

Syndrome d'Oguchi ou cécité nocturne congénitale stationnaire : à propos d'un cas

M. Boissonnot (1), M.F. Robert (1), B. Gilbert-Dussardier (2), P. Dighiero (1)

(1) Service d'Ophthalmologie, Centre Hospitalier Universitaire, Poitiers, France.

(2) Service de Génétique, CHU de Poitiers, France.

Correspondance : M. Boissonnot, Service d'Ophthalmologie, Centre Hospitalier Universitaire, 2, rue de la Milétrie, BP 377, 86021 Poitiers CEDEX.

E-mail : m.boissonnot@chu-poitiers.fr

Reçu le 17 janvier 2006. Accepté le 27 juin 2006.

Oguchi disease or stationary congenital night blindness: a case report

M. Boissonnot, M.F. Robert, B. Gilbert-Dussardier, P. Dighiero

J. Fr. Ophthalmol., 2007; 30, e2

Introduction: Oguchi disease, originally described in Japanese people, is a rare form of stationary night blindness in patients with normal acuity. **Observation:** We report the case of an 8-year-old girl who presented with an abnormal terrified behavior in the dark. Thorough questioning revealed hemeralopia. Her clinical examination (visual acuity, Goldmann visual field, and color vision) were normal. The fundus examination showed golden-brown color, grayish, almost greenish yellow discoloration in the peripheral area with no osteoclast. This abnormality disappeared after prolonged dark adaptation. The electroretinogram showed a reduced b wave amplitude under scotopic conditions. Her parents were cousins.

Conclusion: This diagnosis should be suggested when hemeralopia is associated with typical fundus aspect resolving after dark adaptation (so called Mizuo-Nakamura phenomenon). The long-term prognosis in these patients is good in the absence of clinical progression. This is a genetic autosomal recessive disease caused by mutations in the gene coding for arrestin located in 2q37.1.

Key-words: Night blindness, fundus change, autosomal recessive.

Syndrome d'Oguchi ou cécité nocturne congénitale stationnaire : à propos d'un cas

Introduction : Le syndrome d'Oguchi, primitivement décrit chez les Japonais, est une forme rare d'héméralopie congénitale non évolutive chez des patients par ailleurs normaux sur le plan visuel.

Observation : Une enfant âgée de 8 ans fut amenée en consultation pour un comportement anormal de type terreur en ambiance nocturne. Un interrogatoire poussé permit de mettre en évidence une héméralopie. L'examen clinique, comprenant la mesure de l'acuité visuelle, l'évaluation du champ visuel au Goldmann, et de la vision des couleurs, était normal. À l'examen du fond d'œil, des reflets blancs-grisâtres presque cuivrés, périphériques sans ostéoclaste, étaient notés. Cet aspect disparut après 3 heures d'adaptation à l'obscurité. L'électrorétinogramme montrait une altération de l'onde b en ambiance scotopique. Il existait un lien de consanguinité chez les parents. Le diagnostic de cécité de nocturne congénitale stationnaire (Syndrome d'Oguchi) fut retenu.

Conclusion : Le diagnostic de ce syndrome doit être évoqué devant une héméralopie et l'aspect typique du fond d'œil se modifiant après adaptation à l'obscurité (phénomène de Mizuo-Nakamura). Le pronostic visuel est bon en l'absence d'évolution clinique. La transmission se fait sur le mode autosomique récessif : le gène en cause est localisé en 2q37.1 et code pour l'arrestine.

Mots-clés : Cécité nocturne, modification du fond d'œil, autosomique récessif.



Le texte intégral de cet article est publié exclusivement sur le site www.masson.fr/revues/jfo

Consultation gratuite dans la rubrique e-jfo.
Pour citer cet article utiliser la référence suivante :
J. Fr. Ophthalmol., 2007, 30: e2

INTRODUCTION

Le syndrome d'Oguchi, décrit en 1907 par Chuta Oguchi *et al.* [1], est une forme rare (2 %) de cécité congénitale nocturne stationnaire ; il est de bon pronostic visuel.

