

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

:: Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (SEDv - SED de type IV)

Synonymes :

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

Définition :

Le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (SEDv) est une maladie génétique rare à transmission autosomique dominante, secondaire à une mutation du gène *COL3A1* codant pour la chaîne $\alpha 1$ du procollagène de type III, sous-unité du collagène de type III.

Or cette protéine est un déterminant essentiel dans la résistance mécanique des organes creux ou pleins que sont les artères, les veines, les intestins, les poumons, la peau, le foie, la rate et l'utérus. Le type de mutation influence l'expression clinique de la maladie.

Le diagnostic est orienté sur un faisceau d'arguments cliniques résumés par les classifications de Villefranche (1997) et plus récemment de New York (2017).

Le diagnostic de certitude repose sur la réalisation d'un test génétique avec mise en évidence d'un variant pathogène dans *COL3A1*. Seuls les patients formellement diagnostiqués sont porteurs d'un passeport d'urgence dédié.

L'évolution de la maladie est caractérisée par la répétition d'accidents artériels et digestifs spontanés tout au long de la vie. La rupture artérielle spontanée n'est pas la complication la plus fréquente, mais la plus redoutée du SED vasculaire.

Le pronostic de la maladie est sévère avec une médiane de survie estimée aux États-Unis de 51 ans. En France, les patients bénéficient d'un réseau de prise en charge spécifique et de mesures thérapeutiques préventives ayant permis d'améliorer significativement le pronostic de la maladie.

Pour en savoir plus :

Orphanet : Fiche Maladie : www.orpha.net
PNDS (en cours d'élaboration)
www.maladies-vasculaires-rares.fr

Critères de Villefranche-sur-Mer (1997)

Critères majeurs	Critères mineurs
Peau fine, translucide Rupture ou fragilité artérielle Rupture ou fragilité digestive Rupture ou fragilité utérine Ecchymoses extensives Morphotype facial caractéristique	Acrogérie Hyperlaxité des petites articulations Rupture tendineuse ou musculaire Pied-bot en varus équin Varices de développement précoce Fistule artérioveineuse carotido-caverneuse Pneumo- ou hémopneumothorax Rétraction gingivale Antécédent familial de syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire Mort subite inexplicée chez un parent proche

En présence d'au moins deux critères majeurs, le diagnostic de syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire est fortement suspecté et doit être confirmé par l'étude moléculaire.

Critères de New York (Classification internationale 2017)

Critères majeurs :

Antécédent familial de SED vasculaire authentifié par une mutation pathogène dans *COL3A1*
Rupture artérielle spontanée chez l'adulte jeune
Perforation spontanée du colon sigmoïde en l'absence de pathologie digestive prédisposante
Rupture utérine pendant le troisième trimestre de la grossesse en l'absence de césarienne et/ou déchirures périnéales sévères à l'accouchement
Fistule carotidocaverneuse spontanée

Critères mineurs :

Ecchymoses spontanées et/ou localisations inhabituelles (visage, dos)
Peau fine, transparente avec lacis veineux visibles
Morphotype du visage évocateur
Pneumothorax spontané
Acrogérie
Pied bot varus équin
Luxation congénitale de hanche
Hyperlaxité des petites articulations
Rupture tendineuse ou musculaire
Keratocône
Récession/fragilité gingivale
Varices d'apparition précoce [avant 30 ans et en l'absence de grossesse(s)]

La classification de New York n'impose pas un nombre minimal de critères majeurs pour justifier la réalisation d'un test génétique.

Les critères majeurs sont d'autant plus évocateurs qu'ils sont présents en nombre.

Les critères mineurs augmentent le faisceau de présomption, plus particulièrement dans les cas les plus typiques.

