



## **Comment peut-on expliquer l'hétérochromie ?**

**Gilles-Husson Inès**

**Larvor Solenn**

**Moothoo Alessio**

**1G2**

## INTRODUCTION

Si notre regard est attiré par celui des autres, c'est certainement parce que les yeux reflètent l'âme de chacun. En effet, pour chaque individu la nuance de l'**iris** est unique, elle résulte d'une superposition de couches appartenant à cette dite-partie.

Certains taux de pigmentation sont assez communs tels que le marron, le bleu ou bien le vert tandis que d'autres le sont moins comme le gris, le noisette, le brun très foncé ou encore le violet qui représente moins de 1% de la population mondiale<sup>1</sup>.

La couleur des yeux est définie par le taux de transfert de la **mélanine** divisée en deux parties : l'**eumélanine** et la **phéomélanine**.

Un excès ou une absence de mélanine dans un ou deux iris est une des causes de l'anomalie de la pigmentation nommée **hétérochromie**.

Il serait intéressant de se demander comment l'on peut expliquer l'hétérochromie.

---

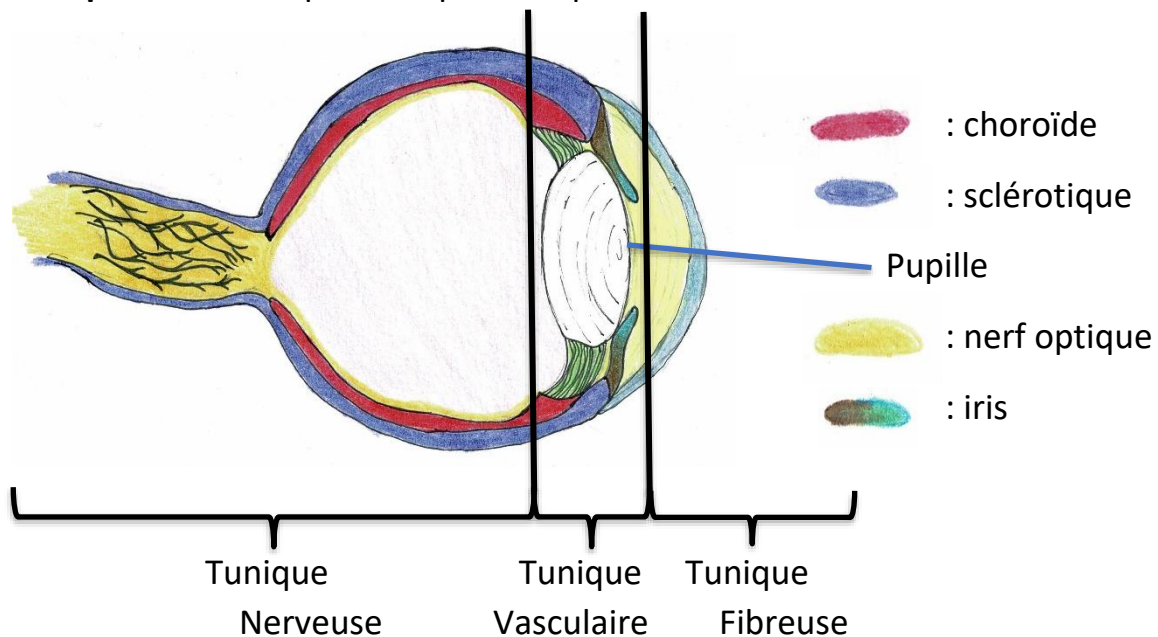
<sup>1</sup> À la connaissance des chercheurs seules les femmes pourraient avoir cette pigmentation-là.

