



*Aniridie et Pathologies rares de l'Iris
Avec ou sans syndromes associés*

AG 2014 :

Intervention du Pr Dominique BREMOND-GIGNAC

Lieu : Hôpital Broussais à PARIS

Date : le 8 février 2014

Début de la séance : 13H

Tout d'abord , Gaëlle JOUANJAN, la présidente de GÉNIRIS, a présenté le Professeur Dominique BREMOND-GIGNAC et l'a remerciée d'avoir accepté l'invitation et d'intervenir devant les membres de l'association.

Le Professeur Dominique BREMOND-GIGNAC est chef du service d'ophtalmologie au CHU d'Amiens. La Picardie, est une région où il y a très peu d'ophtalmologistes. Elle a exercé précédemment pendant de nombreuses années à l'hôpital Robert Debré à Paris. Elle est spécialisée en ophtalmologie pédiatrique, notamment en strabologie, cataracte et surface oculaire. Elle fait partie du bureau de la société mondiale d'ophtalmologie pédiatrique.

Le Professeur Dominique BREMOND-GIGNAC a tout d'abord remercié l'assemblée d'être là un samedi et félicité toutes les personnes de prendre du temps pour l'association.

Association GÉNIRIS - 8 rue Danicourt- 92240 MALAKOFF

Tél. : 06 58 29 75 27

APE : 913E - SIRET : 489 398 347 00018

E-mail : associationgeniris@free.fr - Site internet : <http://associationgeniris.free.fr>

Elle est auprès de chacun dans la maladie pour essayer d'apporter des solutions dans la limite de ses moyens, épaulée par ses confrères.

Le Professeur Dominique BREMOND-GIGNAC nous a parlé de la surface oculaire et pathologies iriennes (aniridie, colobome, ICE avec ou sans syndromes associés).

Selon elle, les anomalies de l'iris sont souvent associées à d'autres anomalies oculaires. Nous allons voir que dans l'aniridie, absence totale ou absence partielle d'iris, cette irrégularité touche aussi tout l'œil en général. Nous cherchons ici à mieux comprendre ces maladies pour mieux les soigner. Chaque petite « brique » va permettre de trouver des thérapies et donc de trouver des traitements adaptés.

Elle nous a réexpliqué l'anatomie de l'œil, en nous montrant le globe oculaire qui se trouve dans l'orbite et qui est lui-même un cône entouré de muscles et placé dans une graisse qui lui permet de bouger. Le globe oculaire est comme une caméra vidéo ou un appareil photo. Il capte l'image et conduit à la rétine. Les éléments essentiels sont la cornée qui doit être transparente car les rayons sont focalisés pour aller directement sur la rétine.

C'est dans la macula que se trouve le plus de cellules sensorielles en particulier des cônes qui permettent la vision la plus précise, les couleurs pour la vue quotidienne et précise.

Aujourd'hui, nous parlons de la surface oculaire (partie de l'œil exposée à l'extérieur) donc la cornée (pas trop épaisse et la plus transparente possible pour avoir une bonne qualité de vision) et la conjonctive (membrane qui recouvre la sclère). Nous y associons systématiquement le film lacrymal. Pour que l'œil soit en bonne santé, il faut qu'il soit bien humidifié.

L'iris dans le globe oculaire se comporte comme un diaphragme, et à l'arrière de l'iris, se trouve le cristallin qui doit être transparent. Lorsqu'il est opaque, il s'agit donc de pratiquer l'opération la plus pratiquée en France et en Europe, celle de la cataracte. L'affection la plus fréquente qui survient avec l'âge.

Dans l'aniridie, une cataracte congénitale n'a pas les mêmes caractéristiques chez l'enfant ou l'adulte. Chez l'enfant, la capsule du cristallin est trois fois plus fine que chez l'adulte, le cristallin sera plus adhérent et l'intervention est plus complexe que chez un adulte ou une personne âgée.

Ce qu'il ne faut pas oublier, c'est qu'en santé, nous sommes tous différents et ne réagissons pas de la même façon quelles que soient les maladies. Chaque cas est toujours un cas individuel et unique.

Pour les opérations de la cataracte, 500 000 sont effectuées par an. Il est difficile de donner un pourcentage de réussite ou non. Chaque être humain réagit différemment.

Selon le Professeur Dominique BREMOND-GIGNAC, chez les adultes, après discussion et réflexion, nous pouvons faire le choix de mettre un implant normal ou un implant avec iris artificiel. Mais chez les petits, on se tient à l'implant normal car l'implant avec iris artificiel est souvent trop grand. A la suite de l'intervention, il faut bien surveiller si l'œil n'est pas trop sec.

Le corps ciliaire est utile aux mouvements du cristallin. Pour mettre au repos le corps ciliaire, il faut dilater la pupille avec de l'atropine.

La quantité et qualité du film lacrymal amène ou non à un œil sec.

Comment un œil se met en place pendant la grossesse ?

Le Professeur Dominique BREMOND-GIGNAC nous présente quelques éléments pour comprendre pourquoi certaines choses se passent différemment.

En embryologie, l'œil se forme très tôt. Les choses se font à peu près toutes en même temps donc pas simple de voir ce qu'il se passe. Tout se fait dans l'espace et est intégré dans le développement de la face. Dans les premières semaines, la formation de la face et les yeux sont placés très latéralement et ensuite, ils vont venir devant. La 1^{ère} ébauche optique a lieu au 22^{ème} jour (début de la 4^e semaine de la grossesse).