Sommaire

<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
<u>Synonymes</u>	<u>Problématiques en urgence</u>
<u>Mécanismes</u>	<u>Recommandations en urgence</u>
<u>Risques particuliers en urgence</u>	<u>Orientation</u>
<u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u>	<u>Précautions médicamenteuses</u>
<u>Pièges</u>	<u>Précautions anesthésiques</u>
<u>Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière</u>	<u>Mesures préventives</u>
<u>En savoir plus</u>	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

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

Mécanismes

Maladie génétique autosomique dominante provoquant une anomalie structurale du collagène 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 (1^{ère} cause de mortalité)
Perforation intestinale (côlon sigmoïde)
Pneumothorax, pneumomédiastin : spontanés ou iatrogènes (ventilation mécanique...)
Exophtalmie pulsatile par fistule carotido-caverneuse
Rupture utérine en cours de grossesse ou à l'accouchement

Traitements fréquemment prescrits au long cours

Bêta-bloquants : celiprolol
Inhibiteurs du système rénine-angiotensine (ARA2 ou IEC)

Pièges

- Se méfier de toute douleur thoracique ou abdominale
- Se méfier de toute exploration vasculaire invasive
- Retard diagnostique des complications

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

Éviter l'hypertension artérielle en cas de lésion vasculaire : objectif PAs < 120 mmHg
Éviter les abords artériels et l'abord veineux sous-clavier
Contre-indication des injections intra-musculaires
Intubation trachéale atraumatique
Contre-indication de la prise rectale de la température
Orienter toute suspicion de complication vers un plateau technique permettant la réalisation d'un angioscanner ou d'une angio-IRM

En savoir plus

www.maladies-vasculaires-rares.fr/syndrome-dehlers-danlos-vasculaire

Fiches Orphanet Urgences : www.orphanet-urgences.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Les situations d'urgence observées sont :

- ▶ Situation d'urgence 1 : accidents artériels
- ▶ Situation d'urgence 2 : accidents digestifs
- ▶ Situation d'urgence 3 : accidents obstétricaux
- ▶ Situation d'urgence 4 : accidents respiratoires
- ▶ Situation d'urgence 5 : fistule carotido-caverneuse spontanée

Recommandations en urgence

▶ Recommandations générales

- Demander au malade sa carte de soins et d'urgences.
- Dans tous les cas de suspicion de complication aiguë, prendre contact dans la mesure du possible par téléphone avec le médecin référent (du centre de référence – numéro d'urgence 24/7 : 01 56 09 50 40 – ou du centre de compétence), afin de discuter des explorations et de la prise en charge. La prise en charge sera réalisée au mieux par le centre hospitalier référent du patient.
- Les explorations vasculaires invasives tout comme le monitoring tensionnel intra-artériel sont toujours à risque de complications artérielles. Elles sont de ce fait réservées aux urgences vitales (ruptures artérielles).
- Les prélèvements artériels doivent être évités du fait de la friabilité vasculaire inhérente à la maladie.
- Les injections de produit de contraste radiologique sont au mieux réalisés à basse pression (cf. infra).

► Situation d'urgence 1 : accidents artériels

- La rupture artérielle

La rupture artérielle (5 % de l'ensemble des accidents artériels) a déjà touché près de 21 % des patients au moment du diagnostic de la maladie.

Il s'agit de la première cause de mortalité des patients (78,5 %).

La rupture artérielle est spontanée et ses manifestations cliniques initiales sont identiques aux dissections, en dehors des situations d'hémorragie massive.

Les syndromes douloureux thoraciques ou abdominaux sont les plus préoccupants et imposent la réalisation d'une imagerie en urgence.

- Les dissections

Complications les plus fréquentes. Les dissections surviennent rarement pendant l'enfance et l'adolescence. Typiquement, 25 % des patients auront présenté un premier événement avant l'âge de 20 ans, 80 % à l'âge de 40 ans.

Elles touchent les artères de moyen calibre.

Elles peuvent être silencieuses ou se révéler par une douleur aiguë en regard du site de la dissection et/ou des signes d'hypoperfusion du lit d'aval.

La prise en charge des dissections est fonction du ou des lits artériels et du ou des organes touchés. L'immense majorité des dissections ne relève cependant que d'un traitement médical.

**Tout syndrome douloureux inhabituel est suspect,
notamment thoracique et abdominal,
et doit être considéré comme une urgence vitale
jusqu'à preuve du contraire**

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic :

- Syndrome douloureux aigu thoracique, abdominal ;
- Tout syndrome douloureux aigu inexpliqué (membres) ;
- Signes d'hypoperfusion des organes d'aval : AIT/AVC, syndrome coronarien aigu, infarctus rénal, claudication/ ischémie aiguë.

