*Article original / Original Article*

Un diagnostic différentiel de la maltraitance peu connu : le syndrome d'Ehlers-Danlos

C. ROUSSELOT¹, L. MACHET², P. O'BYRNE¹, P. SAINT-MARTIN¹

RÉSUMÉ

Introduction : Tout praticien peut être amené à examiner un enfant ou un adulte jeune pour lequel une maltraitance est suspectée et doit connaître les pathologies pouvant être confondues avec des lésions d'origine traumatique.

Observation : Nous rapportons le cas d'un syndrome d'Ehlers-Danlos diagnostiqué chez deux frères examinés pour une suspicion de maltraitance. Les anomalies cutanées et muqueuses étaient compatibles avec un syndrome d'Ehlers Danlos hypermobile. Il n'a pas été fait de diagnostic moléculaire.

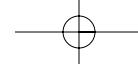
Discussion : Le cas que nous rapportons souligne l'importance d'un examen clinique complet, si besoin complété par un avis spécialisé, des enfants ou des jeunes adultes vus dans le cadre d'une suspicion de maltraitance.

Mots-clés : Médecine légale clinique, Maltraitance, Syndrome d'Ehlers-Danlos.

1. Service de Médecine Légale, Hôpital Troussseau, CHRU Tours, 37044 TOURS Cedex 1 (France).

E mail : rousselot.cecilia@gmail.com

2. CHRU de Tours, Service de Dermatologie, Tours, France

**SUMMARY*****An Unknown Differential Diagnosis of Physical Abuse: Ehlers Danlos Syndrome***

Introduction: Every physician could be required to examine a child or a young adult of whom physical abuse is suspected and should be aware that some diseases may mimic traumatic lesions.

Case report: We report a case of Ehlers-Danlos syndrome in two brothers that was mistakenly reported as cases of child abuse. The trauma-like lesions were in fact cutaneous abnormalities frequently seen in the classical type of this heterogeneous group of heritable connective tissue disorders.

Discussion: This case highlights the importance of a complete physical examination, including examination by appropriate consultants, in all cases of suspected child abuse.

Key-words: Clinical forensic medicine, Child abuse, Ehlers-Danlos syndrome.

INTRODUCTION

Le syndrome d'Ehlers-Danlos est une maladie génétique rare aboutissant à la formation de fibrilles de collagène anormales [7]. Il s'agit d'un groupe hétérogène de maladies héréditaires regroupant six types cliniques principaux (classification de Villefranche, 1997 [2]). Le type « vasculaire » est le plus grave avec un risque de mort subite par atteinte cardiaque et/ou vasculaire ou par perforation d'organes creux [5]. Le type « hypermobile », le plus fréquent avec le type « classique », est de transmission autosomique dominante. L'anomalie génétique n'est actuellement pas identifiée [8]. Le diagnostic est avant tout clinique. L'atteinte cutanée est prédominante, avec une fragilité cutanée et une hyperlaxité ligamentaire, des cicatrices atrophiques papyracées et des vergetures.

Nous rapportons une observation où des vergetures ont été confondues avec des lésions traumatiques dues à l'intervention violente d'un tiers. Dans la pratique quotidienne, un praticien peut être amené à évaluer la

possibilité d'une maltraitance chez un enfant ou un adulte jeune et peut voir sa responsabilité engagée en cas de diagnostic abusif de maltraitance.

OBSERVATION

Deux frères âgés de 17 et 18 ans, victimes avérées de maltraitance dans leur enfance, faisaient l'objet d'une mesure d'assistance éducative. L'assistante sociale qui les suivait, informée par la petite amie du frère aîné de la présence dans le dos de celui-ci de lésions évoquant l'intervention violente d'un tiers, a fait un signalement au Procureur de la République. Un examen médico-légal sur réquisition a été demandé par la police, afin de décrire les marques apparentes et de déterminer, si possible, leur origine. A l'entretien, tous deux reconnaissaient avoir été frappés dans leur enfance par un membre de la famille mais ces violences auraient cessé depuis de nombreuses années, après leur changement de domicile. L'examen clinique était celui

