

Accueil / LA RECHERCHE / Newsletters Scientifiques d'OSCAR /
Actu SEDnv - avril 2025

ACTU SEDNV - AVRIL 2025



Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile (SEDh): road to 2026

En l'absence de traitement curatif ciblant la cause (encore en cours d'identification), la prise en charge du **syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile (SEDh)** reste symptomatique et pluridisciplinaire. Les douleurs chroniques et l'instabilité articulaire nécessitent une approche multimodale : rééducation physique personnalisée (kinésithérapie pour renforcer les muscles et stabiliser les articulations), exercices doux réguliers, et prise en charge de la douleur par des moyens pharmacologiques (antalgiques, AINS) et non pharmacologiques (ergothérapie, acupuncture, soutien psychologique).

Avancées génétiques

Pendant longtemps, le SEDh restait sans cause génétique identifiée, même s'il est souvent familial. En 2025, une découverte importante a mis en lumière l'implication possible des **gènes kallikréines***, en particulier **KLK15**. Un variant spécifique de ce gène a été retrouvé chez plusieurs familles atteintes et chez près de 200 patients SEDh sans antécédents familiaux.

Cette piste a été renforcée par une étude sur des souris porteuses du même variant, qui ont développé des symptômes proches de ceux du SEDh (atteintes du tissu conjonctif). Cela suggère que les gènes de la

expliquant certains symptômes comme l'hyperlaxité ou les douleurs diffuses.

Innovations diagnostiques

Une étude récente, financée par The Ehlers-Danlos Society et publiée dans [l'American Journal of Medical Genetics](#), a identifié des biomarqueurs sanguins potentiels qui pourraient contribuer au diagnostic du SEDh. Les chercheurs ont découvert la présence constante d'un fragment de fibronectine de 52 kDa dans le plasma de tous les individus atteints de SEDh ou de HSD, fragment absent chez les témoins sains, chez les patients atteints d'autres types de SED ou chez ceux ayant d'autres pathologies articulaires.

Prise en charge

En 2025, les recommandations officielles évoluent : l'International Consortium on EDS & HSD (*hypermobility spectrum disorders*) travaille à une mise à jour des critères diagnostiques et des guides de traitement pour le SEDh, avec un aboutissement prévu en 2026.

Ce projet **Road to 2026** vise à intégrer les **nouvelles découvertes** (comme les marqueurs génétiques et biologiques) dans la classification, à améliorer les **outils d'évaluation de l'hypermobilité** (critères de



famille **kallikréine*** pourraient avoir un rôle clé dans cette forme de SED.

D'autres recherches explorent aussi d'autres gènes, comme **MIA3**, impliqué dans l'**export du collagène**.

***Que sont les kallikréines ?**

Les kallikréines sont une famille de protéines (enzymes) naturellement présentes dans notre corps. Elles ont plusieurs rôles, notamment dans l'inflammation, la coagulation du sang, et la communication entre les cellules. Certaines kallikréines interviennent aussi dans le remodelage des tissus, un processus essentiel pour le bon fonctionnement du tissu conjonctif (qui soutient les organes, les muscles, la peau, etc.). Dans le cas du SEDh, un mauvais fonctionnement des kallikréines pourrait perturber l'organisation du tissu conjonctif,

Beighton révisés, etc.) et à développer des **recommandations de prise en charge plus standardisées** à l'échelle internationale.

En attendant ces directives globales, des initiatives spécifiques ont vu le jour. Notamment, de nouvelles lignes directrices pour la **prise en charge de la grossesse chez les femmes atteintes de SEDh** ont été publiées (fin 2023), fruit d'une revue systématique et d'un consensus d'experts. Elles couvrent la période prénatale, l'accouchement et le post-partum, avec des conseils pratiques.

Ces recommandations spécialisées illustrent l'accent mis récemment sur la **prise en charge anticipée et multidisciplinaire** des situations à risque chez les patients SEDh, afin d'améliorer leur qualité de vie et de réduire les complications.

Pour en savoir + : [Similar Ehlers-Danlos Syndrome Profiles Produced by Variants in Multiple Collagen Genes.](#)
Tonk SS, Wilson NW. DNA 2025, 5(1), 11.

Variants in the Kallikrein Gene Family and Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome.

Gensemer C, Beck T, Guo L, Petrucci T, Morningstar J, Kornblau I, Byerly K, Biggs R, Weintraub A, Moore K, Koren N, Daylor V, Hastings C, Oberlies E, Zientara ER, Devey E, Dooley S, Stayer K, Fenner R, Singleton K, Luzbetak S, Bear D, Byrd R, Weninger J, Bistran E, Beeson G, Kerns J, Griggs M, Griggs C, Osterhaus M, Fleck E, Schnaudigel J, Butler S, Severance S, Kendall W, Delaney JR, Judge DP, Chen P, Yao H, Guz J, Awgulewitsch A, Kautz SA, Mukherjee R, Price R, Henderson F Sr, Shapiro S, Francomano CA, Kovacic JC, Lavalley M, Patel S, Berrandou TE, Slaugenhaupt SA, Milan D, Kontorovich AR, Bouatia-Naji N, Norris RA. Res Sq [Preprint]. 2024 Jun 10:rs.3.rs-4547888.

Bridging the Diagnostic Gap for Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome and Hypermobility Spectrum Disorders: Evidence of a Common Extracellular Matrix Fragmentation Pattern in Patient Plasma as a Potential Biomarker.

Ritelli M, Chiarelli N, Cinquina V, Bertini V, Piantoni S, Caproli A, Della Pina SEL, Franceschini F, Zarattini G, Gandy W, Venturini M, Zoppi N, **Colombi M.** Am J Med Genet A. 2025 Jan;197(1):e63857.

Découvrez les actualités des autres réseaux !



Actu MOC - avril 2025



Actu DFO - avril 2025



Actu CAP - avril 2025

