

## LE SYNDROME D'EHRLERS-DANLOS DANS LES TRAVAUX SCIENTIFIQUES DE CLAUDE HAMONET

**Kateryna Podoliak**

*Université d'État de la culture physique de Lviv  
nommée d'après Ivan Bobersky*

L'actualité est confirmée par le fait qu'il existe aujourd'hui un besoin de présenter aux scientifiques ukrainiens les travaux d'un médecin renommé français Claude Hamonet concernant le syndrome d'Ehlers-Danlos. Les syndromes en question regroupent des affections toutes d'ordre génétique, rares ou orphelines, nommées d'après les recherches du danois Edvard Ehlers et du français Henri-Alexandre Danlos au début du XX<sup>e</sup> siècle [4]. La symptomatologie est si riche et polymorphe qu'elle complexifie la pose du diagnostic et renforce les errances du corps médical, dérouté devant autant de symptômes [4]. Parmi **les travaux récents en français** on cite, premièrement, les articles scientifiques et les livres de Claude Hamonet [1; 2].

**Le but de notre recherche** consiste en courte présentation des travaux de Claude Hamonet. **Les méthodes et l'organisation de notre recherche.** La principale méthode de recherche est descriptive. La recherche a été menée en quatre étapes – 1) l'étude des sources; 2) la description du syndrome; 3) l'analyse des articles et des livres de Claude Hamonet; 4) l'élaboration des propositions.

**Les résultats.** Claude Hamonet est médecin français, professeur émérite des universités, spécialiste de médecine physique et de réadaptation, docteur en anthropologie sociale [2]. Son site personnel présente ses travaux et ses textes publiés, des informations sur l'actualité (travaux, colloques, parutions...), un lexique des termes employés pour le handicap et la réadaptation, une sélection d'articles et de cours concernant la médecine, le handicap et la réadaptation [2]. Une section est dédiée au syndrome d'Ehlers-Danlos / SED [2].

Le syndrome d'Ehlers-Danlos est une maladie génétique qui affecte la production de collagène, une protéine qui donne l'élasticité et la force aux tissus conjonctifs tels que la peau, les tendons, les ligaments, ainsi que les parois des organes et des vaisseaux sanguins [5]. Des mutations dans différents gènes (par exemple ADAMTS2, COL1A1, COL1A2, COL3A1) seraient responsables des symptômes variables selon les différentes formes de la maladie [5]. La plupart des formes du syndrome d'Ehlers-Danlos (SEDE) sont à transmission autosom-

mique dominante [5]. Un parent porteur de la mutation responsable de la maladie a donc 50% de chances de transmettre la maladie à chacun de ses enfants. Certains cas apparaissent aussi par des mutations spontanées [5]. La plupart des personnes atteintes du syndrome d'Ehlers-Danlos ont une vie relativement normale, bien qu'elles aient des restrictions concernant les activités physiques [5]. Les complications dépendent du type de SED en cause [5]. La prévalence de toutes les formes du syndrome d'Ehlers-Danlos dans le monde est d'environ 1 personne sur 5000. Parmi les personnes atteintes, le type hypermobile, le plus fréquent, est estimé à 1 cas sur 10 000, tandis que le type vasculaire, plus rare, est présent chez 1 cas sur 250 000 [5].

La maladie semble affecter autant les femmes que les hommes [3]. Le plus souvent, il se manifeste dans l'enfance par un certain nombre de signes mineurs, en particulier des hématomes faciles et une certaine fragilité cutanée [3]. La gravité de l'affection tient à la fragilité tissulaire, et les patients sont prédisposés à la survenue de rupture spontanée vasculaire, digestive et utérine [3]. La maladie se diagnostique le plus souvent à l'occasion d'une complication vasculaire ou digestive [3]. Elle peut aussi être retrouvée lors d'une recherche génétique familiale, lorsqu'un des membres de la famille est atteint [3]. Le diagnostic est essentiellement clinique, fondé en particulier sur un aspect caractéristique du visage, une peau fine et transparente, des veines anormalement visibles, une tendance aux hématomes, et des complications vasculaires, digestives, et obstétricales chez les femmes [3]. Donc, le diagnostic génétique prénatal peut être envisagé dans les familles où la mutation est connue [3].

Claude Hamonet considère que "c'est un syndrome fréquent, malmené par la médecine, et oublié par la réadaptation" [2]. Il a écrit un gigantesque nombre d'articles sur la problématique du syndrome d'Ehlers-Danlos [2]. Ses publications portent sur le syndrome d'Ehlers-Danlos et l'appareil respiratoire; les douleurs; les anévrysmes; la dyspnée; la fibromyalgie; les dysfonctionnements vésico-sphinctériens; l'autisme; la dystonie; les rétractions; les saignements; les douleurs; le traumatisme crânien; l'hypermobilité; les pièges diagnostiques pour les médecins; les risques iatrogéniques pour les patients; la thérapeutique novatrice; la pratique clinique quotidienne; le rôle de la médecine physique et de réadaptation; l'anesthésie; la pratique sportive; la génétique du syndrome; les errances du diagnostic; l'alimentation; l'accouchement; le rôle des orthèses et des vêtements compressifs; le handicap; le travail; l'accueil et la conduite face aux personnes avec le syndrome d'Ehlers-Danlos; les tests et les échelles [2].

**Les conclusions.** Les publications scientifiques de Claude Hamonet concernent beaucoup de questions liées avec le syndrome d'Ehlers-Danlos. On considère qu'il faudrait traduire ses travaux les plus importants en ukrainien. Les perspectives de nos recherches porteront sur l'utilisation des moyens de la médecine physique et de réadaptation pour des personnes avec ce syndrome. On analysera également en détail les articles de Claude Hamonet concernant la réadaptation des patients avec le syndrome d'Ehlers-Danlos.

### Bibliographie

1. Hamonet C. Ehlers-Danlos, la maladie oubliée par la médecine. Préface du professeur Rodney Grahame (Université de Londres). – Paris: Éditions l'Harmattan, 2018. – 270 p.
2. Le site du professeur Claude Hamonet. – URL: [www.claude.hamonet.free.fr](http://www.claude.hamonet.free.fr)
3. Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire. – URL: [www.maladies-vasculaires-rares.fr](http://www.maladies-vasculaires-rares.fr)
4. Syndrome d'Ehlers-Danlos. – URL: [https://fr.wikipedia.org/wiki/Syndrome\\_d%27Ehlers-Danlos](https://fr.wikipedia.org/wiki/Syndrome_d%27Ehlers-Danlos)
5. Syndrome d'Ehlers-Danlos. – URL: [https://www.passeportsante.net/fr/Maux/Problemes/Fiche.aspx?doc=syndrome-ehlers-danlos\\_pm](https://www.passeportsante.net/fr/Maux/Problemes/Fiche.aspx?doc=syndrome-ehlers-danlos_pm)