

Dystrophies du fond d'œil

Dystrophies rétinienes	358
Vitréorétinopathies	373
Dystrophies choroïdiennes	377

Dystrophies rétiniennes

Rétinopathie pigmentaire

1. Définition – groupe cliniquement et génétiquement divers de dystrophies rétiniennes diffuses, affectant essentiellement les cellules photoréceptrices des bâtonnets avec dégénérescence ultérieure des cônes.

2. Transmission

- Sporadique ou AD, AR ou groupes XL.
- De nombreux cas résultent de la mutation du gène codant la rhodopsine.
- Les associations systémiques sont généralement AR.

3. Triade clinique classique – atténuation artériolaire, pigmentation rétinienne à l'aspect de « spicules osseuses », et pâleur cireuse de la papille.

4. Présentation – héméralopie, souvent durant la 3^e décennie, mais peut survenir plus tôt selon le pedigree.

5. Signes dans l'ordre chronologique :

- Sténose artériolaire et anomalies pigmentaires disséminées (Fig. 18.1).

- Pigmentation grossière en périphérie moyenne, périvasculaire, à l'aspect de « spicules osseuses » et atrophie optique (Fig. 18.2).
- Augmentation progressive de la densité pigmentaire avec diffusion vers l'avant et vers l'arrière (Fig. 18.3).

6. Maculopathie – atrophie, aspect de cellophane et OMC.

7. ERG (Fig. 18.4)

- Diminution de la réponse scotopique des bâtonnets et des réponses globales aux stades



Fig. 18.1 RP débutante

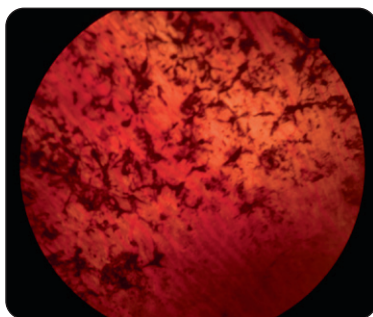


Fig. 18.2 RP avancée

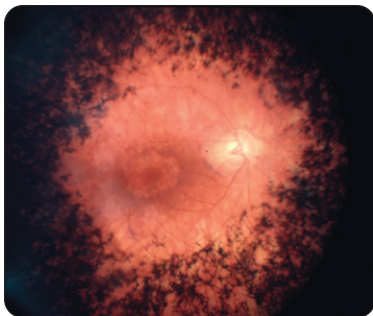


Fig. 18.3 RP au stade terminal

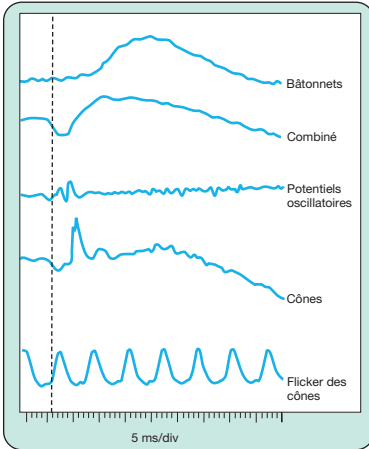


Fig. 18.4 ERG dans la RP

de début de la maladie, quand les anomalies du fond d'œil sont minimales.

- Par la suite, les réponses photopiques diminuent et l'ERG finit par être éteint.

8. AO (adaptation) – prolongée.

9. VC – normale.

10. CV – scotome annulaire en moyenne périphérie qui s'étend en périphérie et vers le centre.

11. Pronostic – médiocre, avec une disparition finale de la vision centrale par atteinte directe de la fovéa par la RP elle-même ou par la maculopathie.

12. Associations oculaires – cataracte, glaucome à angle ouvert, myopie, kératocône, uvéite intermédiaire et drusen de la papille.

13. Associations systémiques – syndrome de Bassen-Kornzweig, syndrome de Refsum, syndrome de Kearns-Sayre, syndrome de Bardet-Biedl, syndrome d'Usher, et ataxie de Friedreich.

RP atypiques

- 1. Rétinite ponctuée albescente** – points blancs épars, discrets, généralement épargnant la macula, associés à une atténuation vasculaire (Fig. 18.5).
- 2. RP sectorielle** – atteinte d'un seul quadrant (généralement nasal – Fig. 18.6) ou d'une moitié de la rétine (généralement inférieure).
- 3. RP paracentrale** – les anomalies pigmentaires sont issues de la papille et s'étendent le long des arcades temporales et vers le secteur nasal.

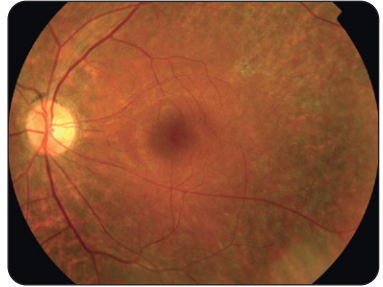


Fig. 18.5 Rétinite ponctuée albescente

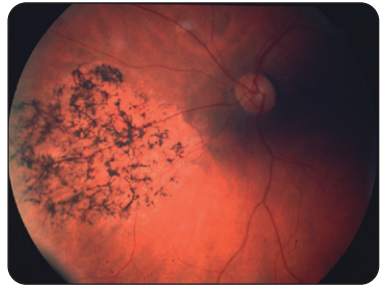


Fig. 18.6 RP sectorielle

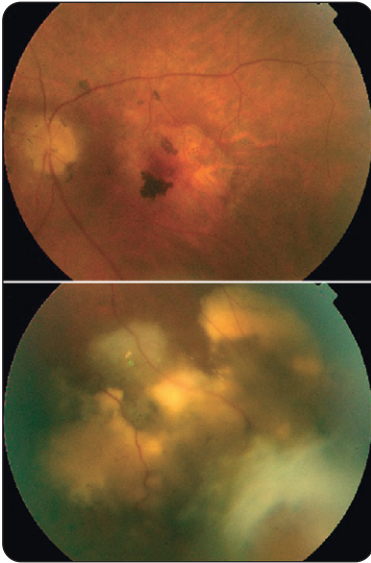


Fig. 18.7 RP atypique avec maladie de Coats

4. RP avec vasculopathie exsudative – aspect évoquant la maladie de Coats (*Fig. 18.7*).

Dystrophie progressive des cônes

- Définition** – un groupe hétérogène de maladies rares, caractérisé initialement seulement par un dysfonctionnement des cônes, mais dans de nombreux cas les bâtonnets sont atteints ultérieurement; le terme de « dystrophie cônes-bâtonnets » est donc plus approprié.
- Transmission** – la plupart sont sporadiques; les autres sont le plus souvent AD, et rarement AR ou XL.
- Présentation** – 1^{re}-2^e décennie, avec baisse progressive de la vision centrale et de la vision des couleurs.

