

Achromatopsie congénitale : intérêt de l'électrorétinogramme pour le diagnostic précoce

S. Defoort-Dhellemmes, T. Lebrun, C.F. Arndt, I. Bouvet-Drumare, F. Guilbert, B. Puech, J.-C. Hache

Service d'Explorations Fonctionnelles de la Vision, Hôpital R. Salengro, CHRU, 59037 Lille.

Correspondance : S. Defoort-Dhellemmes, à l'adresse ci-dessus.

Reçu le 20 novembre 2000. Accepté le 19 novembre 2003.

Congenital achromatopsia: electroretinogram in early diagnosis

S. Defoort-Dhellemmes, T. Lebrun, C.F. Arndt, I. Bouvet-Drumare, F. Guilbert, B. Puech, J.-C. Hache

J. Fr. Ophthalmol., 2004; 27, 2: 143-148

Purpose: Achromatopsia is a hereditary disease responsible for congenital low vision. Patients present with nystagmus, abnormal visual behavior or photophobia. Only the electroretinogram (ERG) can confirm the diagnosis in infants.

Patients and methods: Thirty children referred for nystagmus or low vision were included in this retrospective study. A complete ophthalmological examination, an ERG and when possible a color vision test (Ishihara, Farnsworth 15 Hue test) was done. A Ganzfeld ERG was performed in accordance with ISCEV standards in patients more than 6 years of age. In younger patients, a simplified method using electroluminescent diode stimulation was used and a comparative ERG in accordance with ISCEV standards was performed when the patients were old enough.

Results: The ERG response was identical in children and adults. It confirmed the diagnosis of achromatopsia: the scotopic components obtained in dark adapted conditions were normal, (scotopic a-wave, b2 wave). The photopic components, recorded in light-adapted conditions, in order to inhibit the scotopic response (photopic wave, b1 wave), were not recordable. The color vision tests confirmed color blindness; however, in some patients color denomination was correct.

Conclusion: The simplified ERG procedures performed in our series were reliable in detecting achromatopsia. However, it may not be sufficient to discriminate complete from incomplete achromatopsia.

Key-words: Electroretinogram, infant, achromatopsia.

Achromatopsie congénitale : intérêt de l'électrorétinogramme pour le diagnostic précoce

But : Apprécier la valeur de l'électrorétinogramme (ERG) pour le diagnostic précoce des différentes formes d'achromatopsie.

Introduction : L'achromatopsie est une des causes de mal voyance congénitale héréditaire. Elle est évoquée devant un nystagmus, un comportement de cécité ou une photophobie. Seul l'ERG peut permettre d'en affirmer le diagnostic chez le bébé.

Patients et méthodes : Étude rétrospective chez 30 patients adressés pour bilan de nystagmus ou de cécité. Ils ont eu un examen ophtalmologique, une étude de la vision des couleurs et un ERG. Celui-ci est réalisé chez les sujets de plus de 6 ans selon le protocole de l'ISCEV. Chez le petit enfant, un protocole simplifié est utilisé. Le stimulateur est un flash à diodes électroluminescentes. Un ERG de contrôle est effectué à distance.

Résultats : La morphologie de l'ERG est identique chez les enfants et les adultes. Elle est en faveur d'une achromatopsie complète : les composantes scotopiques obtenues après adaptation à l'obscurité sont normales alors que les composantes photopiques enregistrées après une adaptation à la lumière suffisante pour inhiber les bâtonnets ne sont pas détectables. Les tests de vision des couleurs confirment ce diagnostic ; pourtant certains patients dénomment correctement la plupart des couleurs.

Conclusion : Les procédures d'ERG que nous utilisons chez le bébé sont fiables pour diagnostiquer une achromatopsie. Il n'est pas possible d'affirmer qu'ils le sont pour différencier une achromatopsie complète d'une achromatopsie incomplète.

Mots-clés : Électrorétinogramme, enfant, achromatopsie.

