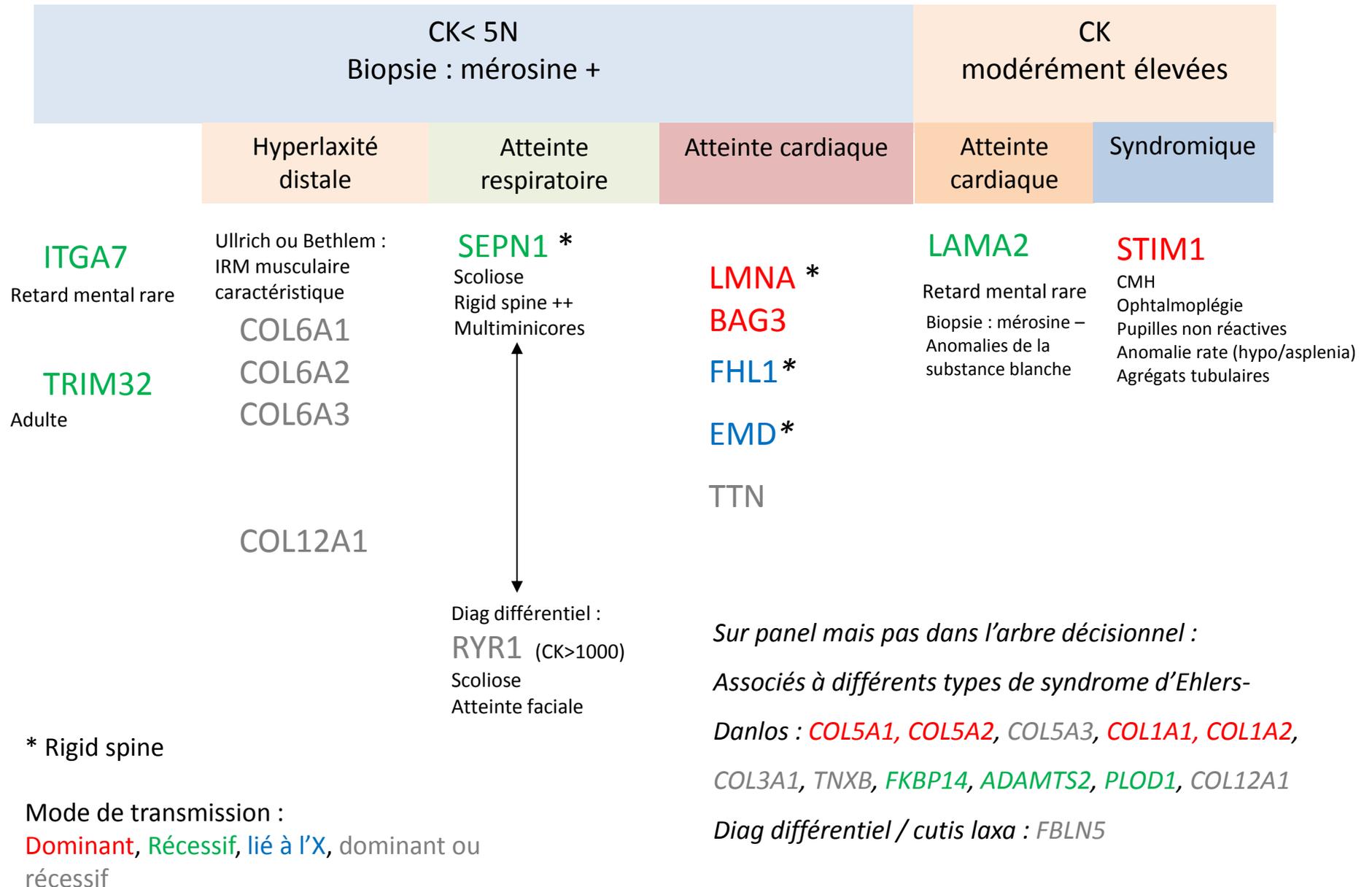
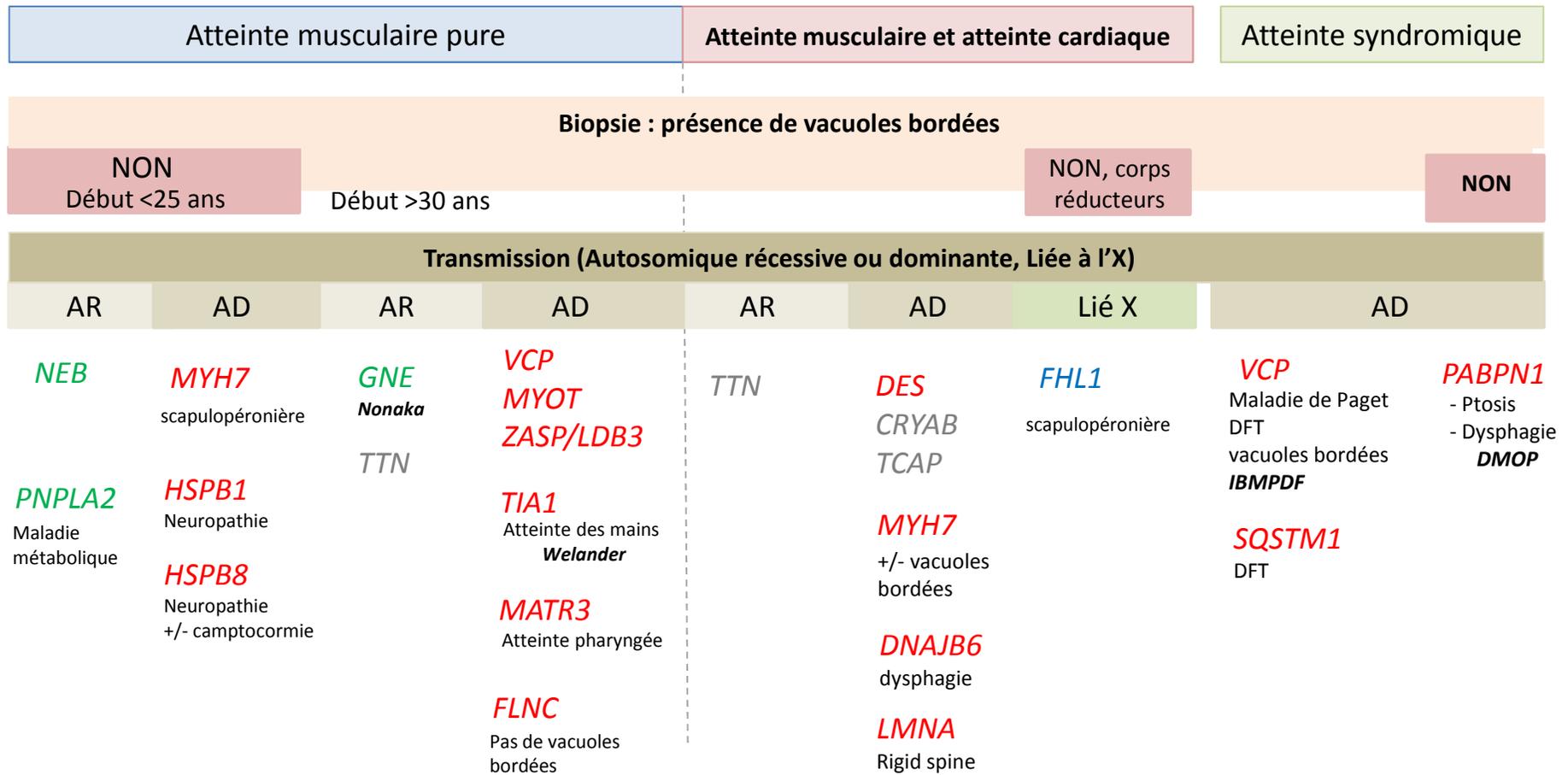


