

Rétinopathies pigmentaires et dystrophies rétiniennes diffuses

José-Alain Sahel

Sébastien Bonnel

Saddek Mohand-Saïd

Définitions

- Première description/ Donders 1855
- Termes multiples : RP (retinitis Pigmentosa, Rétinopathie Pigmentaire, Dégénérescence tapéto-rétinienne, Rod-Cone Dystrophy..)
- Groupe hétérogène d'affections caractérisées par une perte précoce de vision nocturne, un rétrécissement du champ visuel, des dépôts pigmentés et une diminution profonde des réponses scotopique à l'électrorétinogramme

Modes de transmission

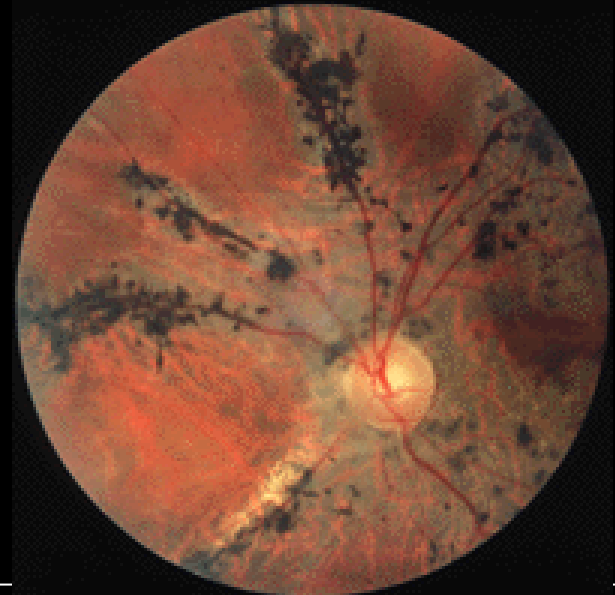
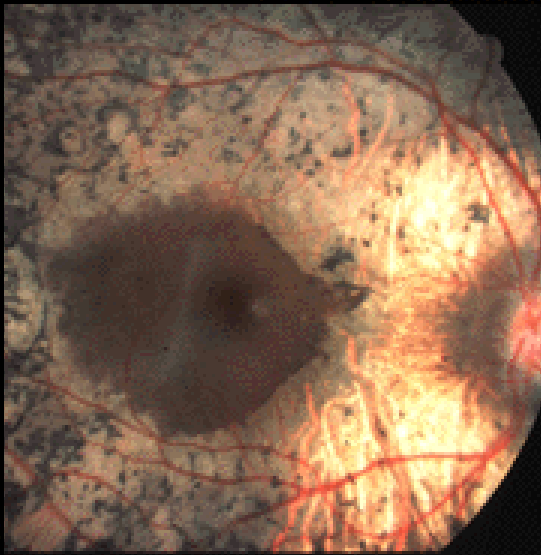
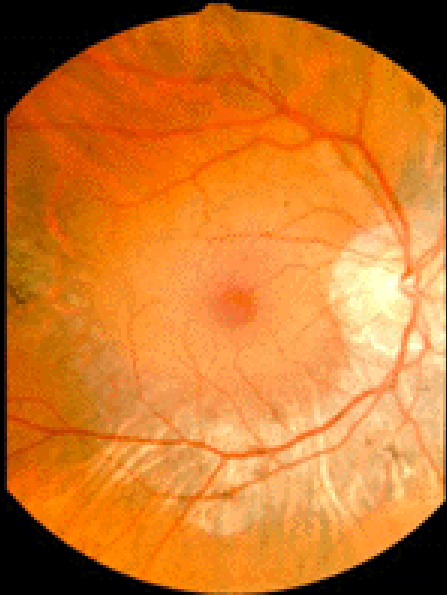
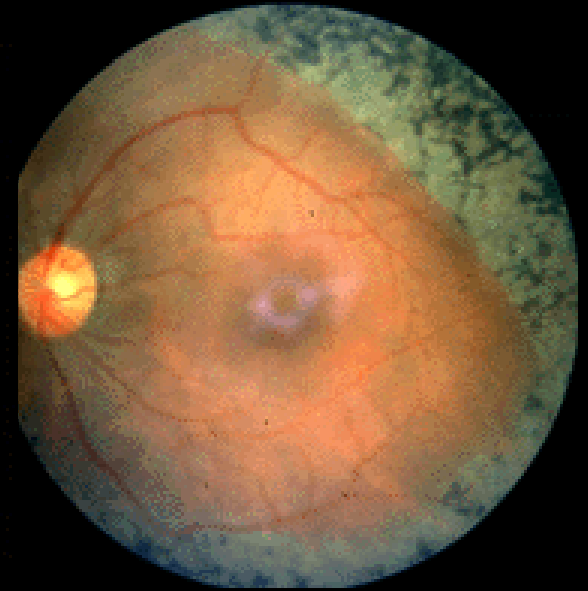
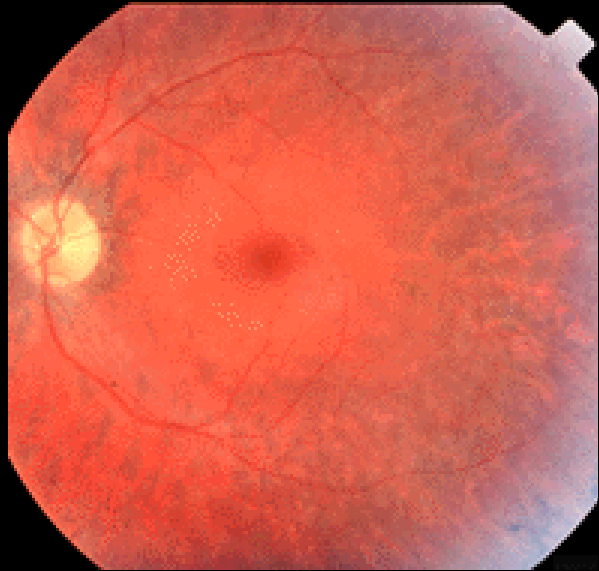
- Simplex / sporadique
- Autosomique dominant
- Autosomique récessif
- Liée à l'X
- Mitochondriale
- Di- ou Tri-génique

Circonstances de Découverte

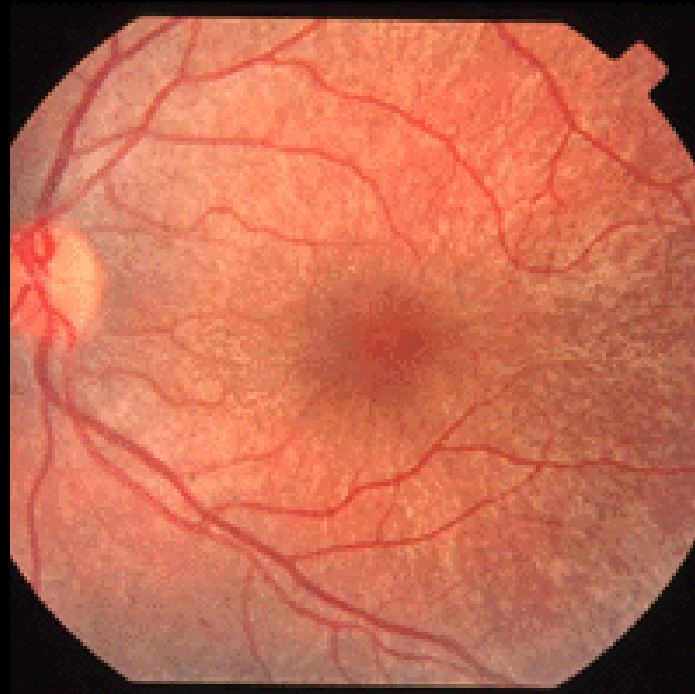
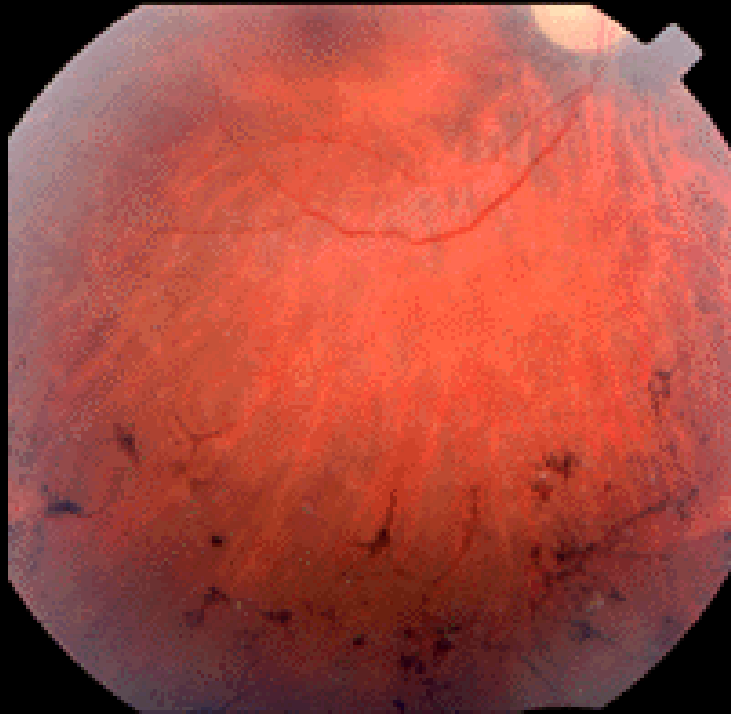
- Histoire familiale
- Tableau syndromique
- Difficultés nocturnes
- Rétrécissement du champ visuel
- Photophobie
- Photopsies
- Symptômes indirects : maladresse, accidents, ...
- Examen de routine