INTRODUCTION

L'achromatopsie décrite pour la première fois par Tuberville en 1684 est un type très rare de déficience de la vision des couleurs. Son incidence dans la population varie de 1/300 000 à 1/100 000 [1, 2]. Ce syndrome de dysfonction des cônes comprend plusieurs formes. L'achromatopsie congénitale complète avec amblyopie est la forme la plus classique et la plus fréquente. On l'appelle aussi monochromatisme des bâtonnets. Elle se caractérise par un nystagmus, une photophobie, une acuité visuelle faible, une absence de discrimination des couleurs et une absence de composante photopique de l'électrorétinogramme (ERG) [3]. L'achromatopsie congénitale incomplète regroupe les anomalies de la vision des couleurs dans lesquelles un seul type de cônes est fonctionnel. Les symptômes cliniques sont moindres que dans la forme complète. Le monochromatisme au bleu est la forme la plus fréquente. C'est une affection récessive liée à l'X [4]. Elle est stable et non progressive, secondaire à une anomalie de développement affectant la fonction des cônes L sensibles au rouge et des cônes M sensibles au vert. Le monochromatisme au vert (persistance d'une fonction protan : cônes M, sensibles au vert, fonctionnels) et le monochromatisme au rouge (persistance d'une fonction deutan : cônes L, sensibles au rouge, fonctionnels) sont des formes dégradées de l'achromatop-

sie totale typique. Leur hérédité est autosomique récessive [5-7].

À coté de l'achromatopsie d'origine rétinienne, une forme extrêmement rare d'achromatopsie sans amblyopie a été décrite, probablement d'origine cérébrale car l'ERG est normal [1, 8].

L'achromatopsie est une des causes de mal voyance congénitale héréditaire. Il importe donc de la dépister précocement. Chez le petit enfant, elle est évoquée devant un nystagmus, un comportement de cécité ou une photophobie surtout s'il existe des antécédents familiaux de cette affection [9]. Seul l'ERG peut permettre d'en faire le diagnostic. Le but de notre étude rétrospective est d'apprécier la valeur de l'ERG pour le diagnostic précoce de l'achromatopsie.

PATIENTS ET MÉTHODE

Entre septembre 1987 et septembre 1998, nous avons examiné 30 cas d'achromatopsie congénitale. Les patients avaient été adressés pour bilan étiologique d'un nystagmus congénital ou d'une mal voyance sans cause évidente.

L'interrogatoire a permis de connaître l'âge du début des signes cliniques, leur évolution dans le temps et leur retentissement, de rechercher des antécédents familiaux d'achromatopsie ou de mauvaise vision et de réaliser un arbre généalogique. L'acuité visuelle a été mesurée avec un test adapté à l'âge. Les caractères du nystagmus ont été notés. Les enfants ont eu une étude de la réfraction sous cycloplégie. Tous les patients ont bénéficié d'un examen en lampe à fente, d'un fond d'œil, d'une étude de la vision des couleurs et d'un ERG.

La vision des couleurs a été étudiée chez tous les patients dès que leur âge l'a permis. Cet examen comprenait dans tous les cas une lecture des plaques pseudo isochromatiques (Ishihara) et un test de 15 HUE saturé. Le New color test de Lanthony selon Munsell n'a été réalisé que chez 3 patients de même que l'équation de Raleigh. Des livres pour enfants ont été utilisés pour faire dénommer les couleurs.

Concernant les ERG réalisés chez l'adulte et l'enfant de plus de 6 ans, la stimulation se fait en coupole (Moniteur ophtalmologique Métrovision®). Nous avons utilisé le protocole défini par l'ISCEV (International Society for Clinical Electrophysiology of Vision). Nous y avons ajouté des stimulations au bleu et au rouge qui facilitent le diagnostic d'achromatopsie. Ce protocole, outre son intérêt pour la standardisation des examens, permet de séparer l'activité des cônes et des bâtonnets. Son principal inconvénient est sa durée d'exécution [10].

Chez le petit enfant, nous avons utilisé un protocole d'étude simplifié, plus rapide que le protocole recommandé par l'ISCEV [11]. Le stimulateur était un flash à diodes électroluminescentes (Métrovision®) suffisam-

ment léger pour être tenu à la main, à 30 cm des yeux de l'enfant. L'étude de l'ERG comporte deux phases successives : rétine adaptée à la lumière et rétine adaptée à l'obscurité.

