



Fundus albipunctatus asymptomatique chez un sujet jeune Asymptomatic Fundus Albipunctus in a young patient.

F. Z. Chammout; A. Y. Solay; G. Bouayad ; A. El Khoyaali ; K. Reda ;A. Oubaaz

Service D'ophtalmologie Hopital Militaire D'instruction Mohamed V Rabat Maroc

Auteur correspondant : Chammout fatima zohra Email : fatimazahra.chammout@gmail.com Tel : 00212676847438.

Résumé

Introduction : Le fundus albipunctatus est une dystrophie rétinienne très rare, autosomique récessive due à une mutation de la gène DRH5 codant pour le 11 cis rétinol se manifestant cliniquement par une héméralopie précoce avec une adaptation élevée à l'obscurité et par la présence de taches blanches-jaunâtres au fond de l'œil épargnant la fovéa.

Observation : Nous rapportons le cas d'une patiente restée asymptomatique jusqu'à l'âge adulte.

Discussions : Des études récentes ont montré d'autres aspects cliniques et génétiques de cette affection qui seraient conditionnées par le génotype de la mutation du gène RDH5 codant pour le 11-cis rétinol-déshydrogénase 5.

Conclusion : L'apparition tardive de l'héméralopie chez les patients présentant cette affection décrite par certains auteurs et fait toujours l'objet de recherche génétique pouvant expliquer ce constat.

Mots clés : Héméralopie, fundus albipunctatus , dystrophie rétinienne

Abstract

Introduction: The fundus albipunctatus is a very rare, recessive autosomal recurrent dystrophy caused by a mutation in the DRH5 gene encoding 11 cis retinol, clinically manifested by early night blindness with high dark adaptation and the presence of white spots. Yellows in the back of the eye sparing the fovea.

Observation: We report the case of a patient who remained asymptomatic until adulthood.

Discussions: Recent studies have shown other clinical and genetic aspects of this condition that would be conditioned by the genotype of the RDH5 gene mutation encoding 11-cis retinol dehydrogenase 5.

Conclusion: The late onset of night blindness in patients with this condition described by some authors and is still the subject of genetic research that may explain this.

Key words: Hemeralopia, fundus albipunctatus, retinal dystrophy

Fundus albipunctatus (FA) est une atteinte congénitale autosomique récessive caractérisée par la présence de taches blanches-jaunâtres au fond de l'œil épargnant la fovéa, décrites comme des atteintes de l'épithélium pigmentaire rétinien responsable de cécité nocturne stationnaire ressentie par le malade dès la petite enfance [1], [2], [3].

Nous rapportons le cas d'une patiente restée asymptomatique après 2 ans de suivi.

OBSERVATION MÉDICALE :

Patient âgée de 36 ans, mère de 3 filles, sans antécédent particulier et qui consulte pour larmoiement bilatéral.

L'examen trouve une acuité visuelle à 10/10, P 2 sans correction. Des papilles conjonctivales avec un BUT inférieur à 10 s, le tonus oculaire est normal.

Le fond de l'œil objective des points blancs au niveau du pôle postérieur et de la périphérie rétinienne épargnant la fovéola, la papille est normale et les vaisseaux sont de calibre et d'aspect normal.

L'angiographie à la fluorescéine met en évidence des altérations de l'EP avec aspect hyper fluorescent des points épargnant la fovéa (figure 1). Un champ visuel automatisé a été demandé ainsi qu'un électro-rétinogramme revenus normaux. A noter que la patiente n'accusait pas d'héméralopie au moment du diagnostic. L'examen du fond de l'œil de la descendance était

sans particularité. Nous n'avons pas pu faire d'adaptométrie et la patiente a été proposée pour étude génétique.

La patiente a été suivie tous les 6 mois pendant 2 ans sans apparition d'héméralopie, l'acuité visuelle est toujours conservée à 10/10 et l'aspect du fond de l'œil est inchangé.

DISCUSSION :

Appelée aussi dystrophie rétinienne en taches blanches non évolutives, le FA est une affection très rare due à une mutation homozygote ou hétérozygote du gène RDH5. Le RDH5 encode 11-cis déshydrogénase rétinol, ce qui est essentiel pour la régénération de pigment visuel [2].