4. Signes dans l'ordre chronologique :

- La fovéa peut être normale ou présenter un aspect granuleux aspécifique.
- Un aspect brillant doré peut être vu dans la forme XL de la maladie.
- La maculopathie en « œil de bœuf » est classique (*Fig. 18.8a*).
- Atrophie progressive de l'EP au niveau de la macula avec finalement atrophie géographique.

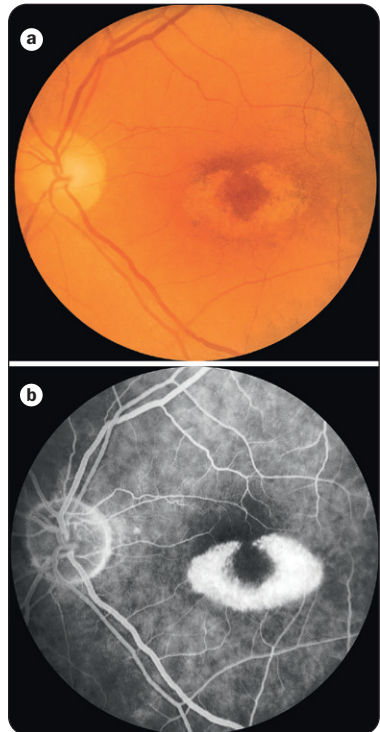


Fig. 18.8 (a) Maculopathie en œil de bœuf; (b) AF

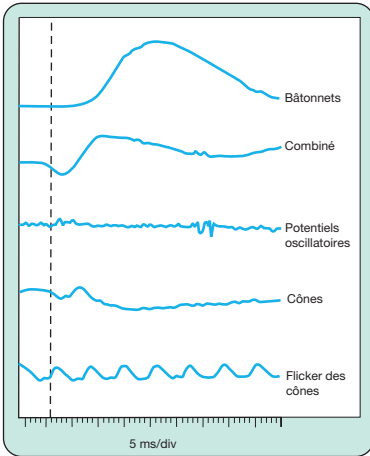


Fig. 18.9 ERG dans la dystrophie des cônes

5. **AF** – de la maculopathie en « œil de bœuf » montre un effet fenêtre ovale à centre hypofluorescent (Fig. 18.8b).
6. **ERG** (Fig. 18.9)
 - Photopique – anormal ou non enregistrable.
 - Flicker-ERG – diminué.
 - Réponses des bâtonnets – préservées jusqu'à un stade tardif.
7. **VC** – dyschromatopsie sévère pour le vert et le bleu, hors de proportion avec l'acuité visuelle.

Albinisme

Définition

- Groupe hétérogène, génétiquement déterminé, de troubles de la synthèse de la mélanine dans lesquels les yeux seuls (albinisme oculaire) ou les yeux, la peau et les poils (albinisme oculocutané) peuvent être affectés.

- Les patients atteints de cette dernière forme sont tyrosinase négatifs (complets) ou tyrosinase positifs (incomplets).

Oculocutané, tyrosinase négatif

1. **Pigment** – cheveux blonds et peau très pâle (Fig. 18.10).
2. **Transmission** – AR (locus du gène en 15p11-q13).
3. **AV** – <6/60 due à l'hypoplasie de la fovéa.
4. **Nystagmus** – accentué par la lumière vive.
5. **Iris** – diaphane et translucide (Fig. 18.11).

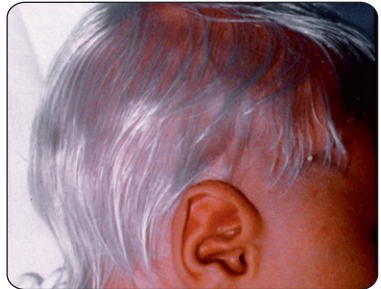


Fig. 18.10 Albinos tyrosinase négatif

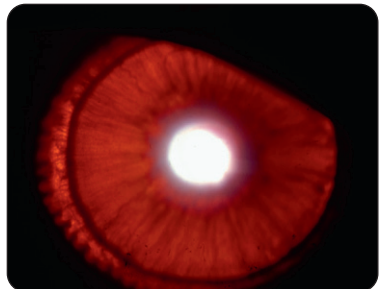


Fig. 18.11 Importante transillumination irienne



Fig. 18.12 Hypopigmentation sévère du fond d'œil

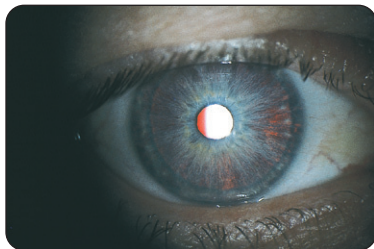


Fig. 18.13 Transillumination partielle de l'iris



Fig. 18.14 Hypopigmentation modérée du fond d'œil

- 6. Fond d'œil** – absence de pigment, hypoplasie fovéale avec absence de dépression fovéale et manque de vaisseaux formant les arcades périmaculaires (Fig. 18.12).
- 7. Chiasma optique** – moins grand nombre de fibres nerveuses non croisées que la normale, de sorte que la plupart des fibres issues de chaque œil se dirigent vers l'hémisphère controlatéral.
- 8. Autres caractères** – hypoplasie du nerf optique, troubles de la réfraction, absence de vision stéréoscopique et strabisme.

Oculocutané, tyrosinase positif

- 1. Pigment** – les poils peuvent être blancs, blonds ou roux et s'assombrissent avec l'âge.
- 2. Transmission** – AR (locus du gène en 15p11-q13).
- 3. AV** – altérée en raison de l'hypoplasie fovéale.
- 4. Iris** – bleu ou marron foncé, avec une transparence variable (Fig. 18.13).
- 5. Fond d'œil** – hypopigmentation variable (Fig. 18.14).

- 6. Syndromes associés** – Chediak-Higashi et Hermansky-Pudlak.

Albinisme oculaire

- 1. Pigment** – peau et poils normaux.
- 2. Transmission** – généralement XL, parfois AR (locus du gène en Xp22.2-22.3).
- 3. Femmes porteuses** – elles sont asymptomatiques, bien qu'elles puissent présenter une transparence partielle de l'iris, des ponctuations maculaires, et des zones dépigmentées et granuleuses en moyenne périphérie (Fig. 18.15).