La rétine est adaptée à la lumière durant 3 minutes pendant la pose des électrodes. Avant 1988, l'examen était réalisé dans une pièce éclairée par des tubes fluorescents. Le niveau de luminance moyen était insuffisant pour inhiber l'activité des bâtonnets. Après 1988, nous avons ajouté une lampe halogène 500 Watts. Le niveau de luminance moyen de la pièce correspondait alors à celui recommandé par l'ISCEV. Dans ces conditions, les réponses obtenues lors de la stimulation par des flashs rouges puis blancs ou orangés, sont celles des cônes. La rétine est ensuite adaptée à l'obscurité pendant 8 minutes avant la stimulation au flash bleu qui stimule les bâtonnets.

Dans les semaines suivant le premier examen, tous les patients ont eu un ERG de contrôle par la même méthode et si possible, à distance un ERG selon le protocole de l'ISCEV.

Nous avons distingué deux groupes. Le groupe 1 (n = 22) concernait les enfants de moins de 6 ans qui ont eu lors du premier examen un ERG par flash. Le groupe 2 (n = 8) comprenait les enfants de plus de 6 ans et les adultes, dont le premier ERG a été réalisé en coupole.

RÉSULTATS

Tous les patients de notre série répondaient aux critères de l'achromatopsie complète. Le sex-ratio était de 17 sujets masculins pour 13 sujets féminins. L'âge des patients lors de la réalisation du premier examen était compris entre 2,5 mois et 30 ans avec une moyenne de 5,5 ans (66 ± 56 mois). L'âge des enfants du groupe 1 (moins de 6 ans) au moment du diagnostic était de 19 ± 17 mois avec un recul de 4 ans et 6 mois (54 ± 24 mois). L'âge moyen des patients du groupe 2 au moment du diagnostic était de $18,5 \pm 7$ ans avec un recul de 8,5 ans.

Le principal motif de consultation était différent entre le groupe 1 (sujets de moins de 6 ans) et le groupe 2 (sujets de plus de 6 ans). Dans le groupe 1, 20 enfants sur 22 ont consulté pour nystagmus congénital et 2 pour comportement de cécité. Quatre enfants sur 22 avaient des antécédents connus d'achromatopsie dans la fratrie lors du premier examen. Dans le groupe 2, l'amblyopie bilatérale était le motif de consultation dans tous les cas.

Le nystagmus a été retrouvé chez tous les patients. Il était rapide, pendulaire peu ample horizonto-rotatoire. L'acuité visuelle moyenne était d'environ 1/10 allant de 1/20 à 2/10 de loin. L'acuité de près était en moyenne de Parinaud 5 à 30 cm. Au cours de l'évolution, l'acuité visuelle est restée stable chez tous les patients. La photophobie existait chez tous les patients mais n'a été le

motif de consultation, avec la mal voyance, que chez un adulte. Une amétropie était retrouvée chez 23 patients sur 30. Il s'agissait d'une hypermétropie dans 20 cas.

L'examen du fond d'œil était normal sauf chez 2 patients qui présentaient un remaniement maculaire bilatéral.

Pour l'évaluation de la vision des couleurs, le test d'Ishihara a été utilisé chez 15 patients qui n'ont lu que la première planche. Le test de dénomination des couleurs a permis de mettre en évidence une capacité résiduelle à identifier certaines couleurs. Cette perception pouvait être limitée à une reconnaissance du bleu seul. Habituellement plus d'une couleur était reconnue, mais dans aucun cas plus de deux couleurs étaient correctement identifiées : reconnaissance du bleu et du jaune possible mais pas du rouge, ou reconnaissance du rouge et du jaune et pas du bleu, ou le plus souvent reconnaissance du bleu et du rouge mais pas du jaune. Le 15 HUE a été réalisé chez 15 patients. De nombreuses erreurs sans axe ont été retrouvées. L'équation de Rayleigh (3 patients) a montré une impossibilité à égaliser le jaune. Au New Color Test (3 patients), l'épreuve de séparation entre les pions gris et colorés est anormale, l'épreuve de classification ne permettait pas de retrouver d'axe. Ce test, qui peut permettre d'étudier la luminance des pions colorés vus anormalement gris, était de compréhension difficile avant l'âge de 6 à 7 ans.