Signes cliniques

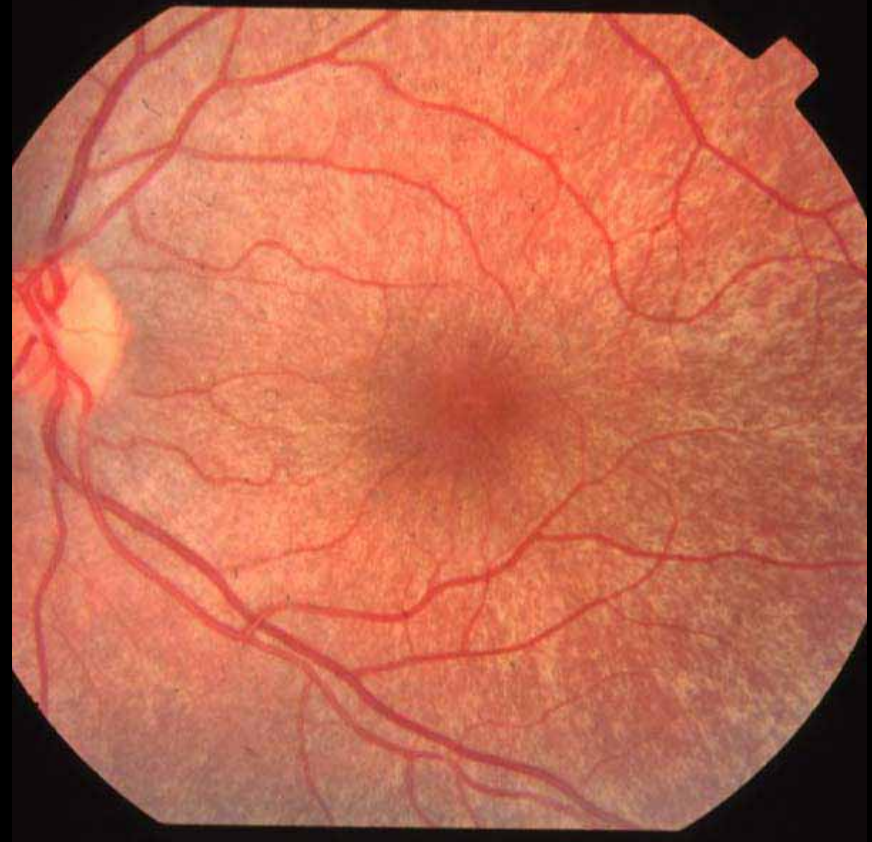
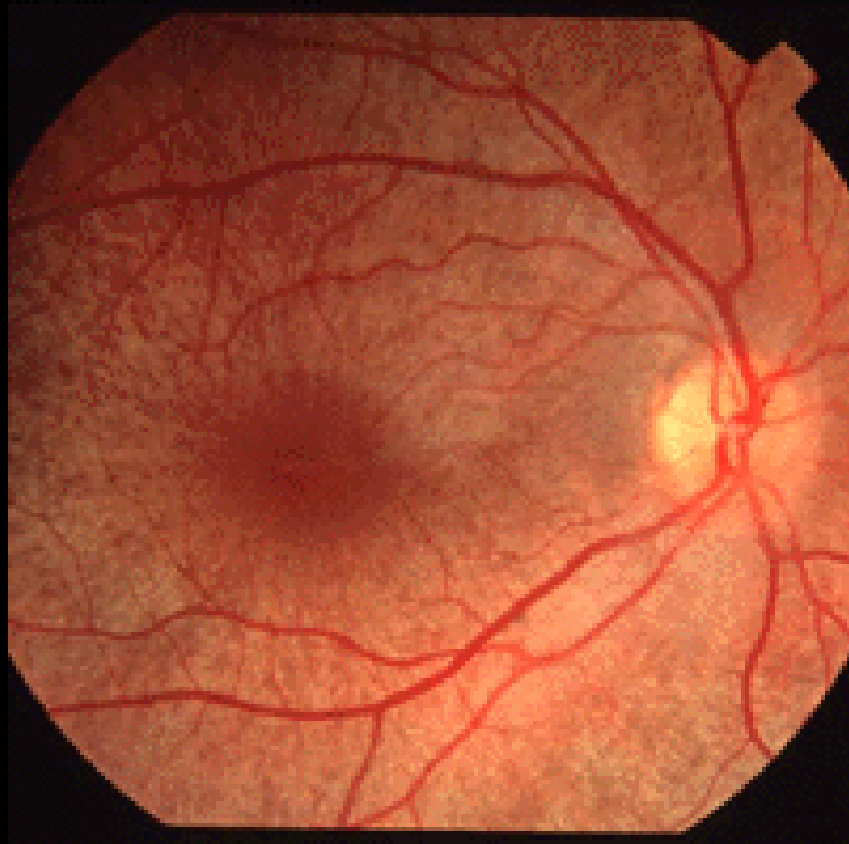
- Cécité nocturne (différent de myopie nocturne, troubles d'adaptation précoce : photopiques)
- Altérations du CV (...)
- Rétrécissement du calibre vasculaire (diffère des atteintes choroidiennes)
- Pâleur papillaire
- Ostéoblastes (migration de pigment dans la rétine interne), granularité de l'EP
- Atrophie EP et choriocapillaire
- Formes précoces : sine pigmento



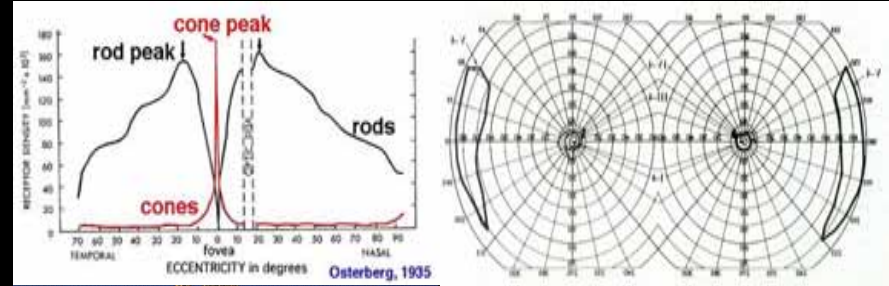
Porteuses RP liée à l'X



Porteuses RP liée à l'X



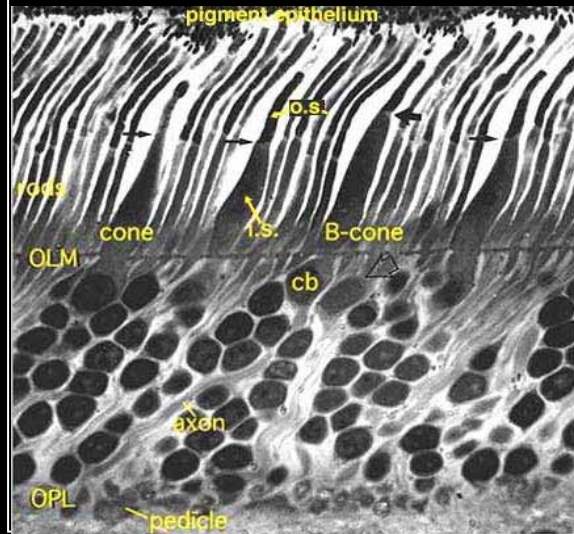
Atteintes des photorécepteurs



Rod-specific mutations



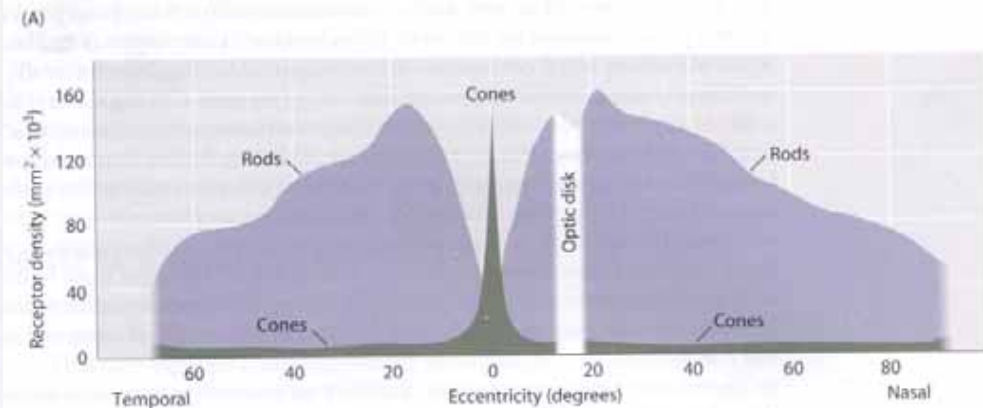
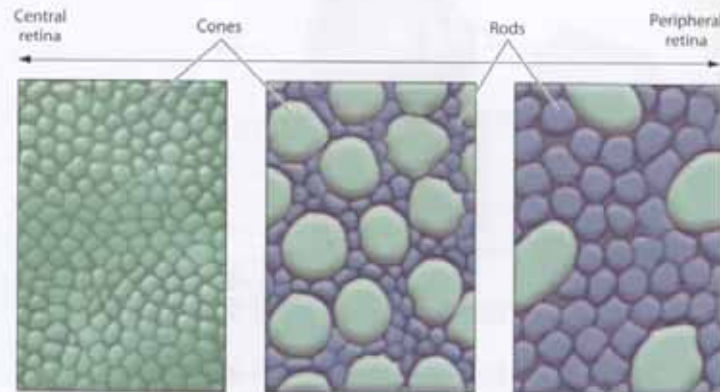
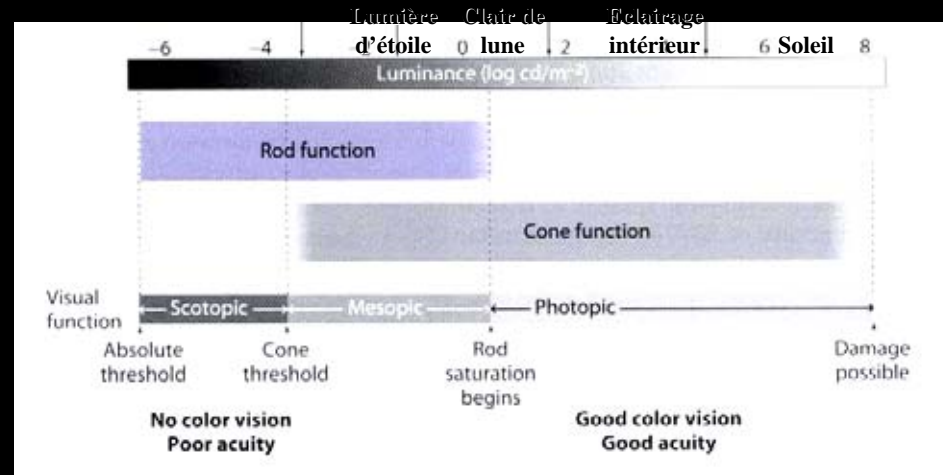
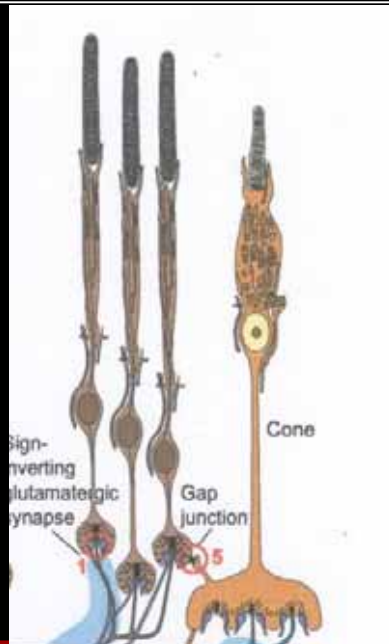
Rod functional loss and apoptosis



Cone degeneration

BLINDNESS

Les photorécepteurs cônes et bâtonnets



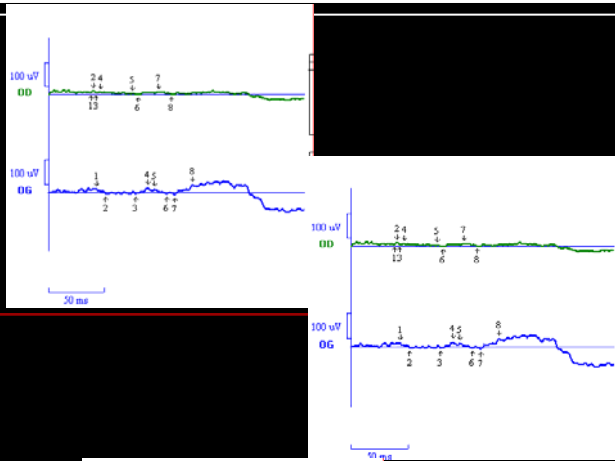
Altérations du champ visuel

- Dégradation progressive du CV
- Intervalle entre cécité nocturne et amputation du CV variable (10 à 30 ans)
- Généralement scotomes relatifs en périphérie moyenne entre 20 and 30 degrés /fixation.
- Elargissement, approfondissement et coalescence aboutissant à un scotome annulaire : îlots périphériques résiduels, souvent temporaires, parfois inf ou en nasal
- CV supérieur plus souvent anormal (atteinte plus précoce de la rétine inférieure)

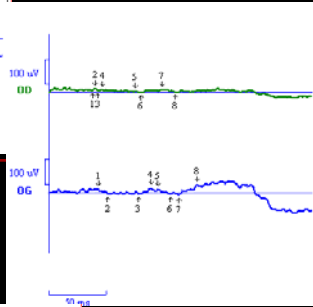
Altérations du champ visuel

- Taux de progression variable, lent et inexorable (études sur plus de 7 ans);
- Fluctuations importantes (répéter les tests, privilégier le Goldmann)
- Les patients ne notent que tardivement la dégradation, jusqu'à l'atteinte centrale où tout devient perçu avec impression de dégradation accélérée
- Test diagnostique et pronostique majeur (conseils/ conduite..)

