

Rétinopathie pigmentaire

DÉFINITION:

→ La **rétinopathie pigmentaire (RP)** est une *dystrophie rétinienne héréditaire* qui conduit à une lente perte progressive *des photorécepteurs et de l'épithélium pigmentaire rétinien*; elle peut entraîner une diminution progressive de la vision sur plusieurs décennies.

PRÉVALENCE

→ La RP a une **prévalence de 1 sur 3000 à 7000 individus**.

→ Aucune spécificité ethnique

ASPECTS CLINIQUES

→ La **rétinopathie pigmentaire** regroupe un ensemble de maladies génétiques, cliniquement et génétiquement hétérogènes, causées par une dégénérescence progressive, bilatérale et symétrique de la rétine (par anomalies des récepteurs ou épithélium pigmentaire rétinien), qui conduisent à une perte progressive de la vision.

→ **Symptomatologie**: Les manifestations cliniques commencent à l'adolescence, le patient ayant des difficultés à s'adapter à la vision nocturne (nyctalopie), suivies d'un rétrécissement progressif du champ visuel

→ Dans les formes syndromiques (8 formes), la RP est associée à d'autres manifestations cliniques:

🧠 déficience intellectuelle, troubles métaboliques → **Syndrome de Bardet-Biedl**;

👂 surdité → **Syndrome d'Usher** (le plus fréquent)

→ **L'examen ophtalmologique** peut révéler les éléments suivants:

- 👁️ cataracte sous-capsulaire postérieure
- 👁️ changements dans la perception des couleurs
- 👁️ œdème maculaire cystoïde
- 👁️ dépôts de pigments sous forme de spicules ou de lettres chinoises
- 👁️ vascularisation rétinienne atténuée
- 👁️ atrophie rétinienne
- 👁️ aspect pâle et cirieux de la papille du nerf optique
- 👁️ modifications de l'itinéraire électrorétinographique
- 👁️ OCT: perte de photorécepteurs

ASPECTS GÉNÉTIQUES

→ Le **test génétique** moléculaire utilisant la technique monogénique, le panel RP multi-gène ou le séquençage d'exons permettant la classification en un sous-type génétique. Dans les cas de transmission liée à l'X, des tests sur des porteuses de sexe féminin peuvent être effectués.

→ Plus de **3000 mutations** ont été décrites **dans plus de 50 gènes** impliqués dans la production de RP isolés et non syndromiques pouvant être transmis:

- ♂ **dominante autosomique (RHO, PRPH2 / RDS, PRPF31 et RP1) - 23 formes: 30 à 40% de RP**
- ♂ **autosomique récessif (RPE65, PDE6A, PDE6B et RP25) - 45 formes; 50 à 60% de RP**
- ♂ **Récessif lié à l'X (RPGR, RP2) - 7 formes; 5 à 15% de RP**
- ♂ **formes liées à l'Y, mitochondriales ou digéniques**

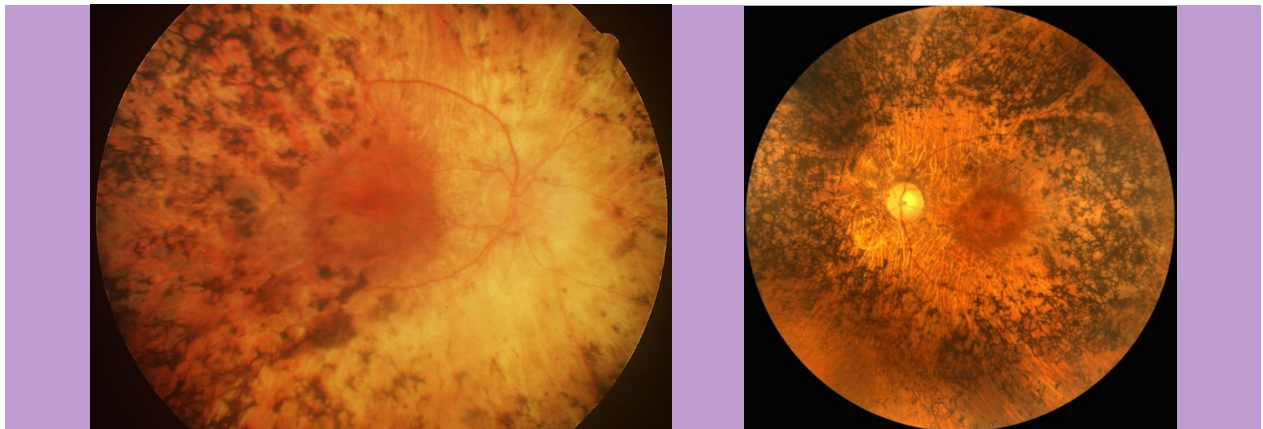
→ Le **diagnostic prénatal** des grossesses à haut risque est possible par analyse ADN obtenue à partir d'une amniocentèse ou d'un prélèvement de villosités choriales.