Chez les enfants du groupe 1, l'ERG était caractéristique de l'achromatopsie complète dans 20 cas : rétine adaptée à la lumière, les composantes photopiques (onde a et onde b) n'étaient pas analysables (tracé plat) ; rétine adaptée à l'obscurité, les composantes scotopiques (onde b2) étaient d'amplitude dans les limites de la normale pour l'âge (*fig. 1*). Chez 3 enfants, il n'existait pas de réponse au rouge mais une réponse aux flashes blancs en ambiance diurne (*fig. 2a*). Ces enfants ont eu un ERG avant 1988 avec une adaptation à la lumière limitée à un éclairage ambiant par tubes fluorescents. Lors de l'examen de contrôle, réalisé après 1988, après une adaptation à la lumière plus puissante, le tracé était plat (*fig. 2b*).

Chez les patients du groupe 2, le tracé de l'ERG était normal en ambiance scotopique, plat après adaptation à la lumière (*fig. 3*). Quatorze enfants n'ont pas bénéficié d'un contrôle ERG en coupole. Les parents de 5 enfants n'ont pas souhaité réaliser de nouveaux examens : ils avaient plusieurs enfants atteints, 4 enfants étaient trop jeunes ou trop petits pour être installés en coupole et, 7 enfants n'habitaient pas ou plus dans la région.

DISCUSSION

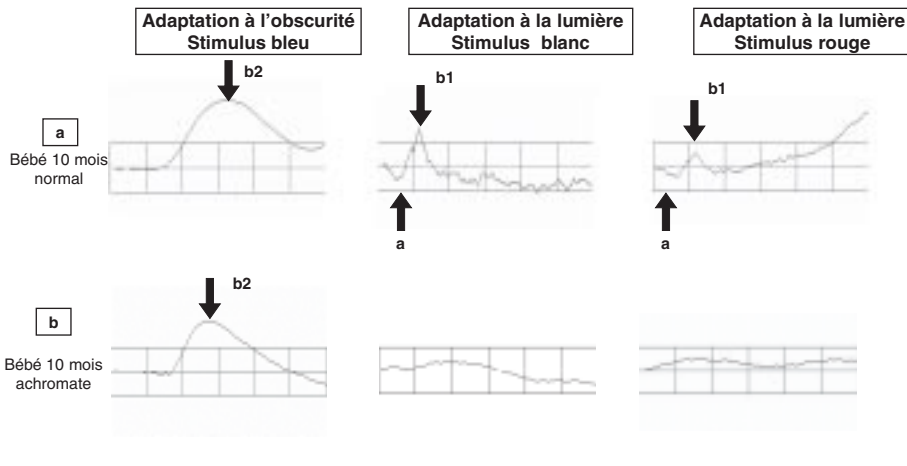
Le nystagmus est le premier signe d'appel chez le bébé [12, 13]. Il apparaît, comme les autres nystagmus sen-

soriels congénitaux, entre l'âge de 2 et 4 mois. Il s'agit typiquement d'un nystagmus pendulaire, rapide, horizontal ou horizonto-rotatoire [14]. Il est peu ample et peut passer inaperçu. Il est mieux visible à l'examen du fond d'œil. Dans notre série, le diagnostic d'achromatopsie a été fait dans le cadre du bilan étiologique d'un nystagmus congénital ; celui-ci est donc retrouvé chez tous les enfants. Dans la littérature, le bilan d'un nystagmus congénital est aussi la circonstance de découverte la plus fréquente de l'achromatopsie chez le petit enfant. Il augmente en ambiance fortement lumineuse et peut disparaître dans la pénombre. Il a tendance à diminuer avec l'âge et même souvent à disparaître [9]. Ceci peut être une cause de diagnostic tardif devant une amblyopie bilatérale à l'âge scolaire.

