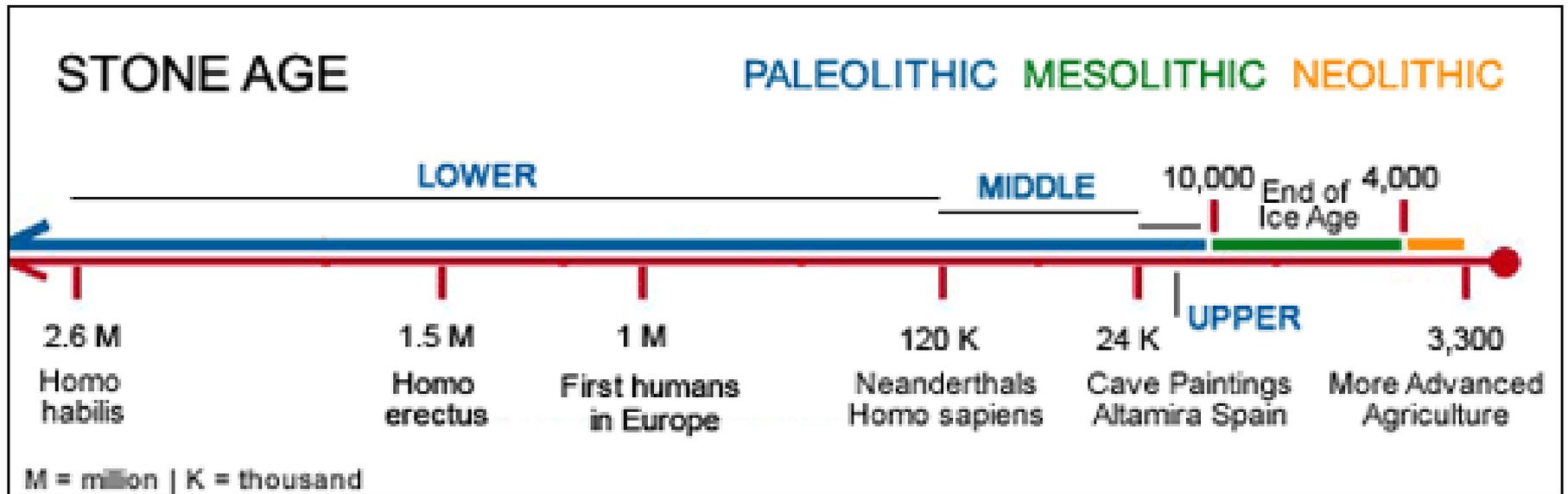


L' œsophagite à éosinophiles
Influence de l'environnement et de
la génétique

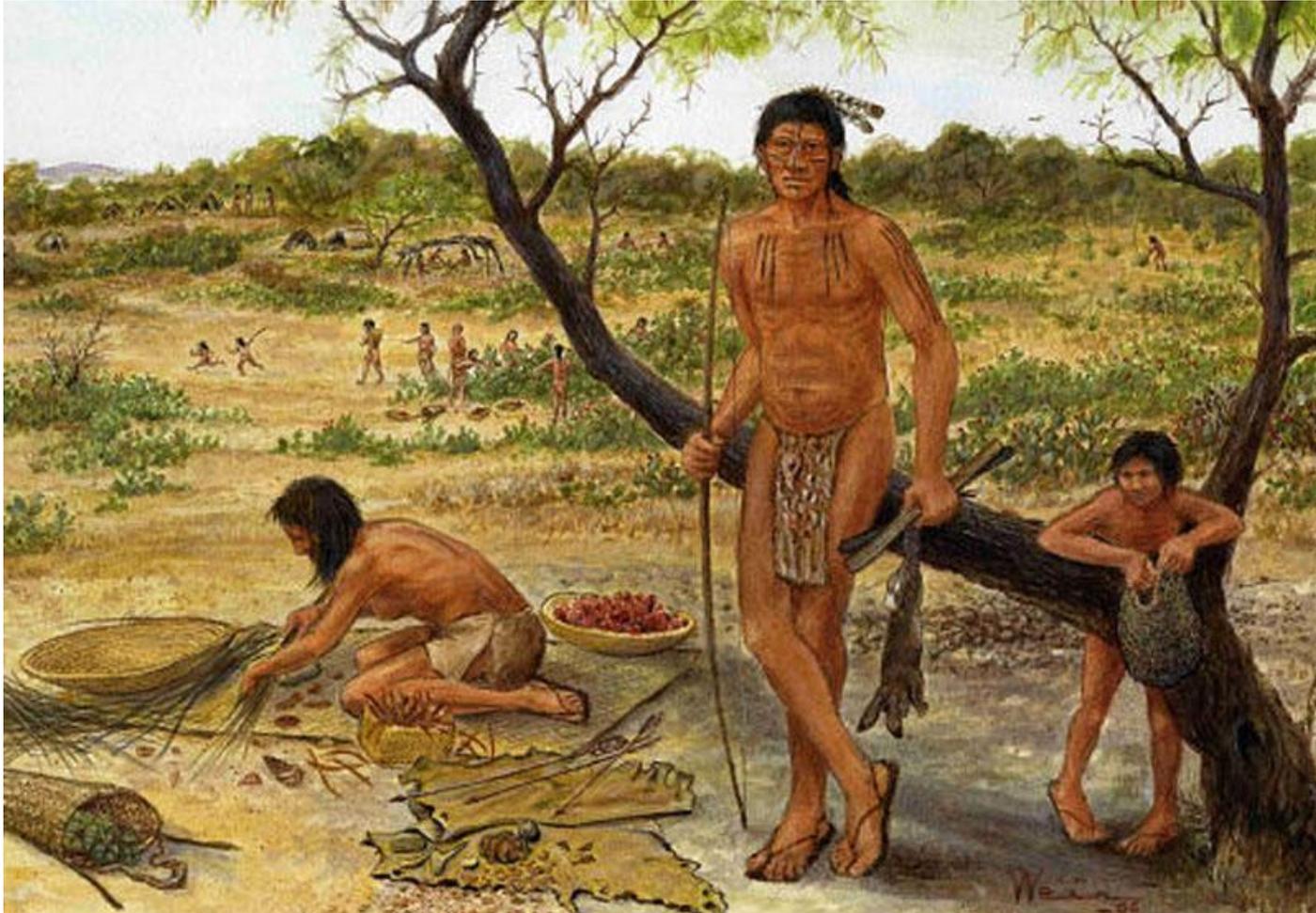
Carine Blanchard

Lausanne, Switzerland