Syndrome d'Ehlers-Danlos Classification NY 2017 PANEL NGS : Maladie	Signes cliniques majeurs	Gène décrits	Transmission
SED classique_SEDc (type I et II)	<u>Hyperélasticité cutanée</u> , <u>Cicatrices atrophiques</u> hypermobilité articulaire avec luxations articulaires récurrentes	COL5A1, COL5A2 rare : COL1A1 c.934C>T,p.Arg312Cys	AD
SED classique_SEDcl	<u>Hyperélasticité cutanée</u> , <u>peau velouteuse</u> , PAS de Cicatrices atrophiques hypermobilité articulaire avec ou sans luxations articulaires récurrentes, <u>ecchymoses</u> spontanées	TNXB	AR
SED hypermobile_EDSh (type III)	Hypermobilité généralisée des articulations, hyperélasticité modérée cutanée, cicatrices atrophiques MAIS non papyracées et/ou hémosidérotiques, douleur musculo-squelettique	Inconnu (COL3A1, rarement TNXB?)	AD (R ou D, R pour TNXB)
SED arthrochlasique_SEDa (type VIIa et VIIb)	Luxation congénitale bilatérale des hanches, hypermobilité articulaire généralisée, peau fine et fragile	COL1A1, COL1A2	AD
SED dermatosparaxis_SEDd (type VIIc)	peau fine et fragile, dermatosparaxis, critères cranio-faciaux	ADAMTS2	AR
SED cyphoscoliotique_SEDc (type VIa)	Hypotonie, scoliose, hypermobilité articulaire généralisée, fragilité du globe oculaire (?)	PLOD1, FKBP14	AR
SED Myopathique_SEDm	Hypotonie musculaire congénitale, et / ou atrophie musculaire, qui s'améliore avec l'âge, Prothèses articulaires proximales (genou, hanche et coude); et Hypermobilité des articulations distales_phénotype clinique <u>chevauche</u> fortement avec collagène type <u>VI</u> -myopathies connexes	COL12A1	AR ou AD