L'acuité visuelle est réduite dans l'achromatopsie d'origine rétinienne. Dans l'achromatopsie complète avec amblyopie, elle est de l'ordre de 1/10. Dans les formes incomplètes, elle est souvent meilleure aux environs de 3/10. Elle est améliorée quand le niveau d'illumination diminue. Les performances sont, en général, plus mauvaises avec les tests rétro-éclairés qu'avec les tests imprimés. L'acuité visuelle optimale de près est assez souvent obtenue à l'aide d'un système microscopique (surcorrection optique de près avec un verre positif de 6 à 8 dioptries) et en réduisant la distance de lecture à 15 centimètres. Les valeurs d'acuité visuelle obtenues chez nos patients sont comparables aux données de la littérature concernant l'achromatopsie complète [12]. Un seul patient dont l'acuité est de 2/10 de loin et Parinaud 4 de près peut être suspecté d'achromatopsie incomplète. Néanmoins, les autres signes cliniques sont en faveur d'une achromatopsie complète. Chez le nouveau-né, le diagnostic peut être posé à l'occasion d'un bilan de cécité congénitale.

La photophobie est un symptôme fréquent, toutefois c'est un motif rare de consultation. Dans notre série, seul un des adultes consultait pour photophobie pourtant elle est retrouvée à l'interrogatoire chez tous les patients. Du fait de la saturation des bâtonnets et de la malformation des cônes, les patients présentent une aversion pour la lumière aux intensités lumineuses moyennes ou élevées. Ils compensent en clignant ou en fermant partiellement les yeux. La photophobie n'est pas douloureuse. Si elle est très évocatrice de l'achromatopsie chez un enfant nystagmique, elle n'en est pas pathognomonique ; elle a été décrite dans l'amaurose congénitale de Leber [15].

Le déficit en vision colorée est un symptôme fondamental qui paradoxalement n'est pas un motif de consultation. Beaucoup d'achromates ont appris les couleurs des objets et s'adaptent de façon satisfaisante aux exigences de la vie quotidienne en utilisant les différences de luminances [16]. Les tests de vision des couleurs actuellement utilisés en clinique permettent de différencier les différentes formes de dyschromatopsies. Ils ont l'inconvénient de ne pas être réalisables chez le jeune enfant. Le premier test qui



1
2
3

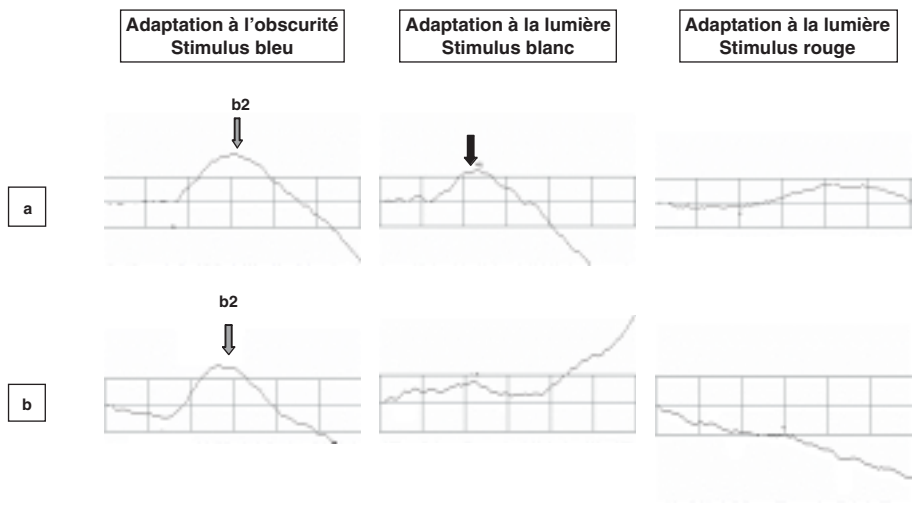


Figure 1 : a) Chez l'enfant normal. Rétine adaptée à la lumière : les ondes a et b1 obtenues lors des stimulations blanches et rouges, sont les composantes photopiques de l'ERG et correspondent à la réponse des cônes. Rétine adaptée à l'obscurité : l'onde b2, composante scotopique de l'ERG, correspond à la réponse des bâtonnets. b) Chez l'enfant achromate, les composantes photopiques ne sont pas détectables, les composantes scotopiques sont normales.