L'environnement de l'*Homo sapiens*



Chasseurs Cueilleurs



- Concordance génétique

Révolution Néolithique

- augmentation: stock de nourriture, population, exposition aux maladies

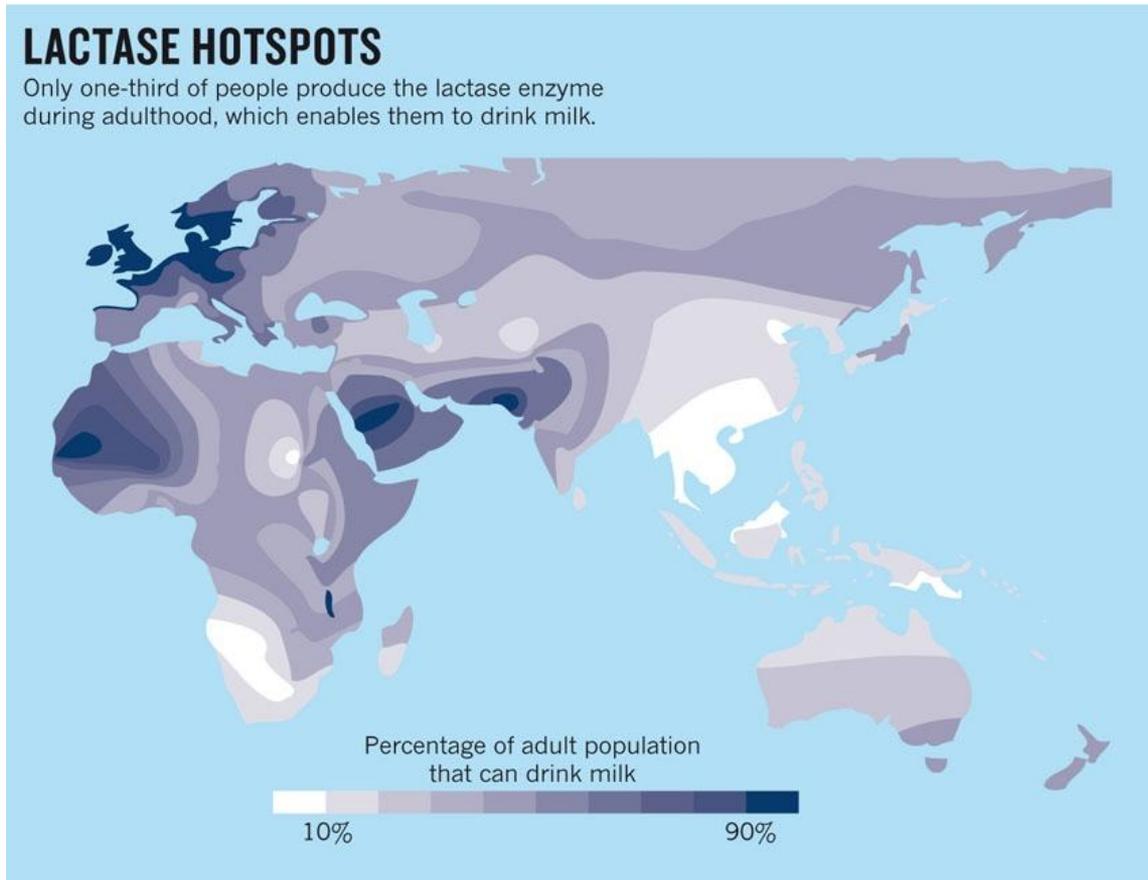


