

Dystrophie cellules avec cônes et bâtonnets (CRD – Cone Rod Dystrophy)

DÉFINITION:

→ Maladie génétique rare et isolée de la rétine, caractérisée par une **dégénérescence primaire des cônes**, avec des lésions secondaires importantes des bâtonnets, d'aspect ophtalmoscopique variable.

→ La présentation typique comprend une diminution de l'acuité visuelle, un scotome central, une photophobie, la modification de la vision des couleurs, suivie d'une cécité nocturne et d'une perte du champ visuel périphérique.

PRÉVALENCE est estimée à **1/40 000** en Europe.

ASPECTS CLINIQUES :

→ Description clinique: La CRD se caractérise par des lésions primaires des cônes ou, occasionnellement, par la perte concomitante des cônes et des bâtonnets à la fois, ce qui explique les symptômes prédominants de la maladie: diminution de l'acuité visuelle, déficience visuelle des couleurs, photo-aversion et diminution de la sensibilité du champ visuel, suivie plus tard d'une perte progressive de la vision périphérique et de la cécité nocturne.

→ L'aspect ophtalmoscopique varie de normal aux stades précoces, avec une pâleur discrète du nerf optique dans le secteur temporal, une migration et une atrophie du pigment maculaire ou une **maculopathie** en « œil de bœuf » - « **bull's eye** », jusqu'à l'atrophie de l'épithélium pigmentaire rétinien périphérique, migration de la pigmentation intra-rétinienne, atténuation artériolaire et pâleur du disque optique à mesure que la maladie progresse.

→ Ils sont le plus souvent non syndromiques, mais ils peuvent également faire partie de plusieurs syndromes, tels que le *syndrome d'Alström*, le *syndrome de Bardet-Biedl* et l'*ataxie spinocérébelleuse de type 7*.

ASPECTS GÉNÉTIQUES:

→ Génétique: les formes non syndromiques sont génétiquement hétérogènes (28 gènes ont été identifiés). Les **modes de transmission** dépendent du gène impliqué et peuvent être autosomiques dominants, autosomiques récessifs ou liés à l'X. Les quatre gènes mutants les plus courants sont:

- ♣ **ABCA4 (1p22.1)** responsables de 30 à 60% des CRD autosomiques récessifs,
- ♣ **CRX (19q13.33) et GUCY2D (17p13.1)** responsables de nombreux cas rapportés par CRD autosomique dominant et
- ♣ **RPGR (Xp11.4)** responsable pour CRD lié à l'X.

MÉTHODES DE DIAGNOSTIC:

→ Le diagnostic de CRD est basé sur l'histoire clinique, l'examen ophtalmoscopique, l'imagerie par auto-fluorescence, la tomographie par cohérence optique et l'électrorétinogramme complet.

→ Le diagnostic moléculaire peut être fait pour certains gènes.

→ L'examen du fond d'œil peut être normal dans les premiers stades, avec seulement une pâleur subtile du disque optique temporal, ou peut présenter des migrations et des atrophies de pigmentation maculaire ou une maculopathie ayant un aspect de type « d'œil de bœuf » (bull's eye).

→ Les découvertes de stade tardif comprennent l'atrophie de l'épithélium pigmentaire rétinien périphérique, la migration du pigment intra-rétinien, l'atténuation artériolaire et la pâleur du disque optique.

GESTION ET TRAITEMENT

→ Actuellement, il n'existe aucun traitement pour arrêter la progression de la maladie ou restaurer la vision.

Î→ La gestion vise à ralentir le processus dégénératif, à traiter les complications, la réhabilitation visuelle et à aider les patients à faire face à l'impact social et psychologique de la diminution profonde de l'acuité visuelle.

→ Le conseil génétique est toujours recommandé.

LE PRONOSTIC VISUEL est variable, avec la perte de la vision centrale précoce et un dysfonctionnement visuel progressif pouvant conduire à la cécité avant l'âge de 40 ans, dans la plupart des cas.



Figure 1: Maculopathie de « l'œil de bœuf »