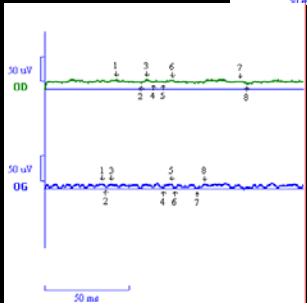
25dB



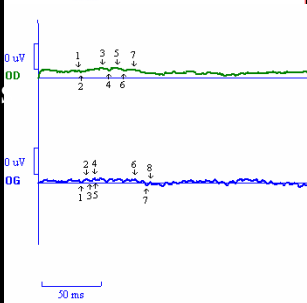
0dB



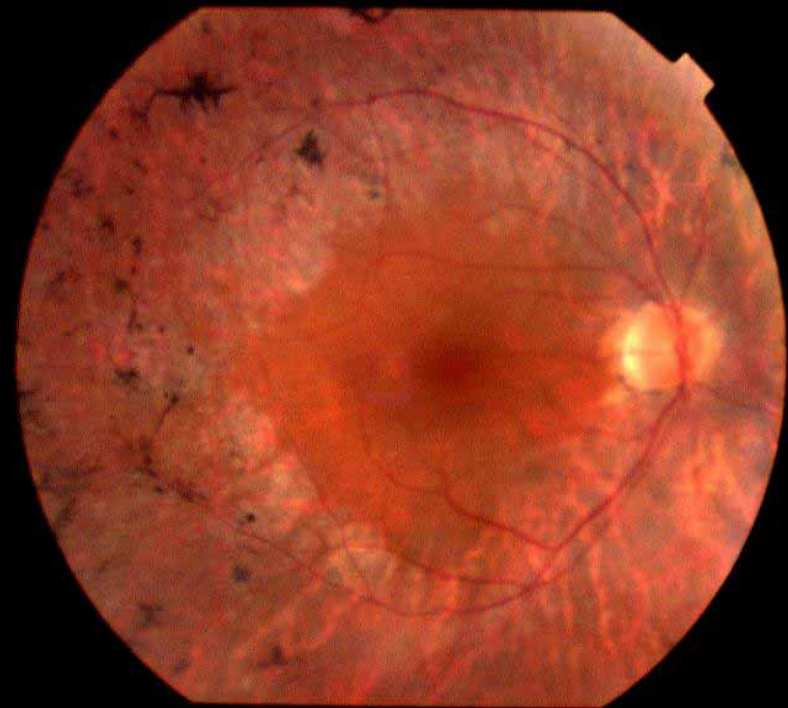
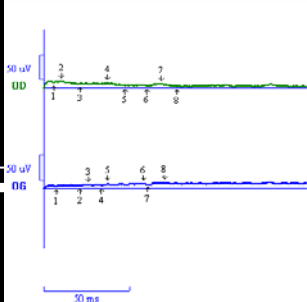
POs



ERG Cone



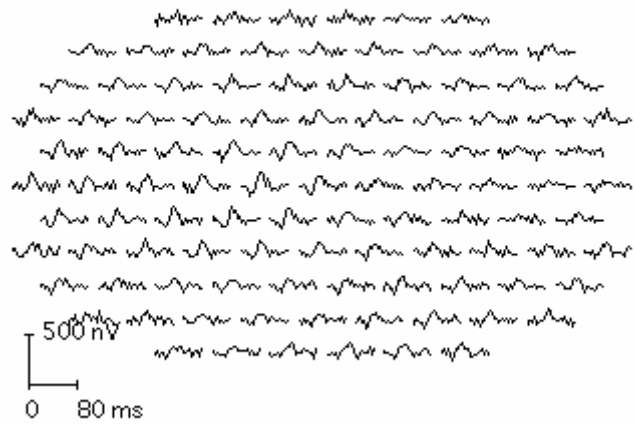
Flicker





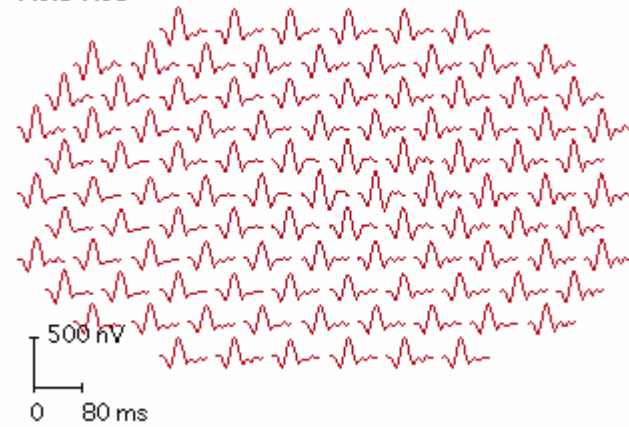
Patient

Field View

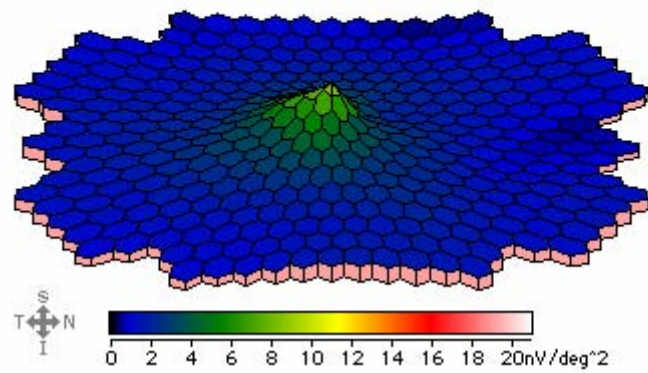


Reference

Field View

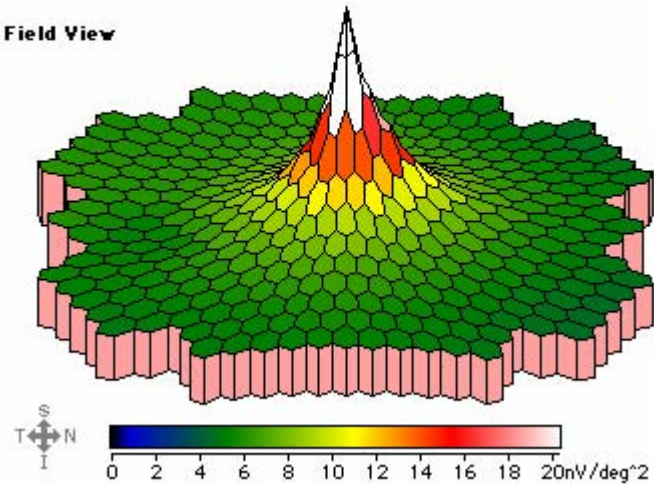


Field View



Reference

Field View



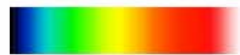
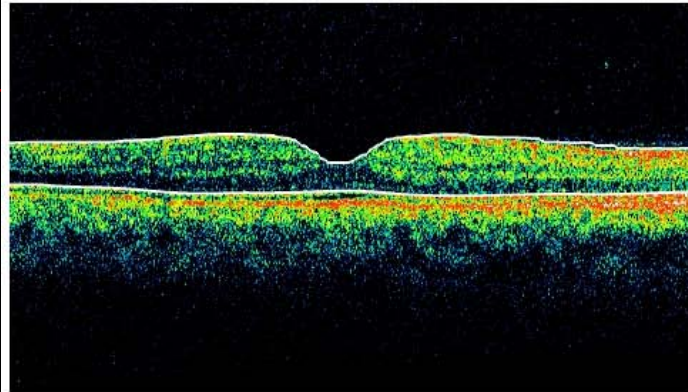
Causes de la baisse de vision centrale

- Oedème maculaire
- Membrane épirétinienne
- Cataracte (sous-capsulaire postérieure)
- Atrophie de l'EPR central
- Atteinte des cônes

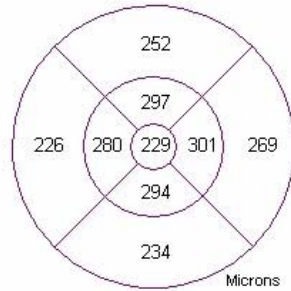
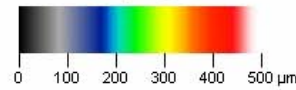
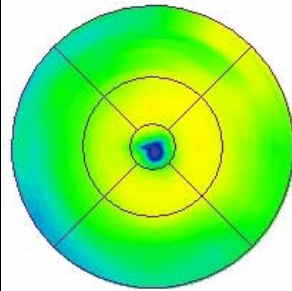
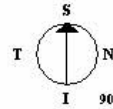
OCT Image

RETINAL MAP ANALYSIS

Fundus Image

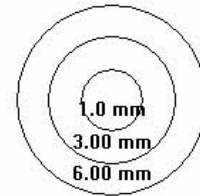


Log Reflection



Microns

- 3.45 mm
- 6 mm

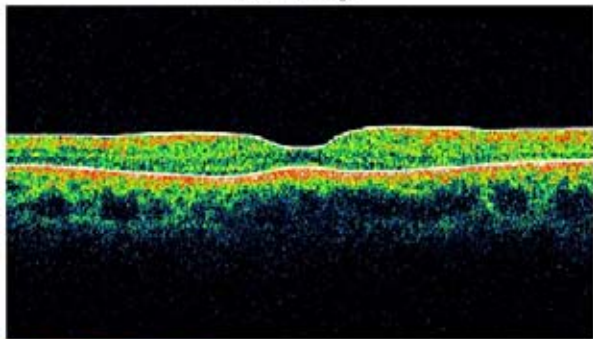


Map Diameters

| Patient/Scan Information | |
|-----------------------------------------|--------------------------|
| MOHAND-SAID SADDEK | |
| DOB: 11/21/1964, ID: NA, Gender unknown | |
| ScanType | Macular Thickness Map OD |
| ScanDate | 07/01/2004 |
| ScanLength | 6.0 |

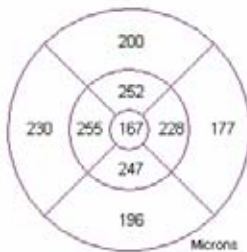
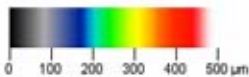
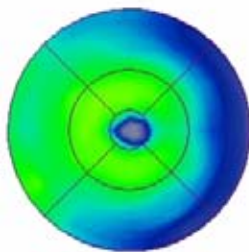
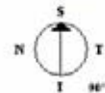
| | |
|-------------|----------------------|
| Center | 153 +/- 5 microns |
| TotalVolume | 7.22 mm ³ |