Figure 2 : a) Lors du premier enregistrement de l'ERG chez cet enfant de 18 mois, l'adaptation de la rétine à la lumière s'est effectuée dans une salle dont le niveau de luminance moyen était insuffisant pour inhiber les bâtonnets. Il existe une réponse à la lumière blanche en ambiance diurne. Cette réponse qui peut être prise de façon erronée pour la réponse des cônes correspond en fait à la réponse des bâtonnets (la lumière blanche stimule les cônes et les bâtonnets). Il n'y a pas de réponse à la stimulation rouge car la lumière rouge ne stimule que les cônes quelle que soit l'ambiance lumineuse. b) Lors du contrôle, l'adaptation de la rétine à la lumière s'est effectuée à un niveau de luminance correspondant aux normes de l'ISCEV. L'ERG est caractéristique de l'achromatopsie.

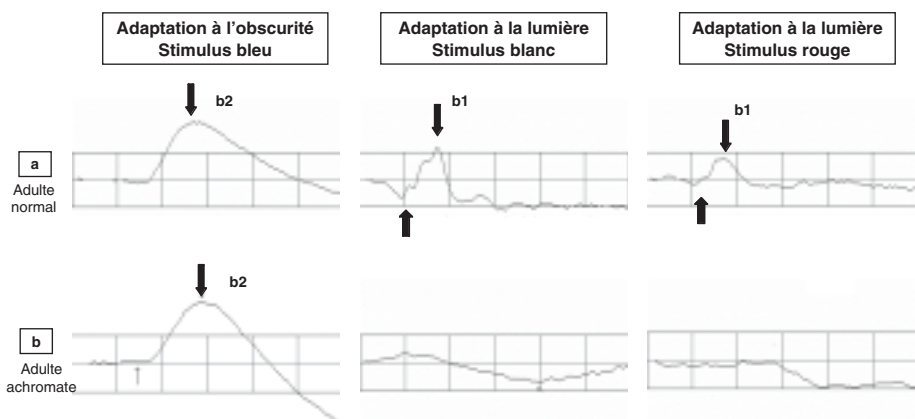


Figure 3 : L'ERG a) de l'adulte normal et b) de l'adulte achromate comparables à ceux de l'enfant (fig. 1).

146

apporte des renseignements chez l'enfant est l'album pseudo isochromatique pour enfant, puis le New color test [17], et dès l'âge de 6 à 8 ans, l'équation de Rayleigh et de Moreland [18]. Dans notre étude, l'examen de la vision des couleurs n'a pas été fait pour diagnos-

tiquer l'achromatopsie mais pour la confirmer, à distance. Les tests les plus utilisés chez nos patients étaient les plus répandus et les plus simples d'utilisation, le test pseudo isochromatique d'Ishihara et le 15 HUE désaturé de « Lanthony ». Les réponses obtenues

sont celles rencontrées en cas d'achromatopsie complète : seule la planche d'Ishihara numéro 1 est correctement lue et le classement des pions du test 15 Hue saturé est impossible, ne permettant pas de retrouver un axe de confusion.

L'électrorétinogramme est actuellement le seul examen qui permet un diagnostic précoce d'achromatopsie en clinique. Classiquement chez l'achromate, les composantes scotopiques (onde b2) de l'ERG sont normales alors que les composantes photopiques (onde a photopique, onde b1) ne sont pas détectables. Lorsqu'une composante photopique est détectable, le diagnostic d'achromatopsie incomplète est plus probable.

