Éditorial

Quelles fréquences, quelle stratégie d'examens, et quels pièges éviter ?

→ I. MEUNIER, J. GRENIER
Centre de Référence
National Maladies Rares,
Affections Sensorielles Génétiques,
CHU Gui de Chauliac,
MONTPELLIER.

Les hérédo-dégénérescences rétiniennes sont des pathologies héréditaires correspondant à une dégénérescence de la rétine, c'est-à-dire à une destruction programmée et constante des cellules de la rétine avec une atteinte primitive des photorécepteurs ou des cellules de l'épithélium pigmentaire.

Leurs fréquences

Ce sont des pathologies rares qui touchent environ 50 000 personnes en France, mais elles représentent 20 % des cas de cécité chez le sujet de moins de 20 ans. Les rétinites pigmentaires sont les dystrophies les plus fréquentes (50 % des hérédo-dégénérescences rétiniennes). Les atteintes centrales, représentant 20 % des dystrophies, sont dominées par la maladie de Stargardt.

Quand y penser ?

On évoque une dystrophie rétinienne héréditaire devant une atteinte visuelle bilatérale, symétrique (excepté les dystrophies vitelliformes) et évolutive après avoir éliminé des causes toxiques, infectieuses, inflammatoires, paranéoplasiques ou post-traumatiques.

La notion d'atteinte familiale est un argument essentiel : le praticien doit s'attacher à vérifier les antécédents ophtalmologiques dans la famille (parents ou enfants, frères et sœurs). Des liens de consanguinité, les origines géographiques des parents, les noms de jeune fille des femmes, l'âge de décès sont notés.

Rappelons que l'absence d'atteinte familiale n'exclut pas une cause génétique : un cas simplex unique dans une maladie récessive ou une dystrophie liée à l'X chez un garçon (examiner la mère conductrice, la sœur conductrice dans un cas sur deux, ou la fille conductrice), une pathologie dominante à pénétrance et expressivité variable, plus rarement une mutation *de novo*.
La notion d'évolutivité est un critère essentiel : elle permet de distinguer les dystrophies rétiniennes par perte progressive des photorécepteurs des autres causes de malvoyance généralement pas ou peu évolutives (les causes héréditaires telles l'albinisme, l'achromatopsie, la cécité nocturne congénitale, les embryopathies, les atteintes séquellaires post-traumatiques ou infectieuses).

Le dossier
Les hérédo-dégénérescences rétiniennes

Quelle prise en charge lors d'une suspicion de dystrophie rétinienne héréditaire ?

L'ophtalmologiste est aidé dans sa démarche diagnostique par les signes d'appel évolutifs : une baisse d'acuité visuelle bilatérale, une héméralopie, une photophobie, des anomalies de la vision des couleurs, des anomalies du champ visuel (central dans une maculopathie ou une neuropathie, périphérique dans les rétinites pigmentaires ou les dystrophies de type cônes-bâtonnets). L'OCT et l'imagerie en autofluorescence ont radicalement favorisé la reconnaissance de ces dystrophies dès les stades précoces où le fond d'œil semble normal.

Au terme de la consultation comportant l'arbre généalogique, la vision des couleurs, le champ visuel, l'imagerie OCT, les clichés couleurs et en autofluorescence, l'ophtalmologiste a pu précaractériser la dystrophie rétinienne. Cependant, les explorations électrophysiologiques et le recours à un centre spécialisé restent souhaitables pour confirmer et évaluer le stade évolutif de toute dystrophie héréditaire dont l'annonce n'est pas anodine.

Les pièges

L'atteinte ophtalmologique peut s'inscrire dans un syndrome où les signes extraoculaires ne sont pas évoqués par le patient ou sa famille car considérés comme non liés : surdité modérée dans les syndromes de Usher de type 2 ou des pathologies mitochondriales, épilepsie, lenteur d'idéation, faiblesse musculaire, pathologie rénale débutante, polydactylie…

Les retards diagnostiques : il n'est pas rare de voir un patient ayant une rétinite pigmentaire suivi pendant plusieurs années pour uvéite avant l'apparition des pseudo-ostéoblastes caractéristiques. De même, chez le petit enfant, la maladie de Stargardt est compatible avec une macula normale au fond d'œil alors que l'acuité visuelle est déjà diminuée aux deux yeux.

L'ERG est donc incontournable chez un enfant ou un adulte symptomatique avec des signes fonctionnels évoquant une maculopathie ou une rétinite pigmentaire même si le fond d'œil est normal. Il permet également de ne pas sous-estimer l'importance de l'atteinte rétinienne en cas de lésions minimes en biomicroscopie. À l'inverse, des pathologies rétiniennes toxiques (dont les antipaludéens de synthèse, poppers, tamoxifène) ou autres (télangiectasies, macula bombante) peuvent mimer une dystrophie rétinienne héréditaire.

Nous reprendrons, dans ce dossier de *Réalités Ophtalmologiques*, les points essentiels suivants :

- Savoir lire simplement et efficacement un électrorétinogramme.
- Suivre un arbre décisionnel en fonction de l'anamnèse et des premiers examens.
- Traquer les causes non héréditaires avant d'adresser "de principe" le patient pour une consultation génétique ou d'ophtalmo-génétique.

Bonne lecture

Annexe

La plupart des images présentées dans ce dossier sont issues du livre : Les hérédo-dégénérescences héréditaires, tome II, Isabelle Meunier ; Encyclopédie de la rétine, Salomon Yves Cohen et Alain Gaudric, Éditions Lavoisier.

Rapport Annuel des Sociétés d'Ophtalmologie de Paris 2012 : Du signe clinique au diagnostic. Imagerie et explorations fonctionnelles des pathologies du segment postérieur et du nerf optique. Sabine Defoort-Dhellemmes, Isabelle Meunier *et al.* Éditeur Lamy.

Livres conseillés :
Gass'atlas of macular diseases, 5e édition, Anita Agarwal. Editions Saunders Elsevier.
The retinal Atlas, L.A.Yanuzzi. Editions Saunders Elsevier.

Site Internet sur les Maladies rares et les Laboratoires habilités : www.orphanet.fr