

II/ Variations génétiques et environnement, deux causes de facteurs de risque.

A) Complexité des interactions dans le cadre de l'apparition d'une pathologie.

Dans la majorité des cas, le déclenchement d'une pathologie n'est déterminé que partiellement par le patrimoine génétique : Certains gènes possèdent des allèles qui rendent juste plus probable l'apparition d'une maladie : on parle dans ce cas de **prédisposition génétique**. Dans ce cas, d'autres facteurs environnementaux entreront en jeu : le mode de vie, le milieu...

Le développement d'une maladie dépend donc de l'**interaction complexe** entre **facteurs de l'environnement** et **patrimoine génétique**.

B) Identification des facteurs de risque.

Pour identifier des facteurs de risque pour une maladie donnée, on réalise des **études épidémiologiques**.

Ces études reposent en général sur l'utilisation de cohortes d'individus, c'est-à-dire de groupes d'individus dont l'état de santé sera suivi. De par la loi des grands nombres, plus la cohorte étudiée sera importante, plus les effets du hasard seront atténués, donc plus l'étude sera fiable.

Les études de cohortes nécessitent en général **deux groupes d'individus** : Un **groupe témoin** qui ne sera pas exposé au facteur de risque étudié, et un **groupe test** qui y sera exposé. Si le groupe « exposé » présente une occurrence plus importante de la maladie en question que le groupe « non exposé », alors on parle de **corrélation** entre le facteur étudié et la maladie.

Attention : une **corrélation** entre un facteur donné et une maladie ne signifie pas forcément qu'il y a **causalité** (que le facteur déclenche la maladie), car il peut y avoir un effet du **hasard** (surtout si la cohorte est trop petite) ou la présence de **facteurs confondants**.

Ex : S'il y a corrélation entre A et B, cela ne signifie pas forcément que $A \Rightarrow B$, il se peut que $B \Rightarrow A$, ou qu'il existe un troisième facteur C tel que $C \Rightarrow A$ et $C \Rightarrow B$. Dans ce cas, C est appelé facteur confondant.

Pour savoir s'il y a bien causalité entre le facteur étudié et la maladie en question, il faut donc que la cohorte soit suffisamment importante et que les facteurs confondants possibles soient pris en compte. Même dans ce cas, il faut en général des études supplémentaires pour pouvoir l'affirmer avec certitude.

C) Prévention des pathologies.

Dans le cadre d'une **prévention** efficace, on peut ainsi :

- Etudier les facteurs de risque génétiques d'un individu en examinant ses **antécédents familiaux** ou en **analysant son génome**.

- Identifier les facteurs de risques environnementaux afin de les **éviter** au maximum (ex : tabagisme, alimentation, consommation d'alcool, ...).

Suivant les facteurs de risque qui seront détectés, on peut ainsi accentuer le **suivi du patient**.

Par exemple, dans le cas d'un sur-risque cardio-vasculaire lié à des antécédents familiaux ou lié à des facteurs de risques identifiés (obésité, diabète, hypercholestérolémie, etc.), on peut envisager des **examens** plus fréquents (ECG, tests à l'effort, coronarographies, etc.) afin de pouvoir agir avant le déclenchement de la maladie (pose de stents, administration de médicaments pour fluidifier le sang, opérations, etc.).

