

LE DOSSIER

Les hérédodégénérescences rétiniennes

Les dystrophies rétiniennes héréditaires: classifications et arbres décisionnels

Il existe une grande diversité clinique et génétique de ces dystrophies: une diversité clinique allant de maculopathies peu sévères à des amauroses, une diversité des gènes et des modes de transmission (plus de 170 gènes connus exprimés dans la rétine).

Les rétinites pigmentaires non syndromiques sont les plus fréquentes des dystrophies héréditaires.



→ I. MEUNIER

Centre de Référence National
Maladies Rares, Affections
Sensorielles Génétiques,
CHU Gui de Chauiac,
MONTPELLIER.

Stratégie diagnostique chez l'adulte et le grand enfant

Elle est basée sur les signes anamnestiques (progression de la maladie, mode de transmission), fonctionnels (vision des couleurs, champ visuel, électrophysiologie) et morphologiques (tomographie à cohérence optique – OCT, clichés en autofluorescence).

>>> **Atteinte centrale (fig. 1)** avec une baisse d'acuité visuelle, une photophobie, une modification de la perception des couleurs, un syndrome maculaire (scotome et exceptionnellement des métamorphopsies).

>>> **Atteinte périphérique (fig. 2)** avec une héméralopie ("*Voyez-vous les étoiles, toutes les étoiles?*"), une gêne au changement d'éclairage, une gêne au déplacement, une maladresse.

>>> **Et l'atteinte est évolutive et bilatérale** (sauf les dystrophies vitelliformes et les pattern dystrophies). La baisse d'acuité visuelle peut être asymétrique.

>>> **Enquête familiale avec un arbre généalogique:** l'arbre généalogique est indispensable en vue de l'étude génétique éventuelle et du conseil génétique obligatoire donné par un généticien

compte tenu de la gravité du diagnostic. Les parents, d'autres frères et sœurs sont-ils atteints? Existe-t-il d'autres cas familiaux? En l'absence d'histoire familiale, il faut traquer une cause non héréditaire, toxique, inflammatoire ou virale.

>>> **Existe-t-il des pathologies ou signes systémiques associés** (audition, atteinte rénale, polydactylie, cardiopathie, obésité, lenteur d'idéation, retard mental, anosmie, maladie métabolique, fatigue musculaire)?

>>> **Examen clinique ophtalmologique:** avec la meilleure acuité visuelle de loin et de près corrigée, la vision des couleurs (Ishihara, 15 Hue saturé et désaturé), la lampe à fente pour rechercher des anomalies associées: transillumination irienne, cataracte, puis le tonus oculaire. Le fond d'œil doit être complété de rétinophotographies centrales et périphériques (au moins un quadrant).

Au terme de cette consultation, il est impératif de confirmer l'atteinte maculaire ou périphérique par:

>>> **Le champ visuel central** (scotome relatif ou absolu, taille du scotome) et **périphérique** (scotomes en moyenne périphérie, scotome annulaire ou rétrécissement des isoptères).