## SOMMAIRE

<b>I – La structure et le fonctionnement de l’œil</b>	
.....	<b>p.4</b>
<b>II – Types d’hétérochromie</b>	
.....	<b>p.6</b>
<b>III – L’hétérochromie congénitale</b>	
.....	<b>p.8</b>
<b>IV – L’hétérochromie acquise</b>	
.....	<b>p.9</b>
<b>V – Diagnostic d’une personne atteinte d’hétérochromie</b>	
.....	<b>p.10</b>
<b>VI – L’hétérochromie chez les animaux</b>	
.....	<b>p.11</b>
<b>VII – Les personnalités connues atteintes d’hétérochromie</b>	
.....	<b>p.12</b>
<b>VIII – Conclusion</b>	
.....	<b>p.13</b>
<b>IX – Sources</b>	
.....	<b>p.14</b>

## I – La structure et le fonctionnement de l'œil

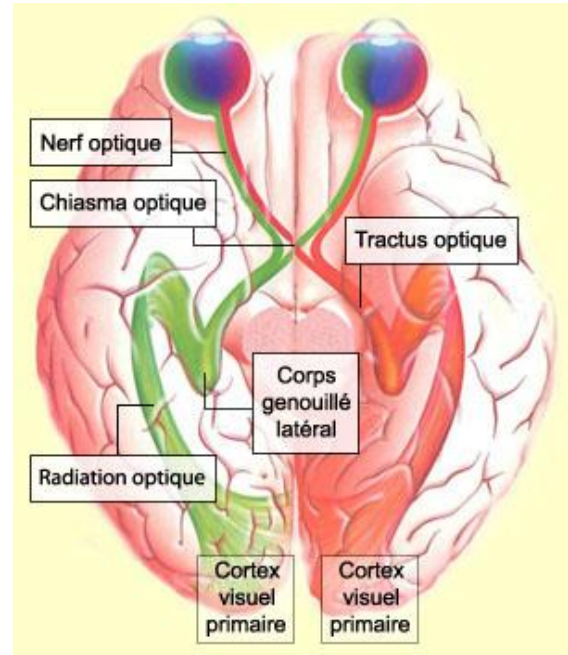
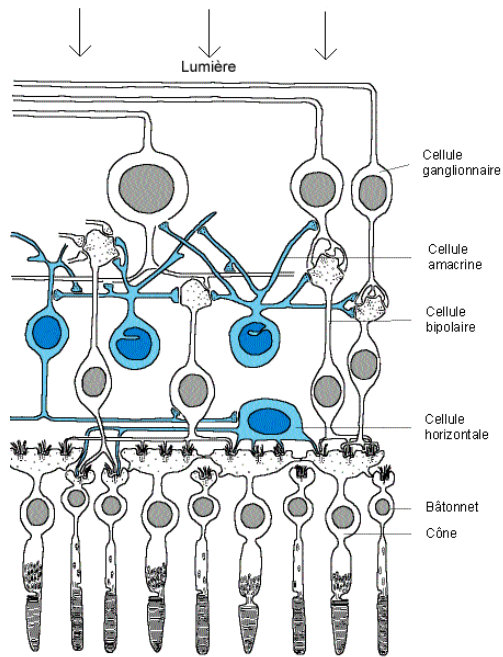
Le **globe oculaire** est constitué de différentes parties appelées **tuniques**, elles sont au nombre de trois : la **tunique fibreuse** qui se trouve la plus à l'extérieur de l'œil, la **tunique vasculaire** qui englobe l'iris et le corps ciliaire et enfin la **tunique nerveuse** qui est la partie la plus intérieure de l'œil.



L'iris est constituée d'une **pupille** qui se situe en son centre se dilatant en fonction de la lumière. Ceci permet l'activation des **cônes**<sup>1</sup> et des **batônnets**<sup>2</sup> dans la **rétine** à la suite de la réception de lumière.

<sup>1</sup> Chez les êtres-humains, les cônes permettent la perception des couleurs à travers trois types (bleu, vert, rouge).

<sup>2</sup> La vision achromatique et à faible luminosité chez les humains est possible grâce aux batônnets.



Les cônes et les bâtonnets, aidés de la participation d'autres cellules telles que les bipolaires et horizontales, traduisent le signal lumineux en signaux électriques qui sont ensuite envoyés au **nerf optique** pour rejoindre le **cortex visuel**.