Le diagnostic peut être évoqué chez des patients héméralopes dont l'examen visuel est normal. Cette pathologie se caractérise par l'existence de reflets gris-argent ou bruns-dorés en périphérie rétinienne disparaissant après une longue adaptation à l'obscurité (phénomène de Mizuo-Nakamura), un dysfonctionnement du système scotopique et l'absence d'adaptation à la lumière.

La transmission se fait selon un mode autosomique récessif ; le gène en cause code pour l'arrestine.

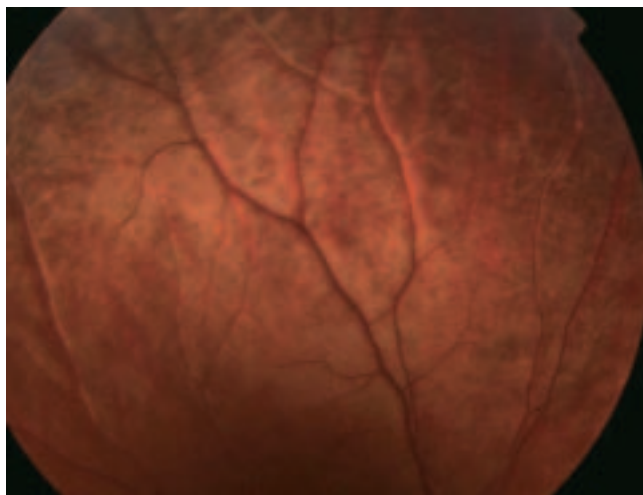
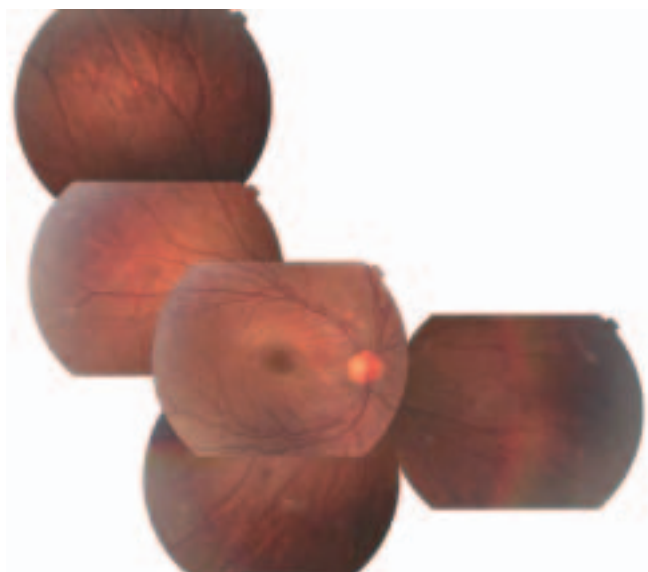
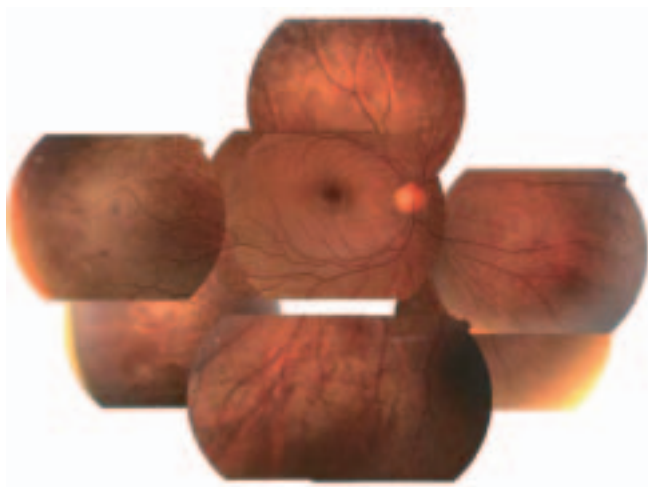
OBSERVATION

Une enfant âgée de 8 ans était examinée en consultation pour contrôle visuel. L'acuité visuelle était de 10/10°

après correction d'une myopie de $-1,00$ D à chaque œil.