- Discordance génétique

Les mammifères ne boivent pas
de lait à l'âge adulte

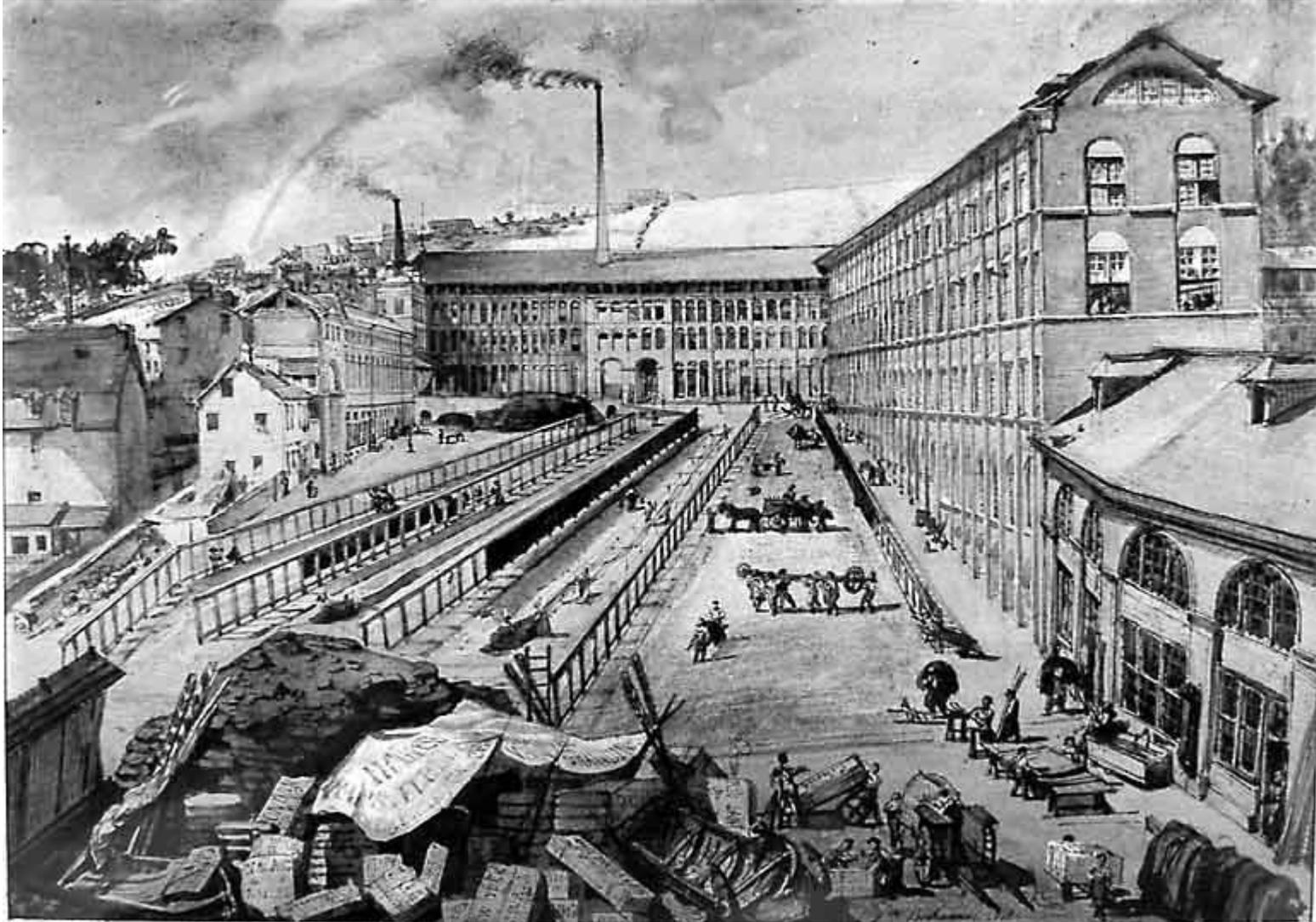


Il y a ~7000 ans, l'Homme s'adapte au lactose du lait: mutation/variation génétique



Dans l'alimentation d'un adulte, il n'y a pas de lactose
Dans l'alimentation d'un adulte, il n'y a plus de lactose
Dans l'alimentation d'un adulte, il n'y a plus de lactose
Dans l'alimentation d'un adulte, il y a plus de lactose