OCT Image

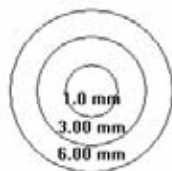


RETINAL MAP ANALYSIS

Fundus Image

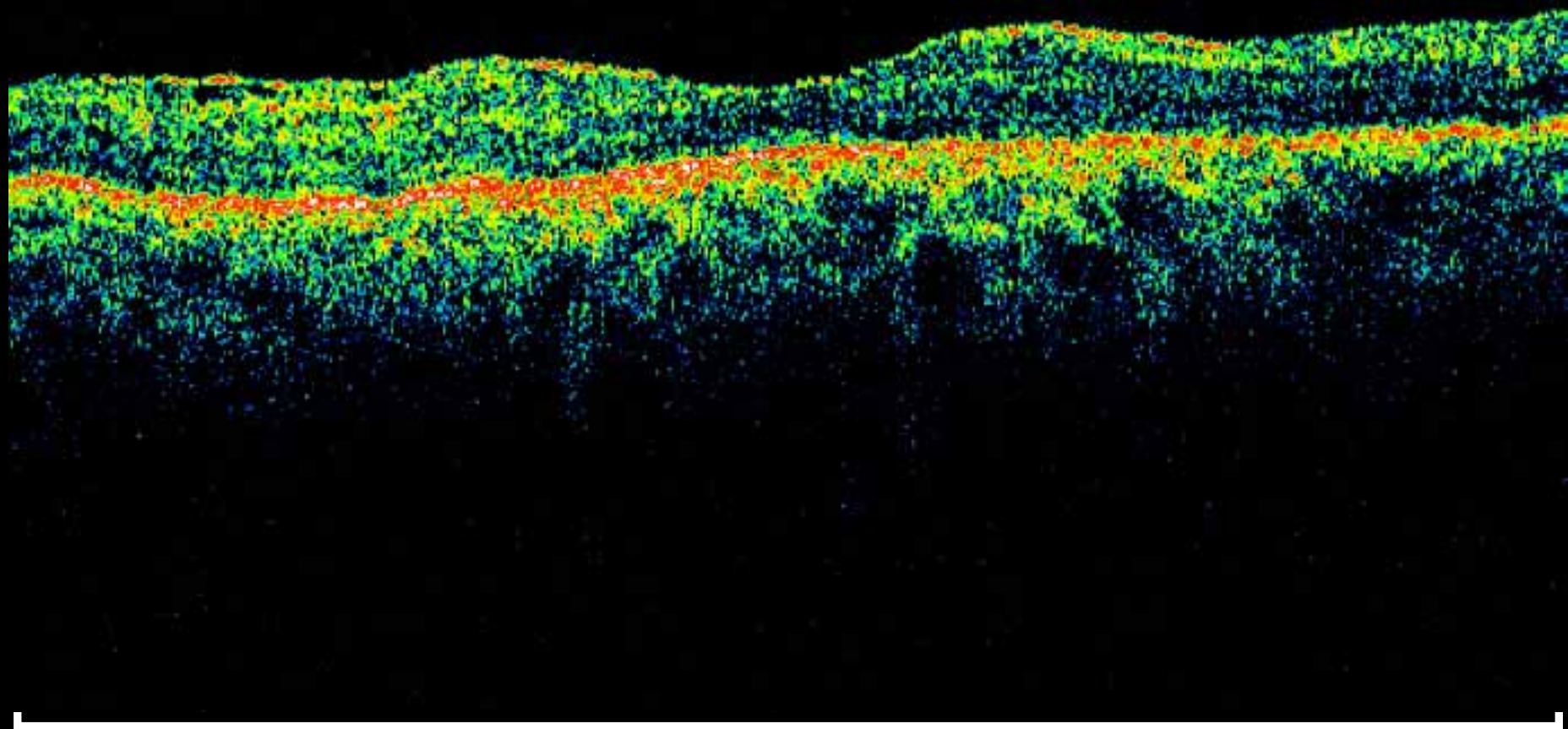


3.45 mm
6 mm



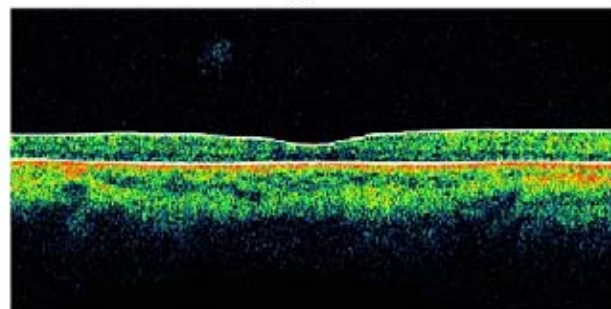
| Patient/Scan Information | |
|--------------------------|---------------------------------|
| levy | frederique |
| DOB: | 02/06/1970, ID: 1062226, Female |
| ScanType | Macular Thickness Map OS |
| ScanDate | 02/02/2004 |
| ScanLength | 6.0 |

| | |
|-------------|----------------------|
| Center | 109 +/- 2 microns |
| TotalVolume | 5.93 mm ³ |



RETINAL THICKNESS

OCT Image



A-Scan Value: Mirror Image Caliper ON

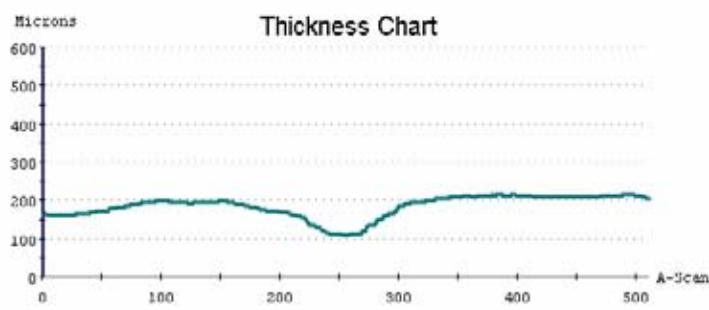


Gray

Brightness Contrast

Export

Fundus Image



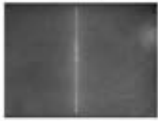
| Patient/Scan Information | |
|--------------------------|------------------------------|
| ARNOLDX | |
| ERIC | |
| DOB: | 01/24/1970, ID: 617366, Male |
| ScanType | Macular Thickness Map OD |
| ScanDate | 04/06/2004 |
| ScanLength | 8.0 |

| | |
|----------------------|-------------------------|
| Retinal Thickness is | 165 microns at A-scan 1 |
| Caliper Length is | OFF |
| SNR | 39.0 |
| Accepted A-scans % | 100.0 |

RETINAL THICKNESS/VOLUME ANALYSIS



OD



OS

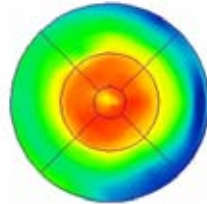
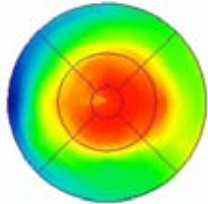
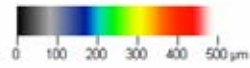


Thickness Analysis

Volume Analysis

3.45 mm

6 mm



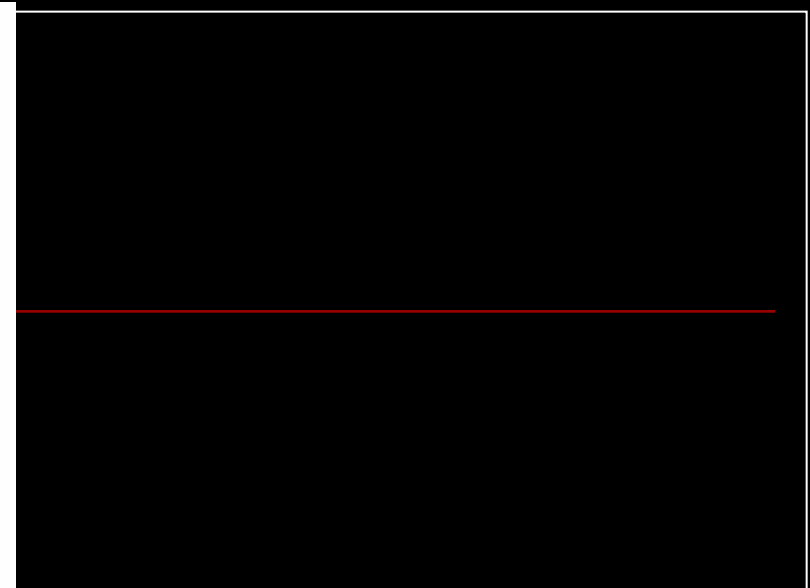
Microns



Microns

| Patient/Scan Information | |
|------------------------------|-----------------------|
| VERMANN ALLEN | |
| DOB: 03/11/1976, D: NA, Male | |
| ScanType | Macular Thickness Map |
| ScanDate | 03/09/2004 |
| ScanLength | 6.0 |

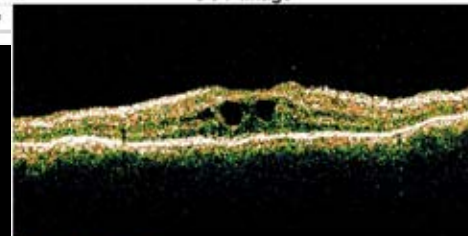
| | | |
|-----------|----------------------|----------------------|
| OD | Foveal Thickness | 365 +/- 10 microns |
| | Total Macular Volume | 7.99 mm ³ |
| OS | Foveal Thickness | 325 +/- 5 m |
| | Total Macular Volume | 7.46 mm ³ |



NORMALIZE PROCESS



OCT Image



Gray

Brightness Contrast %Zoom

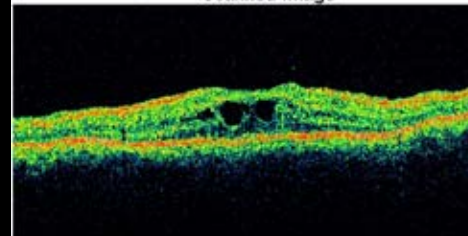
Fundus Image



Mirror Image



Scanned Image



| Patient/Scan Information | |
|------------------------------|--------------------------|
| VERMANN ALLEN | |
| DOB: 03/11/1976, D: NA, Male | |
| ScanType | Macular Thickness Map OD |
| ScanDate | 03/09/2004 |
| ScanLength | 6.0 |



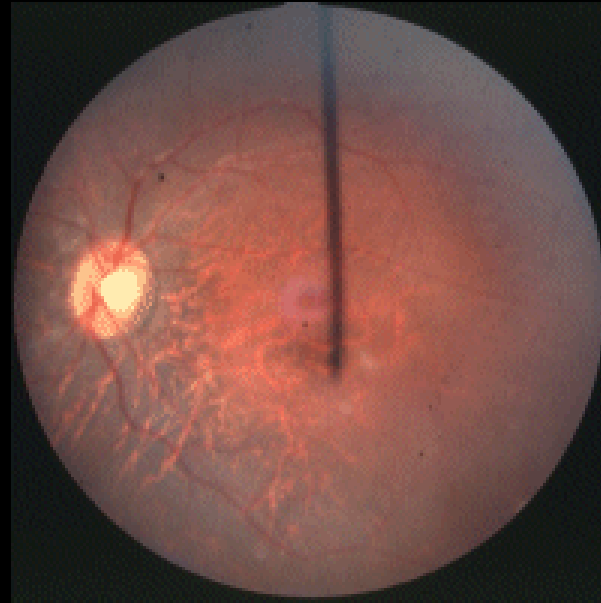
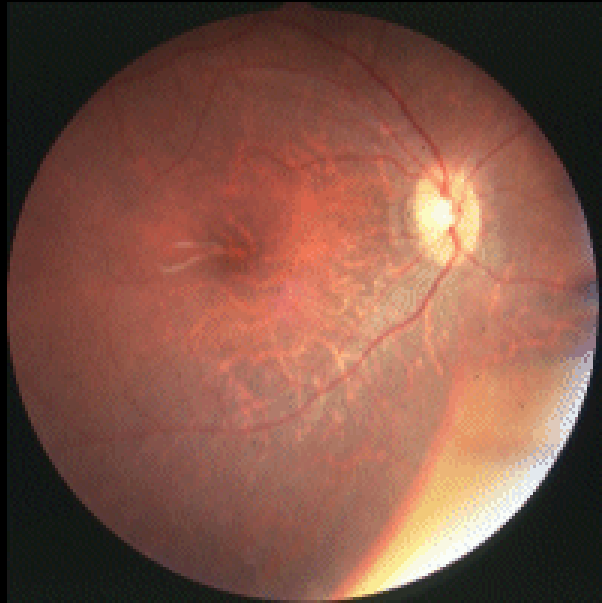
Classifications cliniques et pronostic

- La perte de vision centrale est l'évènement majeur, le plus redouté
- Elle peut être précoce
- Les patients porteurs de formes sectorielles peuvent garder une AV normale toute leur vie
- ADRP (60a) / ARRP (20 à 40a) / X-linked RP (20 à 30 a)
- Dépend du gène de la mutation et de facteurs modificateurs (interactions géniques et environnement).

Formes syndromiques

- Usher
- Mitochondriales
- Bardet-Biedl
- ...