C'est une affection autosomique récessive cependant quelques cas familiaux ont été rapportés [4].

Décrites par Lauber en 1902 comme étant une maladie stationnaire avec la maladie d'Oguchi, la maladie de Kandori et la cécité nocturne congénitale stationnaire liée au sexe [5], Marmor a indiqué que les lésions du fundus augmentent en nombre au fil des années ainsi ; plusieurs chercheurs ont prouvé une atteinte progressive des cônes chez les patients avec FA surtout chez les sujets âgés [6], [7], [8].

Cliniquement le fond de l'œil se caractérise par la présence de taches blanches punctiformes diffuses ayant une densité maximale en région équatoriale et épargnant



Figure 1: Photo du fond d'œil avec séquence agiographique objectivant des taches blanches éparpillées au pôle postérieur épargnant la fovéa.

gnant le centre de la fovéa [3]. L'ERG et l'EOG peuvent être normaux. Toutefois, quand ils sont anormaux, ils se normalisent après une période d'adaptation à l'obscurité. L'adaptométrie révèle une altération de la fonction des bâtonnets, en mettant en évidence des niveaux d'adaptation à l'obscurité particulièrement élevés qui redeviennent également normaux si le test est prolongé pendant au moins deux heures.

La particularité de cette observation est l'absence d'héméralopie ressentie par la patiente à cet âge bien que l'adaptométrie n'a pas été faite. Un cas pareil a été rapporté en 2006 par Kouassi et ses collaborateurs révélant l'apparition tardive de l'héméralopie [9], d'où l'intérêt d'une surveillance régulière chez cette patiente.

CONCLUSION :

Le fundus albipunctatus est une dystrophie rétinienne rare non évolutive causant classiquement une héméralopie dès la petite enfance ; cependant la présence de patients asymptomatiques doit être objet d'une étude génétique détaillée pouvant expliquer ce constat.

Conflit d'intérêt: aucun.



RÉFÉRENCES :

- [1] J.M, Rozet, S .Gerber, D .Ducroq, C.Hamel, J.-I. Dufier, J .Kaplan ,Les dystrophies maculaires héréditaires J FR Ophtalmol, N 1-Janvier 2005, pp 113-124.
- J.M, Rozet, S .Gerber, D .Ducroq, C.Hamel, J.-I. Dufier, J .Kaplan ,Les dystrophies maculaires héréditaires J FR Ophtalmol, N 1-Janvier 2005, pp 113-124.
- [2] Nakamura M, Miyake Y. Molecular genetic study of congenital stationary night blindness. Nippon Ganka Gakkai Zasshi, 2004;108:665-73.
- [3] Richard G, Soubrane G. Atlas d'angiographie en fluorescence. Masson Éd. Paris, 1990, p. 190-4.
- [4] Souied E, Soubrane G, Benlin P, Coscas GJ, Gerber S, Munnich A, et al. Retinitis punctata albescens associated with the Arg135Trp mutation in the rhodopsin gene. Am J Ophthalmol, 1996;121:19-25.
- [5] 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.
- [6] Nakamura M, Miyake Y. Macular dystrophy in a 9-year-old boy with fundus albipunctatus. Am J Ophthalmol, 2002;133:278-80.
- [7] Hotta K, Nakamura M, Kondo M, Ito S, Terasaki H, Miyake Y. Macular dystrophy in a Japanese family with fundus albipunctatus. Am J Ophthalmol, 2003;135:917-9.
- [8] Wada Y, Abe T, Sato H, Tamai M. A novel Gly35Ser mutation in the RDH5 gene in a Japanese family with fundus albipunctatus associated with cone dystrophy. Arch Ophthalmol, 2001;119:1059-63.
- [9] F.X. Kouassi , K.V. Koffi , K. Safede , W. Daccache , B. Cochener. Fundus albipunctatus de découverte fortuite chez un adulte mélanoderme africain. JFO-05-2006-29-5-0181-5512-101019-200601656