



::Syndrome d'Ehlers-Danlos de type IV

Synonymes :

syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (SEDv), SED IV, syndrome de Sack-Barabas

Définition :

Maladie génétique à transmission autosomique dominante, secondaire à une mutation du gène *COL3A1* codant pour le collagène de type III. Il en résulte une **fragilité constitutive des organes riches en collagène de type III : artères, veines, intestins, poumons, peau, foie et rate.**

Pour en savoir plus :

[Consultez la fiche sur Orphanet](#)

Menu

Fiche de régulation SAMU

Recommandations pour les urgences hospitalières

problématique et recommandations en urgence

interactions médicamenteuses

précautions anesthésiques

mesures préventives à prendre

mesures complémentaires et hospitalisation

don d'organes

numéros en cas d'urgence

ressources documentaires

Fiche de régulation SAMU

Appel pour un patient atteint du syndrome d'Ehlers-Danlos de type IV

Télécharger la fiche de régulation au format PDF (clic-droit)

Synonymes

- Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (SEDv), SED IV, syndrome de Sack-Barabas

Mécanismes

- maladie génétique autosomique dominante provoquant une anomalie structurale du collagène de type III à l'origine d'une fragilité de certains tissus : artères, veines, intestins, poumons, peau, foie, rate...

Risques particuliers en urgence

- rupture ou dissection artérielle spontanée (1ère cause de mortalité)
- pneumothorax, pneumomédiastin : spontanés ou iatrogènes liés à la ventilation mécanique ou à l'abord vasculaire central cave supérieur
- rupture intestinale
- exophtalmie pulsatile par fistule carotido-caverneuse
- rupture utérine pendant la grossesse, l'accouchement ou le post-partum

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- bêta-bloquants
- traitement préventif en cours de validation : céliprolol

Pièges

- se méfier de toute douleur thoracique ou abdominale
- se méfier de toute exploration vasculaire invasive
- méconnaissance donc retard diagnostique des complications

Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière

- ▶ éviter l'hypertension artérielle en cas de lésion vasculaire : objectif PAs<120mmHg
- ▶ éviter les abords artériels et l'abord veineux sous-clavier
- ▶ contre-indication des injections intra-musculaires
- ▶ l'intubation trachéale doit être atraumatique
- ▶ contre-indication de la prise rectale de la température
- ▶ orienter toute suspicion de complication liée au syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire vers un plateau technique permettant la réalisation d'un angioscanner ou d'une angio-IRM

En savoir plus

- ▶ centre de référence des maladies vasculaires rares : hôpital Européen Georges-Pompidou, Paris (tél. : 01 56 09 50 40 ; 01 56 09 30 83)
- ▶ www.orphanet-urgences.fr
- ▶ www.maladiesvasculairesrares.com

Recommandations pour les urgences hospitalières

Demander au malade sa carte de soins et d'urgence. Il s'agit d'une aide essentielle à la prise en charge dans le cadre de l'urgence (récapitulatif des lésions préexistantes, médecin(s) référent(s), conseils spécifiques de prise en charge). Dans tous les cas de suspicion de complication aiguë, il est recommandé aux médecins de **prendre contact par téléphone avec le centre de référence, ou avec un des centres de compétence, avant de proposer toute exploration ou thérapeutique interventionnelle** - qui seront réalisées au mieux dans un centre spécialisé, rompu à la prise en charge très difficile de ces patients.

1- Problématique et recommandations en urgence

Situations d'urgence :

- ▶ Accidents artériels
- ▶ Accidents digestifs
- ▶ Accidents obstétricaux
- ▶ Accidents respiratoires
- ▶ Fistule carotido-caverneuse spontanée

A- Accidents artériels

Possibilité de **ruptures et de dissections artérielles** le plus souvent **en l'absence de facteur déclenchant**. La **rupture artérielle spontanée est la première cause de mortalité** des patients atteints du SEDv (78.5%). Ces accidents artériels sont rares durant l'enfance, mais 25% des patients vont présenter un premier événement avant l'âge de 20 ans, 80% à l'âge de 40 ans.

Tout syndrome douloureux inhabituel est suspect, notamment thoracique et abdominal, et doit être considéré comme une urgence vitale.

▶ Mesures diagnostiques en urgence

Angioscanner ou angiIRM : examens de première intention, doivent être effectués même si le tableau clinique s'amende ou si les symptômes paraissent peu importants. Les **injections de produit de contraste** doivent être effectuées à **basse pression** (cf. infra).