■ Évaluer la gravité :

- Signes de choc hypovolémique: marbrures, tachycardie +/- polypnée, agitation et hypotension artérielle ;
- Douleur résistante aux antalgiques ;
- Ischémie du lit artériel d'aval : hémiplégie/parésie, syndrome coronarien aigu (rare), ischémie d'organe (rein ++), ischémie de membre.

▪ **Explorations en urgence :**

- Angioscanner ou angioIRM (selon disponibilités), même si les signes cliniques s'amendent ou si les symptômes paraissent peu importants.

Précautions :

- **Injections de produit de contraste radiologique à basse pression ;**
- **Éviter les prélèvements artériels.**

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Surveillance et objectifs :**

- Surveillance cardio-tensionnelle continue (scopie) avec un objectif tensionnel optimal variable selon la cause de l'urgence (rupture artérielle ou dissection) ;
- Éviter les à-coups tensionnels et les pics hypertensifs ;
- Éviter les explorations vasculaires invasives ;
- La mesure de la pression artérielle par voie sanglante est réservée aux urgences vitales (ruptures artérielles).

▪ **Mesures symptomatiques :**

- Repos, antalgie, compression externe d'un hématome et transfusion sanguine si nécessaire ;
- Si dissections aiguës : le contrôle tensionnel est optimisé (PAs < 120 mmHg) par voie médicamenteuse - éviter les inhibiteurs calciques dihydropyridiniques et préférer les bêta-bloquants de demi-vie brève (Esmolol).

▪ **Traitements spécifiques :**

- Dissections artérielles et plus rarement les ruptures artérielles contenues : prise en charge médicale en milieu spécialisé ;
- Ruptures artérielles non contenues ou contenues, mais instables et/ou mal tolérées (syndrome des loges) : embolisation sélective (introducteur 7F) en première intention ;
La mise en place de stents couverts est possible surtout dans le cadre d'une hémorragie mettant en jeu le pronostic vital, mais source de complications ;
- En cas de ponction artérielle, la surveillance du point de ponction revêt une importance particulière ;
- La chirurgie vasculaire en situation d'urgence est associée à une mortalité élevée (19 à 44 %) et doit être un dernier recours. Dans cette éventualité, la réalisation d'un geste simple (ligature artérielle par clip) doit être préférée à une chirurgie de reconstruction complexe.

► Situation d'urgence 2 : accidents digestifs

Complications digestives fréquentes : typiquement la perforation spontanée du côlon sigmoïde (80 %), plus rarement du reste du côlon, de l'intestin grêle et de l'estomac.

Des ruptures spontanées de la rate ou du foie ont également été rapportées.

La survenue d'une perforation colique spontanée peut être la complication inaugurale de la maladie.

La survenue d'un accident de ce type chez l'enfant, l'adolescent ou l'adulte jeune doit donc systématiquement faire évoquer le diagnostic.

La coloscopie diagnostique est à haut risque de complication (récidive de perforation) et doit être évitée.

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic :

- Douleur abdominale intense, généralisée, accompagnée ou non de signes infectieux ;
- Présence de signes péritonéaux: défense, contracture.

■ Évaluer la gravité :

- Signes de choc : tachycardie, marbrures, hypotension.

■ Explorations en urgence :

- En l'absence de signes de choc, et pour améliorer la prise en charge et évaluer la gravité de la péritonite ;
- Bilan biologique (insuffisance rénale, déshydratation, acidose métabolique, hyperleucocytose) ;
- Scanner abdominal /TDM injectée : pneumopéritoine, épanchement liquidien, cause/localisation de la perforation.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ Surveillance :

- Pression artérielle - Fréquence cardiaque ;
- Évolution de la douleur ;
- Évolution du tableau clinique (apparition de signes de choc).

■ Mesures symptomatiques :

- Réhydratation ;
- Antalgie ;
- Antibiothérapie prophylactique.

