

Qu'est-ce que le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (vEDS)?

Le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (vEDS) est une maladie héréditaire du tissu conjonctif causée par des anomalies du collagène, une protéine essentielle qui confère au tissu conjonctif sa solidité et sa résistance afin de soutenir et de relier les organes et autres structures du corps. Il est généralement considéré comme la forme la plus grave du syndrome d'Ehlers-Danlos (EDS). Les symptômes courants comprennent une peau fine et translucide, une tendance aux ecchymoses, un aspect facial caractéristique, ainsi qu'une fragilité des artères, des muscles et des organes internes. Le vEDS toucherait 1 personne sur 50 000 à 200 000.

Comment se transmet-il?

Le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (vEDS) est une maladie autosomique dominante due à une mutation (modification) du gène COL3A1. Cela signifie que si un enfant hérite d'une copie du gène muté, il sera atteint du vEDS. De plus, un parent atteint du vEDS a 50 % de chances de transmettre la maladie à ses enfants. Environ la moitié des patients héritent de la variante pathogène (à l'origine de la maladie) d'un parent, tandis que l'autre moitié développe de nouvelles variantes pathogènes (spontanées).

Comment le diagnostiquer?

Le diagnostic du vEDS repose sur des signes cliniques majeurs et mineurs spécifiques. Il doit être envisagé lorsqu'une personne présente au moins un signe majeur, tel qu'une rupture ou une dissection artérielle précoce (avant l'âge de 40 ans), une rupture intestinale, une rupture utérine pendant la grossesse en l'absence d'antécédents de césarienne, ou des antécédents familiaux de vEDS. On peut également le suspecter en présence de plusieurs signes mineurs, notamment une tendance aux hématomes, une peau fine ou translucide, un pied bot, une hypermobilité des petites articulations (doigts des mains et des pieds) ou une luxation congénitale de la hanche. Le diagnostic est confirmé par un test génétique permettant d'identifier une variante pathogène du gène COL3A1.

Existe-t-il un traitement?

Actuellement, il n'existe aucun remède contre le vEDS. La prise en charge du vEDS repose sur une surveillance attentive, des adaptations du mode de vie et le traitement des manifestations cliniques. La surveillance comprend un dépistage artériel régulier par échographie et un suivi de la tension artérielle. Il est recommandé aux personnes atteintes de consulter immédiatement un médecin en cas de douleur soudaine et inexpliquée. Le traitement peut inclure une prise en charge médicale ou chirurgicale des complications artérielles, d'une rupture intestinale ou d'une rupture utérine pendant la grossesse. Dans les années à venir, la thérapie génique pourrait devenir une option thérapeutique.

Que puis-je faire au quotidien?

- 1 Porter en tout temps une carte et/ou un bijou d'alerte médicale.
- 2 Se conformer au suivi médical prescrit, en collaboration avec votre médecin traitant.
- 3 Informez votre entourage des signes avant-coureurs, afin qu'il puisse vous venir en aide si nécessaire.
- 4 Faites-leur savoir que vous disposez d'une carte d'alerte ou d'un bijou d'alerte médicale.
- 5 Prévenez votre médecin si vous envisagez une grossesse ou si vous êtes en début de grossesse.

Quels types d'activité physique puis-je pratiquer?

Vous pouvez: Pratiquer régulièrement une activité physique d'intensité légère à modérée, qui vous permette de parler facilement sans devoir vous arrêter pour reprendre votre souffle. Il peut s'agir, par exemple, de la marche, du jogging léger, du vélo, de la natation, de la musculation légère, du yoga, du Pilates et du tai-chi. Suivez des programmes de rééducation pour gérer la douleur et renforcer votre force musculaire.

Évitez: Les sports de compétition et de contact (par exemple : le football américain, le hockey) ; les sports présentant un risque élevé de choc ; le fait de soulever des charges lourdes ; les mouvements articulaires répétitifs ou excessifs ; les activités entraînant une augmentation soudaine ou importante de la tension artérielle ; les efforts musculaires intenses.

En fonction de l'atteinte des vaisseaux sanguins, certains patients devront redoubler de prudence et pratiquer des exercices encore plus légers.

