



Retour sur « The 2025 International Scientific Symposium of the Ehlers-Danlos Society »

Le Symposium scientifique international de l'Ehlers-Danlos Society s'est tenu en Septembre 2025 à Toronto, sous le thème "Pathways to Progress : A Decade of Insights and Innovations in EDS and HSD" (Voies vers le Progrès : Une Décennie de Perspectives et d'Innovations dans les SED et HSD).

Cet événement a rassemblé une communauté multidisciplinaire d'experts et de représentants de la communauté.

Les discussions et les recherches présentées se concentraient sur les progrès en recherche fondamentale et clinique visant à améliorer le diagnostic, la prise en charge et la qualité de vie des personnes atteintes de SED et HSD :

1. Vers une meilleure définition des SED monogéniques, du SED hypermobile (SEDh) et des désordres du spectre de l'hypermobilité articulaire (HSD) : Présentation de quelques résultats des études Delphi.

2. Avancées dans la physiopathologie et le diagnostic du SEDh et des HSD : Les études menées dans le cadre de la révision de la classification (The Road to 2026) montrent que le SEDh et les HSD pourraient former un spectre biologique commun, avec des caractéristiques cliniques qui se recoupent.

Les résultats préliminaires de l'étude de l'évaluation génétique du SEDh (HEDGE) n'ont pas identifié de gène unique comme cause du SEDh ou des HSD, suggérant plutôt une origine multifactorielle impliquant probablement une combinaison de facteurs génétiques et/ou biologiques. Les résultats suggèrent également que le gène TNXB pourrait jouer un rôle chez quelques cas de patients atteint de SEDh (1% de la cohorte). Par ailleurs, aucun lien n'a été montré entre le SEDh/HSD et les gènes MHTFR, KLK15 et THBS2.

D'autres études, basées sur des analyses protéomiques et transcriptomiques, suggèrent une composante inflammatoire et immunitaire à la pathophysiologie du SEDh et des HSD.

3. L'urgence de réduire le délai de diagnostic : Les patients continuent de faire face à une errance diagnostique prolongée. Pour le SEDh/HSD, le délai moyen de diagnostic est estimé à 14 ans.

4. Focus sur des types spécifiques de SED

- SED classique : La présentation clinique du SED classique peut être atypique lorsqu'il est dû à des mutations sur gène COL5A2, allant d'une forme légère, avec une clinique proche du HSD, à une clinique pouvant mimer un SED cyphoscoliotique. Une surveillance cardiovasculaire et rachidienne est recommandée.

- SED cyphoscoliotique : Une fragilité vasculaire est fréquente chez les patients atteints de SED cyphoscoliotique (liés à PLOD1 ou FKBP14), avec des complications artérielles pouvant être observées dès l'enfance. Il est préconisé d'effectuer un suivi vasculaire régulier non invasif après le diagnostic.

- SED vasculaire : L'espoir est grand avec l'identification d'une nouvelle option thérapeutique (Celiprolol + Irbesartan) qui semble mieux prévenir les événements artériels majeurs et améliorer l'espérance de vie des patients.

5. Prise en Charge multidisciplinaire :

Le symposium a fortement souligné la nécessité d'une approche holistique des soins. Le dysfonctionnement du système nerveux autonome (dysautonomie) et les troubles gastro-intestinaux sont fréquents dans la population de SEDh.

Les symptômes laryngologiques (voix altérée, trouble de la déglutition) et la vulvodynie sont également des comorbidités courantes pouvant survenir chez les patients atteints de SED.

6. Recommandations d'activité physique : Les programmes d'exercice et de réadaptation sont recommandés pour les patients atteints de SED, et permettent des améliorations de la capacité fonctionnelle. Les exercices adaptés, comme le pilates, sont recommandés chez ces patients.

7. COVID-19 : Les malades atteints de SED et HSD peuvent présenter un COVID long, avec la même prévalence que dans la population générale.

L'ensemble des nouvelles données cliniques, physiologiques et génétiques va probablement contribuer aujourd'hui à faire évoluer la classification des SED. Le comité « Road to 2026 » poursuit son travail sur la révision des critères de classification, les parcours diagnostiques et des recommandations de prise en charge. Une réflexion est également en cours concernant une amélioration de la mesure de l'hypermobilité articulaire généralisée. La nouvelle classification sera élaborée selon une approche dite « Dyadique », qui vise à classer les maladies mendéliennes en intégrant conjointement le phénotype et le génotype.

Les tests génétiques sont considérés comme indispensables pour établir un diagnostic précis de SED.

Dans le cas du SEDh, ils pourraient être utilisés pour exclure un diagnostic différentiel.

Les différents résultats présentés lors de ce symposium devraient être publiés entre le début de l'année 2026, notamment pour les résultats de l'étude HEDGE, et la fin de l'année 2026/début 2027 pour la révision des critères de classification et les recommandations.

CRM coordonnateur des SED-NV, CHU Raymond Poincaré, APHP

Validé le 08/12/2025

Nous sommes à votre écoute :
Pour plus d'informations, contactez-nous !

Mail : contact@unsed.org



Site internet : unsed.org