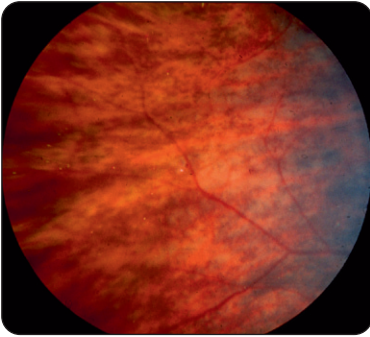


Fig. 18.15 Sujet atteint d'albinisme oculaire

4. Hommes atteints – fond d'œil et iris hypopigmentés.

Fundus flavimaculatus

1. Transmission – AR (locus du gène en 1p21-22).

2. Présentation – à l'âge adulte.

3. Signes

- Taches mal limitées, jaunes, pisciformes (en forme de queue de poisson) au niveau du pôle postérieur (Fig. 18.16) ou s'étendant en moyenne périphérie (Fig. 18.17).
- Fond d'œil de couleur vermillon dans 50 % des cas.

4. ERG – photopique : normal à subnormal; scotopique : normal.

5. EOG – subnormal.

6. AF

- «Choroïde sombre» due aux dépôts de lipofuscine dans l'EP
- Les taches récentes présentent une hypofluorescence précoce et une hyperfluorescence tardive.
- Les taches anciennes correspondent à un effet fenêtre dans l'EP (Fig. 18.18).



Fig. 18.16 Taches (flecks) centrales



Fig. 18.17 Taches centrales et périphériques

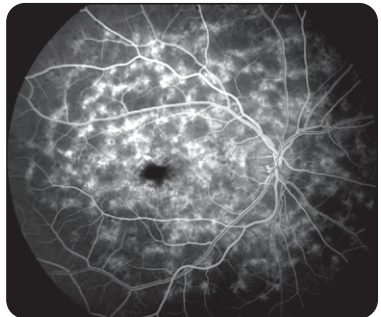


Fig. 18.18 AF de taches anciennes

- 7. Autofluorescence du fond d'œil** – peut être présente (Fig. 18.19).
- 8. Pronostic** – relativement bon, sauf si une des taches atteint la fovéola ou si une atrophie géographique se développe (Fig. 18.20).

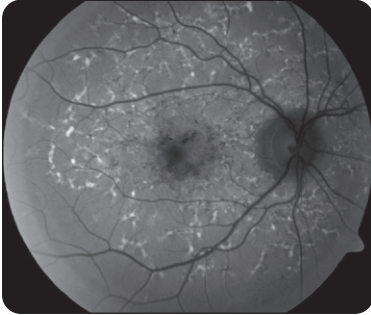


Fig. 18.19 Autofluorescence

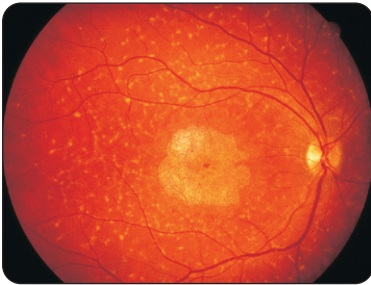


Fig. 18.20 Atrophie géographique

Maladie de Stargardt

- 1. Transmission** – AR (locus du gène en 1p21-22).
- 2. Présentation** – 1^{re}-2^e décennie, avec baisse progressive de la vision centrale.
- 3. Signes** dans l'ordre chronologique :
 - Fovéa – normale ou présente des marbrures aspécifiques.

- Forme ovale de la fovéa, à l'aspect de « bave d'escargot » ou de « bronze battu », qui peut être entourée de taches (Fig. 18.21).
 - Atrophie géographique pouvant donner un aspect d'œil de bœuf.
- 4. ERG** – photopique : normal à subnormal ; scotopique : normal.
 - 5. EOG** – subnormal dans les cas avancés.
 - 6. AF** – « choroïde sombre » et effet fenêtre si l'atrophie géographique est présente (Fig. 18.22).
 - 7. Pronostic** – médiocre.

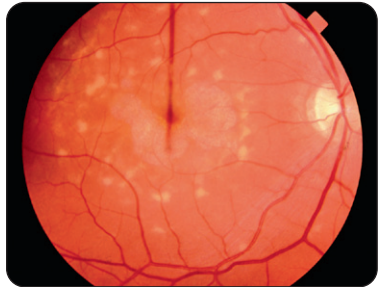


Fig. 18.21 Maladie de Stargardt

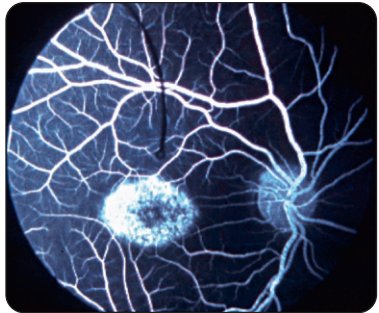


Fig. 18.22 AF dans la maladie de Stargardt

Dystrophie maculaire juvénile de Best

1. **Transmission** – AD (locus du gène en 11q13).
2. **Signes**
 - a. **Stade 0** (prévittelliforme) – EOG subnormal et fond d'œil normal.
 - b. **Stade 1** – aspect pommelé de la macula dû à des dépôts de pigment.
 - c. **Stade 2** (vitelliforme) – lésion maculaire ronde (« en jaune d'œuf ») à l'enfance (Fig. 18.23).
 - d. **Stade 3** (pseudohypopion) – à la puberté quand une partie de la lésion se résorbe (Fig. 18.24).

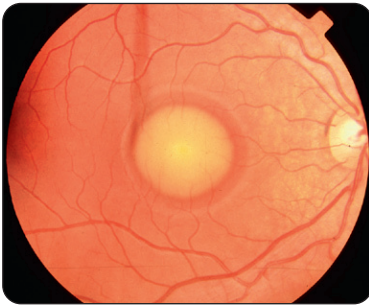


Fig. 18.23 Jaune d'œuf



Fig. 18.24 Pseudohypopion



Fig. 18.25 Œufs brouillés

- e. **Stade 4** (vitelliruptive) – « œufs brouillés » et acuité visuelle fortement diminuée (Fig. 18.25).
3. **EOG** – subnormal à tous les stades et chez les porteurs d'un fond d'œil normal.
4. **Pronostic** – relativement bon jusqu'à la 5^e décennie.

Drusen autosomiques dominants

Les drusen autosomiques dominants (choroïdite en rayon de miel de Doyme, malattia levantine) sont considérés comme une manifestation précoce de la DMLA.

1. **Transmission** – AD (locus du gène en 2p16-21).
2. **Maladie dans sa forme légère** – quelques petits drusen discrets, inoffensifs, durs, limités à la macula.
3. **Maladie dans sa forme modérée** – drusen mous de grande taille, au pôle postérieur et dans la région péripapillaire.
4. **Maladie dans sa forme évoluée** – peu fréquente et présente après la 5^e décennie avec NVC ou atrophie géographique.
5. **Malattia levantine**
 - Nombreux petits drusen de la membrane basale, de forme allongée, disposés en rayons de

roue ou en radial à partir de la fovéa et de la région péripapillaire (Fig. 18.26).