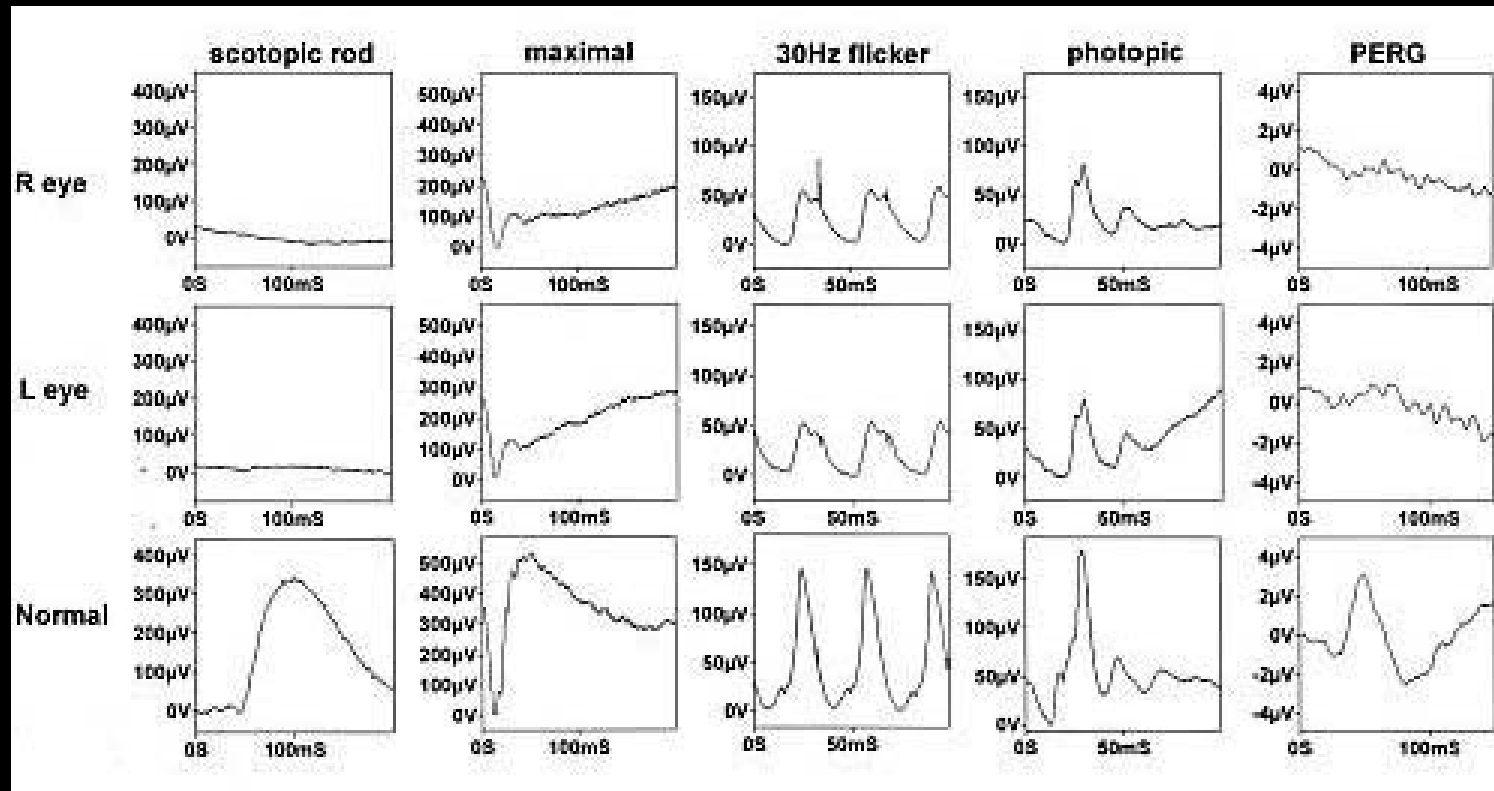
Bardet-Biedl



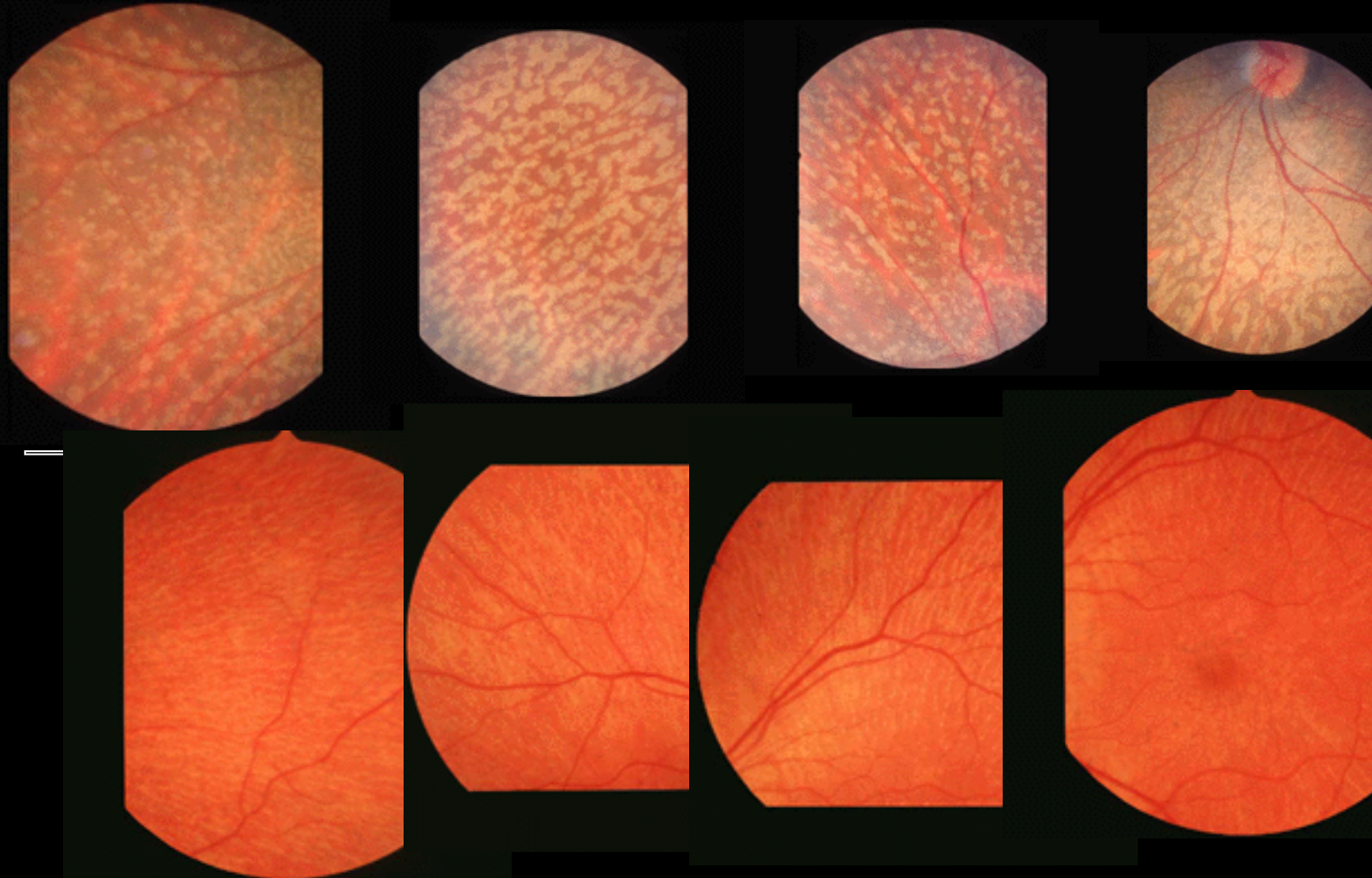
Diagnostic différentiels

- Autres dystrophies diffuses
- CSNB : Cécité Nocturne Congénitale Stationnaire
- Pathologies inflammatoires
- Syndrômes paranéoplasiques
- Pathologies vasculaires
- Rétinopathies toxiques
- Lésions post-traumatiques
- Atteintes carencielles

CSNB (Congenital Stationary Night Blindness)



