



Fundus albipunctatus associé à une atrophie maculaire chez un enfant de 12 ans : à propos d'un cas Fundus albipunctatus associated with macular atrophy in a 12-year-old child: a case report

M. Atmani, R. Sekhsoukh

Service d'ophtalmologie, Centre Hospitalier Universitaire Mohammed VI - OUJDA

Correspondance: Atmani Mohammed ; email : Atmani.mohammed2705@gmail.com

Abstract : Fundus albipunctatus (FA) is a rare inherited autosomal recessive retinopathy classified as among the causes of non-progressive congenital night blindness, characterized by severe night blindness, noted in early childhood, linked to a mutation in the RDH5 gene encoding 11-cis retinol dehydrogenase. We report the case of a 12-year-old melanodermic child who presented with fundus albipunctatus associated with macular dystrophy.

Keywords: hereditary retinopathy, fundus albipunctatus, macular dystrophy, RDH5 gene

Résumé : Le fundus albipunctatus (FA) est une rétinopathie héréditaire autosomique récessive rare classée parmi les causes de cécité nocturne congénitale non évolutive, caractérisée par une héméralopie sévère, notée dès la petite enfance, liée à une mutation du gène RDH5 codant pour le 11-cis rétinol déshydrogénase. Nous rapportons le cas d'un enfant mélanoderme de 12 ans qui présente un fundus albipunctatus associé à une dystrophie maculaire.

Mots-clés : rétinopathie héréditaire, fundus albipunctatus, dystrophie maculaire, gène RDH5

Le fundus albipunctatus (FA), ou dystrophie rétinienne en taches blanches non évolutive, est une maladie héréditaire, à transmission autosomique récessive, caractérisée par une héméralopie, une acuité visuelle, un champ visuel, un sens chromatique normaux et par la présence au fond d'œil, d'innombrables petites taches blanches punctiformes siégeant au niveau de l'épithélium pigmentaire. Nous rapportons le cas d'un enfant de 12 ans qui présente un fundus albipunctatus avec une dystrophie maculaire rarement retrouvé à cet âge.

Observation :

Il s'agit d'un enfant âgé de 12 ans, deuxième d'une fratrie de 3, sans ATCD particuliers qui consulte pour une BAV bilatérale et progressive associée à une héméralopie, l'examen ophtalmologique objective une AV de loin à 2/10 en ODG inaméliorable, tonus oculaire à 12 mmHg ODG, l'examen du fond d'œil montre en bilatéral la présence de petits points blancs au niveau de la moyenne périphérie rétinienne associés une atrophie maculaire (figure 1), la papille et les vaisseaux sont normaux. Il n'existe pas de cas similaire dans la famille.