- Peut être accompagnée d'une fibrose sous-rétinienne et d'anomalies de l'EP (Fig. 18.27).
- La plupart des patients sont asymptomatiques jusqu'à la 4^e ou 5^e décennie, puis ils développent une NVC ou une atrophie géographique.

6. ERG – normal.

7. EOG – subnormal dans la maladie évoluée.



Fig. 18.26 Malattia levantine

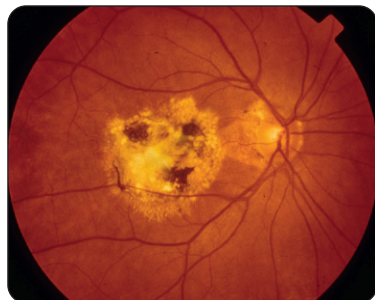


Fig. 18.27 Malattia levantine avec altérations de l'EP

Amaurose congénitale de Leber

1. Transmission – AR (locus du gène en 17p).

2. Présentation – cécité dès la naissance.

3. Les signes sont variables et comprennent les suivants :

- Réflexes photomoteurs pupillaires – absents ou diminués.
- Fond d'œil – peut être initialement normal malgré une malvoyance extrême.
- Plaques d'atrophie chorioretinienne périphérique et aspect granuleux sont fréquents.
- Colobome maculaire (Fig. 18.28).
- Les autres anomalies comprennent un œdème papillaire, des anomalies poivre et sel, des taches blanches éparses, une pigmentation maculaire et une maculopathie en œil de bœuf.
- Syndrome oculodigital (Fig. 18.29)

4. Pronostic – très médiocre.

5. Associations oculaires – strabisme, hypermétropie, kératocône, kéraatoglobie et cataracte.

6. ERG – non enregistrable.

7. Associations systémiques – handicap mental, surdité, épilepsie, anomalies du SNC et rénales,

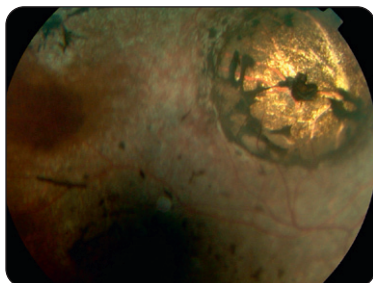


Fig. 18.28 Amaurose de Leber



Fig. 18.29 Syndrome oculodigital

malformations osseuses et dysfonctionnements endocriniens.

Dystrophie maculaire pseudo-inflammatoire de Sorsby

1. **Transmission** – AD (locus du gène en 22q12.13).
2. **Présentation** – 3^e décennie, avec héméralopie ou baisse visuelle brutale dues à une maculopathie exsudative dans la 5^e décennie.
3. **Signes** dans l'ordre chronologique :
 - Dépôts confluents, ressemblant à des drusen, le long des arcades, en nasal de la papille et en moyenne périphérie (Fig. 18.30).

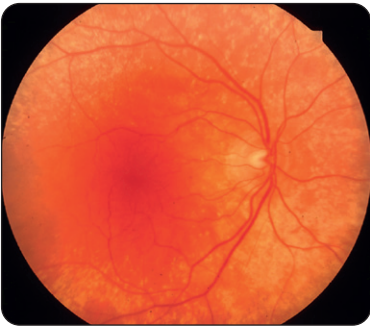


Fig. 18.30 Stade de début d'une dystrophie maculaire pseudo-inflammatoire de Sorsby



Fig. 18.31 Maculopathie exsudative dans le Sorsby

- Maculopathie exsudative (Fig. 18.31) et cicatrices sous-rétiniennes.
 - Une atrophie choriorétinienne périphérique peut s'installer vers la 7^e décennie et provoquer une perte de la vision ambulatoire.
4. **ERG** – subnormal à un stade tardif de la maladie.
 5. **Pronostic** – médiocre, avec une perte visuelle sévère dans la 5^e décennie.

Dystrophie maculaire de Caroline du Nord

1. **Transmission** – AD (locus du gène en 6q14-q16.2).
2. **Classification et pronostic**
 - a. **Stade 1** – dépôts jaune-blanc, périphériques (Fig. 18.32) et maculaires, ressemblant à des drusen, qui se développent pendant la 1^{re} décennie et peuvent rester asymptomatiques.
 - b. **Stade 2** – dépôts maculaires profonds et confluents (Fig. 18.33) qui peuvent être, par la suite, associés à une NVC.
 - c. **Stade 3** – lésions maculaires atrophiques ressemblant à des colobomes (Fig. 18.34) avec baisse variable de l'acuité visuelle.



Fig. 18.32 Taches périphériques d'une dystrophie de Caroline du Nord

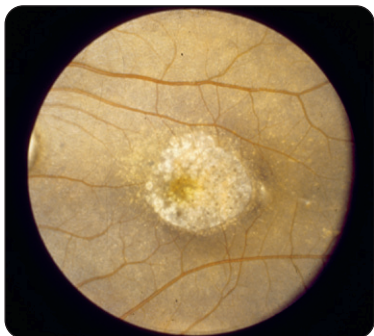


Fig. 18.33 Taches maculaires



Fig. 18.34 Lésion ressemblant à un colobome

Dystrophie vitelliforme fovéomaculaire de l'âge adulte

1. **Transmission** – AR.
2. **Présentation** – 4^e–6^e décennie avec une baisse légère à modérée de l'acuité visuelle et parfois métamorphopsies, bien que sa découverte soit souvent fortuite.
3. **Signes** – petits dépôts sous-fovéaux ronds, légèrement surélevés, jaunâtres (Fig. 18.35a).
4. **AF** – hypofluorescence centrale entourée d'un petit anneau hyperfluorescent irrégulier (Fig. 18.35b).
5. **ERG** – normal.
6. **Pronostic** – bon.