La procédure d'ERG aux flashes que nous utilisons chez les bébés nous semble être un examen fiable de diagnostic de l'achromatopsie. La morphologie de l'ERG de l'enfant est la même que chez les adultes achromates. La comparaison entre les 2 méthodes d'ERG (Flashes et coupole) n'a pas révélé de différences concernant la latence des ondes b scotopiques. En revanche, la mesure exacte de l'amplitude des ondes b scotopiques n'est pas possible chez le jeune enfant. Les mouvements des yeux ou de la tête pendant l'examen sont la cause d'artéfacts, de dérivation du signal ou d'un éclaircissement moindre de la rétine qui provoque une diminution d'amplitude de l'ERG. Il faut parfois procéder à plusieurs enregistrements pour obtenir un ERG de qualité suffisante. Un ERG de contrôle est toujours nécessaire, à l'occasion d'une autre consultation, avant d'affirmer une pathologie rétinienne de l'enfant [4, 11]. Aucun des enfants examinés aux flashes et contrôlés en coupole n'a vu son diagnostic modifié après ce dernier examen. Les enfants qui n'ont pas bénéficié d'ERG de contrôle plusieurs années après l'examen initial ont gardé une acuité stable et n'avaient pas de pathologie associée. L'aspect du fond d'œil n'a pas changé. Certains patients avaient un membre de leur fratrie achromate dont l'ERG avait été réalisé selon le protocole ISCEV. Ces conditions permettent d'éliminer le diagnostic d'affections évolutives comme la dystrophie des cônes et les dystrophies rétinienne mixtes, avec atteinte prédominante des cônes, de la maladie d'Alström ou du syndrome de Bardet-Biedl [19, 20]. Il ne nous est pas possible d'affirmer que notre protocole d'ERG est fiable pour différencier les achromates complets des achromates incomplets. Tous les patients de notre série peuvent répondre aux critères de l'achromatopsie complète, pourtant certains sont capables de dénommer des couleurs sans erreur. Les différences de luminances peuvent permettre de classer les couleurs, mais il nous semble difficile d'expliquer que certains patients dénomment la plupart des couleurs sans se tromper. Une étude plus précise de la vision des couleurs (équation de Rayleigh, de Moreland et New color test) aurait peut-être permis de retrouver une achromatopsie incomplète. Toutefois, il faut noter que dans notre série, les 3 patients dont les réponses au test d'Ishihara, au New color test et à l'équation de Rayleigh indiquaient une achromatopsie complète, dénomment

quelques couleurs. Dans notre série, il n'y a aucun cas de monochromatisme au bleu alors que dans les séries de la littérature concernant l'achromatopsie [21] il en existe un nombre non négligeable. Ce diagnostic n'a pas été méconnu du fait d'une insuffisance de notre bilan puisque aucun de nos patients n'a d'achromatopsie héréditaire liée à l'X ; les seuls myopes forts de notre série appartiennent à une famille avec femme atteinte. En revanche, les principaux signes d'appels de cette affection étant peu marqués (nystagmus inconstant et de faible amplitude, amblyopie relative bilatérale), il est probable que la mauvaise acuité visuelle est imputée à la myopie forte. Le diagnostic est alors méconnu si un ERG ou un examen de la vision des couleurs n'est pas demandé. Dans une étude réalisée par la Direction régionale de l'Action Sanitaire et Sociale du Nord en 1995, les vices de réfraction sont considérés comme la principale cause de mal voyance. La myopie forte héréditaire représente 1,2% des cas [22]. Parmi ces cas, il pouvait y avoir un certain nombre d'affections rétinienne héréditaires qui sont connues pour entraîner une myopie.

CONCLUSION

Seul l'ERG réalisé dans des conditions rigoureuses, avec une bonne inhibition des bâtonnets (pour ne pas méconnaître le diagnostic) et une adaptation suffisante à l'obscurité (pour différencier l'achromatopsie de l'amaurose congénitale de Leber), permet le diagnostic précoce de l'achromatopsie. Notre protocole d'ERG par flashes a l'avantage d'être réalisable et interprétable même chez le bébé, en ambulatoire et sans anesthésie générale. L'utilisation de filtres colorés aide au diagnostic de l'achromatopsie. Le diagnostic précoce est indispensable pour proposer à l'enfant une éducation (ne pas utiliser de codages colorés : encres, craies), un appareillage (système microscopique, bas niveau d'éclairage) et une scolarité adaptée, et pour signaler le plus tôt possible aux parents le risque de récurrence dans la fratrie. Il faudra les prévenir qu'il n'existe pas de diagnostic anténatal. Il n'y aurait pas, de toute façon, d'indication à une interruption thérapeutique de grossesse. Il ne faut, cependant, pas inquiéter les parents car l'achromatopsie est une affection stable qui est souvent compatible avec une scolarisation normale et des études supérieures même si un grand nombre de patients sont considérés comme légalement aveugles.

