



Institut national  
de la santé et de la recherche médicale

Paris, le 05 mars 2013

## Communiqué de presse

---

### Sept facteurs de risque génétiques associés à la DMLA

Un groupe de recherche international a découvert sept nouvelles régions du génome humain associées à un risque accru de développer une dégénérescence maculaire liée à l'âge (DMLA), une des principales causes de cécité. Thierry Lévillard, directeur de recherche Inserm à l'Institut de la vision (Inserm / UPMC / CNRS), coordonne le groupe européen de l'*AMD Gene Consortium*, réseau de chercheurs internationaux représentant 18 groupes de recherche. Les résultats sont présentés en ligne le 03 mars 2013 dans la revue [Nature Genetics](#).

La DMLA touche la macula, une région de la rétine responsable de la vision centrale. C'est grâce à la macula que l'être humain peut réaliser certaines tâches qui nécessitent une bonne acuité visuelle, comme la lecture, la conduite et la reconnaissance faciale. À mesure que la DMLA progresse, réaliser de telles tâches se complique et finit par être impossible. Bien que certaines formes de DMLA puissent être traitées si la maladie est détectée suffisamment tôt, il n'existe aucun remède.

Les scientifiques ont montré que l'âge, le régime alimentaire et la consommation de tabac influencent le risque de développement de la DMLA chez l'individu. La génétique joue également un rôle important. Souvent héréditaire, la DMLA est plus fréquente au sein de certains groupes de population.

En 2005 des chercheurs ont montré notamment que certaines variations du gène codant pour le facteur H du complément – un composant du système immunitaire inné – sont associées à un risque majeur de développer une DMLA.

Dans cette nouvelle étude l'*AMD Gene Consortium* a rassemblé les données de 18 groupes de recherche afin d'augmenter la puissance des précédentes analyses. L'analyse du consortium comprenait des données provenant de plus de 17 000 individus atteints de DMLA, qui ont été comparées aux données de plus de 60 000 individus ne souffrant pas de DMLA. L'analyse actuelle a identifié sept nouvelles régions génétiques associées à la maladie. Comme dans le cas des 12 régions précédemment découvertes, ces sept régions dispersées sur l'ensemble du génome pointent vers des gènes et des fonctions altérées dans la DMLA.

*« Le challenge que représente la complexité génétique de la DMLA a pu être surmonté par l'association de tous les centres travaillant sur cette pathologie cécitante dans le monde ; l'union fait ici la force de la démonstration »* explique Thierry Lévillard, directeur de recherche Inserm au sein de l'Institut de la vision (Inserm / UPMC / CNRS), coordinateur du sous-consortium EU-JHU regroupant plusieurs centres européens et un aux USA ayant tenu un rôle important dans cette étude.

Au total, depuis 2005, 19 régions identifiées comme étant associées à la DMLA ont été identifiées. Elles impliquent une variété de fonctions biologiques, y compris la régulation du système immunitaire inné, l'entretien de la structure cellulaire, la croissance et la perméabilité des vaisseaux sanguins, le métabolisme lipidique et l'athérosclérose.

Comme avec d'autres maladies courantes telles que le diabète de type 2, le risque pour un individu de développer une DMLA est probablement déterminé non pas par un mais par plusieurs gènes. Une analyse plus complète de l'ADN des zones entourant les 19 régions identifiés par l'*AMD Gene Consortium* pourrait faire apparaître des variants génétiques rares ayant un effet déterminant sur le risque de DMLA. La découverte de tels gènes pourrait considérablement améliorer la compréhension qu'ont les scientifiques de la pathogénie de la DMLA et contribuer de façon significative à leur quête de traitements plus efficaces.

José-Alain Sahel, directeur de l'Institut de la vision (Inserm / UPMC / CNRS) : « *Sans le travail méthodique et coordonné de caractérisation clinique mené dans tous les centres, l'identification de tels marqueurs serait aléatoire. Ces corrélations cliniques seront très importantes prochainement dans l'application à la médecine prédictive et personnalisée.* »

#### **Source**

**“Seven New Loci Associated with Age-Related Macular Degeneration”**

The AMD Gene Consortium

[Nature Genetics](#), 03 mars 2012

#### **Contact chercheur :**

##### **Thierry Léveillard**

Institut de la Vision, Inserm / UPMC / CNRS, CHNO des XV-XX

[thierry.leveillard@inserm.fr](mailto:thierry.leveillard@inserm.fr)

+33 (0)1 53 46 25 48

##### **José-Alain Sahel**

Institut de la Vision, Inserm / UPMC / CNRS, CHNO des XV-XX, CIC 503

[jose.sahel@inserm.fr](mailto:jose.sahel@inserm.fr)

+33 (0)1 53 46 25 04

#### **Contact presse :**

[presse@inserm.fr](mailto:presse@inserm.fr)