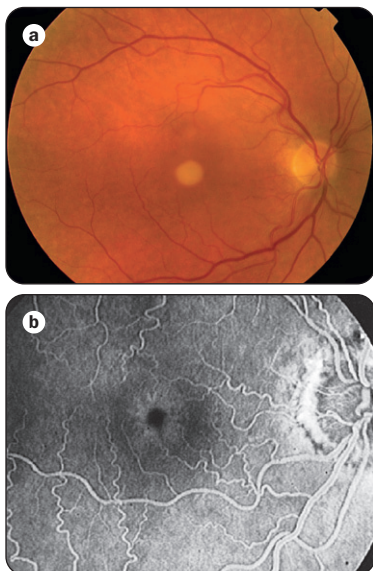


Fig. 18.35 (a) Dystrophie vitelliforme de l'adulte; (b) AF

Dystrophie maculaire en ailes de papillon

1. **Transmission** – AR.
2. **Présentation** – 2^e–3^e décennie, généralement par hasard et parfois par une petite baisse de la vision centrale.
3. **Signes**
 - Pigment jaune au niveau de la fovéa, disposé en trois rayons (Fig. 18.36a).
 - Une maculopathie atrophique peut parfois se développer avec le temps.
4. **AF** – non-fluorescence des lésions à contours hyperfluorescents (Fig. 18.36b).
5. **ERG** – normal.
6. **Pronostic** – généralement bon.

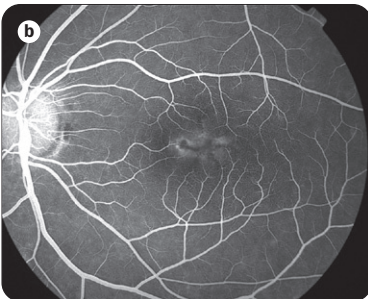
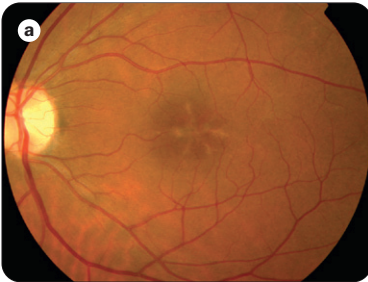


Fig. 18.36 (a) Dystrophie en aile de papillon; (b) AF

Syndrome d'Alport

1. **Pathogénie** – anomalie de la membrane basale des glomérules rénaux due à des mutations de plusieurs gènes différents, codant tous des formes particulières de collagène de type IV.
2. **Transmission** – XLD.
3. **Signes**
 - Taches jaunâtres, ponctiformes dans la région périmaculaire avec acuité visuelle normale (Fig. 18.37).
 - Taches plus étendues en périphérie (Fig. 18.38).
4. **ERG** – normal.



Fig. 18.37 Taches maculaires dans le syndrome d'Alport

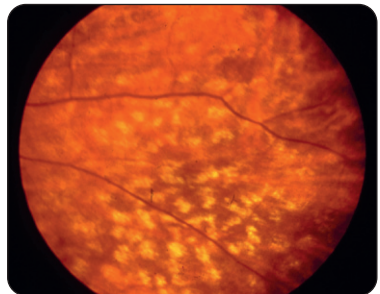


Fig. 18.38 Taches périphériques dans le syndrome d'Alport

- 5. Associations oculaires** – lenticône antérieur et parfois dystrophie cornéenne polymorphe postérieure.
- 6. Manifestations systémiques** – insuffisance rénale chronique et surdité neurosensorielle.
- 7. Pronostic** – excellent.

Rétine tachetée familiale bénigne

- 1. Transmission** – AR.
- 2. Présentation** – découverte systématique par hasard.
- 3. Signes** – petites taches jaunes ou blanches, de forme variable qui épargnent la macula et s'étendent loin en périphérie (Fig. 18.39).
- 4. ERG** – normal.
- 5. Pronostic** – excellent.

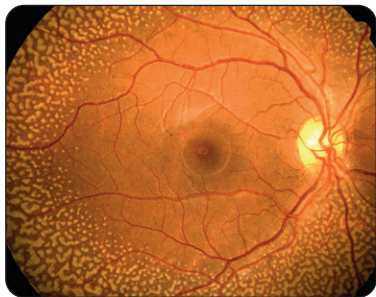


Fig. 18.39 Rétine tachetée familiale bénigne

Dystrophie annulaire concentrique bénigne de la macula

- 1. Transmission** – AD.
- 2. Présentation** – âge adulte, avec une légère altération de la vision centrale.
- 3. Signes** – maculopathie en œil de bœuf associée à une légère atténuation vasculaire mais une papille normale.

- 4. CV** – scotome annulaire paracentral.
- 5. AF** – effet fenêtre annulaire de l'EP
- 6. Pronostic** – généralement bon.

Œdème maculaire dominant

- 1. Transmission** – AD (locus du gène en 7q).
- 2. Présentation** – 1^{re}-2^e décennie, avec baisse progressive de la vision centrale.
- 3. Signes** – OMC bilatéral suivi d'une atrophie géographique.
- 4. AF** – aspect en pétales de fleur de l'hyperfluorescence au niveau de la fovéa.
- 5. Pronostic** – médiocre.

Dystrophie cristalline de Bietti

- 1. Transmission** – AR (locus du gène en 4q36).
- 2. Présentation** – 3^e décennie, avec baisse visuelle lentement progressive.
- 3. Signes** dans l'ordre chronologique :
 - Nombreux cristaux fins, brillants, jaunâtres dispersés sur toute la partie postérieure du fond d'œil (Fig. 18.40).



Fig. 18.40 Dystrophie cristalline de Bietti

- Atrophie diffuse de la choriocapillaire avec une diminution de la taille et du nombre des cristaux.
- Confluence progressive et expansion des zones atrophiques vers la périphérie.

4. ERG – subnormal.

5. Autres manifestations oculaires – kératopathie cristalline.

6. Pronostic – variable.

Dystrophie familiale de la membrane limitante interne

1. Transmission – AD.

2. Présentation – 3^e–4^e décennie, avec baisse visuelle progressive.

3. Signes

- Le pôle postérieur présente une surface rétinienne interne brillante (Fig. 18.41).
- Par la suite, rétinosischisis, œdème rétinien et plis rétinien.

4. ERG – diminution sélective de l'onde b.

5. Pronostic – médiocre.



Fig. 18.41 Dystrophie familiale de la membrane limitante interne

Dystrophie maculaire occulte

1. Présentation – 3^e–7^e décennie, avec perte progressive de la vision centrale.

2. Signes – fond d'œil normal.

3. ERG – champ entier : normal ; focal des cônes et multifocal : anormaux.

4. AF – normal.

5. OCT – diminution de l'épaisseur de la fovéa.

6. Pronostic – médiocre.

Syndrome d'amplification des cônes S

1. Transmission – AR.

2. Présentation – héméralopie dans l'enfance.

3. Signes – anomalies pigmentaires le long des arcades vasculaires et OMC sans fuite de fluorescéine.

4. ERG – hyperfonction des cônes S ; diminution sévère des cônes M et L, et fonction des bâtonnets non enregistrable.

5. Pronostic – réservé.

Dégénérescence rétinienne de survenue tardive

1. Transmission – AD.

2. Présentation – héméralopie dans la 6^e décennie, suivie d'une perte progressive de la vision centrale et périphérique.