LE DOSSIER

Les hérédo-dégénérescences rétiniennes

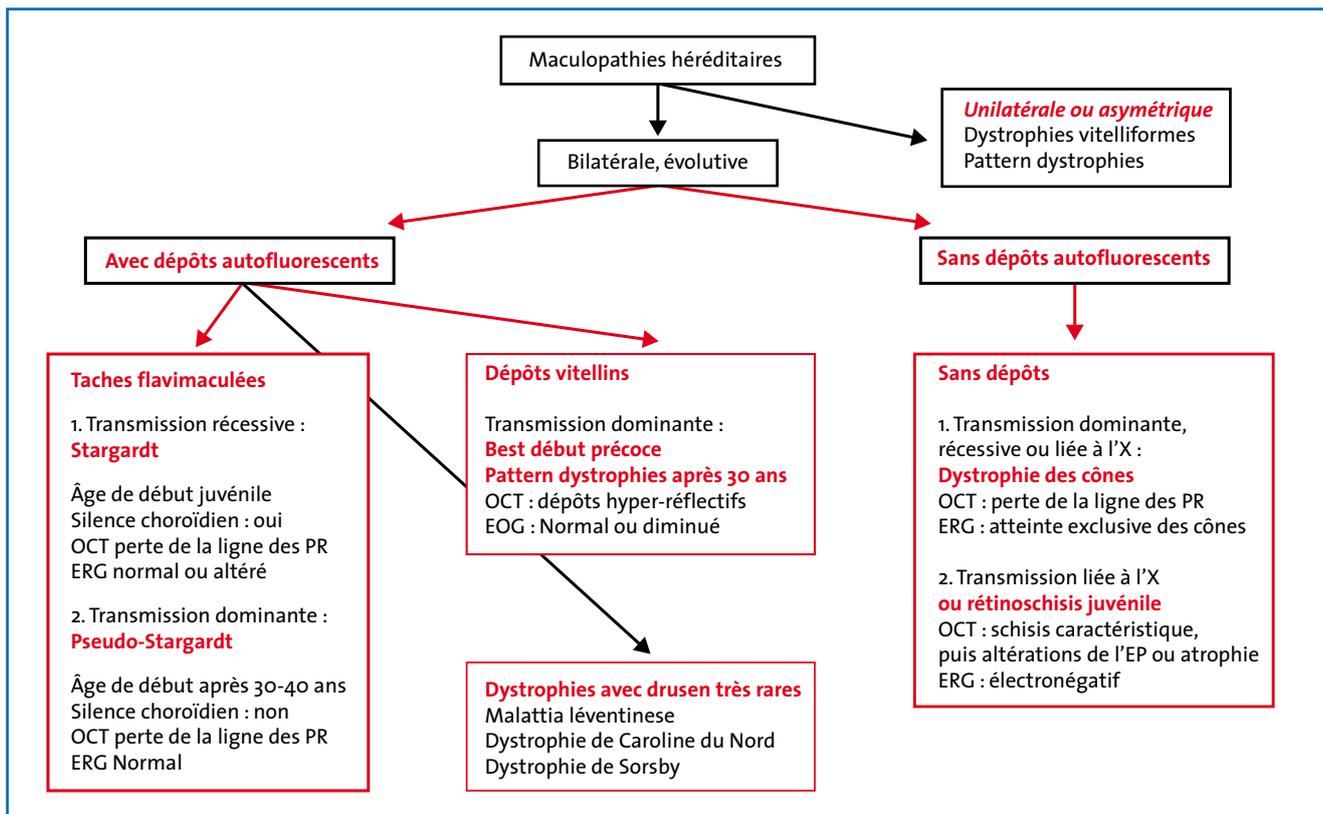


FIG. 1.