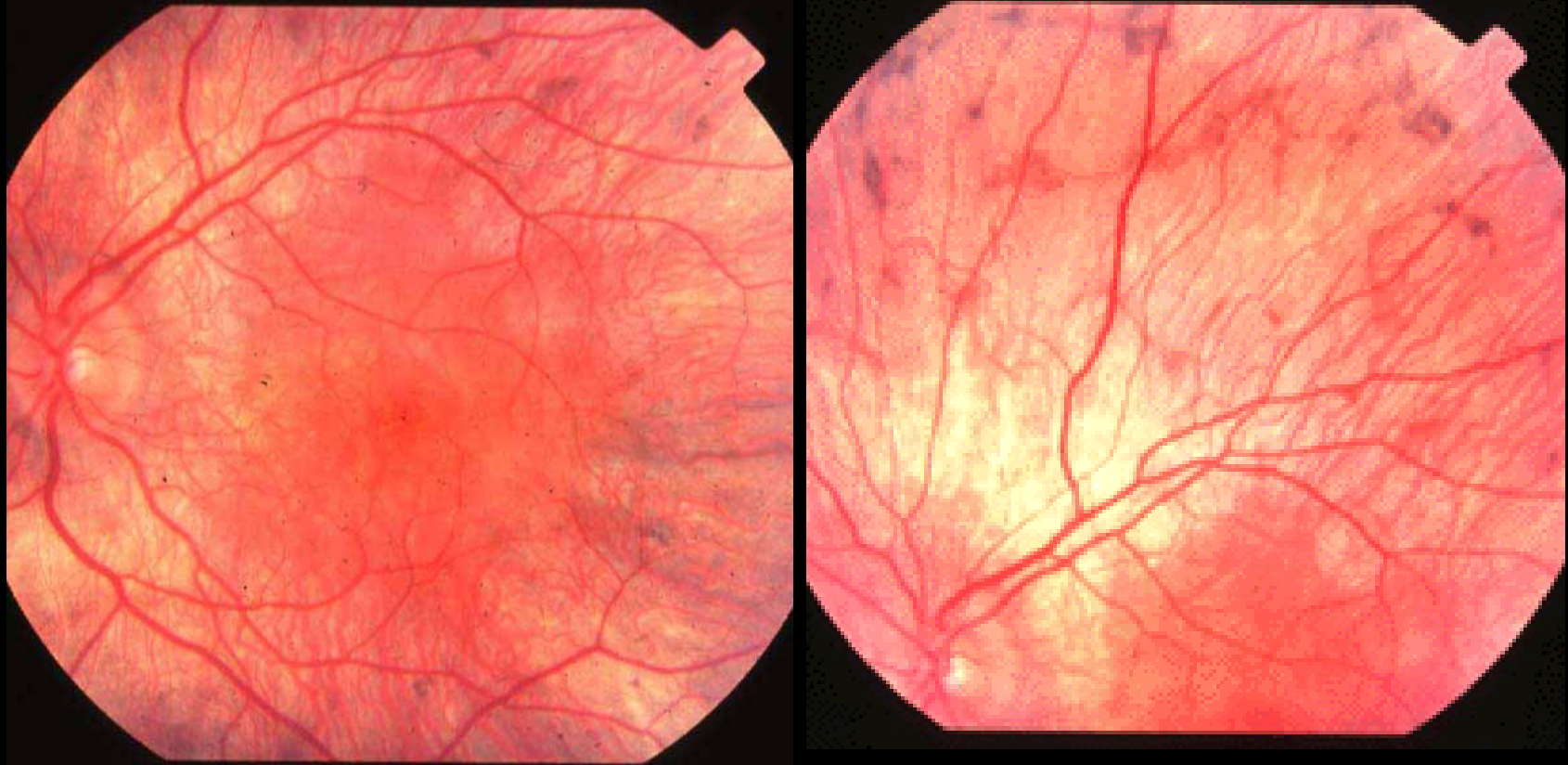
FUNDUS ALBIPUNCTATUS



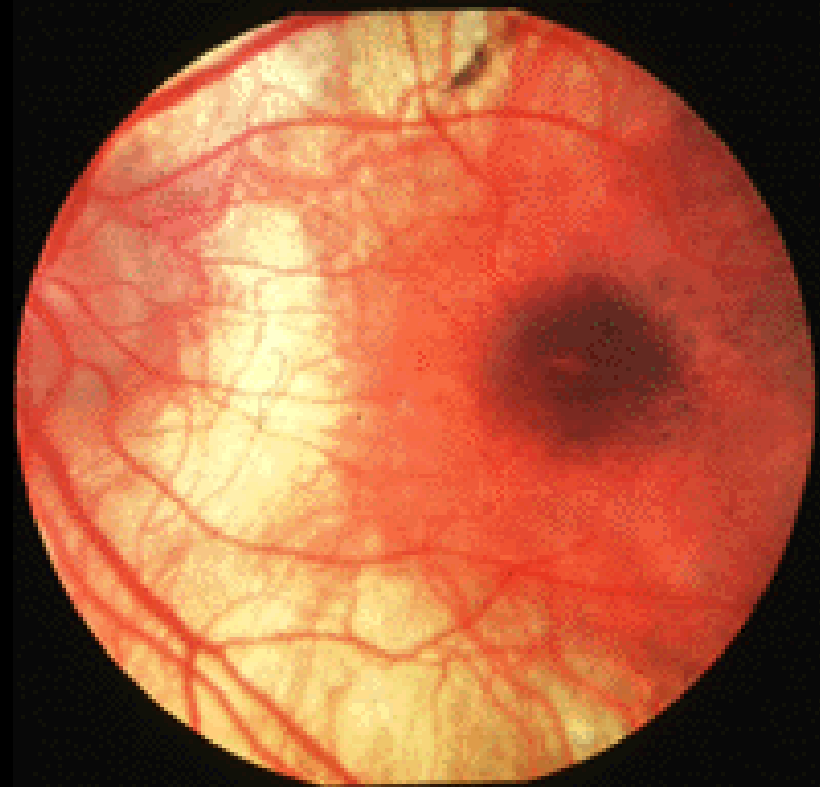
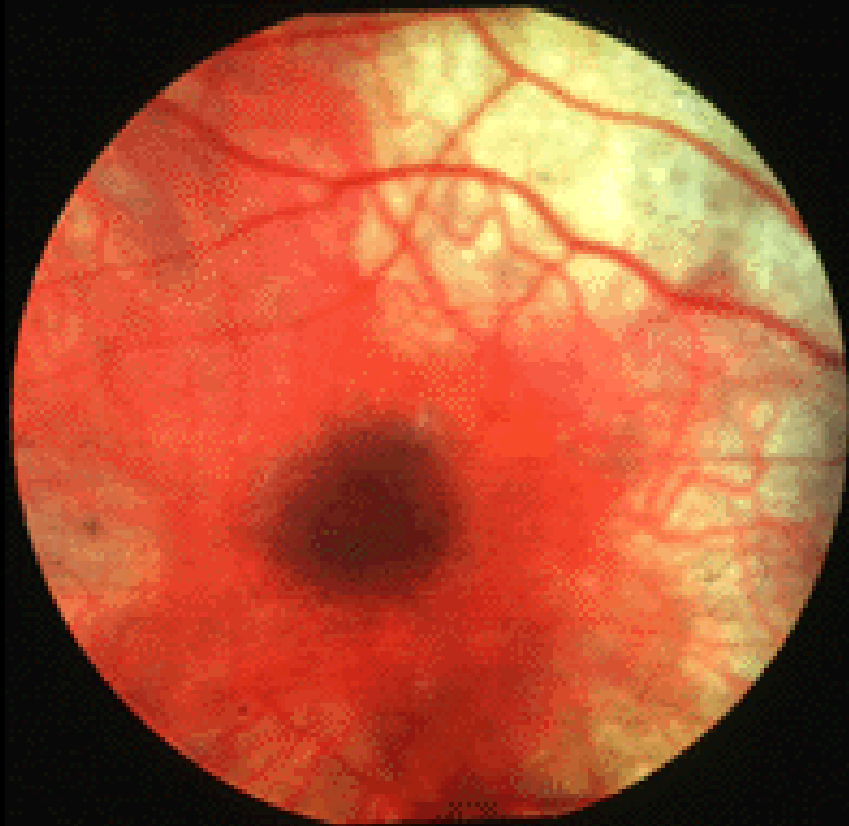
Choroidéremie

- Affection rare liée à l'X. Hommes affectés, femmes porteuses identifiables
- Vespéranopie, rétrécissement CV (entre 10 et 20 ans) et perte tardive de la vision centrale (après 50 ans, diffère de RP/X)
- Locus Xq21.2-q21.3. (Cremers and coll). Seabra and coll: low Rab geranylgeranyl transferase activity sur extraits lymphoblastiques
- Dépigmentation de la choroïde et de l'EPR, myopie possible. La rétine interne et la papille restent normales
- Femmes porteuses : rarement aussi atteintes que les hommes, plages de dépigmentation et placards d'atrophie périphérique
- Angio (inutile); gros vaisseaux choroïdiens visibles au début puis atrophiques, masquage par l'hyperpigmentation
- Electrophysiologie : peut être normale, atteinte scotopique initiale (adaptation retardée, latences photopiques allongées)
- Histopathologie : atrophie choroïdienne puis rétinienne

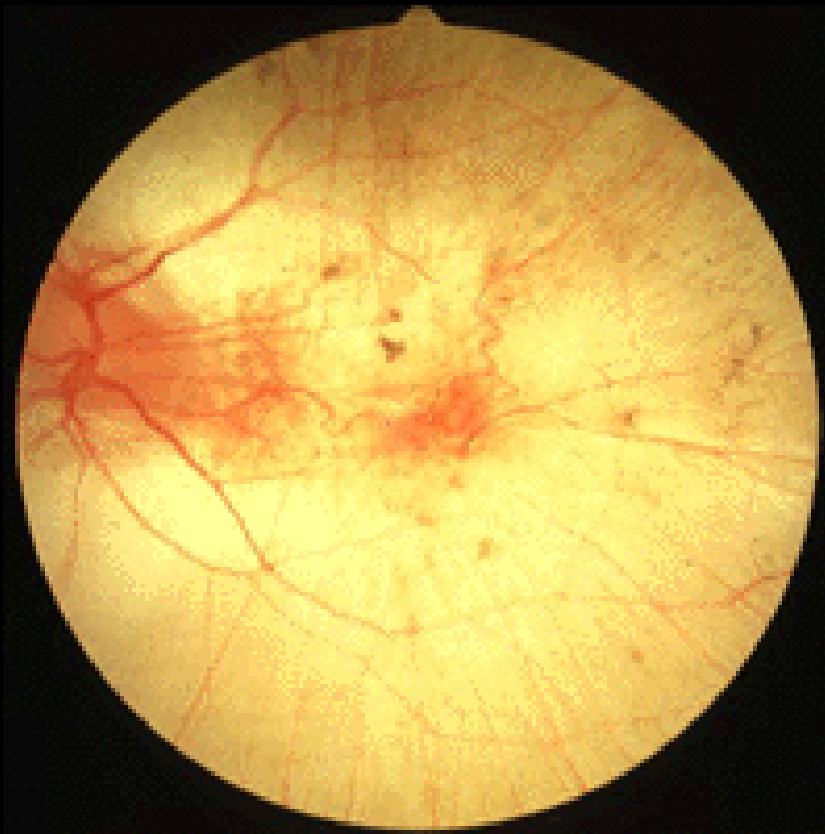
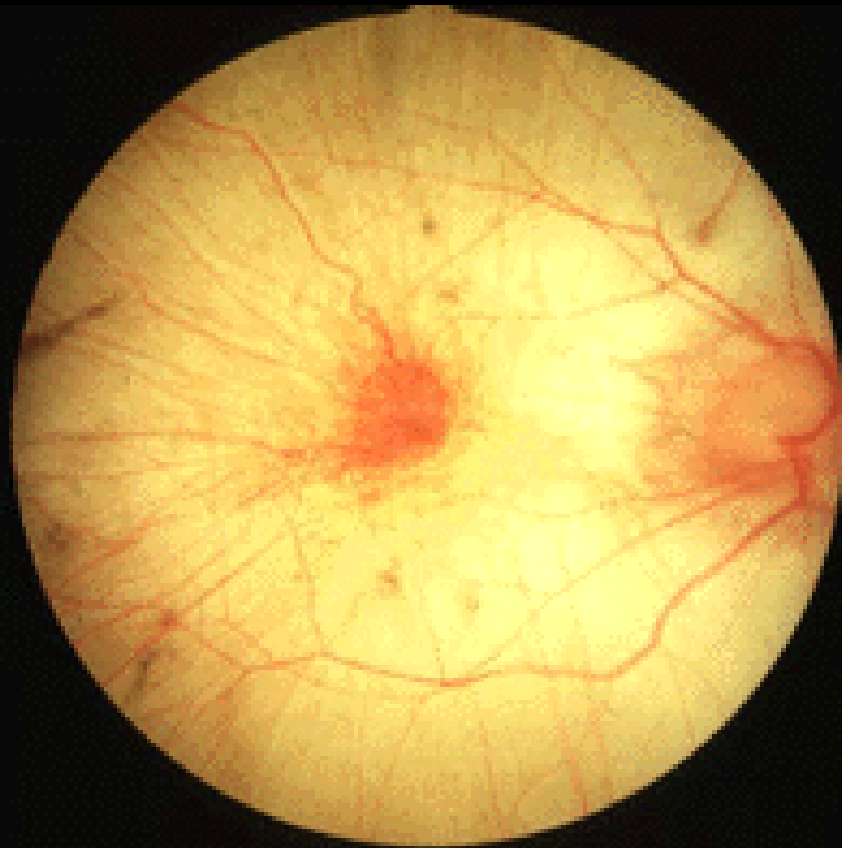
Choroidémie