Révolution industrielle



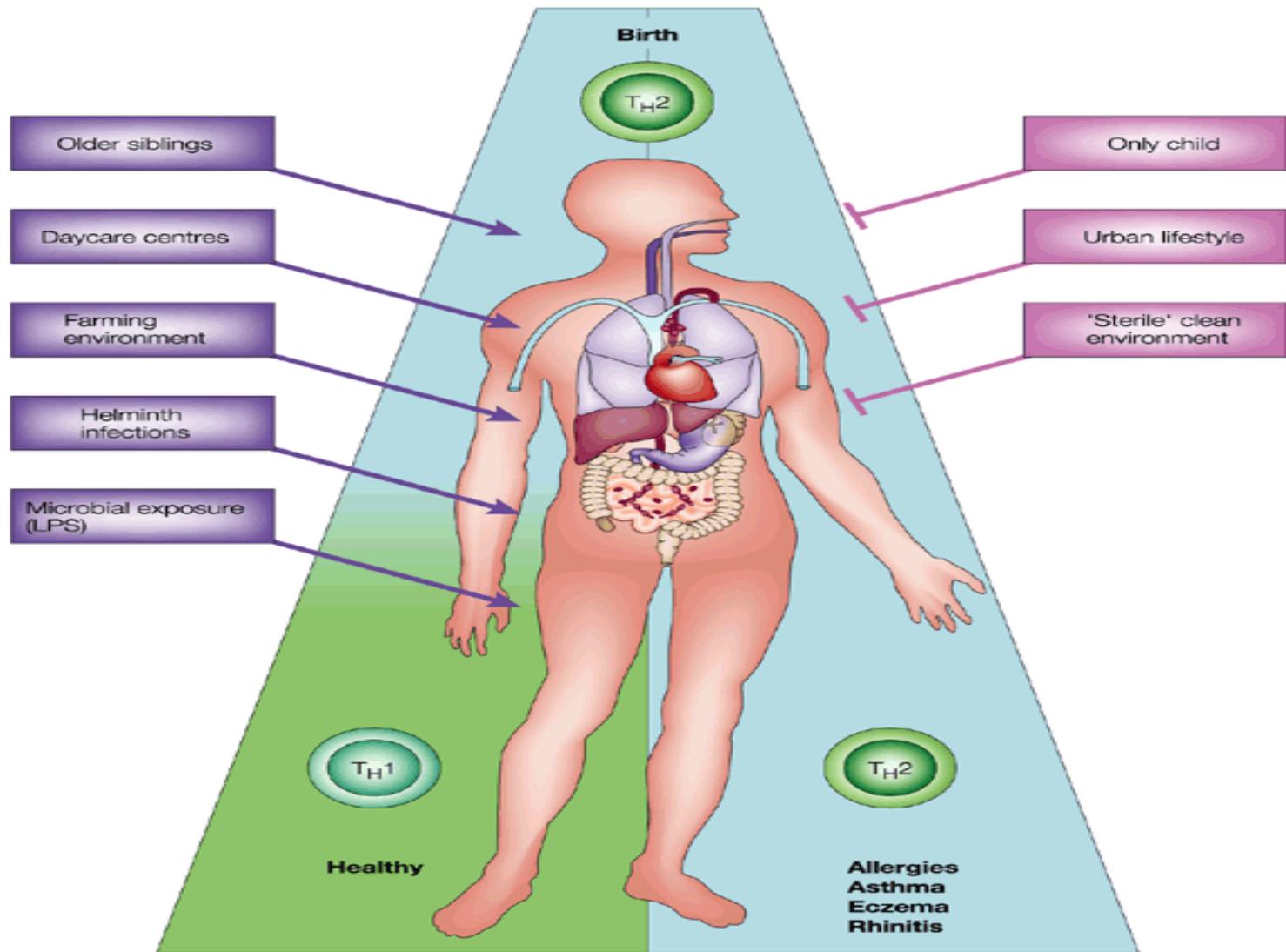
**Did you
wash them?**



Hand washing prevents disease.

- Discordance génétique

Hygiene hypothesis





Prédispositions génétiques de l'œsophagite à éosinophiles

- Blancs
- Male
- Atopique
- Famille allergique ou avec des dysfonctionnements de l' œsophage
- Famille avec des cas de EoE
- Récurrence dans les fratries, $\lambda_s = \sim 80$
 - $\sim 0.05\%$ prévalence dans la population générale
 - $\sim 4\%$ si un frère est affecté

	EE
Male, %	421 (75)
Female, %	141 (25)
Average y of age, range	6.2 (0.25–17.7)
Average y of follow-up, range*	3.12 (1.0–14.2)
White, %	562 (90)
African American, %	25 (4)
Asian, %	15 (3)
Other, %	18 (3)

* Only in 330 patients with >1 y of follow-up.

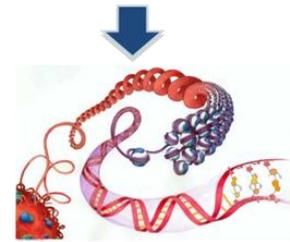
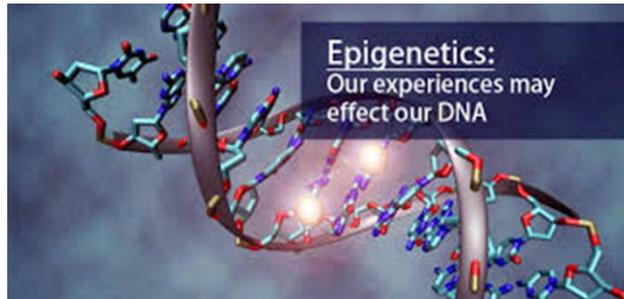
Spergel et al 2009