■ Traitements spécifiques :

- La péritonite est une urgence chirurgicale ;
- Perforation colique : intervention de Hartmann (le rétablissement immédiat de continuité ou la réparation colique in situ sont à risque élevé de complications du fait de la fragilité du tissu colique) ;
- La coloscopie diagnostique est à haut risque de complication (récidive de perforation) et doit être évitée ;
- Parfois, geste opératoire complété à distance par une colectomie subtotale en prévention des risques de récurrence sur un autre segment colique.

► Situation d'urgence 3 : accidents obstétricaux

Les grossesses au cours du SED vasculaire sont considérées à **haut risque**.

En effet, le risque de mort maternelle a été évalué à 6 %, particulièrement pendant la période du péri-partum. Les causes de décès sont la rupture artérielle (aorte abdominale, artères iliaques) et la rupture utérine.

Le risque de rupture artérielle persiste plusieurs semaines après le post-partum.

Néanmoins, la mise en place de circuits de prise en charge spécifiques et dédiés, le contrôle du nombre de grossesses, ainsi que la prévention médicamenteuse des accidents artériels par un traitement au long cours par celiprolol permettent d'espérer un meilleur contrôle de ces complications.

Les patientes enceintes avec un SEDv confirmé bénéficient d'une surveillance spécifique et d'un accouchement programmé dans une maternité de niveau III.

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ Éléments cliniques du diagnostic :

- Douleur abdominale aiguë en cours ou en fin de grossesse (hors travail) ;
- Travail atypique : survenue précoce et inattendue, durée prolongée, nature et l'intensité de la douleur.

■ Évaluer la gravité :

- Signes de choc (tachycardie, marbrures) ;
- Souffrance fœtale.

■ Explorations en urgence :

- En maternité de niveau III, selon l'état clinique de la patiente et l'existence ou non d'une souffrance fœtale ;
- Bilans biologiques d'usage ;
- Angio-IRM abdominopelvienne et/ou angioscanner.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ **Monitoring :**

- Maternel (pression artérielle, fréquence cardiaque, signes de choc) ;
- Foetal (monitorage en maternité de niveau III).

■ **Mesures symptomatiques :**

- Stabilisation de l'état hémodynamique (remplissage, transfusion) - mesures habituelles, pas de précautions particulières ;
- Oxygénation ;
- Antalgie.

■ **Traitements spécifiques :**

- En général : césarienne programmée avant terme (l'accouchement par voie basse augmente le risque de rupture artérielle, de dissection aiguë, d'hémorragie de la délivrance ainsi que de déchirures périnéales graves) ;
- Dans le cadre de l'urgence, le mode d'accouchement privilégié est la césarienne.

► **Situation d'urgence 4 : accidents respiratoires**

Le pneumothorax spontané est une complication fréquente du SED vasculaire, pouvant survenir dès l'adolescence.

Les femmes sont autant touchées que les hommes, mais plus tardivement.

Les gaz du sang et les prélèvements artériels doivent être évités.

1. Mesures diagnostiques en urgence

■ **Éléments cliniques du diagnostic :**

- Douleur thoracique aiguë, latéralisée, augmentée par la toux ;
- Dyspnée.

■ **Évaluer la gravité :**

- Hémopneumothorax : matité basale et signes de choc ;
- Pneumothorax compressif : distension thoracique et signes d'insuffisance cardiaque droite ;
- Détresse respiratoire : polypnée, cyanose, agitation.

■ **Explorations en urgence :**

- Radiographie thoracique ;
- **Les gaz du sang et les prélèvements artériels doivent être évités.**

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ **Monitoring :**

- Pression artérielle, fréquence cardiaque et respiratoire ;
- Saturométrie digitale.

▪ **Mesures symptomatiques :**

- Oxygénation si nécessaire ;
- Remplissage si nécessaire - mesures habituelles, pas de précautions particulières ;
- Drainage en cas de pneumo- ou hémopneumothorax.

▪ **Traitements spécifiques :**

- Pneumothorax incomplet : observation simple en milieu spécialisé ou ambulatoire ;
- Pneumothorax complet : drainage pleural ;
- Symphyse pleurale en prévision des récurrences, parfois dès le premier épisode en cas d'échec du drainage ou en cas de pneumothorax bilatéral.