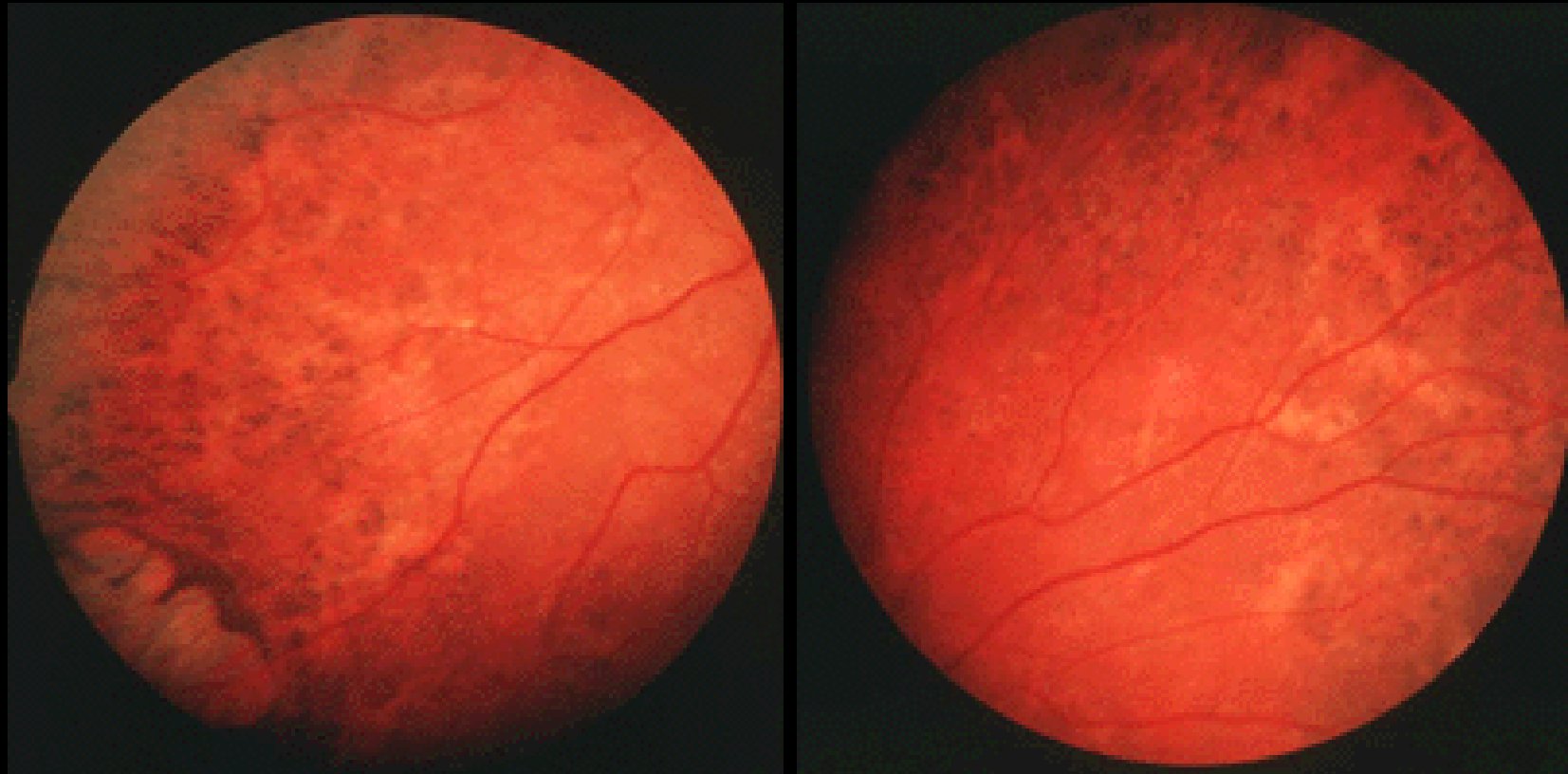
Choroidémie



Choroidémie



Porteuses de choroidémie



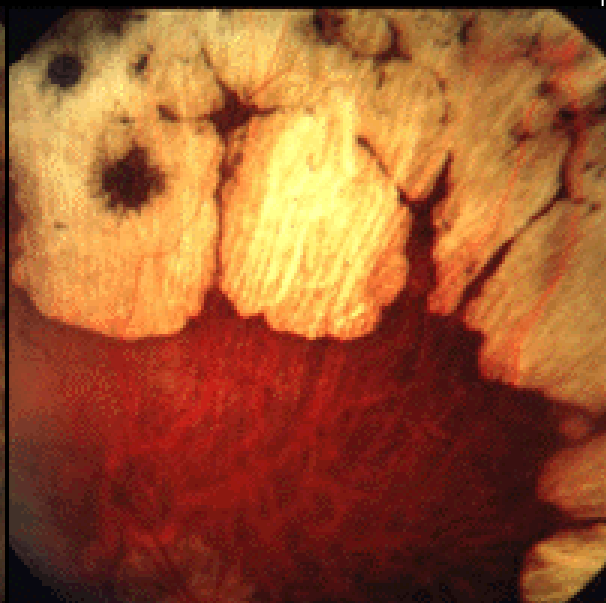
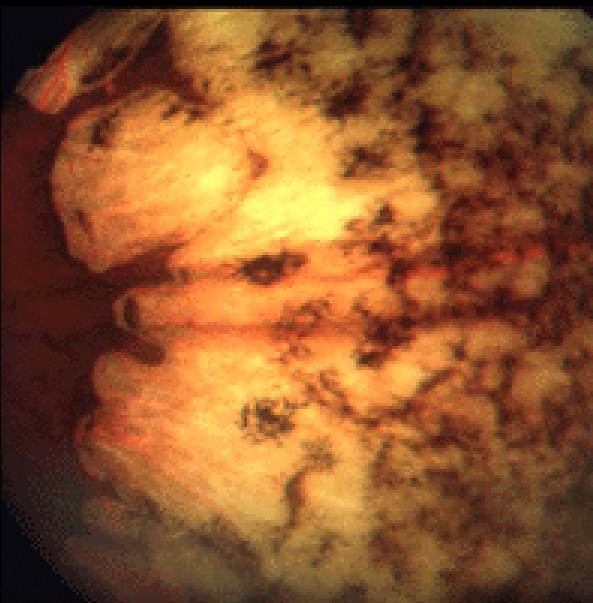
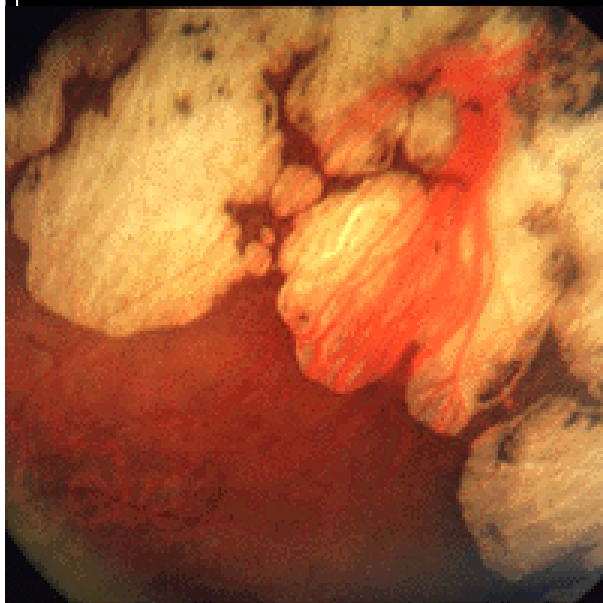
Atrophie Gyrée Affection autosomale récessive : activité ornithine aminotransferase réduite (Ch 10)

- Vespéranopie avant 10 ans, puis atteinte du CV périphérique puis central
- Astigmatisme myopique, cataracte sous-capsulaire postérieure, Plages arrondies d'atrophie chorio-rétinienne en moyenne périphérie, confluentes, avec parfois liseré pigmentaire, extension progressive ant et post, puis atrophie péripapillaire et atteinte maculaire vers la cinquantaine, Champ visuel en relation,
- Hyperfluorescence des plages et diffusion modérée des bords, à bords nets au contact de zones saines
- Traitement : supplémentation en Vit B6, régime pauvre en ornithine (ou addition de lysine/acide alpha-aminoisobutyrique)
- Conseil génétique, aides visuelles, traitement des complications (Cataracte, œdème maculaire)

Atrophie gyrée



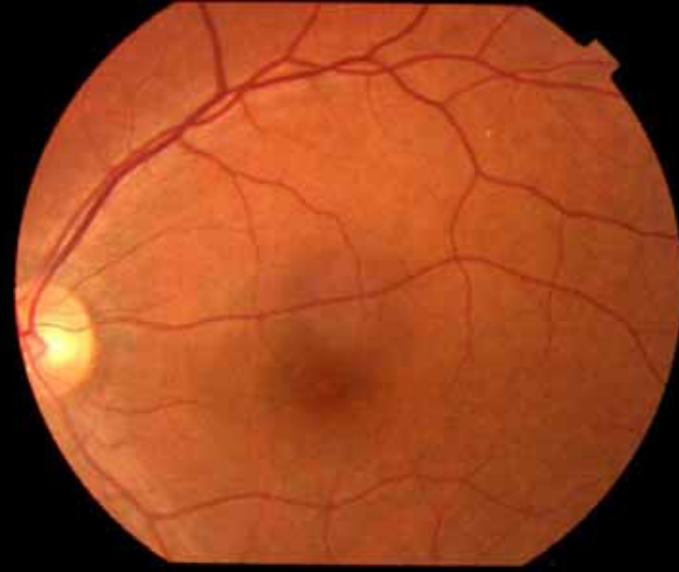
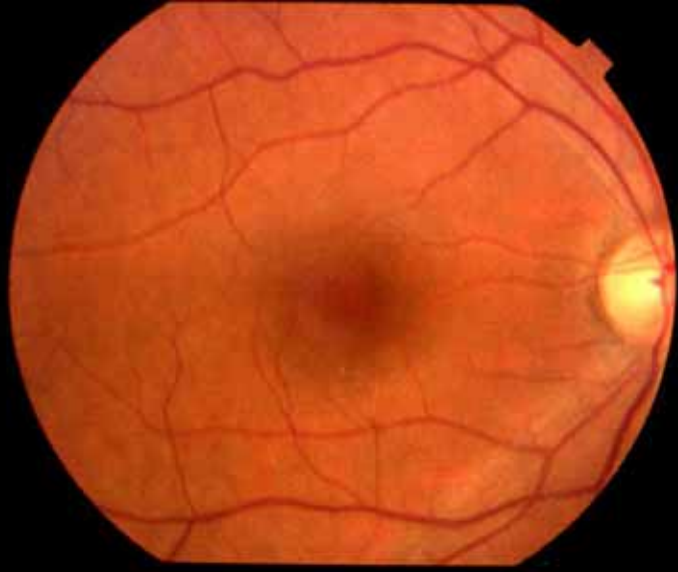
Atrophie Gyrée

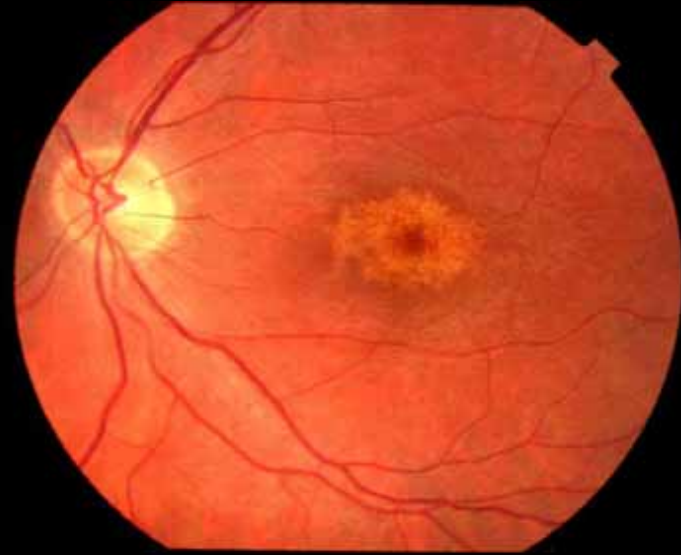
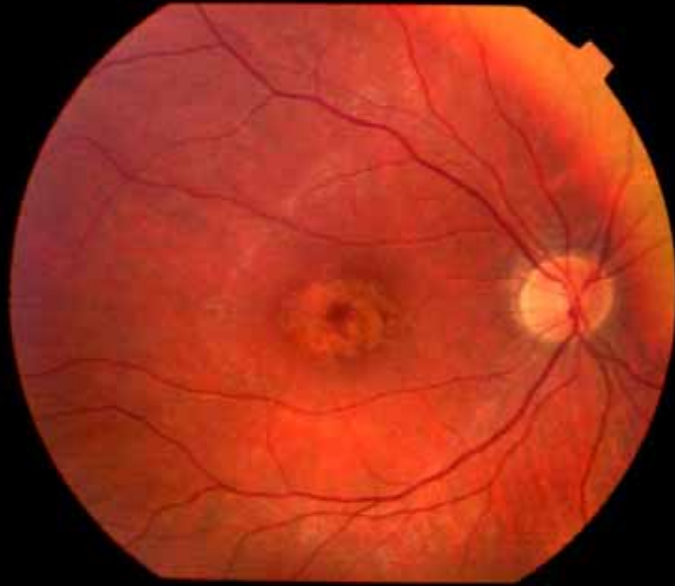


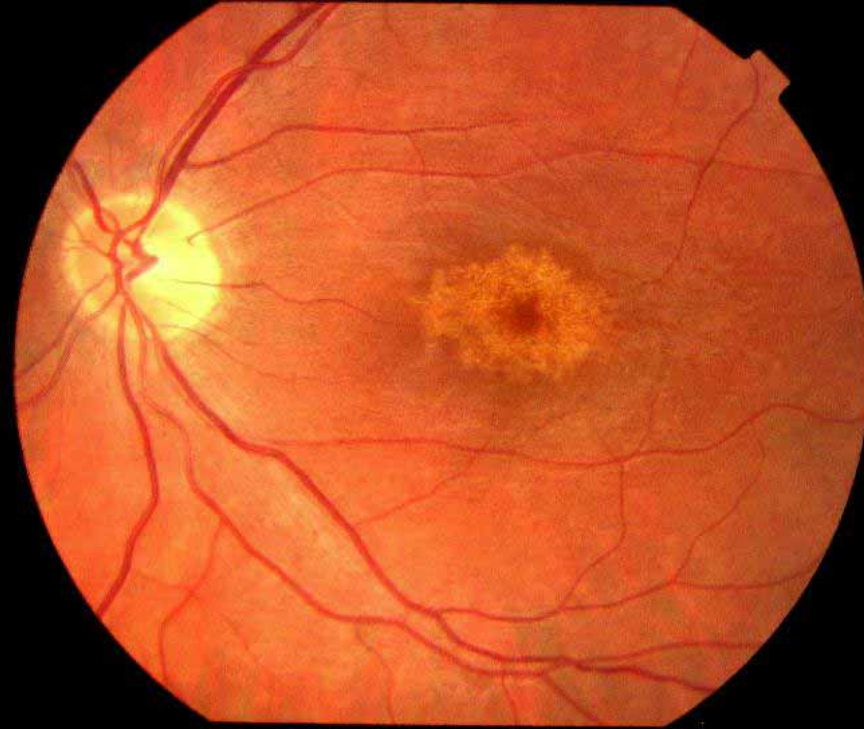
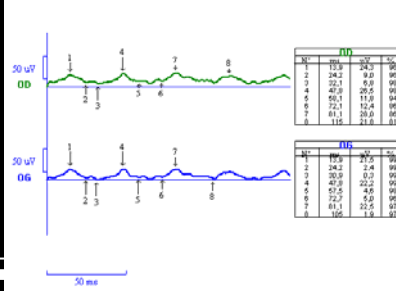
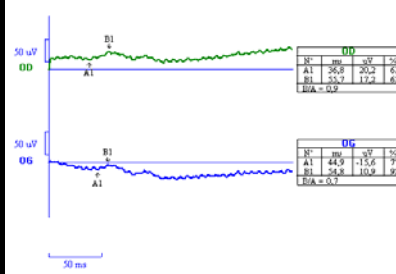
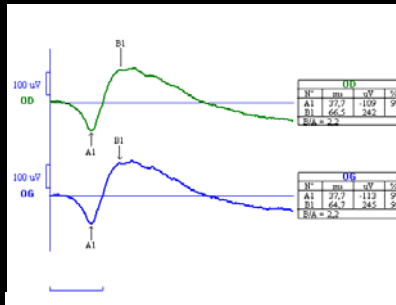
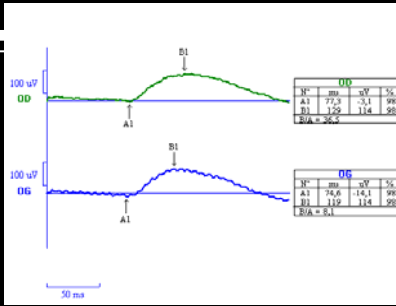
Dystrophies Cones- Bâtonnets