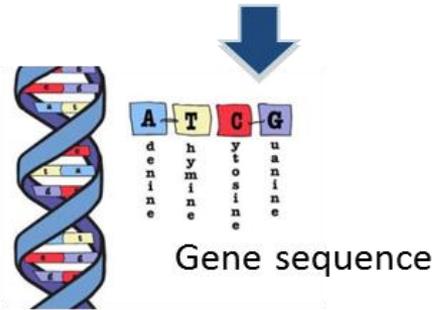
Phenotype



Monozygotic/"Identical" twins

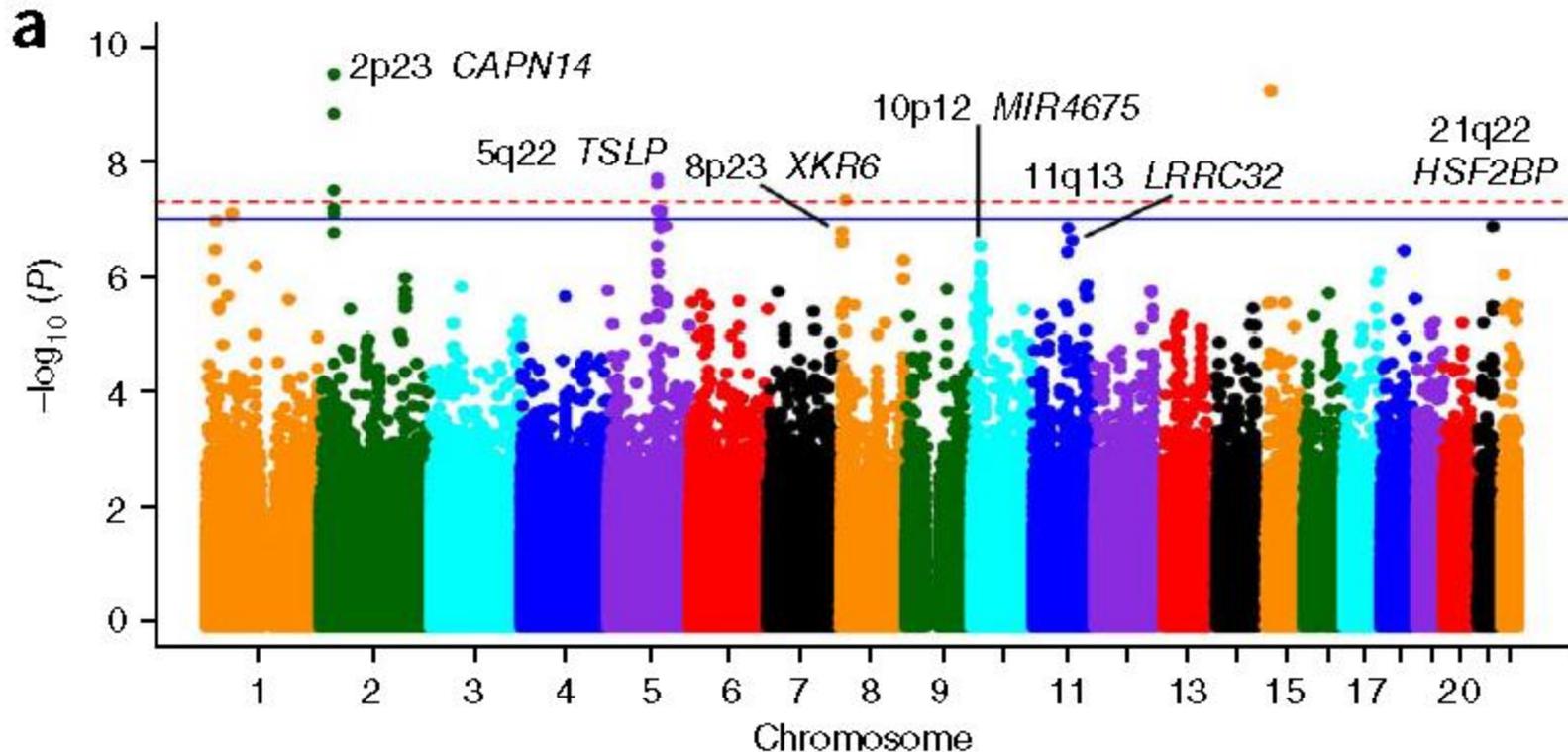


= Epigenetic diversity



Genotype

Du polymorphisme est associé à l'œsophagite à éosinophiles



Aujourd'hui, aucun test ne peut prédire à l'avance si l'on sera affecté un jour par la maladie!

Rôle de l'environnement dans la maladie: des phénomènes «épi»génétiques

- Vrais jumeaux (homozygote)



Même génétique
Similar environnement

- Faux jumeaux (dizygotique)



Relié génétiquement
Similar environnement

- Fratries
- Population



Relié génétiquement
Common environnement



génétique
 environnement

Chance de développer la EoE (si l'un des deux a la maladie)

41%

22%

2.4%

0.055%

81±4 % environnement 14.5±4 % génétique



Je veux être parent, j'ai EoE, est ce que mon enfant aura EoE?

Extrêmement peu probable!

Si je suis le père: 2.4%

Si je suis la mère: 0.6%

Si ni l'un ni l'autre n'a EoE: 0.05%

Conclusions

Des variations dans les séquences d'ADN des patients souffrant de œsophagite à eosinophiles ont été identifiées.

Ces variations n'expliquent pas tout de hérabilité de la maladie car ces variations sont aussi

- présentes dans de nombreuses personnes non-atteintes et
- absentes chez des personnes atteintes

L'environnement joue un rôle essentielle dans le développement de la maladie

Merci de votre attention



Lausanne, Switzerland