

Le dossier – Les pathologies génétiques de la rétine

Éditorial



J. ZERBIB
Nice Retina, NICE.

La génétique des maladies rétiniennes connaît des avancées claires et prometteuses. De la description des maladies, puis l'identification des premiers gènes, l'ère de la thérapie génique a fait maintenant son entrée dans le domaine de l'ophtalmologie. Son champ d'action est vaste et s'étend des dystrophies rétiniennes héréditaires aux pathologies plus fréquentes et multifactorielles telles la DMLA et la rétinopathie diabétique. Les résultats des premières phases de thérapie génique chez l'homme (phase I/II) ont été publiés, et ce dans plusieurs pathologies : l'amaurose congénitale de Leber, la maladie de Stargardt, les rétinites pigmentaires, le rétinoblastome lié à l'X, la DMLA exsudative... Les approches sont innovantes : apport du gène défectueux dans les maladies monogéniques mais également par le biais de la fabrication de protéines solubles impliquées dans la cascade physiopathologique (ex : dans la DMLA par l'apport d'un gène aux propriétés anti-VEGF).

La pharmacogénétique, c'est-à-dire, l'utilisation de traitements spécifiques en fonction du génotype des patients, déjà réalisée en pratique clinique en cardiologie ou en oncologie, a également fait son entrée dans la recherche en ophtalmologie pour la DMLA.

La partie thérapeutique n'est pas le seul domaine dans lequel la génétique a fait des avancées. Les nouvelles techniques d'analyse du génome ont permis la réalisation d'études pangénomiques efficaces et l'identification de nouvelles régions génomiques d'intérêt dans la DMLA par exemple. De nouvelles entités et maladies ont été décrites (ex : rétinopathie froissée de Martinique, Jean-Charles *et al.*). L'imagerie rétinienne multimodale a également été analysée dans les dystrophies rétiniennes, montrant par exemple des altérations périphériques en autofluorescence sur l'imagerie grand-champ dans la dystrophie "maculaire" de Stargardt (Klufas *et al.*). Des séries de cas dans des pathologies rares ont été publiées et permettent d'apporter des informations supplémentaires (ex : dystrophie maculaire vitelliforme exsudative aiguë polymorphe Barbazeetto *et al.*, dystrophie choroïdienne postérieure polaire annulaire, Lenis *et al.*). De nouvelles mutations sont régulièrement décrites dans les dystrophies déjà connues.

Ainsi du diagnostic, à la clinique, ainsi que l'imagerie et le traitement, tous ces domaines sont concernés par les progrès de la génétique.