## II – Types de l'hétérochromie

On trouve deux grands types d'hétérochromie :

- **Hétérochromie complète**
- **Hétérochromie partielle**

L'**hétérochromie complète** (ou iridium) s'aperçoit facilement car il s'agit d'une différence de couleur entre les deux iris. Par exemple cet homme ci-dessous a l'œil droit bleu et l'œil gauche marron. Si cette anomalie existe chez les êtres humains, elle est plus commune chez les animaux tel que ce husky sibérien.



L'**hétérochromie partielle** (ou iridis) comporte deux sortes de caractéristiques :

- partielle sectorielle qui se remarque par une tache de pigmentation non circulaire différente que la majorité du reste de l'iris, comme on peut le constater ici.



- partielle centrale qui se manifeste par la présence de deux cercles de couleurs distinctes. On peut voir sur l'iris de la première photographie un cercle marron entouré par un plus grand cercle bleu-gris et sur la seconde photographie, un cercle vert entouré d'un autre de pigmentation bleue.



### III – L'hétérochromie congénitale

Chez nous, les humains, la couleur des yeux est fortement héritable (environ 98%). L'hétérochromie, qui est caractérisée par les différentes couleurs des yeux, est transmissible par hérédité<sup>1</sup> c'est ce que l'on appelle l'hétérochromie congénitale.

La variabilité de la couleur des yeux d'un point de vue génétique est un caractère dit polygénique, c'est-à-dire que plusieurs gènes en sont responsables. On retrouve en grande partie le gène OCA2 du chromosome 15, qui peut expliquer 74% de cette dite variabilité à travers son rôle supposé dans la synthèse et la circulation de la tyrosinase corrélée au gène HERC2 qui régulerait son expression. D'autres gènes seraient aussi responsables tel que la SLC2A4, TYRP1, IRF4... Ces gènes sont essentiellement responsables à l'échelle de la nuance.

En ce qui concerne l'hétérochromie en tant que telle, après moult recherches, les chercheurs ont mis en évidence le SNP rs104893746 dans le chromosome 3 position 69956460 + avec C->T. Selon la base de données « ensemble », ce gène serait responsable de pathologies tel que le syndrome de Waardenburg qui cause l'hétérochromie partielle (ou iridis).

On remarque que la *Minor Allele Frequency* (MAF) de la population la plus élevée est inférieure à 0,01.

#### rs104893746 SNP

Conséquence la plus grave

Allèles

Modifier la tolérance

Emplacement

Variants colocalisés

État des preuves

Signification clinique

Noms des poids lourds

Synonymes

Source primaire

À propos de cette variante

**Arrêt gagné** | [Voir toutes les conséquences prévues](#)

**C / T** | Ancêtre : C | MAF de la population la plus élevée : < 0,01

CADD : T:36

[Chromosome 3:69956460](#) (brin avant) | VCF : 3 69956460 rs104893746 C T

**COSMIQUE** [COSV58832470](#) ; **HGMD-PUBLIC** [CM960962](#)



Cette variante a 65 noms de poids lourds - [Afficher](#)

Cette variante a 3 synonymes - [Afficher](#)

Variants (y compris les SNP et les indels) importées de dbSNP (version 154) | [Afficher dans dbSNP](#)

Ce variant chevauche [15 transcrits](#), est associé à [5 phénotypes](#) et est mentionné dans [3 citations](#).

<sup>1</sup> Transmission des caractères d'un être vivant à ses descendants par l'intermédiaire des gènes.



## IV – L'hétérochromie acquise

A *contrario* de l'hétérochromie congénitale dont la concentration de mélanine est différente entre les deux yeux, l'hétérochromie acquise est due à des causes externes.

L'hétérochromie peut être d'origine traumatique ou pathologique.

L'hétérochromie acquise peut apparaître avec une cataracte<sup>1</sup>, un glaucome<sup>2</sup>, un mélanome<sup>3</sup> ou tumeur oculaire<sup>4</sup>.