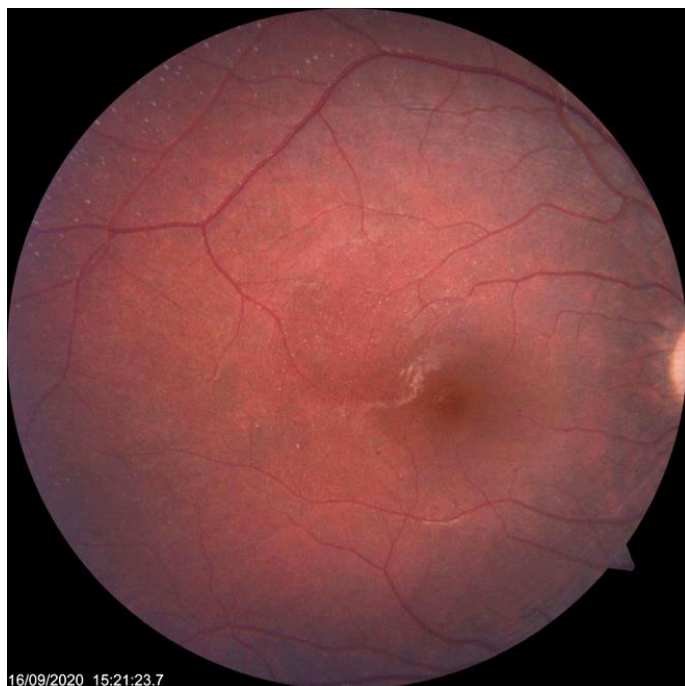


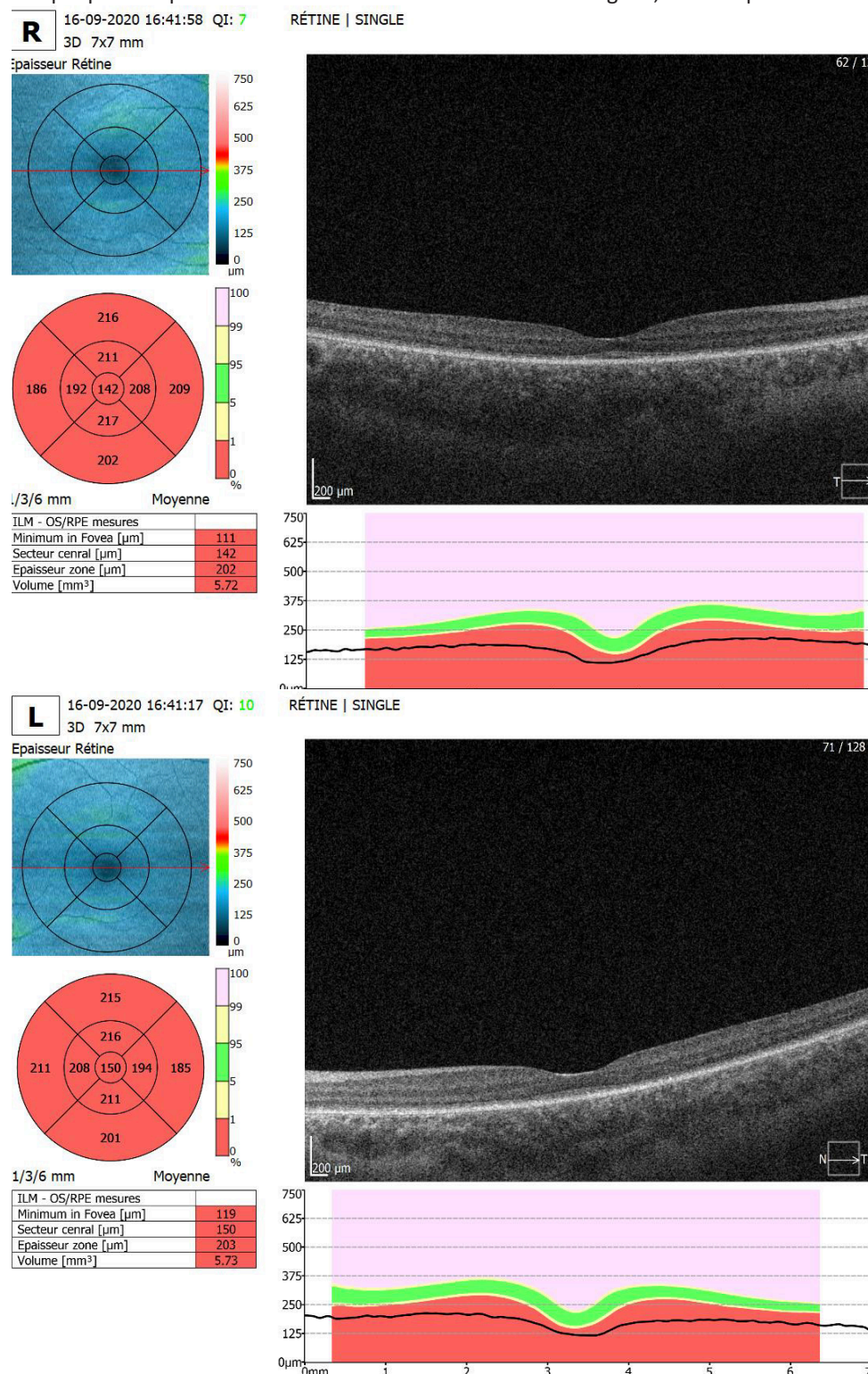
Figure 1 : Rétinophotographies couleur : nombreux flecks rétiens blanc jaunâtre sur l'ensemble du pôle postérieur avec une atrophie maculaire

Résultat :

Les clichés en filtre vert révèlent une hyperautofluorescence de ces flecks. L'angiographie à la fluorescéine retrouve un aspect discrètement hyperfluorescent de ces taches à la fluorescéine et sans anomalie maculaire. L'OCT Spectral Domain en mode B- scan retrouvent une atrophie fovéolaires (figure 2). Nous n'avons pas pu faire une étude électrophysiologique et génétique pour ce patient.

Discussion :

Le fundus albipunctatus est une rétinopathie bilatérale et symétrique, non ou peu évolutive, présente dès l'enfance, responsable d'une cécité nocturne stationnaire, dont le symptôme majeur est une héméralopie d'apparition très précoce (1). C'est une affection héréditaire très rare de transmission autosomique récessive, liée à une mutation du RDH5. Ce gène, codant pour une enzyme (le rétinol



déshydrogénase), permet la synthèse finale du 11- cis-rétinaldéhyde, chromophore du pigment visuel (2). L'examen clinique du FA est caractérisé par des dépôts blanc jaunâtre, localisés dans l'épithélium pigmentaire. Ils se répartissent sur l'ensemble de la rétine, avec une densité accrue en moyenne périphérie. La région fovéolaire est relativement préservée. Mais ce qui rend ce patient particulier est l'association du FA à une dystrophie maculaire, et qui survient généralement chez des patients âgés plus de 40 ans (3). Nous n'avons pas pu déterminer si la dystrophie maculaire est causée par une variation phénotypique du fundus albipunctatus ou par une combinaison fortuite avec fundus albipunctatus. Sur le plan thérapeutique aucun traitement n'est disponible actuellement.

Conclusion :

La dystrophie maculaire liée au fundus albipunctatus peut être présente, non seulement chez des patients âgés mais également chez les enfants. Cette forme clinique sévère doit faire rechercher d'autres variations phénotypiques qui peuvent en être à l'origine.

Références :

1. Marmor MF. *Fundus albipunctatus: a clinical study lesions, the physiologic deficit, and the vitamin A metabolism.* Doc Ophthalmol 1977; 43(2):277-302.
2. 1000 Genomes Project Consortium, Abecasis GR, Auton A, Brooks LD, DePristo MA, Durbin RM, Handsaker RE, Kang HM, Marth GT, McVean GA (2012) An integrated map of genetic variation from 1,092 human genomes. Nature 491:56–65.
3. M Nakamura, Y Hotta, A Tanikawa, H Terasaki, Y Miyake. A high association with cone dystrophy in Fundus albipunctatus caused by mutations of the RDH5 gene. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2000 Nov ; 41(12):3925-32

Conflits d'intérêts :

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