Spectre d'affections (dysfonctions) : variables (à age de début, stables ou évolutives, atteinte des bâtonnets)

- Modes de transmission : AD, AR, X : loci : Xcone and cone-rod dystrophies): 6p21.1, (mutations peripherin/RDS gene :autosomal dominant cone-rod dystrophy, même région, mutations guanylate cyclase activator 1A gene autosomal dominant cone dystrophy.
- 6q, 17p12-p13: mutations retinal guanylate cyclase; 17q en association avec la neurofibromatose; 18q21; and 19q13 : crx autosomal dominant cone-rod dystrophy.
- PHOTOPHOBIE, BAV, Tr Vision des couleurs, déficit CV central
- FO variable : pâleur paillaire modérée, granité EPR ou œil de bœuf; stades tardifs : atrophie maculaire

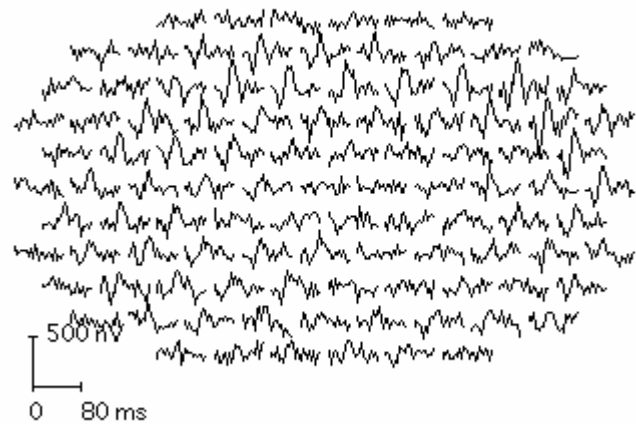






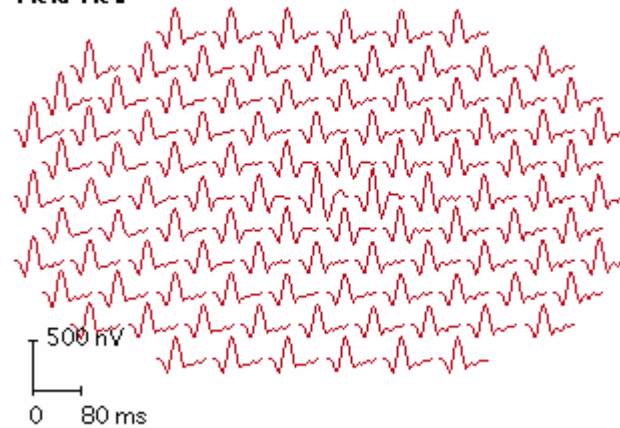
Patient

Field View



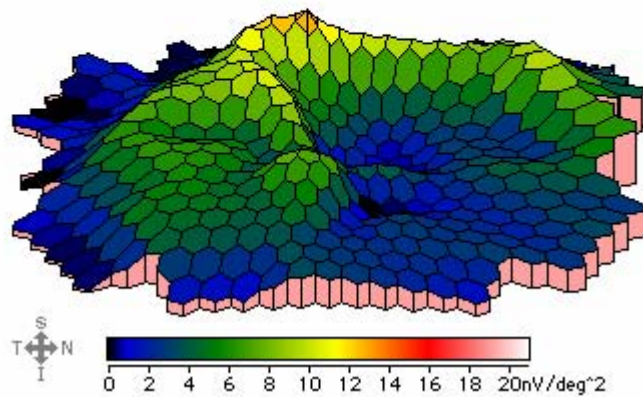
Reference

Field View



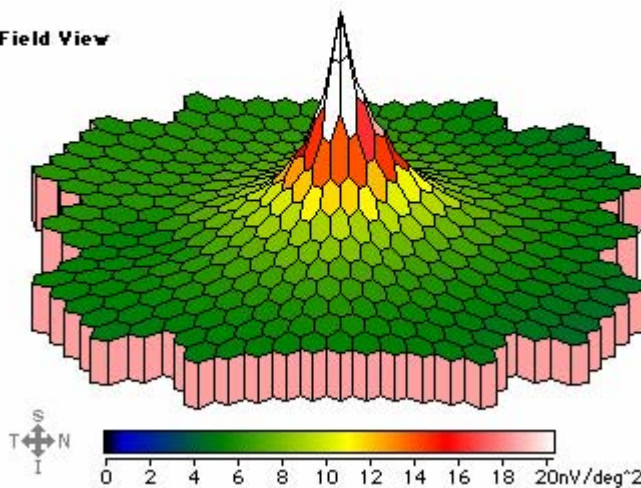
Patient

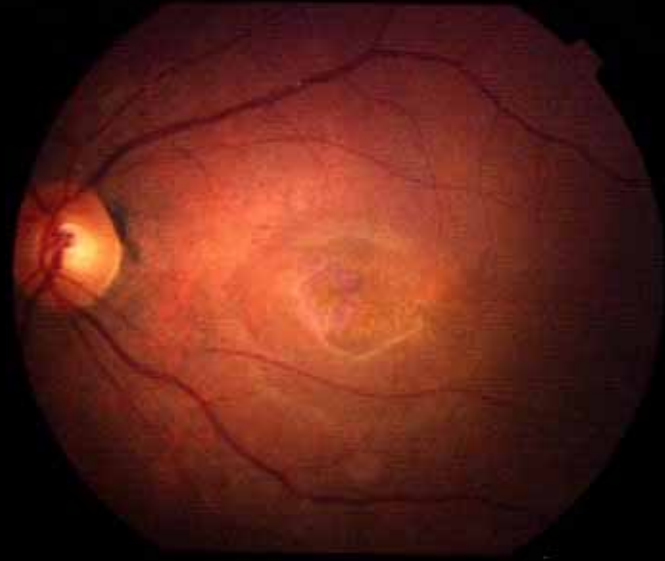
Field View



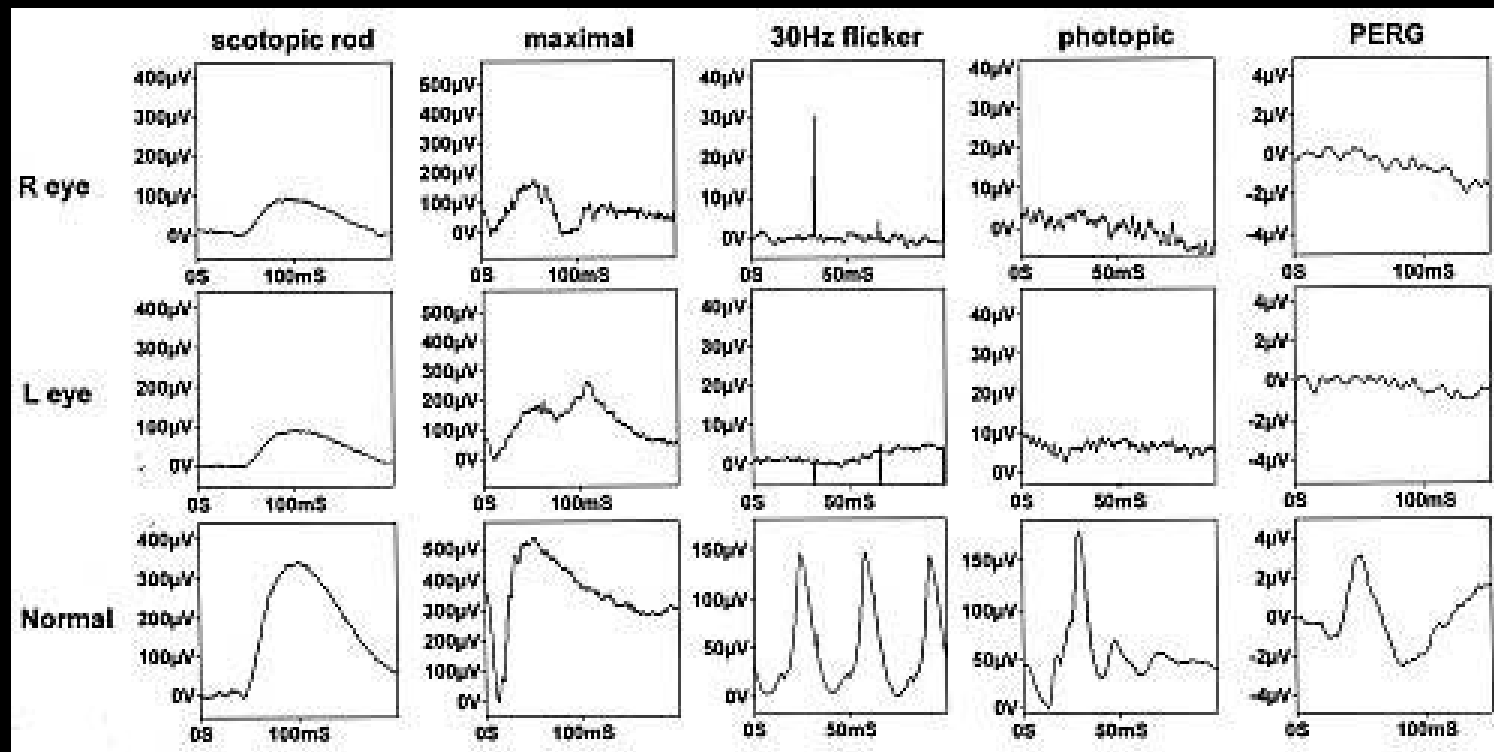
Reference

Field View





Cone-Rod Dystrophies



Conseils de prise en charge

- Attendre la certitude diagnostique avant de formuler un pronostic
- Documenter l'évolutivité (histoire familiale, suivi..)
- Déterminer le type d'atteinte (diffus, sectoriel; atteinte précoce des cônes...)
- Aide à l'orientation ultérieure, sans induire l'abandon

Modalités de prise en charge

- Protection solaire
- Abstention / toxiques (tabac, médicaments rétinotoxiques)
- Vitaminothérapie
- Prise en charge de l'OM
- Prise en charge des cas particuliers (métaboliques, syndromiques..)

Prise en charge des troubles associés

- Bilan ORL et appareillage
- Refsum ; neurologue, diététicien
- Information sur la chirurgie de la cataracte : ajuster les espoirs mais ne pas la retarder si vision centrale (implants filtrants)
- OM : inhibiteurs de l'AC, stéroïdes ?
- Dépression réactionnelle

CAS CLINIQUES