L'examen du fond d'œil mit en évidence un reflet cuivré, doré, périphérique alors que le pôle postérieur paraissait normal (*fig. 1 et 2*). À l'interrogatoire, la mère rapportait une fréquence anormale de cauchemars avec pleurs, l'enfant refusant de quitter son lit la nuit et dormant avec une lumière d'ambiance, ce qui faisait suspecter une héméralopie. L'examen du champ visuel au Goldmann et de la vision des couleurs était sans anomalie.

Une cécité congénitale nocturne étant fortement suspectée devant les données de l'anamnèse et l'examen clinique, un test d'adaptation à l'obscurité fut réalisé : l'enfant fut laissée plusieurs heures avec un bandeau sur les yeux. À l'ouverture, le fond d'œil s'était normalisé avec disparition des reflets colorés (*fig. 3*) ; après quelques minutes d'éblouissement, les reflets rétinien réapparurent. Ce phénomène est très évocateur du phénomène de Mizuo-Nakamura caractéristique du syndrome d'Oguchi.



1 | 2
3 |

Figure 1 : Fond d'œil droit avant adaptation à l'obscurité : reflets cuivrés périphériques.

Figure 2 : Aspect des reflets périphériques en temporal de l'œil droit.

Figure 3 : Fond d'œil droit : disparition des reflets périphériques après plusieurs heures d'adaptation à l'obscurité.