▶ **Situation d'urgence 5 : fistule carotido-caverneuse spontanée**

La fistule carotido-caverneuse spontanée est une complication caractéristique du SEDv. Elle touche 9 % des patients et concerne quasi exclusivement les femmes.

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ **Éléments cliniques du diagnostic :**

- Céphalées avec souffle systolo-diastolique permanent perçu par le patient.

▪ **Évaluer la gravité :**

- Apparition rapide d'une exophtalmie pulsatile unilatérale ;
- Ophthalmoplégie ;
- Signes d'hémorragie méningée ;
- Signes d'hémorragie intracérébrale.

▪ **Explorations en urgence :**

- Angio-IRM ou angio Scanner cérébral ;
- Examen ophtalmologique avec fond d'œil.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Mesures symptomatiques :

- Antalgie ;
- Protection oculaire en cas d'exophtalmie.

▪ Traitements spécifiques :

- Embolisation de la fistule carotido-caverneuse en milieu neuroradiologique ou neurochirurgical.

Orientation

▶ Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

▪ Où transporter ?

- Selon le degré de gravité vers le centre hospitalier le plus proche ;
- À chaque fois que possible vers le centre référent du patient (centre de référence ou centre de compétence) ;
- Un médecin du centre de référence est joignable en permanence par l'intermédiaire du numéro d'urgence du centre de référence (01 56 09 50 40).

▪ Comment transporter ?

- Le mode de transport dépend de la nature de la complication et de la présence ou non de signes de gravité.

▪ Quand transporter ?

- En cas de suspicion ou de rupture artérielle avérée ;
- En présence de signes de gravité (signes de choc, détresse respiratoire, hémorragie aiguë).

▶ Orientation au décours des urgences hospitalières

▪ Où transférer ?

- Selon la nature et la gravité de la complication d'organe, le patient peut être directement admis au bloc opératoire, en salle de radiologie interventionnelle, en réanimation ou en service de médecine spécialisé.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

- Le traitement de fond des patients atteints de SEDv est le celiprolol à doses maximales tolérées (idéalement 400 mg/jour) ;
- Parfois, des traitements antihypertenseurs sont également prescrits (antagonistes de l'angiotensine) ;
- Toute administration médicamenteuse en situation d'urgence devra donc tenir compte de ces prescriptions ;
- La réalisation d'une fibrinolyse à la phase aiguë d'un AVC ou d'un syndrome coronarien aigu doit être discutée préalablement avec l'équipe médicale référente, compte tenu du risque très élevé de complications hémorragiques.

Précautions anesthésiques

- Éviter 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 ;
- Éviter la ventilation en pression positive, quand cela est possible, limiter le cas échéant les pressions de fin d'insufflation (risque de pneumothorax) ;
- Prévenir et traiter les poussées hypertensives à l'induction, à l'intubation et au réveil ;
- Le cathéter veineux central sous-clavier est 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 ;
- Les anesthésies péridurales sont déconseillées.
- Lorsque cela est possible le traitement bêta-bloquant doit être maintenu tout au long de la prise en charge, même opératoire, du patient.

Pour en savoir plus :

Orphananesthesia

www.orpha.net

Mesures préventives

Le pronostic du SEDv a été profondément amélioré par la prescription de celiprolol en prévention des accidents artériels et des décès d'origine cardiovasculaire ;

La mise en place de centres et de filières de prise en charge dédiés à ces patients contribue également à une amélioration et à une meilleure qualité de la prise en charge.

Mesures complémentaires en hospitalisation

- Prise en compte de la carte d'urgence du patient ;
- L'hospitalisation pour la prise en charge d'une complication aiguë est source de stress et d'anxiété. La stimulation adrénérgique qui en résulte est susceptible de participer à la survenue d'accidents artériels en cours d'hospitalisation ;
- Prendre contact auprès de l'équipe de référence du patient, afin d'optimiser la prise en charge et rassurer ;
- La prise en charge des complications d'organe doit tenir compte de ce stress induit : proposer le cas échéant une évaluation psychologique, et si nécessaire, une prescription médicamenteuse appropriée (anxiolytiques) ;
- Une désescalade thérapeutique rapide est également essentielle (déperfusion, retrait de cathéters...) à la prévention des complications en cours d'hospitalisation ;
- Tout geste invasif est susceptible de déclencher de nouveaux événements ;
- De manière générale, les prélèvements artériels, les injections intramusculaires, les prises de température rectale ou la réalisation de lavements doivent donc être évités ;
- Respecter les habitudes alimentaires particulières (fractionnement des repas, enrichissement...) et prévention de la constipation ;

