

Je découvre que certaines maladies oculaires ont une part génétique

Le site du Docteur Didier VERMEULEN

Adresse du site : www.docvadis.fr/didier-vermeulen



Validé par

le Comité Scientifique Ophtalmologie

La génétique intervient dans la transmission de certaines maladies oculaires. Il est donc important de comprendre quel rôle joue l'hérédité.

Qu'est-ce que l'hérédité ?

C'est la transmission de certains caractères biologiques des parents vers leur descendance. On distingue l'hérédité sociale ou acquise pour tout ce qui vient de l'imitation – ou de l'opposition – aux parents ou au milieu social (langue maternelle, culture, habitudes alimentaires, idées politiques...) de l'hérédité innée ou génétique pour tout ce qui concerne uniquement les caractères génétiques transmis par les parents (couleur des yeux, forme du visage, taille... et certaines maladies).

Comment se transmet l'hérédité génétique ?

Le support de l'information génétique qui est transmise est l'ADN (acide désoxyribonucléique). Il s'agit de très longues molécules composées de molécules plus petites agencées suivant un ordre précis pour former un code, comme les lettres, agencées dans un ordre précis, forment des mots. Ici, chaque mot constitue un gène. Un gène donne les instructions nécessaires à la fabrication de l'un des éléments qui constituent notre corps. Il précise les caractéristiques de cet élément, par exemple la teinte de la molécule responsable de la couleur de vos yeux ou de vos cheveux. L'ADN contient des milliers de gènes codant pour les milliers de constituants de votre corps. Au sein du noyau de la cellule, l'ADN s'organise en chromosomes. Chaque noyau comporte 23 paires différentes de chromosomes. Chaque paire est constituée de deux chromosomes similaires, l'un venant de la mère et l'autre du père. L'ensemble des gènes provient donc pour moitié de la mère, via l'ovule, et pour moitié du père, via le spermatozoïde qui l'a fécondé. Pour un gène donné, chaque noyau de chaque cellule comporte donc une version du gène provenant de la mère et une version provenant du père. Ces versions peuvent être très différentes.

A quoi est due une maladie héréditaire ?

Si l'un des parents, ou les deux, transmet un chromosome dans lequel un gène est défectueux et que cette défection provoque une maladie, on parle de maladie héréditaire. En effet, les gènes forment un code pour un constituant du corps. Une erreur dans le code peut provoquer une anomalie du constituant. Lorsque le constituant touché est essentiel au fonctionnement du corps, la maladie peut être grave. On estime aujourd'hui à plus de 4 000 le nombre de maladies à composante héréditaire.

Qu'est-ce qu'une maladie héréditaire liée au sexe ?

Il faut savoir que la 23^e paire de chromosomes est un peu particulière, puisqu'elle détermine le sexe de l'individu. Les chromosomes qui la composent sont appelés chromosomes sexuels. Ils peuvent être de deux types : X ou Y. Une femme dispose de deux chromosomes de type X et un homme d'un chromosome de type X et d'un chromosome de type Y. De ce fait, si une maladie est liée à une anomalie d'un gène porté par le chromosome Y, seuls les hommes peuvent en souffrir.

Qu'est-ce qu'une maladie génétique récessive ?

Rappelons que, pour un gène donné, chaque noyau de chaque cellule comporte donc une version du gène provenant de la mère et une version provenant du père. Il existe deux types de maladies héréditaires : les maladies dites récessives et celles dites dominantes. Ces appellations proviennent du fait qu'il existe des gènes dominants, que l'on va noter (+), et des gènes récessifs, que l'on va noter (-). Sur les deux versions d'un gène, celle qui est dominante (+) impose ses instructions, celle qui est récessive (-) ne peut imposer ses instructions. Pour qu'un gène récessif s'exprime, il faut donc que les deux versions du gène soient récessives. Sachant que chaque noyau comporte deux versions d'un gène (l'une provenant de la mère et l'autre du père), il existe différentes combinaisons.

- Combinaison (+)/(+) : la version (+) sera exprimée.
- Combinaison (+)/(-) : la version (+) sera exprimée, puisque la version (+) est dominante.
- Combinaison (-)/(-) : la version (-) sera exprimée.

Une maladie récessive correspond à une anomalie d'une version d'un gène récessif. Pour que cette maladie s'exprime, il faut impérativement que les deux versions gènes anormaux soient présents. En d'autres termes, pour qu'une maladie récessive se développe, il faut que la mère ET le père aient chacun transmis une version du gène codant pour la maladie. Dans le cas d'une maladie dominante, il suffit que l'un des deux parents transmette une version du gène anormal pour que la maladie se développe.

Quelles sont les maladies héréditaires des yeux ?

Plusieurs maladies oculaires sont héréditaires.

- Dans le glaucome, par exemple, l'hérédité joue pour 20 à 30 % dans son apparition. Cela conduit à recommander aux patients qui ont un membre de leur famille atteint de consulter dès 40 ans un ophtalmologiste.
- Certaines formes de cataractes dites congénitales sont, elles aussi, des affections héréditaires.
- La myopie, qui est une déformation de l'œil empêchant de voir correctement de loin, l'hypermétropie, avec au contraire une bonne vision de loin et une vision floue de près, le strabisme, qui se caractérise par une perte de parallélisme entre les deux yeux, ou encore l'astigmatisme, qui se traduit par une distorsion visuelle, sont des troubles de la vision liés à la génétique et donc à l'hérédité. Ainsi, par exemple, les enfants issus d'un et, a fortiori, de deux parents myopes ont plus de risque d'être myopes que les enfants issus de parents qui ne le sont pas. Pour le moment, les chromosomes qui contiennent les gènes responsables de la myopie ne sont pas encore clairement définis.
- La DMLA (dégénérescence maculaire liée à l'âge), qui est une forme de dégénérescence de la rétine, serait une maladie également « activée » par certains facteurs héréditaires. Autre maladie liée à une dégénérescence de la rétine, la rétinite pigmentaire (ou rétinopathie pigmentaire) serait également liée à la génétique.

Pour certaines maladies oculaires, le mode de transmission est connu. Ainsi, certaines sont récessives comme le glaucome infantile ou le kératocône, le kératocône étant une maladie qui touche la cornée. Cette dernière se déforme lentement et passe d'une forme pratiquement sphérique à une forme conique. Il s'agit probablement d'une maladie d'origine génétique dont on ne connaît toujours pas les gènes en cause.

D'autres sont au contraire dominantes, comme la cécité nocturne congénitale ou certaines formes de glaucome juvénile.

Enfin, certaines maladies sont aussi liées au sexe comme le daltonisme ou la rétinite pigmentaire. Dans ce cas, le défaut est porté par un chromosome sexuel.

De nombreuses maladies oculaires ont une part génétique. C'est pour cette raison que la prise en charge d'un trouble visuel repose sur un interrogatoire détaillé des antécédents familiaux. Il est important, pour bien préparer une consultation ophtalmologique, de se remémorer ces antécédents et le degré de parenté des personnes touchées.