3. Signes – variables.

- Fond d'œil normal.
- Amas de petits points jaunes ou blancs en moyenne périphérie.
- Rétinopathie pigmentaire et atrophie choriocapillaire.
- Maculopathie atrophique et atrophie optique.

4. ERG – initialement normal ; au stade terminal de la maladie, montre une diminution de son amplitude.

5. Pronostic – très réservé.

Syndrome de Sjögren-Larsson

- Définition** – maladie neurocutanée associée à une hypoactivité de l'aldéhyde déshydrogénase.
- Transmission** – AR.
- Présentation** – photophobie et mauvaise vision dans l'enfance.
- Signes** – dépôts de cristaux jaunes ou blancs, brillants, au niveau de la macula.

Tache rouge cerise maculaire

- Pathogénie** – présente dans les sphingolipidoses et causée par une accumulation anormale de lipides dans les cellules ganglionnaires de la rétine entraînant une opacification rétinienne, sauf au niveau de la fovéola où les cellules ganglionnaires sont absentes (Fig. 18.42).
- Associations systémiques** – maladie de Tay-Sachs, maladie de Niemann-Pick, maladie de Sandhoff, gangliosidose généralisée, et sialidose des types 1 et 2.

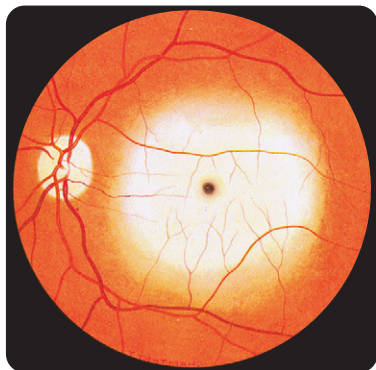


Fig. 18.42 Tache rouge cerise

Cécité nocturne congénitale stationnaire

Définition

La cécité nocturne congénitale stationnaire renvoie à un groupe de troubles définis par une héméralopie d'apparition dans l'enfance et un dysfonctionnement rétinien non progressif. L'aspect du fond d'œil peut être normal ou anormal.

Fond d'œil normal

- Héméralopie congénitale AD (de type Nougaret)** – petite altération de l'ERG des cônes et ERG des bâtonnets subnormal.
- Héméralopie stationnaire AD sans myopie (de type Riggs)** – ERG des cônes normal.
- Héméralopie congénitale AR ou XL avec myopie (de type Schubert-Bornschein)** – ERG négatif dans les réponses maximales, où il y a une perte sélective de l'onde b.

Fond d'œil anormal

- Maladie d'Oguchi** – maladie AR dans laquelle le fond d'œil a une couleur inhabituelle brun doré dans l'état d'adaptation à la lumière, qui devient normale après adaptation à l'obscurité prolongée (phénomène de Mizuo).
- Fundus albipunctatus** – maladie AR caractérisée par une multitude de petites taches jaunes ou blanches au niveau du pôle postérieur, épargnant la fovéa, et s'étendant vers la périphérie (Fig. 18.43). Les vaisseaux sanguins rétiniens, le nerf optique, les champs périphériques et l'acuité visuelle restent normaux.
- Taches de Kandoori de la rétine** – grandes taches jaunes ou plaques d'atrophie de l'EP entre la macula et l'équateur avec épargne maculaire.

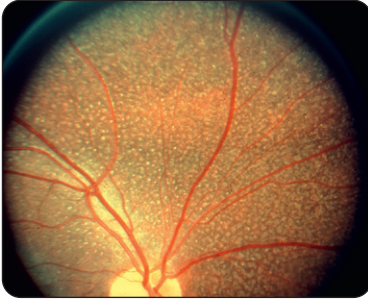


Fig. 18.43 Fundus albipunctatus

Monochromatisme congénital

Monochromatisme complet à bâtonnets

- 1. Transmission** – AR.
- 2. Signes**
 - AV de 6/60.
 - La macula est généralement normale.
 - Nystagmus congénital et photophobie.
- 3. ERG** – photopique : anormal ; scotopique : peut être subnormal ; flicker : fusion <30 Hz.
- 4. VC** – totalement absente.

Monochromatisme incomplet à bâtonnets

- 1. Transmission** – AR ou XL.
- 2. Signes**
 - AV de 6/12–6/24.
 - La macula est généralement normale.
 - Nystagmus et photophobie peuvent être présents.
- 3. ERG** – photopique : anormal ; scotopique : normal.
- 4. VC** – un certain degré de vision des couleurs est possible.

Monochromatisme à cônes

- 1. Transmission** – inconnue.

2. Signes

- AV de 6/6–6/9.
- Macula normale.
- Nystagmus et photophobie sont absents.

3. ERG

- normal.

4. VC

- totalement absente.

Vitréorétinopathies

Rétinoschisis congénital

- 1. Pathogénie** – l'anomalie fondamentale affecte les cellules de Müller, provoquant le clivage de la couche des fibres nerveuses rétiniennes du reste de la rétine sensorielle.
- 2. Transmission** – XL (locus du gène en Xp22.2).
- 3. Présentation** – 5–10 ans avec maculopathie.
- 4. Schisis fovéal** – stries radiales en « roue de bicyclette » (Fig. 18.44a).
- 5. Schisis périphérique** – présent dans 50 % des cas et souvent associé à des défauts de la couche interne (Fig. 18.44b).
- 6. Complications** – hémorragies et DR.
- 7. ERG** – les yeux avec schisis périphérique montrent une diminution caractéristique de l'amplitude de l'onde b par rapport à l'onde a en ERG scotopique et photopique (Fig. 18.45).
- 8. OCT** – utile pour documenter la progression de la maculopathie (Fig. 18.46).
- 9. Pronostic** – médiocre.

Syndrome de Stickler

- 1. Transmission** – AD.

2. Signes

- Cavité vitrénienne optiquement vide, avec des membranes circonférentielles, équatoriales (Fig. 18.47a).