L'acquise peut également être une réaction à une infection (Syphilis, Herpès), une inflammation (uvéite<sup>5</sup>) ou la présence de fer dans l'œil (sidérose<sup>6</sup>).

Par conséquent, une personne qui a toujours eu la même couleur d'yeux peut soudainement développer une hétérochromie comme effet secondaire.

Notamment après un traitement médicamenteux en cas de sidérose ou de glaucome.

Il est important de savoir qu'il n'existe pas de traitement pour l'hétérochromie acquise car l'hétérochromie isolée n'a aucune incidence sur la vue du patient, seule la pathologie qui y est associée est prise en charge.

---

<sup>1</sup> Opacification de tout le cristallin ou d'une partie de celui-ci, altérant la vision.

<sup>2</sup> Maladie chronique de l'œil due à des lésions du nerf optique.

<sup>3</sup> Le cancer de l'œil le plus fréquent chez l'adulte.

<sup>4</sup> Tumeur très rare qui correspond le plus souvent à des mélanomes au niveau de la rétine.

<sup>5</sup> Pathologie inflammatoire de l'uvée, une des tuniques de l'œil.

<sup>6</sup> Fait partie des pneumoconioses, groupe d'affections pulmonaires dues à l'inhalation prolongée de substances minérales.

## V – Diagnostique d'une personne atteinte d'hétérochromie

D'après le docteur Gatinel, « lorsqu'on suspecte une hétérochromie, dans les premiers mois de vie, à l'adolescence ou à l'âge adulte, on commence par documenter le phénomène en prenant des photos pour mieux quantifier la dépigmentation de l'iris ».

C'est notamment en fonction de l'âge de la personne concernée que l'on peut diagnostiquer une hétérochromie.

En effet, s'il s'agit d'un enfant atteint d'hétérochromie congénitale, le diagnostic à faire revient à un ophtalmo-pédiatre qui est spécialisé pour les enfants dans le domaine des yeux. Une série d'examens et d'observations cliniques seront effectués pour vérifier qu'il n'y a aucune malformation oculaire associée au niveau de la paupière, du nerf optique ou de l'orbite en général.

Tandis que si l'hétérochromie est présente chez un adolescent ou un adulte, c'est à un ophtalmologiste de faire le diagnostic. Pour cela, celui-ci pose diverses questions au patient pour éliminer certaines causes telles que des crises de rougeurs ou des douleurs au niveau des yeux, un traumatisme récent ou encore des traitements appliqués localement qui expliqueraient la/les causes des signes d'inflammation.

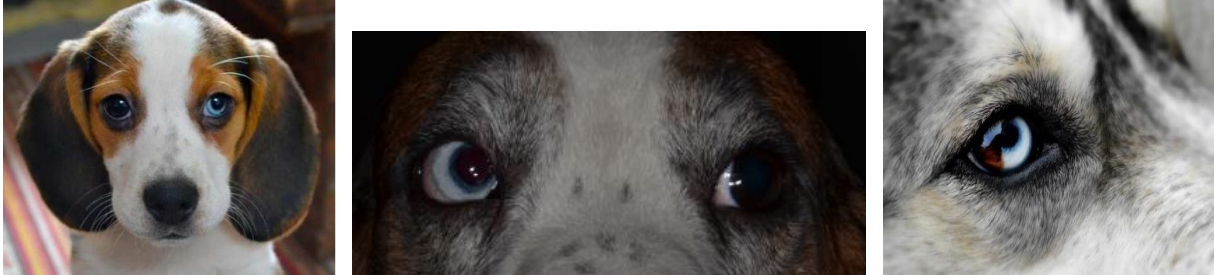
On cherche une possible cause qui aurait provoquée l'hétérochromie comme une maladie sous-jacente<sup>1</sup>. Dans ce cas-là, l'ophtalmologiste vous dirigera vers un médecin spécialisé pour passer divers examens supplémentaires pour définir cette maladie sous-jacente.

---

<sup>1</sup> Qui ne se manifeste pas ou qui n'est pas visible.

