

Beaucoup pensent que le SEDh est une maladie génétique à transmission mendélienne autosomique dominante donc à 50% de risque d'être transmis. C'est le discours largement répandu.

Le professeur Hamonet n'est pas le seul à penser que le SED est largement transmissible.

Déjà, en 2012, dans l'article « Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type : An Underdiagnosed Hereditary Connective Tissue Disorder with Mucocutaneous, Articular, and Systematic Manifestations » (doi :10.5402/2012/751768), Castori écrivait :

« JHS/EDS-HT should be better defined as an autosomal dominant trait with incomplete penetrance, variable expressivity, and influenced by sex. »

Les publications de New-York permettent cependant de remettre les choses au clair en confirmant à nouveau ces propos partagés par de nombreux spécialistes.

L'article « Hypermobility Ehlers-Danlos Syndrome : clinical description and natural history » (Tinkle et al., 2017) est téléchargeable ici : <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.31538/full> .

Dans cet article, il est écrit noir sur blanc, p 51 :

« hEDS is considered to be an autosomal dominant trait with variable expressivity.” C'est-à-dire : le SEDh est considéré comme étant un trait autosomique dominant à expressivité variable”.

Que cela signifie-t-il ? Cela signifie que selon Tinkle et ses collaborateurs qui ont repris de nombreuses études pour écrire cet article de revue de littérature, le SEDh ne suit pas les règles générales d'une transmission autosomique dominante.

Afin de mieux comprendre, un livret d'explication des règles de transmission génétique a été publié par orphanet, vous le trouverez complet ici : <http://www.orpha.net/.../InfoTransmission-Dr.../Transmission.pdf>

P4, vous trouverez une explication de la transmission dans le cas général d'une transmission autosomique dominante. Malheureusement, cela ne concerne pas le SEDh, comme vu précédemment.

P9 de ce même livret, vous trouverez ce qui concerne le SEDh : les cas d'expressivité variable. « Dans une même famille, des personnes ayant hérité de la même mutation peuvent parfois présenter des symptômes cliniques différents, touchant éventuellement des organes ou des tissus différents. On dit alors que la maladie a une expressivité variable. Ce phénomène est surtout observable dans les maladies dominantes. La pénétrance incomplète est une des formes possibles de l'expressivité variable, correspondant à un génotype à risque où la maladie serait sans signes cliniques observables ».

« Certains porteurs de l'allèle muté peuvent n'avoir que des signes bénins. Ils ne sont pas considérés comme cliniquement malades et la transmission semble alors sauter une génération. »

Ce n'est pas parce que vos parents ne semblent pas malades que vous portez une mutation de novo. Cela signifie juste que vos parents ont des signes bénins.

Tout cela explique également pourquoi il est observé bien plus que 50% d'enfants touchés par le SEDh.

De même, dans l'article cité ci-dessus, Castori (2012) explique : « Recently, it has been introduced that in JHS/EDS-HT families asymptomatic JHM could be the core inherited trait, which eventually evolves in JHS/EDS-HT in those members in whom other independent factors converge. Among them, there are both “intrinsic” and environmental/acquirer contributors, such as sex, age, somatotype/weight, sport habits, traumas, surgery, diet, and pain cognitions”. Cela signifie donc qu'il existe des facteurs intrinsèques et environnementaux qui peuvent faire évoluer une

simple hypermobilité articulaire en SEDh, c'est ce qui s'appelle l'épigénétique. Il y a donc encore largement à découvrir sur le SEDh : sa transmission, la génétique, l'épigénétique... Tout est à découvrir pour le moment. Il y a cependant des certitudes : les traitements existent pour soulager les patients et il faut les développer, les encourager et les promouvoir.