).



Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

Fait de sensibilisation au N ° 29

SIGNES SECONDAIRES D'EHLERS-DANLOS

PEAU ET OS

Ecchymoses faciles; Vergetures; Varices; Guérison lente des plaies; Cicatrices anormales; Peau élastique/extensible; (en particulier sous le haut des bras et le haut/l'intérieur des cuisses); et/ou peau translucide (en particulier poitrine/seins et bas des bras); Ostéopénie; Faible densité osseuse; Faible masse osseuse; Structure osseuse affaiblie et/ou pieds plats.



Fait de sensibilisation au N ° 30

COMORBIDITÉS COMMUNES

Malformation de Chiari (et autres prolapsus d'organes); Syndrome du cordon attaché; Maladie dégénérative du disque; Atlantoaxial (IAA) et instabilité craniocervicale (ICC); Hypertension intracrânienne (IH); Hypotension intracrânienne (fuites de LCR); Scoliose, fibromyalgie; Syndrome d'activation des mastocytes; Cloison nasale déviée; Syndrome de fatigue chronique; Syndrome de douleur régional complexe (SDRC); Neuropathie; Syndrome de Raynaud; Hernies et/ou anévrismes.

OBTENIR UN DIAGNOSTIC

Les syndromes d'Ehlers-Danlos (SED) ne sont pas difficiles à diagnostiquer. Ce qui est difficile, c'est de trouver un médecin qui connaît suffisamment les symptômes pour vous référer à un généticien. Une fois référé, un généticien effectuera une évaluation clinique de l'hypermobilité (connue sous le nom de score de Beighton). Ensuite, ils vous évalueront pour des critères majeurs/mineurs (appelés les critères de Brighton). Une fois ceux-ci évalués, ils détermineront les tests génétiques à effectuer pour votre cas. Tous les sous-types ont des mutations connues qui peuvent être testées à l'exception de SEDh.



Fait de sensibilisation au N ° 31

Avec l'aimable autorisation de Chiari Bridges

www.ChiariBridges.org