Manifestation du vEDS et recommandations

Systèmes corporels et manifestations

Traitements et recommandations



Cardiovasculaires (cœur et vaisseaux sanguins):

Rupture artérielle, anévrisme (renflement) et/ou dissection (déchirure) ; rupture des cordages tendineux (cordons reliés aux valves cardiaques) ou du ventricule ; varices et douleurs thoraciques

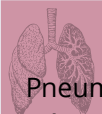
Imagerie: des radiographies, des tomodensitométries et des IRM sont réalisées pour visualiser le cœur et les artères. Des échocardiogrammes doivent être effectués au moins tous les trois ans si les résultats initiaux sont normaux. L'angiographie artérielle conventionnelle doit être évitée, car elle a été associée à l'apparition de nouvelles complications. **Médicaments:** les bêtabloquants et les inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine ou les antagonistes des récepteurs de l'angiotensine II pourraient être bénéfiques pour ralentir la progression de la dilatation artérielle et améliorer la fonction cardiaque. **Chirurgie:** la chirurgie conventionnelle ou endoscopique peut constituer une approche vitale en cas d'anévrisme artériel (renflement), de rupture ou de dissection (déchirure) mettant la vie en danger. D'autres méthodes comprennent l'occlusion par garrot, la pose d'un stent et la compression manuelle de l'artère touchée. L'énergie par radiofréquence ou au laser peut être utilisée dans le traitement des varices de grande taille.



Gastro-intestinal:

Perforation (trous) du tube digestif ; douleurs abdominales ; constipation/diarrhée ; brûlures d'estomac (reflux gastro-œsophagien) ; nausées/vomissements

Imagerie: Les radiographies thoraciques et les tomodensitométries permettent de visualiser les intestins et le côlon, d'établir un diagnostic et de détecter une éventuelle perforation. Des mesures du pH peuvent être réalisées pour évaluer le reflux acide. **Médicaments:** Les inhibiteurs de la pompe à protons et les antagonistes des récepteurs H2 de l'histamine sont couramment utilisés chez les patients présentant des symptômes et des gênes gastro-intestinaux. Les laxatifs émollients, les laxatifs et une augmentation de l'apport hydrique peuvent aider à soulager la constipation. **Chirurgie:** Souvent nécessaire, elle peut sauver la vie. Les interventions comprennent les colectomies partielles (ablation partielle du côlon), les colostomies (création d'une ouverture abdominale vers le côlon) et l'intervention de Hartmann (dans laquelle le rectum est obturé et les selles sont dérivées vers une poche de colostomie, avec possibilité de restauration après cicatrisation). Évitez les coloscopies de routine, car elles pourraient augmenter le risque de perforation intestinale (trous) chez les patients atteints de vEDS.



Poumons:

Pneumothorax spontané ou récurrent (affaissement du poumon) ; hémithorax (présence de sang entre le poumon et la paroi thoracique) ; dyspnée (essoufflement) ; apnée du sommeil ; emphyème

Imagerie : une radiographie thoracique, un TDM sans produit de contraste ou une IRM du thorax peuvent être utilisés pour visualiser les poumons et établir un diagnostic. Une bronchoscopie peut également être réalisée, mais elle doit faire l'objet d'une évaluation minutieuse. **Chirurgie :** la mise en place d'un drain temporaire dans la poitrine peut s'avérer nécessaire pour traiter et drainer un pneumothorax ou un hémithorax. Une greffe pulmonaire peut également être envisagée en dernier recours. En cas de douleur thoracique soudaine et de difficultés respiratoires, appelez le 911 ou le numéro d'urgence local pour être transféré à l'hôpital. En cas de fatigue excessive pendant la journée, consultez votre médecin.



Yeux:

Kératocône (amincissement de la cornée) ; fistules carotido-cavernieuses (connexion anormale entre une artère et une veine près de l'œil) ; hémorragie dans ou autour de l'œil ; difficulté à fermer les yeux

Traitement : Des verres correcteurs ou des lunettes peuvent être prescrits pour traiter le kératocône. En cas d'aggravation, une greffe de cornée ou une réticulation du collagène cornéen peuvent s'avérer nécessaires. Il est essentiel de se soumettre à des examens ophtalmologiques réguliers. Tout trouble visuel d'apparition soudaine doit faire craindre une complication. Consultez immédiatement un ophtalmologue en urgence.