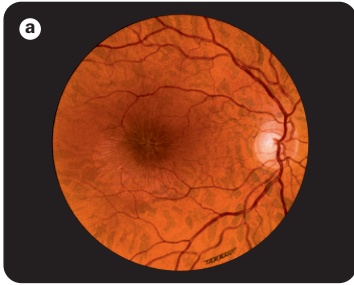


Fig. 18.44 Rétinoschisis congénital. (a) Maculopathie; (b) périphérie

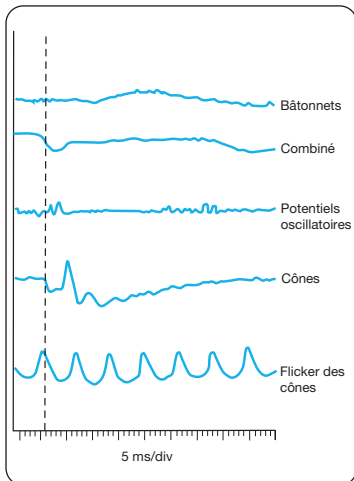


Fig. 18.45 ERG dans le rétinosischisis congénital

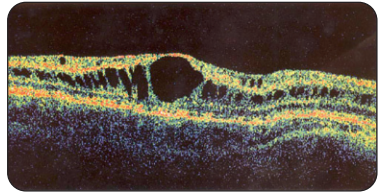


Fig. 18.46 OCT dans le schisis maculaire

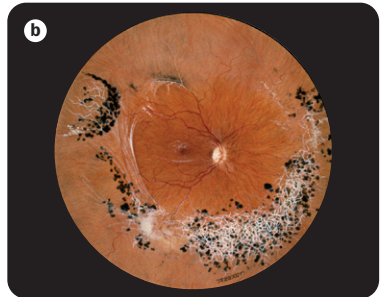
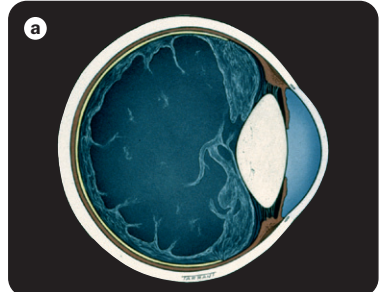


Fig. 18.47 Syndrome de Stickler. (a) vitré; (b) rétine

- Dégénérescence radiale réticulée (Fig. 18.47b).

3. Complications – DR dans 30 % des cas au cours de la 1^{re} décennie de vie.

4. Associations – myopie d'apparition précoce, cataracte, ectopie du cristallin et glaucome.

Syndrome de Wagner

1. **Transmission** – AD (locus du gène en 5q13-14).
2. **Signes**
 - Légère myopie.
 - Liquéfaction du vitré.
 - Membranes avasculaires périphériques et atrophie choriorétinienne progressive (Fig. 18.48).
3. **Complications** – cataracte et DR.

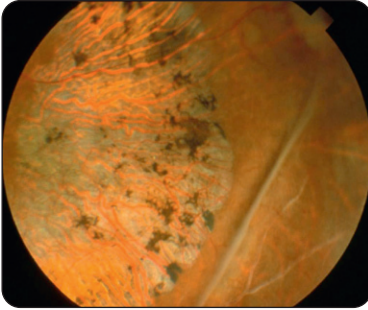


Fig. 18.48 Syndrome de Wagner

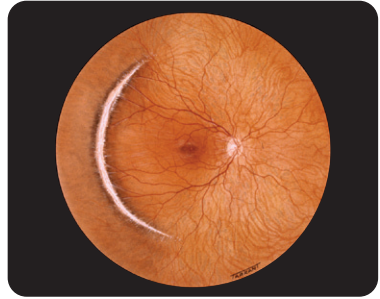


Fig. 18.49 Anneau dans la VREF

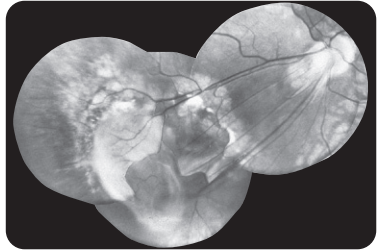


Fig. 18.50 Traction dans la VREF

Vitréorétinopathie exsudative familiale (VREF; syndrome de Criswick-Schepens)

1. **Pathogénie** – défaut de vascularisation de la rétine périphérique en temporal.
 2. **Transmission** – AD, rarement XLR.
 3. **Présentation** – fin de l'enfance.
 4. **Signes**
 - Dégénérescence du vitré, et tortuosité des vaisseaux périphériques et télangiectasies.
 5. **Complications** – DR tractionnel et exsudation sous-rétinienne massive.
 6. **AF** – non-perfusion rétinienne périphérique (Fig. 18.51).
 7. **Pronostic** – médiocre.
- Prolifération fibrovasculaire et traction vitréorétinienne entraînant la formation d'une crête (Fig. 18.49).
 - Étirement des vaisseaux et attraction temporelle de la macula et de la papille (Fig. 18.50).

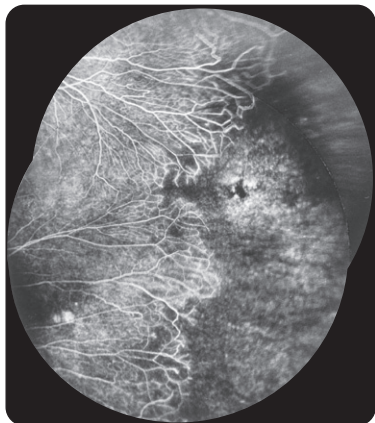


Fig. 18.51 AF dans la VREF

Syndrome de Goldmann-Favre

1. **Transmission** – AR.
2. **Présentation** – dans l'enfance, avec héméralopie.
3. **Signes**
 - Liquéfaction du vitré et rétinosischis congénital.
 - Atrophie périphérique et pigmentation de l'EP.
 - Atténuation vasculaire et atrophie optique.
4. **ERG** – nettement anormal ou éteint; certains présentent une fonction des cônes S accrue.
5. **Pronostic** – médiocre.

Dégénérescence en flocon de neige

1. **Transmission** – AD.
2. **Signes** dans l'ordre chronologique (Fig. 18.52) :
 - *Stade 1* – zones étendues de « blanc sans pression ».

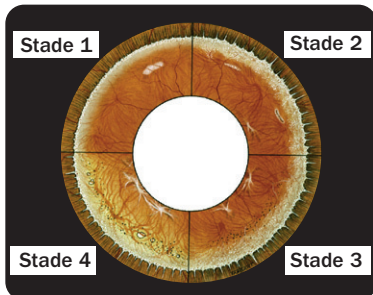


Fig. 18.52 Dégénérescence en flocons de neige

- *Stade 2* – taches ressemblant à des flocons de neige dans des zones de « blanc sans pression ».
 - *Stade 3* – engainement vasculaire et pigmentation.
 - *Stade 4* – pigmentation, atténuation des gros vaisseaux, zones d'atrophie choroïdienne.
3. **Associations** – myopie et dégénérescence du vitré.
 4. **Complications** – DR rhéptomogène et cataracte.
 5. **ERG** – diminution de l'amplitude de l'onde b scotopique.
 6. **Pronostic** – bon.