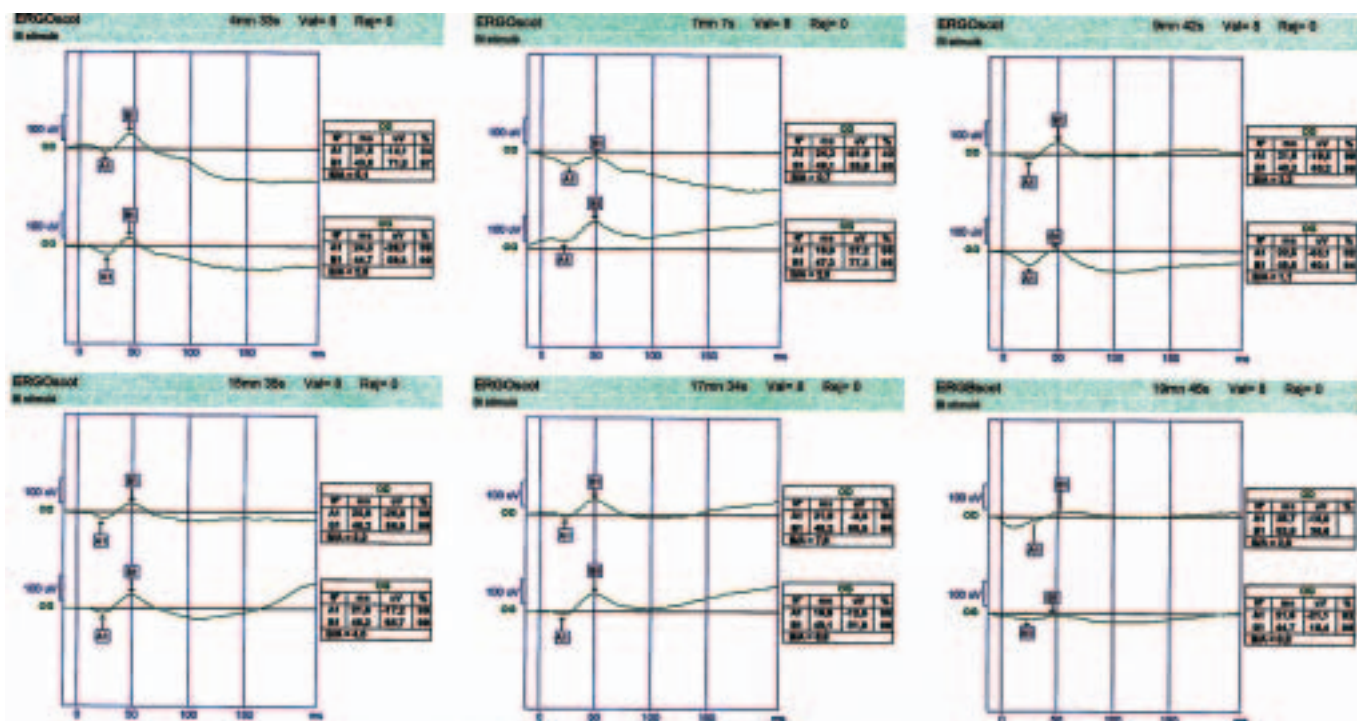


Figure 4 : Électrorétinogramme standard de l'œil droit : aspect quasi normal de l'onde a, diminution de l'amplitude de l'onde b en ambiance scotopique objectivant l'altération du système scotopique.

L'électrorétinogramme standard mit en évidence un dysfonctionnement scotopique avec une diminution de l'amplitude de l'onde b, bien objectivée par la stimulation en lumière bleue confirmant le diagnostic évoqué (fig. 4).

Cet enfant est né d'une union consanguine évoquant une hérédité autosomique récessive, ce qui permet de rassurer ses parents sur sa descendance, si elle-même n'avait pas d'enfant avec un compagnon apparenté.

DISCUSSION

Le syndrome d'Oguchi ou cécité nocturne congénitale stationnaire est une forme de dystrophie rétinienne de début précoce et de bon pronostic en l'absence de processus dégénératif rétinien. Décrit initialement chez les Japonais [1], quelques cas ont été rapportés en Europe et chez des Noirs Américains [2].

Ce syndrome associe une héméralopie (ou hespéralopie) et un fond d'œil caractéristique avec des reflets colorés, métalliques, périphériques isolés sans atteinte du calibre vasculaire ou du nerf optique, sans dépôt de pigments, qui disparaissent à l'obscurité (phénomène de Mizuo-Nakamura). L'examen clinique (mesure de l'acuité visuelle, évaluation du champ visuel au Goldmann, et de la vision des couleurs) est normal.

L'héméralopie est parfois de diagnostic difficile chez l'enfant ; elle se manifeste par une peur irraisonnée de

l'obscurité ou de fréquents cauchemars interpellant l'environnement familial [3]. Chez l'adulte, elle peut passer inaperçue en raison de l'environnement artificiellement éclairé.

Le diagnostic se fait grâce à la mise en évidence du phénomène de Mizuo-Nakamura : normalisation du fond d'œil après plusieurs heures dans l'obscurité et réapparition très rapide des anomalies rétinienne après exposition à la lumière. La physiopathologie de ce phénomène est mal connue. Usui *et al.* [4] ont publié le cas d'un patient atteint du syndrome d'Oguchi examiné par un ophtalmoscope laser à balayage (SLO). L'angiographie à la fluorescéine montrait de fins microanévrismes périphériques. Le SLO avec plusieurs longueurs d'ondes mit en évidence de fines particules diffuses, blanchâtres, périphériques disparaissant après adaptation à l'obscurité ; le laser hélium-néon (633 nm) permit de localiser ces particules dans les couches externes de la rétine ou de l'épithélium pigmentaire : elles pourraient provenir d'anomalies du métabolisme rétinien lors de l'exposition à la lumière.

Dans tous les cas, l'électrorétinogramme confirme l'atteinte fonctionnelle des bâtonnets avec un allongement, voire une disparition, de l'onde b en ambiance scotopique alors que l'onde a est d'amplitude quasi normale [5]. Deux types d'altération ont été décrits :

- les altérations de type I : adaptation à l'obscurité très lente avec une normalisation des courbes après plusieurs heures ;

– les altérations de type II : plus sévères, sans adaptation à l'obscurité.

Le syndrome d'Oguchi est de transmission autosomique récessive ; le gène en cause code pour l'arrestine localisé en 2q37.1. Plusieurs mutations ont été décrites [6-9]. Cette protéine est responsable du métabolisme de la rhodopsine kinase, enzyme clef de la repolarisation du bâtonnet après exposition à la lumière [10-12].