de deux adolescents de corpulence maigre, sans vulnérabilité particulière. Des lésions rectilignes, horizontales, rosées, planes, fines, étaient visibles dans le dos (Figure 1) des deux patients. Chez l'ainé, elles étaient limitées à la région dorso-lombaire alors que chez le cadet, elles étaient plus étendues, étalées de T6 à L1. Par ailleurs, on retrouvait chez le cadet, des lésions thoraciques latérales droites, horizontales, fines, de 0,5 à 3 cm de long, à fond légèrement atrophiques, d'apparition récente à l'interrogatoire. L'aspect de ces lésions cutanées était particulier: contrairement à des cicatrices prévisibles suite à des coups portés avec un objet effilé, ces lésions ne tenaient pas compte du relief du dos. Il n'y avait ni atténuation de l'empreinte dans les creux paravertébraux ni accentuation de la marque sur le sommet des reliefs musculaires. L'aspect était évocateur de vergetures spontanées. Le frère aîné avait une hyper élasticité cutanée, une finesse marquée de la peau et des antécédents de plusieurs épisodes d'entorse des genoux et des chevilles, sans qu'il puisse en préciser le nombre exact. Le frère cadet se plaignait de gonalgies droites intermittentes sans sensation d'instabilité du genou. En outre on observait l'absence de frein lingual chez le frère cadet. La recherche des antécédents familiaux a révélé que le père, le grand père paternel et quatre des cinq frères et sœurs avaient des atteintes articulaires et cutanées (ecchymoses, troubles de la cicatrisation, finesse de la peau). Aucune mort subite par atteinte vasculaire ou cardiaque n'était connue dans la famille. Compte tenu des signes cliniques observés chez les deux frères, ainsi que ceux rapportés chez les membres de la famille, la clinique des différents

membres de la famille, le diagnostic de maladie d'Ehlers Danlos de type hypermobile a été retenu.

DISCUSSION

L'observation de vergetures dorso-lombaires en particulier chez les adolescents n'est pas une situation exceptionnelle. Elles sont le plus souvent associées à la croissance. Il s'agit généralement de vergétures, rectilignes, horizontales, parallèles entre elles, continues sur toutes leur longueur y compris dans le creux rachidien. Elles apparaissent peu profondes, dans la région dorso-lombaires. D'autres facteurs favorisants l'apparition de vergétures dorsales peuvent être retrouvés : prise de poids, pratique intensive d'un sport (en particulier de l'aviron), prise de corticoïdes au long cours.

Dans le syndrome d'Ehlers-Danlos, les vergetures lorsqu'elles sont présentes, sont associées à d'autres signes cliniques. La formation spontanée d'ecchymoses ou d'hématomes, de lacérations cutanées, de cicatrices atrophiques et de vergetures résulte de l'anomalie des fibrilles de collagène [4]. Ces lésions peuvent faire évoquer une maltraitance chez des enfants pour lesquels le diagnostic de la maladie n'a pas encore été posé [9]. Une revue de la littérature montre qu'une telle situation clinique a peu été rapportée. En 1984, les américains Owen et Durst ont rapporté le cas d'une fillette de six ans, dont les admissions multiples aux urgences pédiatriques pour la prise en charge de lacérations cutanées avaient alerté les services sociaux. Le



Figure 1 : Vergetures dorsales anciennes chez le frère cadet

diagnostic de syndrome d'Ehlers-Danlos avait été posé devant les anomalies cutanées (ecchymoses spontanées, cicatrices atrophiques en « feuille de cigarette », finesse de la peau, retard à la cicatrisation), une hyperlaxité ligamentaire et des antécédents familiaux [6].

Les anomalies génétiques ne sont pas retrouvées dans tous les types cliniques. Des biopsies cutanées étagées peuvent apporter un argument au diagnostic. L'histologie n'apporte pas de certitude diagnostique. Le derme est le plus souvent normal (parfois moins épais) en microscopie optique. En microscopie électronique, on peut noter des modifications du diamètre, de la taille ou de la forme des fibres de collagène.