Vitréorétinopathie érosive

1. **Transmission** – AD (locus du gène en 5q13-14).
2. **Présentation** – la petite enfance.
3. **Signes**
 - Liquéfaction du vitré et multiples foyers de traction vitréorétinienne.
 - Amincissement de l'EP et atrophie choroïdienne progressive.
 - Atténuation des vaisseaux rétiniens et parfois anomalies à aspect de spicules osseuses.
4. **Complications** – DR.
5. **Pronostic** – réservé.

Vitréorétinopathie inflammatoire néovasculaire dominante

- 1. Transmission** – AD.
- 2. Présentation** – 2^e-3^e décennie, avec corps flottants.
- 3. Signes**
 - Uvéïte.
 - Dégénérescence rétinienne pigmentaire.
 - Occlusion vasculaire périphérique et néovascularisation.
- 4. Complications** – hémorragies du vitré, DR tractionnel et OMC.
- 5. ERG** – diminution sélective de l'amplitude de l'onde b.
- 6. Pronostic** – réservé.

Vitréo-rétino-choroïdopathie dominante

- 1. Transmission** – AD.
- 2. Présentation** – à l'âge adulte si symptomatique, mais fréquemment découverte par hasard.
- 3. Signes**
 - Bande circulaire d'anomalies pigmentaires entre l'ora serrata et l'équateur avec des bords postérieurs bien limités.
 - Au sein de la bande, atténuation artériolaire, néovascularisation, opacités blanches ponctiformes et, ultérieurement, atrophie choroïdienne.
- 4. Complications** – OMC.
- 5. ERG** – subnormal.
- 6. Pronostic** – bon.

Dystrophies choroïdiennes

Choroïdémie

- 1. Transmission** – XLR (locus du gène en Xq21).

- 2. Femmes porteuses** – petite atrophie périphérique en plaque et marbrures de l'EP (Fig. 18.53).
- 3. Présentation** – 1^{re} décennie, avec héméralopie.
- 4. Signes** dans l'ordre chronologique :
 - Atrophie diffuse médiopériphérique de la choriocapillaire et de l'EP (Fig. 18.54).
 - Atrophie progressive des vaisseaux choroïdiens de moyen et gros calibres (Fig. 18.55).
 - La fovéa est épargnée jusqu'à un stade tardif.



Fig. 18.53 Porteuse de choroïdémie

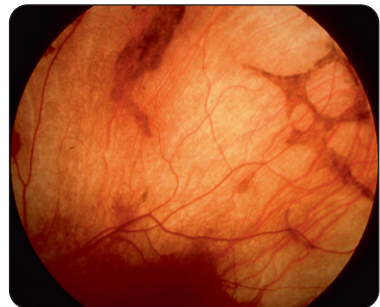


Fig. 18.54 Choroïdémie périphérique



Fig. 18.55 Choroidéramie avancée

5. **ERG** – scotopique : non enregistrable ; photopique : fortement subnormal.
 6. **Pronostic** – médiocre.

Atrophie gyrée

- 1. Transmission** – AR.
- 2. Anomalie métabolique** – le déficit de l'ornithine aminotransférase provoque une augmentation de la concentration de l'ornithine dans le plasma, l'urine, le LCR et l'humeur aqueuse.
- 3. Présentation** – 1^{re} décennie avec myopie et baisse de la vision périphérique, souvent associée à une héméralopie.
- 4. Signes** dans l'ordre chronologique :
 - Atrophie choroïdérienne périphérique avec une bordure postérieure érodée (Fig. 18.56).
 - Diffusion progressive périphérique et centrale épargnant la fovéa (Fig. 18.57) jusqu'à un stade tardif.
 - Atténuation extrême des vaisseaux sanguins rétinien.
- 5. ERG** – anormal et ultérieurement « éteint ».
- 6. Traitement** – vitamine B6.
- 7. Pronostic** – médiocre.

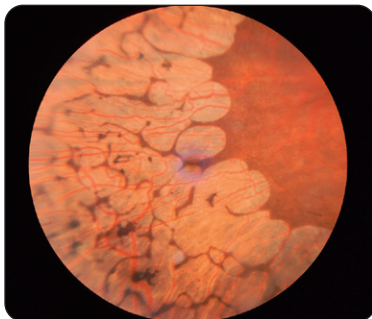


Fig. 18.56 Atrophie gyrée périphérique



Fig. 18.57 Atrophie gyrée centrale

Dystrophie choroidienne aréolaire centrale

- 1. Transmission** – AD (locus du gène en 17p).
- 2. Présentation** – 3^e–4^e décennie, avec baisse progressive de la vision centrale.
- 3. Signes** dans l'ordre chronologique :
 - Aspect granuleux aspécifique de la fovéa.
 - Atrophie limitée de l'EP et disparition de la choriocapillaire au niveau de la macula.



Fig. 18.58 Dystrophie choroïdienne aréolaire centrale

- Atrophie géographique qui s'étend lentement (*Fig. 18.58*).

4. Pronostic – médiocre.

Atrophie choroïdienne paraveineuse pigmentée

- 1. Transmission** – inconnue.
- 2. Présentation** – souvent par hasard.
- 3. Signes** – zones paraveineuses d'atrophie choroïdienne, associées à une pigmentation à l'aspect de spicules osseuses (*Fig. 18.59*).

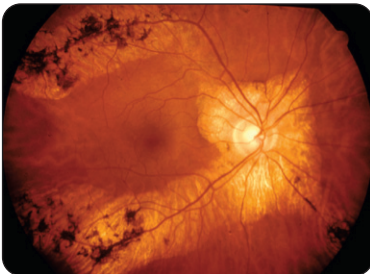


Fig. 18.59 Atrophie paraveineuse pigmentée

- 4. ERG** – généralement normal.
- 5. Pronostic** – excellent.

Atrophie choroïdienne bifocale progressive

- 1. Transmission** – AD (locus du gène en 6q).
- 2. Présentation** – à la naissance.
- 3. Signes** dans l'ordre chronologique :
 - Atrophie choroïdienne en temporal de la papille, qui s'étend dans toutes les directions (*Fig. 18.60*).
 - Une lésion identique se développe en nasal.
 - Le résultat final consiste en deux zones distinctes d'atrophie choroïdienne, séparées par une région normale.
- 4. Pronostic** – médiocre.

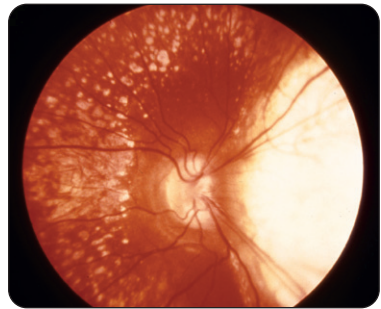


Fig. 18.60 Atrophie bifocale