- Accompagnement de la famille (Aidants familiaux)

La famille est souvent tout aussi inquiète que le patient, lors de l'hospitalisation.

Si le patient est déjà suivi pour un SEDv, il est important de se renseigner sur les connaissances de la famille concernant la maladie du patient.

S'il s'agit de la première évocation du diagnostic, bien encadrer l'annonce diagnostique et inciter le patient et les apparentés à prendre contact avec le centre de référence pour dépister la maladie et mettre en place, si besoin, un traitement prophylactique.

Un soutien psychologique pourra être proposé.

Don d'organes et de tissus

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine (cf. numéros ci-dessous).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

► **Risque de la transmission de la maladie au receveur** : non

► **Risque particulier lié à la maladie ou au traitement** :

- **Don d'organes** : le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire est habituellement une contre-indication reconnue au prélèvement d'organe (hors don de moelle), en l'absence d'un diagnostic génétique précis.

Le déficit sévère en collagène de type III des patients porteurs de substitutions Glycine et de mutations d'épissage (effet dominant négatif) est responsable à la fois d'une fragilité d'organe (rein, foie, poumon) et des vaisseaux perfusant cet organe.

Cette fragilité serait au minimum source de difficultés extrêmes pour la réalisation d'anastomoses vasculaires au moment de la greffe, et consisterait à greffer un organe fonctionnel, mais susceptible de se rompre spontanément.

Cette prise de décision doit tenir compte du rapport bénéfice-risque encouru par le receveur, en tenant compte de la gravité de la maladie chez le donneur. En effet, pour la sous-population de patients porteurs de variants induisant une haploinsuffisance (perte d'expression d'un seul allèle de COL3A1), le déficit de collagène de type III est plus modéré (50 %), et le prélèvement d'organe pour don pourrait être discuté.

À cet égard dans le registre de l'agence de la biomédecine, une forme modérée de cette maladie a permis la greffe de 4 organes (foie, reins, poumons) sans complication post-opératoire et une survie à 4 ans.

- **Dons de tissus** : compte tenu de la fragilité du collagène, les vaisseaux sont à exclure (pas de données pour les valves cardiaques). Pour les autres tissus, les cornées, la peau, les os pourraient être utilisés mais le prélèvement risque d'être difficile.

La transplantation d'organes à un patient atteint de SED vasculaire est théoriquement possible, a fortiori s'il est porteur d'une haploinsuffisance. Les seules limitations attendues sont la fragilité artérielle et donc les difficultés prévisibles d'anastomose artérielle lorsque celle-ci est nécessaire. Compte tenu du caractère exceptionnel de la nécessité d'une greffe d'organe chez un patient atteint de SED vasculaire, chaque situation sera discutée au mieux au cas par cas avec l'équipe médicale référente du centre de référence ou du centre de compétence.

Il n'a pas été retrouvé de références bibliographiques concernant l'utilisation de tissus ou d'organes issus d'un donneur affecté de la maladie.

Services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la biomédecine (ABM) Numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Centre/ Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Numéros en cas d'urgence

**Centre national de référence des maladies vasculaires rares
Hôpital européen Georges-Pompidou, AP-HP, 20, rue Leblanc - 75015 Paris**

**Coordonnateur
Professeur Xavier Jeunemaitre**

Numéro d'urgence du centre de référence

Tél. : 01 56 09 50 40

Numéro du service de Médecine vasculaire (HEGP, AP-HP, Paris)

Tél. : 01 56 09 30 83 (Tél. 24/7)

Centres de référence ou de compétence :

www.maladies-vasculaires-rares.fr

Filière de santé maladies rares :