LE TRAITEMENT - son objectif principal est de ralentir la progression de la maladie.

- ✍ Le **palmitate de vitamine A et la lutéine-DHA** peuvent être administrés à des fins de protection rétinienne en tant qu'antioxydants.
- ✍ L'**acétazolamide oral ou le dorzolamide topique** sont utilisés pour réduire l'œdème maculaire cystoïde.
- ✍ L'extraction du cristallin est nécessaire lorsque l'acuité visuelle est réduite en raison de cataractes.
- ✍ Les lunettes de soleil améliorent les performances visuelles.
- ✍ Des appareils optiques en forme de loupe peuvent être recommandés - aux stades plus avancés.

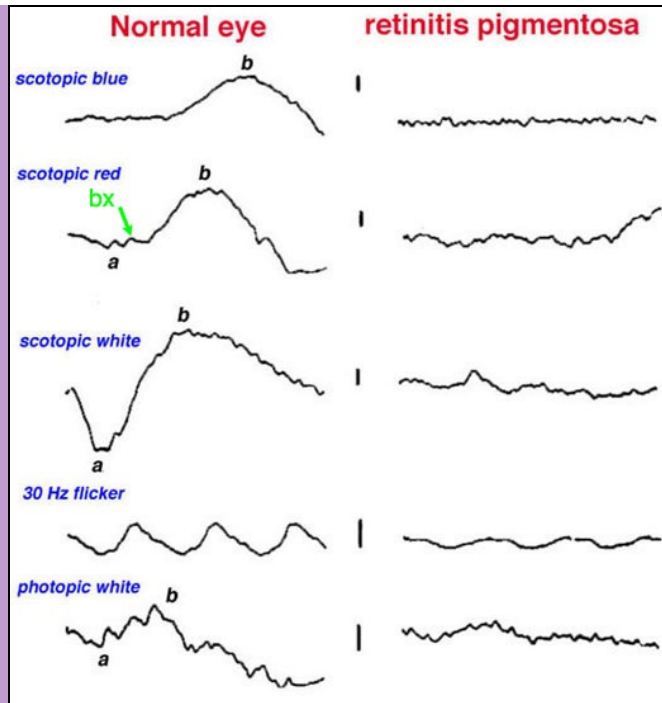
PRONOSTIC: La gravité est partiellement corrélée au mode de transmission:

- ♣ les cas de transmission liée à l'X → le pronostic le plus sévère,
- ♣ les cas autosomiques récessifs et spontanés → gravité intermédiaire
- ♣ les cas autosomiques dominants → le pronostic le plus favorable.



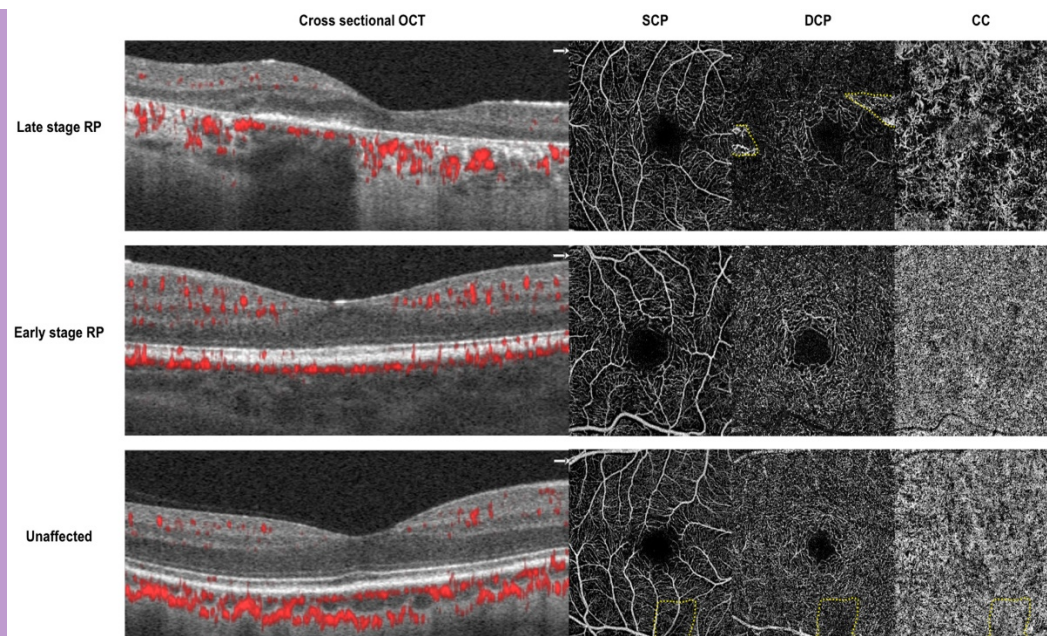
👁 **Figure 1 Lésions ophtalmoscopiques caractéristiques de la RP** (dépôts pigmentaires sous forme de spicules ou de lettres chinoises)