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

Si suspicion ou confirmation d'**accident artériel, traitement toujours médical** en première intention : repos, antalgie, compression externe d'un hématome et transfusion sanguine.

Contrôle tensionnel optimal (PAs<120 mmHg), aidé par des inhibiteurs calciques non bradycardisants et par des bêta-bloquants (sauf état de choc).

Explorations vasculaires invasives source de complications artérielles : **réservées aux urgences vitales** (embolisations sélectives) et effectuées idéalement **en milieu spécialisé**.

Compte tenu de la friabilité vasculaire, **la chirurgie est le dernier recours** (mortalité : 19 à 44%). Dans cette éventualité, la réalisation d'un geste simple (ligature artérielle par clip) doit être préférée à une

chirurgie de reconstruction.

B- Accident digestifs

Complications digestives fréquentes : **ruptures spontanées** du côlon sigmoïde (80%), plus rarement grêliques et gastriques. Des ruptures spontanées de la rate ou du foie ont été décrites.

▶ Mesures diagnostiques en urgence

Scanner abdominal : devant tout abdomen aigu qui peut correspondre à une perforation digestive ou à une rupture vasculaire.

La **coloscopie est contre-indiquée** en raison des risques de rupture digestive.

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

En cas de péritonite par perforation, le traitement de première intention est la chirurgie :

L'anesthésie doit tenir compte du contexte de fragilité tissulaire (voir plus bas).

Colectomie selon Hartmann, permettant de limiter les complications postopératoires (lâchages de suture, fuites anastomotiques, fistules, accidents artériels).

C- Accidents obstétricaux

La grossesse est une situation à risque : **mortalité maternelle élevée**, estimée à 11,5%, en rapport avec une **rupture utérine ou artérielle pendant le travail, l'accouchement et le post-partum**, y compris tardif.

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

La **césarienne** est préférée à l'accouchement par voie basse. Une surveillance hospitalière prolongée dans le post-partum est nécessaire.

L'anesthésie péridurale est contre-indiquée.

En cas d'accouchement par voie basse, des mesures de **renforcement périnéal** doivent être prises.

L'utilisation de **forceps** est à **proscrire**.

D- Accident respiratoires

Survenue possible de **pneumothorax** et de **pneumomédiastin** spontanés, mais également favorisés par la ventilation mécanique en pression positive et la pose de voies d'abord centrales par voie sous-clavière.

▶ Mesures diagnostiques en urgence

Une douleur thoracique même atypique doit faire évoquer le diagnostic, et justifie une **exploration** complémentaire **radiologique**.

▶ **Mesures thérapeutiques immédiates**

Pneumothorax incomplet : observation simple en milieu spécialisé.

Pneumothorax complet : drainage pleural prudent. Prévenir les à-coups tensionnels pendant le drainage.

Antalgie

E- Fistule carotido-caverneuse

Complication **relativement fréquente**, avec la particularité d'être le plus **souvent spontanée**. **Urgence thérapeutique** puisqu'elle peut mettre en jeu le pronostic vital et visuel.

▶ **Mesures diagnostiques en urgence**

Symptômes possibles : une exophtalmie pulsatile, un souffle perçu par le patient et une dilatation des veines épisclérales à laquelle s'ajoute un chémosis.

▶ **Mesures thérapeutiques immédiates**

La **prise en charge** doit être effectuée **dans un centre spécialisé**, compte-tenu de la **morbi-mortalité d'un geste d'embolisation**, même programmé.

2- Interactions médicamenteuses

- ▶ Il faut tenir compte des traitements habituels des patients, de plus en plus souvent sous bêta-bloquants au long cours.

3- Précautions anesthésiques

- ▶ **Eviter l'intubation oro-trachéale** devant le **risque de plaies de la filière oro-trachéale** et **préférer la ventilation au masque** quand cela est possible, **ou** l'utilisation d'un **masque laryngé**. Si une intubation est nécessaire, elle doit être prudente et réalisée par un senior.
- ▶ **Eviter la ventilation en pression positive** quand cela est possible, devant le **risque élevé de pneumothorax**.
- ▶ **Prévenir et traiter les poussées hypertensives** à l'induction, à l'intubation et au réveil.
- ▶ **Cathéter veineux central sous-clavier contre-indiqué de principe**. Un abord central en cas d'urgence vitale par voie fémorale et jugulaire interne est possible, mais sous contrôle échographique. Une alternative prudente pourrait être la pose d'une voie centrale à partir d'une veine périphérique du bras ou de la veine jugulaire externe.
- ▶ **Anesthésies péridurales déconseillées**.
- ▶ Lorsque cela est possible un **traitement bêta-bloquant péri-opératoire**