Myopathies rétractiles avec intelligence normale



Myopathies distales et scapulopéronières avec CK<10N



Myopathies distales avec CK>10N

DYSF, ANO5 : AR
CAV3 (+/-atteinte cardiaque) : AD

Sur panel mais pas dans l'arbre décisionnel :
- *DNM2* : myop centronucléaire ou CMT, dominant
- *MFN2* : CMT, dominant
Gènes rajoutés par Rabah

Mode de transmission :
Dominant, Récessif, lié à l'X, dominant ou récessif

Myopathies myofibrillaires et myopathies à inclusions

- Critères histologiques (biopsie)
- CK =2-10N
- Pathologie de l'Adulte

Atteinte cardiaque		Atteinte cardiaque occasionnelle		Pas d'atteinte cardiaque
Pas d'atteinte respiratoire	Avec atteinte respiratoire	Pas d'atteinte respiratoire	Avec atteinte respiratoire	Sans Atteinte respiratoire
<p><i>FHL1</i></p> <p>Composante rétractile</p>	<p><i>BAG3</i></p> <p><i>DES</i></p> <p><i>ACTA1</i></p>	<p><i>MYOT</i></p> <p>Pseudohypertrophie Dysphonie laryngée Neuropathie périphérique</p> <p><i>ZASP/LDB3</i></p> <p>Atteinte asymétrie, MI</p>	<p><i>TTN</i></p> <p><i>FLNC</i></p> <p>Dysphonie intermittente sans dysphagie</p> <p><i>CRYAB</i></p> <p>cataracte AD ou AR (forme infantile)</p> <p><i>DNAJB6</i></p> <p>dysphagie</p>	<p><i>VCP</i></p> <p>Maladie de Paget + DFT</p> <p><i>SQSTM1</i></p> <p>DFT</p> <p><i>HSPB1</i></p> <p>Neuropathie</p> <p><i>HSPB8</i></p> <p>Neuropathie +/- camptocormie</p> <p><i>GNE</i></p> <p>Vacuoles et inclusions filamenteuses Épargne du quadriceps</p> <p><i>MYH2</i></p> <p>Vacuoles bordées et inclusions filamenteuses Ophtalmoplégie</p>

Mode de transmission :

Dominant, Récessif, lié à l'X, dominant ou récessif