D'un point de vue médico-légal et judiciaire, la confusion d'une maladie rare avec une maltraitance peut avoir de lourdes conséquences. La médiatisation des cas de maltraitance a accru la vigilance des intervenants. Or, en 2005, la Cour Administrative d'Appel de Lyon a vu dans l'erreur persistante de diagnostic d'une maladie rare (ostéogénèse imparfaite) une faute médicale de nature à engager la responsabilité administrative d'un établissement. D'après la Cour, la faute résultait non pas de l'erreur diagnostique en elle-même mais de la négligence des signes cliniques de la maladie par l'équipe médicale, et du fondement du diagnostic sur des « éléments non médicaux, extérieurs à des constatations cliniques » [3]. Un diagnostic de compatibilité ou d'incompatibilité entre les faits rapportés et les lésions constatées doit être fait avec la plus grande prudence. Le médecin doit prioritairement rester sur des constatations médicales et ne pas se laisser influencer par les circonstances rapportées par les différents intervenants (patient, famille, enquêteurs, assistante sociale). Dans l'article 226-14 du Code Pénal, les situations pour lesquelles le médecin peut effectuer un signalement judiciaire sont précisées. Il s'agit des « sévices et privations [qu'il] a constatées, sur le plan physique ou psychique, dans l'exercice de sa profession et qui lui permettent de présumer que des violences physiques, sexuelles ou psychiques de toute nature ont été commises. Lorsque la victime est un mineur ou une personne qui n'est pas en mesure de se protéger en raison de son âge ou de son incapacité physique ou psychique, son accord n'est pas nécessaire. » Si le médecin fait un signalement judiciaire conforme à ces dispositions, il n'encourt pas de sanction disciplinaire [1].

Il est donc utile pour le clinicien, quelle que soit sa spécialité, de connaître les différents diagnostics différentiels des lésions d'aspect traumatique. Certains diagnostics différentiels sont connus (troubles de la coagulation pour les contusions, ostéogénèse imparfaite pour le syndrome de Silverman). D'autres sont moins fréquents. Un interrogatoire minutieux, comprenant les antécédents médico-chirurgicaux mais aussi les antécédents familiaux, la prise de photographies de lésions douteuses, en convoquant si besoin l'individu quelques semaines après l'examen initial pour suivre l'évolution des lésions et l'intervention de spécialistes (dermatologue, interniste) peuvent permettre d'éviter des erreurs diagnostiques aux lourdes conséquences médicales et judiciaires. ■

RÉFÉRENCES

- [1] Article 226-14 du Code Pénal.
- [2] BEIGHTON P., DE PAEPE A., STEINMANN B., et al. – Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology, Villefranche, 1997. *Am J Med Genet* 1998, 77, 31-37.
- [3] Cour Administrative d'Appel de Lyon, 18 janvier 2005, n°02LYO1374.
- [4] DE PAEPE A., MALFAIT F. – Bleeding and bruising in patients with Ehlers-Danlos syndrome and other collagen disorders. *Br J Haematol* 2004, 127, 491-500.
- [5] GAWTHROP F., MOULD R., SPERRITT A., NEALE F. – Ehlers-Danlos syndrome. *BMJ* 2007, 335, 448-450.
- [6] OWEN S.M., DURST R.D. – Ehlers-Danlos syndrome simulating child abuse. *Arch Dermatol*. 1984, 120, 97-101.
- [7] PROCKOP D.J., ALA-KOKKO L. – Inherited disorders of connective tissue. In: Braunwald E., Fauci A., Kasper D., Hauser S., Longo D., Jameson J., editors. *Harrison's principles of internal medicine*. 16th ed. New York: Mc Graw-Hill, 2005, 2324-2334.
- [8] SYMOENS S., MALFAIT F., RENARD M., ANDRÉ J., HAUSER I., LAYES B., COUCKE P., DE PAEPE A. – COL5A1 signal peptide mutations interfere with protein secretion and cause classic Ehlers-Danlos syndrome. *Hum Mutat* 2008, 29, E395-E403.
- [9] WARDINSKY T.D., VIZCARRONDO F.E., CRUZ B.K. – The mistaken diagnosis of child abuse: a three-year USAF Medical Center analysis and literature review. *Mil Med* 1995, 160, 1, 15-20.