

L'épilepsie et la génétique (Epilepsy and Genetics)

Qu'est-ce que la génétique ?

La génétique est l'étude de l'hérédité ou de la manière dont certaines caractéristiques (également appelées « traits ») sont transmises par les parents à leurs enfants. Une personne hérite de ces traits comme la couleur des cheveux ou le groupe sanguin par les gènes que lui transmettent ses parents. Les humains possèdent plusieurs milliers de gènes faits d'ADN. Chaque gène produit une protéine nécessaire au bon fonctionnement de l'organisme. Les gènes sont compris dans des structures plus grandes appelées chromosomes, lesquels sont présents dans presque chaque cellule de l'organisme (cellules du cerveau, cellules des muscles, cellules de la peau). Chaque cellule contient 23 paires de chromosomes, soit 46 chromosomes au total. La moitié des gènes des chromosomes provient de la mère, l'autre moitié du père. Il s'ensuit que les gènes sont transmis à l'enfant par ses deux parents.

Quel rôle joue la génétique dans l'épilepsie ?

De nombreux désordres peuvent être la cause de l'épilepsie et il a été montré que les facteurs génétiques jouent un rôle dans un assez grand nombre de ceux-ci. Seuls quelques types de syndromes de l'épilepsie sont causés par des changements (également appelés « mutations ») des gènes. Ces désordres peuvent être transmis aux générations futures en un schéma de transmission reconnaissable ou peuvent apparaître spontanément du fait de nouvelles mutations. Dans la plupart des épilepsies d'origine génétique, la maladie est causée par l'interaction de plusieurs gènes avec des facteurs environnementaux. Dans de tels cas, on remarque une tendance épileptique au sein d'une même famille mais le schéma de transmission est normalement difficile à identifier.

Parmi d'autres désordres d'origine génétique favorisant la survenance de l'épilepsie dans une plus grande proportion que dans la population en général, on pourrait citer certains états métaboliques héréditaires, certains syndromes génétiques et certaines anomalies chromosomiques.

Si un parent, un frère ou une sœur est épileptique, les autres membres de la famille courent-ils le risque de faire des crises ?

Certain types d'épilepsie semblent se transmettre de génération en génération. Des études ont montré que le risque d'épilepsie chez les frères et sœurs et chez les enfants de personnes atteintes d'épilepsie était d'environ 5 %, ce qui toucherait donc une personne sur 20. Toutefois, ce risque sera fonction également d'un certain nombre de facteurs décrits ci-après. Le risque d'épilepsie dans l'ensemble de la population est d'environ 1 sur 100. Bien que le risque d'épilepsie au sein d'une même famille soit supérieur au risque couru par l'ensemble de la population, il n'en reste pas moins minime.

Quels sont les facteurs qui semblent accroître le risque d'une prédisposition génétique à l'épilepsie ?

- *Type d'épilepsie* – Le risque que d'autres membres de la famille des personnes atteintes d'épilepsie généralisée (celles dont l'ÉEG indique que l'origine des crises se situe dans les deux parties du cerveau) souffrent également de crises est légèrement plus élevé que pour celles atteintes d'épilepsie focale (celles dont l'ÉEG indique que l'origine des crises se situe dans une seule partie du cerveau).
- *Cause de l'épilepsie* – Le risque de développer l'épilepsie n'est pas particulièrement plus élevé chez les membres de la famille des personnes dont les crises sont la conséquence d'une lésion au cerveau survenue après la naissance comme, par exemple, un accident vasculaire cérébral, une tumeur au cerveau, une infection au cerveau ou un traumatisme crânien sérieux.

- *Âge aux premières manifestations de l'épilepsie* – Les membres de la famille des personnes dont l'épilepsie s'est développée durant l'enfance semblent courir un risque plus grand de développer eux-mêmes l'épilepsie que ceux dont l'épilepsie n'est apparue que plus tard.
- *Mères et pères atteints d'épilepsie* – Le risque d'épilepsie est environ deux fois plus élevé chez les enfants des femmes atteintes d'épilepsie que chez les enfants d'hommes atteints d'épilepsie. La raison en est encore inconnue.

Quel est l'état de la recherche sur le rôle de la génétique dans l'épilepsie ?

Le rôle de la génétique dans l'épilepsie a fait l'objet d'études importantes dont certaines ont mené à la découverte des gènes associés à certains syndromes de cette maladie. Cette découverte a contribué au diagnostic de certains états épileptiques. Des recherches complémentaires sur la manière dont ces gènes causent l'épilepsie peuvent déboucher sur de nouveaux moyens thérapeutiques dont, entre autres, de nouveaux médicaments antiépileptiques. Une étude récente en Colombie-Britannique a porté sur l'aspect génétique de l'épilepsie myoclonique sévère du nourrisson. D'autres études actuellement en cours portent sur des familles dont les enfants en bas âge présentent d'autres symptômes épileptiques. Une nouvelle technique permettant de visualiser de façon très détaillée les anomalies chromosomiques fait actuellement l'objet d'une recherche novatrice en Colombie-Britannique.

Approved for circulation in July 2007 (md)

**You can join the BC Epilepsy Society as a member and receive all the program and service benefits.
#2500-900 West 8th Avenue, Vancouver, BC V5Z 1E5
Phone: (604) 875-6704 Fax: (604) 875-0617 info@bcepilepsy.com www.bcepilepsy.com**