(chirurgie programmée) **doit être discuté de principe.**

4- Mesures préventives à prendre

- ▶ La **lutte contre le retard diagnostique de lésions** pouvant mettre en jeu le pronostic vital est le point d'orgue de la prise en charge initiale des patients atteints de SEDv, surtout **en l'absence de traitement préventif validé.**
- ▶ Limiter impérativement le risque iatrogène en **évitant les ponctions artérielles et les injections de produits de contraste à haute pression** (scanner).
- ▶ Maintenir un **contrôle tensionnel optimal (PAs<120 mmHg)** est essentiel en cas de lésion artérielle confirmée.
- ▶ **Discuter la réalisation d'une césarienne** avant terme.

5- Mesures thérapeutiques complémentaires et hospitalisation

- ▶ Les **gaz du sang** et les **prélèvements artériels** sont **contre-indiqués.**
- ▶ Les **injections intramusculaires** sont **contre-indiquées.**
- ▶ La **prise de température rectale** et les **lavements** sont **proscrits.**
- ▶ **Prévenir la constipation** (laxatifs doux de type polyéthylène-glycol).

6- Don d'organes

En l'état actuel des connaissances, il n'existe aucune donnée concernant la réalisation de prélèvements d'organe en vue d'une greffe. Néanmoins, compte tenu de la fragilité tissulaire secondaire à l'anomalie du collagène de type III, la possibilité de ruptures artérielles et de ruptures d'organe, **le prélèvement en vue d'une transplantation est contre-indiqué.**

7- Numéros en cas d'urgence

- ▶ Numéro d'urgence du centre de référence des maladies vasculaires rares (HEGP, secrétariat) : Tél : 01 56 09 50 40.
En dehors des heures d'ouverture du secrétariat, un répondeur donne accès aux coordonnées des médecins du centre de référence.
- ▶ Numéro d'urgence du service de médecine vasculaire (HEGP) : Tél : 01 56 09 30 83 (24h/24, médecin d'astreinte).
- ▶ **En cas d'urgence absolue ou en cas de non réponse aux numéros précédents**, composez directement le 06 62 67 80 53 (24h/24, tous les jours de la semaine).
- ▶ Toutes ces coordonnées sont disponibles sur le site internet du centre de référence : http://www.maladiesvasculairesrares.com/mcivr.php?page=article_maladies&id_article=85
- ▶ Les coordonnées des centres de compétence régionaux sont également disponibles sur le site internet du centre et sur www.orphanet.fr

8- Ressources documentaires

- Perdu J, Boutouyrie P, Lahlou-Laforet K, Khau Van Kien P, Denarie N, Mousseaux E et al.

[Vascular Ehlers-Danlos syndrome]. Presse Med 2006;35:1864-1875.

- Germain DP. Ehlers-Danlos syndrome type IV. Orphanet J Rare Dis 2007;2:32 - Beighton P, De Paepe A, Steinmann B, Tsipouras P, Wenstrup RJ. Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology, Villefranche, 1997. Ehlers-Danlos National Foundation (USA) and Ehlers-Danlos Support Group (UK). Am J Med Genet 1998;77:31-37.
- Pepin M, Schwarze U, Superti-Furga A, Byers PH. Clinical and genetic features of Ehlers-Danlos syndrome type IV, the vascular type. N Engl J Med 2000;342:673-680.

Ces recommandations ont été réalisées avec la collaboration de Dr Michael Frank, Centre de Référence des Maladies Vasculaires Rares, Hôpital Européen Georges Pompidou, Paris et de Dr Gilles Bagou SAMU-69 Lyon, et validées par un comité de lecture composé de : Pr Jeunemaître (Génétique, Centre de Référence des Maladies Vasculaire Rares), Pr Fiessinger (Médecine Vasculaire/HTA), Pr Emmerich (Médecine Vasculaire/HTA), Dr Messas (Centre de Référence des Maladies Vasculaires Rares) - HEGP, Paris, et de Dr Boucand, représentante de l'Association Française des Syndromes d'Ehlers-Danlos (AFSED).

Date de réalisation : 07 décembre 2009