RÉFÉRENCES

1. Krill AE. The electroretinogram in congenital colour vision defects. The clinical value of electroretinography. 1968, ISCEV Symp. et Ghent 1966, 205-14.
2. Sharpe LT, Nordby K. The photoreceptors in the achromat. In: Night Vision, Hess RF, Sharpe LT, Nordby K. Cambridge University Press, London. 1990, pp. 303-16.

3. François J, Verriest G, de Rouck A. L'achromatopsie congénitale. *Doc Ophthalmol*, 1995;9:338-424.
4. Blackwell HR, Blackwell OM. Rod and Cone receptor mechanisms in typical and atypical congenital achromatopsia. *Vision Res*, 1961;1:62-107.
5. Sharpe LT, Nordby K. Total colour-blindness: an introduction. In: *Night Vision*, Hess RF, Sharpe LT, Nordby K. Cambridge University Press, London. 1990, pp. 253-289.
6. Smith VC, Pokorny J, Newell FW. Autosomal recessive incomplete achromatopsia with deutan luminosity. *Am J Ophthalmol*, 1979; 87:393-402.
7. Smith VC, Pokorny J, Newell FW. Autosomal recessive incomplete achromatopsia with protan luminosity function. *Ophthalmologica*, 1978;177:197-207.
8. Weale RA. Cone-monochromatism. *J Physiol*, 1953;121:548-69.
9. Lanthony PH. Contribution au diagnostic clinique de l'achromatopsie congénitale. *Bull Soc Ophtamol Fr*, 1973;73:409-13.
10. Defoort-Dhellemmes S, Vincent F, Arndt C, Bouvet-Drumare I, Hache JC. Protocole simplifié d'électrorétinographie et diagnostic des dystrophies rétinienne de l'enfant. *J Fr Ophtalmol*, 1999;22:383-7.
11. Hache JC. Électrorétinogramme. In : *Exploration de la fonction visuelle, application sensorielle de l'œil normal et en pathologie*. Risse JF, Masson, Paris. Rapport de la Société Française d'Ophtalmologie, 1999;11:271-5.
12. Bouvet-Drumare I. Les nystagmus congénitaux. Contribution au diagnostic étiologique du nystagmus congénital chez le nourrisson. *Ophtalmologie*, 1994;8:46-8.
13. Hansen E. Clinical aspects of achromatopsia. In: *Night Vision*. Hess RF, Sharpe LT, Nordby K. Cambridge University Press, Londre. 1990, pp. 316-34.
14. Gottlob I, Reinecke RD. Eye and head movements in patients with achromatopsia. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*, 1994;232:392-401.
15. Traboulsi EI, Maumenee IH. Photoaversion in Leber's congenital amaurosis. *Ophthalmic Genet*, 1995;16:27-30.
16. Nordby K. Vision in a complete achromat: a personal account. In: *Night vision*. Hess RF, Sharpe LT, Nordby K. Cambridge University Press, Londre. 1990, pp. 291-310.
17. Lanthony PH. Le New Color Test. *Bull Soc Ophtalmol Fr*, 1975; 75:51-6.
18. Roth A. La vision des couleurs. In: *Exploration de la fonction visuelle*, Risse JF. Masson, Paris. 1999, p. 68-394.
19. Michaud JL, Heon E, Guilbert F, Weill J, Puech B, Benson L et al. Natural history of Alstrom syndrome in early childhood: onset with dilated cardiomyopathy. *J Pediatr*, 1996;128:225-59.
20. Zanlonghi X. ERG de l'enfant. In : *Exploration de la Fonction visuelle, application sensorielle de l'œil normal et en pathologie*. Risse JF, Masson, Paris. Rapport de la Société Française d'Ophtalmologie, 1999;19:595-615.
21. Haegerstrom-Portnoy G, Schneck ME, Verdon WA, Hewlett SE. Clinical vision characteristics of the congenital achromatopsias. II. Color vision. *Optom Vis Sci*, 1996;73:457-65.
22. Defebvre MM, Juzeau D, Villarubias MP. Les ophtalmologues libéraux du Nord de la France et la prise en charge des enfants déficients visuels. *J Fr Ophtalmol*, 1996;19:363-8.