Autres manifestations possibles : maladie parodontale ; récession gingivale ; rupture de la rate ; rupture du foie

**Cette liste n'est pas exhaustive. Les patients atteints de vEDS ne présentent pas toutes ces manifestations, et le fait d'en présenter certaines ne signifie pas nécessairement que l'on a le vEDS*

Références

- Asanad, S., Bayomi, M., Brown, D., Buzzard, J., Lai, E., Ling, C., Miglani, T., Mohammed, T., Tsai, J., Uddin, O., & Singman, E. (2022). Ehlers-Danlos Syndromes and their manifestations in the visual system. *Frontiers in medicine*, 9, 996458. <https://doi.org/10.3389/fmed.2022.996458>
- Benattia, A., Boussouar, S., Escudie, J., Gibault, L., Capron F., Brillet P., Grenier, P., Jeunemaitre X., Mousseaux, E., Frank, & M., Sanchez, O. (2020). Frequency and patterns of lung involvement in patients with vascular Ehlers Danlos Syndrome: Chest computed tomography features and histological comparisons. *European Respiratory Journal*, 56(64) <https://doi.org/10.1183/13993003.congress-2020.3363>
- Byers, P. H. (2025). Vascular Ehlers-Danlos Syndrome. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1494/>
- Chohan, K., Mittal, N., McGillis, L., Lopez-Hernandez, L., Camacho, E., Rachinsky, M., Mina, D. S., Reid, W. D., Ryan, C. M., Champagne, K. A., Orchanian-Cheff, A., Clarke, H., & Rozenberg, D. (2021). A review of respiratory manifestations and their management in Ehlers-Danlos Syndromes and hypermobility spectrum disorders. *Chronic respiratory disease*, 18, 14799731211025313. <https://doi.org/10.1177/14799731211025313>
- Cordova Bay Optometry. (2025). Ehlers-Danlos Syndrome and eye health: Conditions, risks, and care tips. <https://www.cordovabayoptometry.ca/post/ehlers-danlos-syndrome- and-eye-health-conditions-risks-and-care-tips>
- EDS Foundation. (n.d.). Vascular EDS (vEDS). <https://edscanada.org/about/what-we-support/vascular-eds-veds/#:~:text=PREVALENCE:%201%20in%2050%2C000%20to,SYMPTOMS%20%5B23%5D>
- Fight vEDS. (n.d.). Diet and exercise. <https://www.fightveds.org/diet-exercise>
- Foeher, R. M., & Foeher, E. D. (2025) Vascular Ehlers-Danlos Syndrome: Current understanding and treatment strategies. *Journal of Rare Diseases Research & Treatment*. <https://doi.org/10.29245/2572-9411/2025/1.1217>
- Genetic and Rare Disease Information Center. (2026, February). Ehlers-Danlos Syndrome, vascular type. National Institutes of Health. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/2082/vascular-ehlers-danlos-syndrome>
- Nelson, A. D., Mouchli, M. A., Valentin, N., Deyle, D., Pichurin, P., Acosta, A., & Camilleri, M. (2015). Ehlers Danlos Syndrome and gastrointestinal manifestations: A 20-year experience at Mayo Clinic. *Neurogastroenterology and Motility*, 27(11), 1657-1666. <https://doi.org/10.1111/nmo.12665>
- Taverner, T. (2025, February). Exercising with Ehlers-Danlos Syndrome: Building strength and stability safely. Vim Healthcare. <https://vimhealthcare.co.uk/ehlers-danlos-syndrome/#:~:text=Not%20all%20forms%20of%20exercise,Balance%20and%20Coordination%20Exercises>
- The Ehlers-Danlos Society. (n.d.) Vascular Ehlers-Danlos Syndrome (vEDS). <https://www.ehlers-danlos.com/veds/#:~:text=What%20is%20the%20prevalence%20of,genetic%20variants%20of%20these%20genes>
- The vEDS Movement. (n.d.a) Treatment and management. <https://thevedsmovement.org/what-to-expect/vascular-ehlers-danlos-syndrome-treatment-and-management/>
- The vEDS Movement. (n.d.b) vEDS for the Gastroenterologist. https://thevedsmovement.org/wp-content/uploads/2022/11/VEDS-for-the-Gastroenterologist-2022_Final.pdf

Fiche d'information élaborée par:
Fondation du syndrome Loews-Dietz Canada.

Pour plus d'informations, veuillez consulter www.loeysdietzcanada.org