L'évolution est en règle générale favorable avec une conservation de l'acuité visuelle et du champ visuel. Cependant, quelques cas d'aggravation par dégénérescence rétinienne avec perte sévère d'acuité visuelle ou rétrécissement concentrique campimétrique ont été décrits chez des patients âgés de plus de 70 ans [6]. Des études menées par Chen *et al.* [13] sur des modèles animaux ont mis en évidence ce risque après une exposition excessive à la lumière, conduisant les praticiens à inciter les sujets atteints par ce syndrome à des mesures de protection solaire.

CONCLUSION

Le diagnostic de syndrome d'Oguchi est essentiellement clinique ; il est évoqué devant une héméralopie non évolutive sans atteinte visuelle et confirmée par l'électrophysiologie.

Peu invalidant dans la vie courante, il permet de rassurer les patients sur leur avenir fonctionnel et sur l'absence de transmission à leur descendance en dehors d'une union consanguine. Le caractère bénin de cette affection ne pose pas de réel problème de conseil génétique.

RÉFÉRENCES

1. Oguchi C. Ueber eine Abart von Hemeralopie. *Acta Soc Ophthalmol Jpn*, 1907;11:123-34.
2. Krill AE, Martin D. Photopic abnormalities in congenital stationary nightblindness. *Invest Ophthalmol*, 1971;10:625-36.
3. Sidiki S, Hamilton R, Dutton G. Fear of the dark in children: is stationary night blindness the cause? *BMJ*, 2003;326:211-2.
4. Usui T, Ichibe M, Ueki S, Takagi M, Hasegawa S, Abe H, *et al.* Mizuo phenomenon observed by scanning laser ophthalmoscopy in a patient with Oguchi disease. *Am J Ophthalmol*, 2000;130:359-61.
5. Miyake Y, Horiguchi M, Suzuki S, Kondo M, Tanikawa A. Electrophysiological findings in patients with Oguchi's disease. *Jpn J Ophthalmol*, 1996;40:511-9.
6. Dryja TP. Molecular genetics of Oguchi disease, fundus albipunctatus and other forms of stationary night blindness: LVII Edward Jackson Memorial Lecture. *Am J Ophthalmol*, 2000;130:547-63.
7. Yamada T, Matsumoto M, Kadoi C, Nagaki Y, Hayasaka Y, Hayasaka S. 1147 del A mutation in the arrestin gene in Japanese patients with Oguchi disease. *Ophthalmic-Genet*, 1999;20:117-20.
8. Nakamura M, Yamamoto S, Okada M, Ito S, Tano Y, Miyake Y. A novel mutation in the arrestin gene and associated clinical features in Japanese patients with Oguchi's disease. *Ophthalmology*, 2004;111:1410-4.
9. Zhang Q, Zulfiqar F, Riazuddin SA, Xiao X, Yasmeen A, Rogan PK, *et al.* A variant form of Oguchi disease mapped to 13q34 associated with partial deletion of GRK1 gene. *Mol Vis*, 2005;11:977-85.
10. Dollfus H, Duffier JL. Rétinopathies pigmentaires et principaux syndromes associés. *In* : Œil et Génétique. Duffier JL, Kaplan J. Rapport annuel de la Société Française d'Ophtalmologie. Éditions Masson, Paris, 2005 : p 243-60.
11. Khani S, Nielsen L, Vogt T. Biochemical evidence for pathogenicity of rhodopsin kinase mutation correlated with the Oguchi form of congenital blindness. *Proc Natl Acad Sci*, 1998;95:2824-7.
12. Fuchs S, Nakazawa M, Maw M, Tamai M, Oguchi Y, Gal A. A homozygous 1-base pair deletion in the arrestin gene is a frequent cause of Oguchi disease in Japanese. *Nat Genet*, 1995;10:360-2.
13. Chen J, Simon MI, Matthes MT, Yasumura D, LaVail MM. Increased susceptibility to light damage in an arrestin knockout mouse model of Oguchi disease (stationary night blindness). *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 1999;40:2770-2.