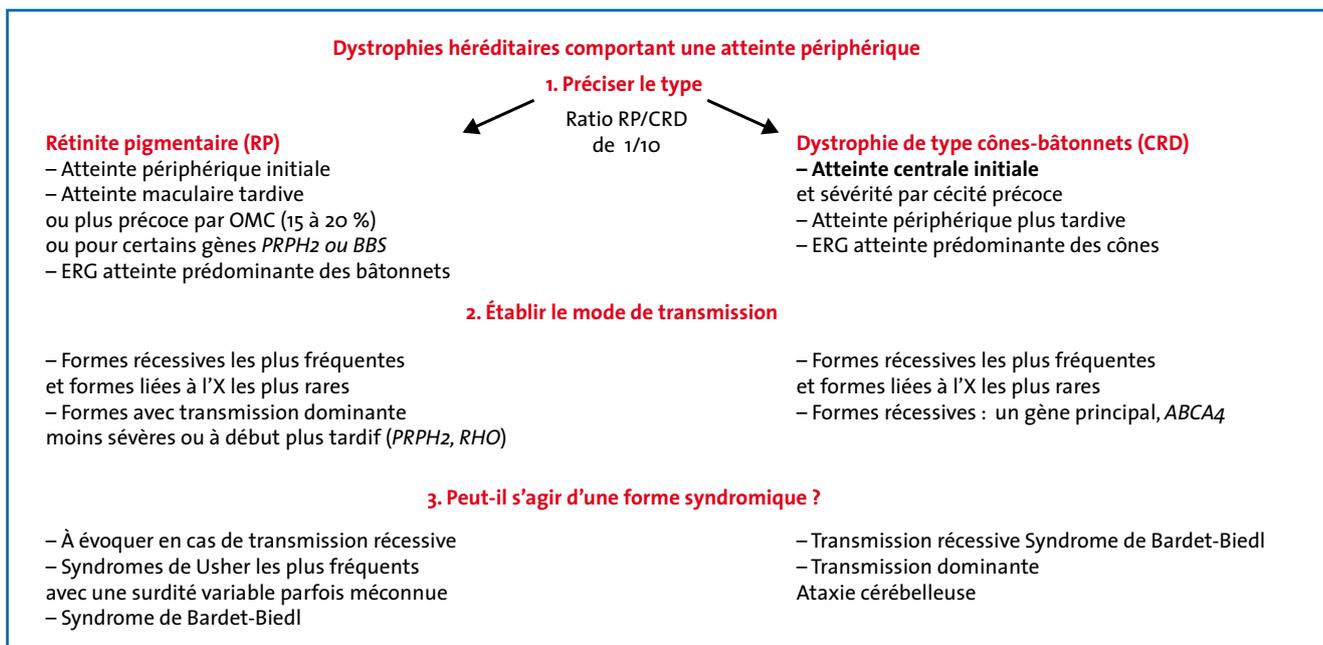


FIG. 2.

>>> **La tomographie par cohérence optique** avec le calcul de l'épaisseur rétinienne, de l'épaisseur de la couche nucléaire externe (noyaux des photorécepteurs [PR]), des discontinuités ou disparition de la membrane limitante externe et de la ligne des photorécepteurs, et la **topographie** des anomalies (fovéa, périfovéa, périphérie).

>>> **L'imagerie en autofluorescence centrale et périphérique** (anneau d'hyper-autofluorescence périmaculaire, présence de dépôts hyper-auto-

fluorescents uniques ou multiples, plages d'hypo-autofluorescence périphériques).

>>> **Des examens électrophysiologiques**: l'EOG (diminution du rapport d'Arden dans les dystrophies vitelliformes) et l'ERG (étude des réponses issues des cônes et celles des bâtonnets, protocole ISCEV¹, électrodes cornéennes).

¹ ISCEV: *International Society for Clinical Electrophysiology of Vision.*

En cas de suspicion d'atteinte syndromique (audition, atteinte rénale, polydactylie, cardiopathie, obésité, retard mental, anosmie, atteinte métabolique) ou de signes atypiques, notamment une régression des acquis, il est important d'adresser le patient à un centre de référence.

L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.

The screenshot shows the homepage of the website 'réalités OPHTALMOLOGIQUES'. The browser address bar shows 'http://realites-ophthalmologiques.com/'. The page features a navigation menu with items: Accueil, Dossiers, Articles, Photothèque/Vidéothèque, Revue de presse, Patrimoine, and Contact. A search bar is located on the right. The main content area includes an 'Editorial : Diagnostic et traitement des tumeurs oculaires' with a fundus image, and two article teasers: 'Hémangiomes choroïdiens' and 'Le mélanome oculaire : pronostic et traitement'. On the right, there are social media links for Facebook and Twitter, and a logo for 'JIFRO - Journées Interactives de Formation de Réalités Ophthalmologiques'. At the bottom, there are sections for 'À PARAITRE' and 'LES PLUS POPULAIRES'.

www.realites-ophthalmologiques.com

Le nouveau site de Réalités Ophthalmologiques

+ riche + interactif + proche de vous