## VI – L'hétérochromie chez les animaux

Tout comme chez l'Homme, plusieurs autres animaux tels que les chiens ou les chats ont vu apparaître le phénotype qu'est l'hétérochromie. En effet, ils ont les mêmes types d'hétérochromies (complète et partielle) :



Chez les chiens il est retrouvé en grande majorité chez les beagles, les bergers australiens, les huskies sibériens et les shih tzu. Pour les chats, il est le plus souvent retrouvé chez ceux au pelage blanc. Par ailleurs, l'hypothèse de la corrélation entre la couleur du pelage et celui des yeux est évoqué et il est plus fréquent de retrouver des yeux hétérochromiques chez les chiens au pelage merle<sup>1</sup>.

Les animaux, ici les chiens et les chats, ont un taux de fréquence beaucoup plus élevé que les êtres humains. Cette haute fréquence d'hétérochromie est hypothétiquement due à la consanguinité animale où un même ascendant portant un ou plusieurs gènes responsables de l'hétérochromie est présent. Ceci rendant donc son apparition moins rare, ainsi que les mutations génétiques ayant lieu dans une cellule germinale ou dans la cellule œuf.

---

<sup>1</sup> pigmentation principale et des taches de pigmentation différente

## VII – Les personnalités connues atteintes d'hétérochromie

Nous pouvons retrouver diverses personnalités (principalement des acteurs) atteintes des deux types d'hétérochromie telles que :

- Alice Eve, atteinte d'hétérochromie complète :



- Dominic Sherwood, atteint d'hétérochromie partielle sectorielle :



- Olivia Wilde, atteinte d'hétérochromie partielle centrale :



## VIII – Conclusion

**En conclusion, l'hétérochromie est une anomalie rare de la pigmentation de l'iris. Il en existe deux grands types : l'hétérochromie complète (deux iris de couleurs différentes) et l'hétérochromie partielle (couleurs différentes au sein d'un même iris) qui se divise en deux formes distinctes nommées sectorielle et centrale. On distingue l'hétérochromie congénitale de l'hétérochromie acquise ; l'une est due à certains gènes tandis que l'autre est provoquée par quelque chose d'extérieur (médicaments, accident, ...). L'hétérochromie est plus fréquente chez les animaux comme les chiens et les chats que chez les êtres humains bien que certaines personnalités en soient atteintes.**

- Thèse de Tatiana Seigneuret :

<https://theses.vet-alfort.fr/telecharger.php?id=1531>

- e! Ensembl :

[https://www.ensembl.org/Homo\\_sapiens/Variation/Explore?db=core;r=3:69955960-69956960;v=rs104893746;vdb=variation;vf=92811544](https://www.ensembl.org/Homo_sapiens/Variation/Explore?db=core;r=3:69955960-69956960;v=rs104893746;vdb=variation;vf=92811544)

- ICR Centre ophtalmologique Barcelone :

<https://icrcat.com/fr/les-yeux-vairons-heterochromie/>

- Planète sante :

<https://www.planetesante.ch/Magazine/Ethique-politique-et-droit/Genetique/Bleu-noir-brun-ou-vert-chaque-iris-est-unique-au-monde>

- Lentiamo:

<https://www.lentiamo.fr/blog/heterochromie.html>

- Remède-animaux.org:

<https://www.remedes-animaux.org/dossier/sante/heterochromie-chat-chien-pigmentation-irreguliere-iris-canin-felin/>

- SNPedia:

<https://www.snpedia.com/index.php/Rs104893746>

- Ooreka :

<https://problemes-vue.ooreka.fr/astuce/voir/544699/heterochromie>

- Vision direct FR :

<https://www.visiondirect.fr/conseil-sante/heterochromie>

- Passeport Santé :

<https://www.passeportsante.net/fr/Maux/Problemes/Fiche.aspx?doc=heterochromie>

- Santé Magazine :

<https://www.santemagazine.fr/sante/maladies/maladies-de-l-oeil/pourquoi-a-t-on-les-yeux-vairons-879439>

- LibMol
- Google « images »