Fava-Multi - maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique

www.favamulti.fr

<https://www.favamulti.fr/pathologies-prises-en-charge-2/sedv/>



Ressources documentaires :

- *Ehlers-Danlos syndromes : revised nosology, Villefranche, 1997. Beighton P., De Paepe A., Steinmann B., Tsipouras P., Wenstrup RJ. Am J Med Genet. 1998;77:31-7.*
- *The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. Malfait F, Francomano C, Byers P, Belmont J, Berglund B, Black J, Bloom L, Bowen JM, Brady AF, Burrows NP, Castori M, Cohen H, Colombi M, Demirdas S, De Backer J, De Paepe A, Fournel-Gigleux S, Frank M, Ghali N, Giunta C, Grahame R, Hakim A, Jeunemaitre X, Johnson D, Juul-Kristensen B, Kapferer-Seebacher I, Kazkaz H, Kosho T, Lavalley ME, Levy H, Mendoza-Londono R, Pepin M, Pope FM, Reinstein E, Robert L, Rohrbach M, Sanders L, Sobey GJ, Van Damme T, Vandersteen A, van Mourik C, Voermans N, Wheeldon N, Zschocke J, Tinkle B. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017 Mar;175(1):8-26.*
- *Diagnosis, natural history, and management in vascular Ehlers-Danlos syndrome. Byers PH, Belmont J, Black J, De Backer J, Frank M, Jeunemaitre X, Johnson D, Pepin M, Robert L, Sanders L, Wheeldon N. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017 Mar;175(1):40-47.*
- *The type of variants at the COL3A1 gene associates with the phenotype and severity of vascular Ehlers-Danlos syndrome. Frank M, Albuissou J, Ranque B, Golmard L, Mazzella JM, Bal-Theoleyre L, Fauret AL, Mirault T, Denarié N, Mousseaux E, Boutouyrie P, Fiessinger JN, Emmerich J, Messas E, Jeunemaitre X. Eur J Hum Genet. 2015 Dec;23(12):1657-64.*
- *Embolization of life-threatening arterial rupture in patients with vascular Ehlers-Danlos syndrome. Okada T, Frank M, Pellerin O, Primio MD, Angelopoulos G, Boughenou MF, Pagny JY, Messas E, Sapoval M. Cardiovasc Intervent Radiol. 2014 Feb;37(1):77-84.*
- *Effect of celiprolol on prevention of cardiovascular events in vascular Ehlers-Danlos syndrome: a prospective randomised, open, blinded-endpoints trial. Ong KT1, Perdu J, De Backer J, Bozec E, Collignon P, Emmerich J, Fauret AL, Fiessinger JN, Germain DP, Georgesco G, Hulot JS, De Paepe A, Plauchu H, Jeunemaitre X, Laurent S, Boutouyrie P. Lancet. 2010 Oct 30;376(9751):1476-84.*

Ces recommandations ont été élaborées par :

Docteur Michael Frank (Centre de référence des maladies vasculaires rares)
Hôpital européen Georges-Pompidou - AP-HP (Paris)

Comité de lecture : **Professeur Xavier Jeunemaître, Docteur Salma Adham** (Centre de référence des maladies vasculaires rares) - Hôpital européen Georges-Pompidou - AP-HP (Paris)

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
- hôpital Édouard-Herriot - 69437 Lyon cedex 03

- **Docteur Pierre-Geraud Claret** : commission des référentiels de la SFMU - urgences médico-chirurgicales hospitalisation (UMCH) - unité de surveillance - groupe hospitalo universitaire Caremeau - 30029 Nîmes

- **Docteur Éric Cesareo** : pôle URMARS - groupement hospitalier Édouard-Herriot, 5, place d'Arsonval - 69437 Lyon cedex 03

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - hôpital Louis-Mourier - 92700 Colombes

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Docteurs Francine Meckert et Olivier Huot : service de Régulation et d'Appui de l'ABM

- L'Association française des syndromes d'Ehlers-Danlos (AFSED)

Madame Marie-Noëlle Gaveau
www.afsed.fr

Date de réalisation : 07/12/2009

Mise à jour : 05/12/2017