Source: <https://emedicine.medscape.com>

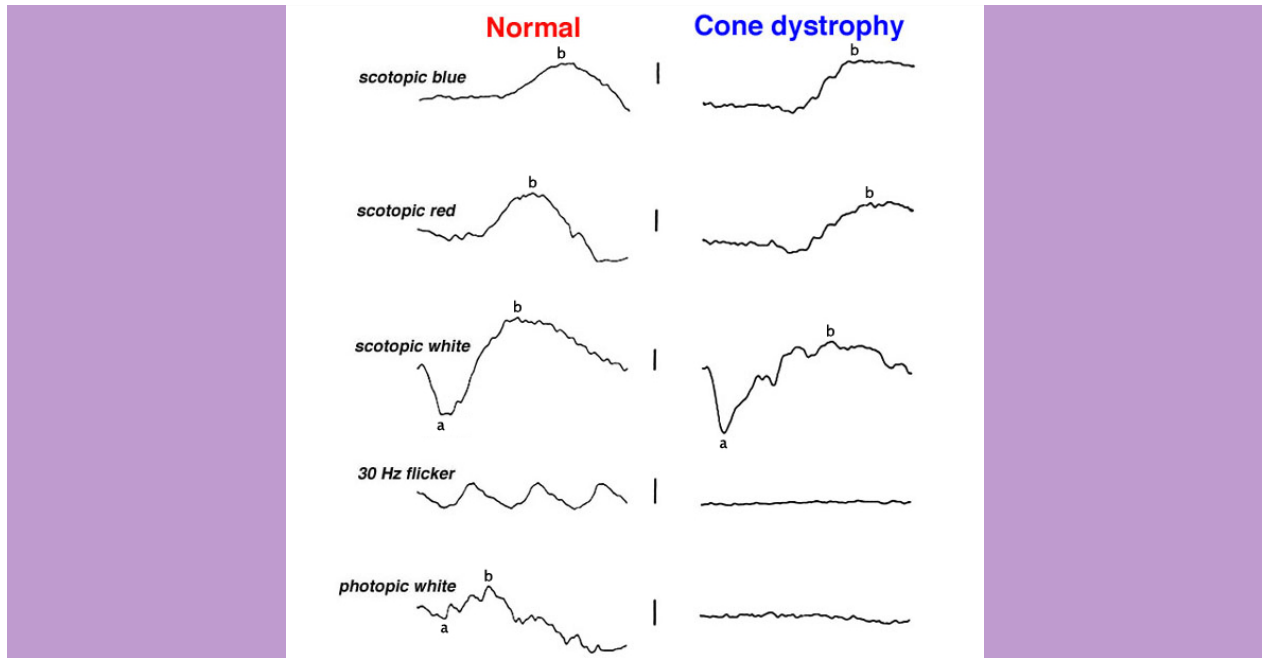


Figure 2: ERG comparatif entre un patient normal et un patient diagnostiqué avec une dystrophie des cônes et des bâtonnets

Source: <http://retina.umh.es/webvision/imageswv/DONFig13.jpg>

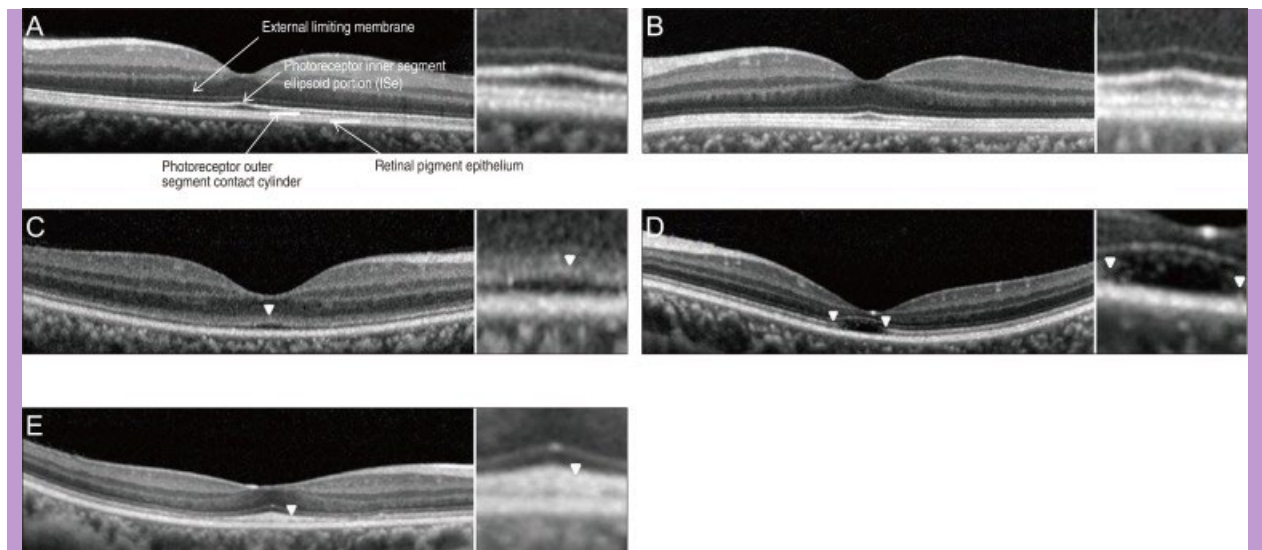


Fig.3: Aspect OCT dans la dystrophie des cônes et des bâtonnets: A, B: Aspects normaux; C -au niveau fovéal, on observe la perte irrégulière de la partie ellipsoïde de la bande de segment interne (Ise) et l'effacement discret de la limite entre l'ISE et la membrane limite externe. D-amincissement de la rétine centrale et perte segmentaire de la bande ISe au niveau fovéal. E-épaississement central de la bande d'Ise au niveau de la fovéa et perte périfovéale irrégulière de la bande d'Ise.

Source:

<https://www.researchgate.net/publication/235393061> *Morphologic Characteristics of the Outer Retina in Cone Dystrophy on Spectral-domain Optical Coherence Tomography*

Je soussignée, BIRDA ANA-MARIA, interprète et traductrice assermentée pour la langue française, en application de l'Autorisation n° 20266 du 11.09.2007, délivrée par le Ministère de Justice de Roumanie, atteste l'exactitude de la traduction faite du roumain vers le français, que le texte présenté a été entièrement traduit, sans omissions et que, à travers la traduction, on n'a pas altéré le contenu et le sens de l'acte.