C'est dans l'embryon que les structures vont mal se développer, pour les colobomes, c'est une fente qui ne se referme pas au niveau de l'iris et il manque un morceau de tissu.

Le globe est formé dans le fœtus aux alentours de 3 mois mais pas forcément fini dans sa maturation.

Au niveau des cellules de la crête neuronale, il y a parfois des neurocristopathies qui entraînent les syndromes d'Axenfield, Peters et Schandler.

Il y a donc au niveau des chromosomes, des gènes qui interviennent dans le développement de l'œil et en particulier le gène PAX 6 qui est à l'origine de ces anomalies de l'aniridie. Si les anomalies sont plus larges, c'est là que survient la tumeur de wilms (tumeur du rein).

Les anomalies iriennes dépendent du stade du développement du fœtus où elles se mettent en place.

Nous pouvons à ce jour faire des diagnostics anténataux par imagerie (échographie et IRM), pas pour l'aniridie mais pour la cataracte congénitale et le colobome. Et ainsi voir si les yeux sont notamment de petite taille. Nous pouvons donc proposer une éventuelle interruption de grossesse si elle est souhaitée par les parents.

Les pathologies iriennes

Le Professeur Dominique BREMOND-GIGNAC nous a montré sur différentes photos les malformations pour mieux nous faire comprendre les irrégularités des yeux

En anomalies iriennes, nous avons le colobome irien et l'aniridie avec ou sans les syndromes associés de Wagr et Gillespie.

Il y a aussi l'iris qui recouvre la pupille : ceci est différent de l'aniridie.

Quand il n'y a pas de racine d'iris, l'angle irido-cornéen sera très malformé et les risques de glaucome seront accrus.

Quand il y a une racine d'iris, l'angle irido-cornéen sera malformé mais plus large et les risques de glaucome seront moindres.

L'aniridie est une anomalie globale de l'œil :

- Absence partielle ou totale d'iris ;
- Anomalie de la rétine ce qui signifie qu'il y a moins de cellules sensorielles en vision centrale et cela entraîne le nystagmus ;
- Anomalie de la surface oculaire ce qui signifie que la cornée est de moins bonne qualité, les cellules sont déficientes, la cornée a du mal à garder sa transparence.

Pour améliorer le confort quotidien des aniridiques, il y a différents solutions envisageables :

- les collyres ;
- la thérapie génique ;
- la greffe de cellules souches.

Quant à la greffe de cornée, dans l'ensemble, les opérations fonctionnent bien. Là où il n'y a pas de résultat, c'est quand les cellules limniques ne sont pas efficaces, ne régénèrent pas suffisamment la cornée.

Pour le moment, pas de cellules souches possibles, c'est en cours de recherche et sûrement un développement positif en vue.

Elle nous parle également du glaucome, du nystagmus et de la rétine.

Il n'y a pas actuellement de capacité à régénérer le nerf optique en cas de glaucome.

Toutes les personnes atteintes d'aniridie n'ont pas forcément de glaucome.

Lors de l'opération de la de cataracte des aniridiques, il n'y a pas de plan entre la cornée et le cristallin. Cela augmente les risques d'inflammation de l'oeil.

Au niveau de la DMLA, des vaisseaux anormaux se développent au niveau de la rétine. Pour les aniridiques, la macula est souvent peu développée et ce sont des cellules sensorielles qui manquent et il n'y a pas de fossette. Les travaux de la DMLA ne peuvent donc pas être utiles aux aniridiques.

Quoi de nouveau pour la surface oculaire ?

Les problèmes de surface oculaire se caractérisent par les éléments suivants :

- kératite ;
- épaisseur de la cornée ;
- insuffisance de cellules limbiques régénératrices.

De plus en plus d'appareils permettent d'explorer plus précisément la surface oculaire :

- calculer la densité des larmes ;
- analyser les larmes ;
- regarder les glandes qui fabriquent les larmes ;
- d'analyser la surface oculaire.

De nouveaux collyres apparaissent et arrivent sur le marché:

- les larmes artificielles ;
- collyre régénérant les larmes ;
- un restructurant de la matrice cornéenne (collagène) qui va sortir d'ici 1 à 2 ans ;
- un immuno-molinateur ;
- bouchons dans les canicules et point lacrymal.

Une étude suédoise a été faite en 2012 sur le film lacrymal.

Une étude européenne sur le limbe du segment antérieur de l'œil va débiter. Le Professeur Dominique BREMOND-GIGNAC va nous envoyer prochainement un exemplaire du consentement explicatif.

Sur Amiens, le Professeur Dominique BREMOND-GIGNAC dispose d'un centre de recherche clinique qui est accrédité par l'Europe. Il existe 80 centres de ce type en Europe.

Ce laboratoire de recherche va lancer en 2014 un protocole de recherche clinique sur l'aniridie et le segment antérieur des aniridiques pour mieux comprendre son fonctionnement et tenter d'évaluer les risques associés ultérieurs.

Il y a donc de nouvelles explorations fonctionnelles qui se mettent en place.

Il y a aussi actuellement de nouvelles explorations pour les collyres.

Conclusion :

Le Professeur Dominique BREMOND-GIGNAC conclue en nous indiquant que c'est en faisant de la recherche avec des données précises que l'on arrive à tirer des conclusions différentes. Cela permet de faire avancer la prise en charge des maladies.