Source: <https://emedicine.medscape.com/> ; <http://retina.umh.es/webvision/imageswv/DONFig12b.jpg>



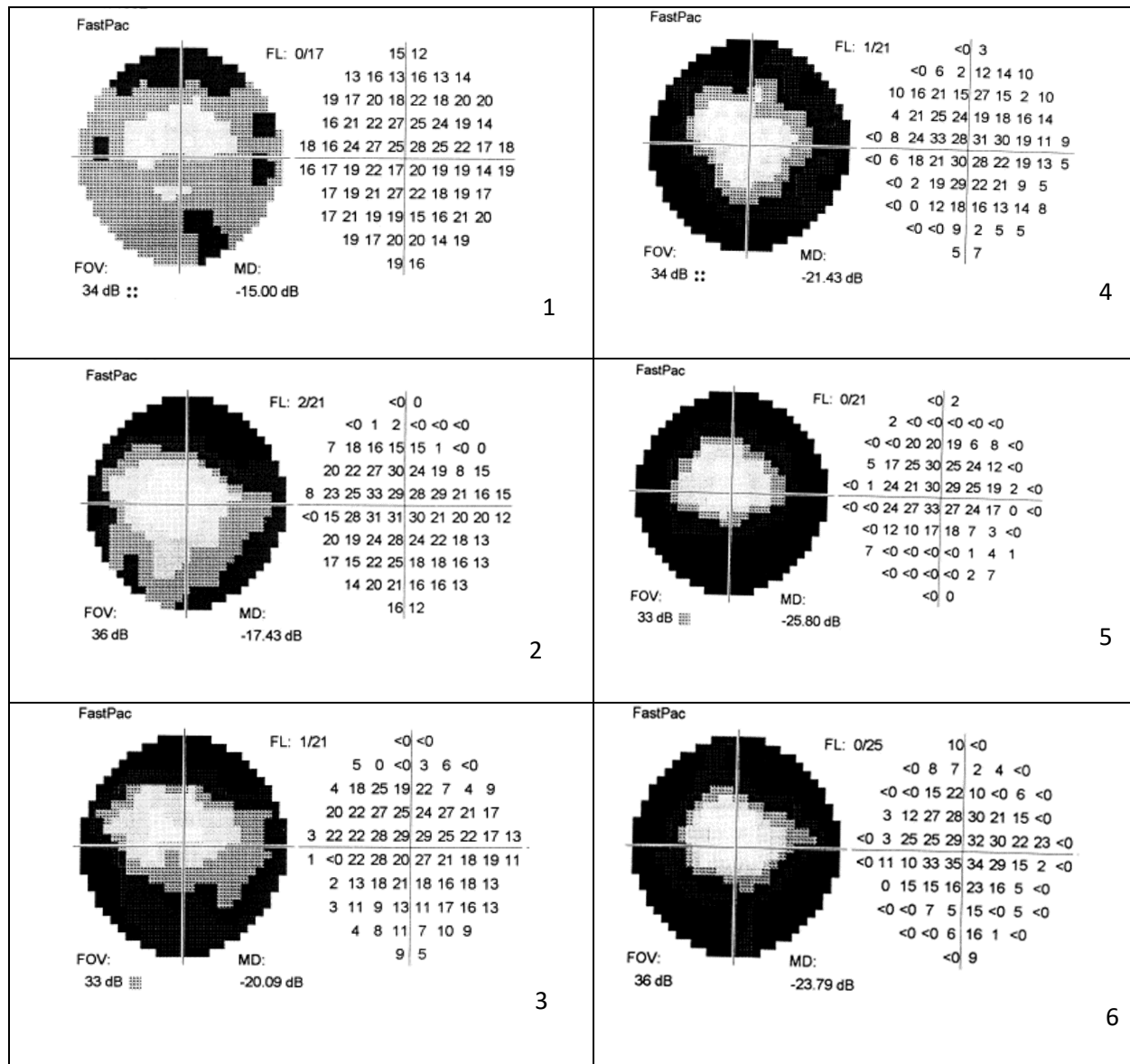
☛ Figure 2 : Voie ERG comparative entre un patient normal et un patient diagnostiqué avec une rétinopathie pigmentaire

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



☛ Figure 3 : OCT et OCT-A comparaison entre la rétine normale et la RP aux stades précoces et tardifs

Source: <https://www.mdpi.com/2077-0383/8/12/2078/htm>



👁 Figure 4 : Progression des anomalies du champ visuel dans la rétinopathie pigmentaire

Source: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0002939498004085>

Source de texte: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=EN>

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.

BIRDA ANA-MARIA
TRADUCĂTOR AUTORIZAT
FRANCEZĂ-RUSĂ
AUT. NR. 20266

