

Rétinoschisis lié à l'X

DÉFINITION:

→ Le rétinosischisis lié à l'X (XLRS) est une maladie génétique oculaire caractérisée par une diminution de l'acuité visuelle chez l'homme en raison d'une dégénérescence maculaire juvénile.

PRÉVALENCE: 1/5 000-1 / 25 000

ASPECTS CLINIQUES:

→ Cliniquement, le XLRS c'est un trouble maculaire bilatéral symétrique qui commence dans la première décennie de la vie.

- ☉ Il se manifeste par une mauvaise vue et des difficultés de lecture.
- ☉ Le nystagmus peut être observé dans les cas graves.
- ☉ Les cas graves peuvent impliquer un décollement complet de la rétine entraînant une déficience visuelle dramatique ou une cécité.
- ☉ Aux stades plus avancés de la maladie, on peut observer: hémorragie vitréenne, décollement de la rétine et glaucome néovasculaire, pathologies pouvant induire une perte de vision sévère.
- ☉ Les femmes porteuses ont rarement des déficiences visuelles.

ASPECTS GÉNÉTIQUES

→ La maladie est causée par des mutations du gène **RS1 (Xp22.2-p22.1)**. **RS1** code pour la **rétinoschisine**, une protéine adhésive censée participer à l'intégrité structurale et fonctionnelle de la rétine.

→ XLRS est transmis lié à l'**X**, une femme porteuse ayant 50% de chances de transmettre la mutation à sa progéniture. Des tests de porteuse pour les parents de sexe féminin à haut risque et un diagnostic prénatal pour les grossesses à haut risque sont possibles si la mutation a été identifiée chez un membre de la famille atteinte.

→ Il existe également des antécédents familiaux compatibles avec la transmission liée à X. L'analyse génétique moléculaire par séquençage direct du gène RS1 détecte des mutations chez environ 90% des patients.

LE DIAGNOSTIC de XLRS peut être posé cliniquement, en fonction de l'aspect ophtalmoscopique.

- ☉ L'examen du fond des yeux montre des modifications microcystiques de la région maculaire de la rétine et des zones de division dans la couche de fibres nerveuses, ou schisis (modèle « dans les rayons de roue ») et des brides vitreuses.
- ☉ L'électrorétinogramme (ERG) montre une réduction de l'amplitude de l'onde bêta et une relative préservation de l'onde alpha négative en ERG scotopique (bâtonnets électronégatifs et ERG mixte) et ERG photopique normal.

👁 La tomographie par cohérence optique (OCD) montre les zones de schisis dans la région maculaire.

La GESTION comprend un examen oculaire périodique pour suivre l'évolution du XLRS. De plus, les patients sont informés des complications ophtalmiques possibles qui peuvent être traitées chirurgicalement (c'est-à-dire décollement de la rétine, hémorragie in vitro, cataractes ou strabisme). Par conséquent, l'éducation et le suivi des patients sont les seules alternatives cliniques à l'identification précoce et au traitement des complications menaçant la vision.

→ Dans XLRS, la vision diminue lentement jusqu'à l'adolescence, puis chez la plupart des patients elle reste relativement stable à l'âge adulte. La maladie ne progresse pas avant la quatrième ou la cinquième décennie de la vie, quand il y a généralement une baisse significative de l'acuité visuelle.

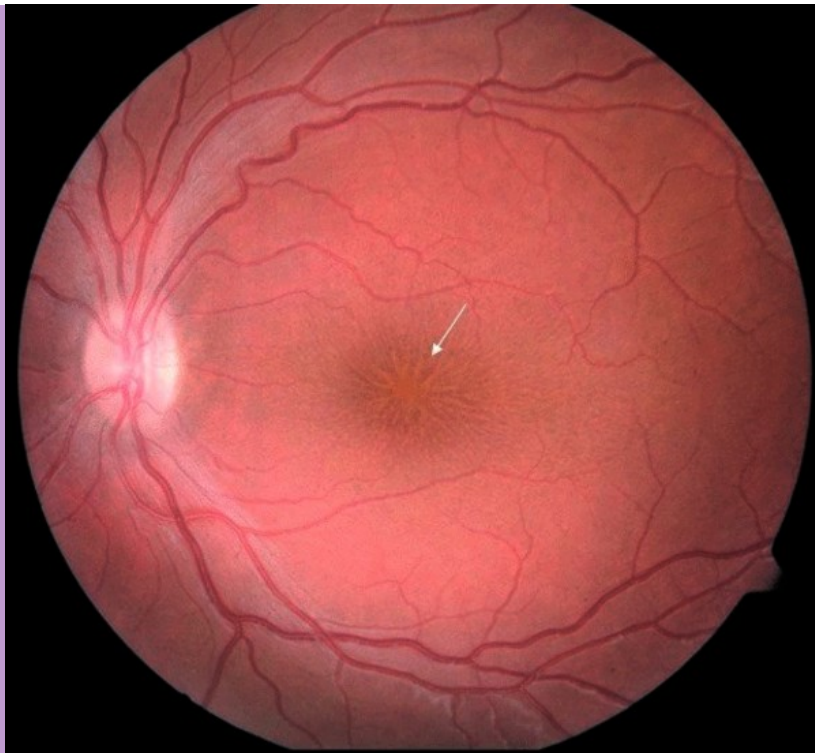


Figure 1 : Aspect ophtalmoscopique dans le rétinischisisme juvénile - modèle « dans les rayons de roue »

Source: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/x-linked-juvenile-retinoschisis#resources>

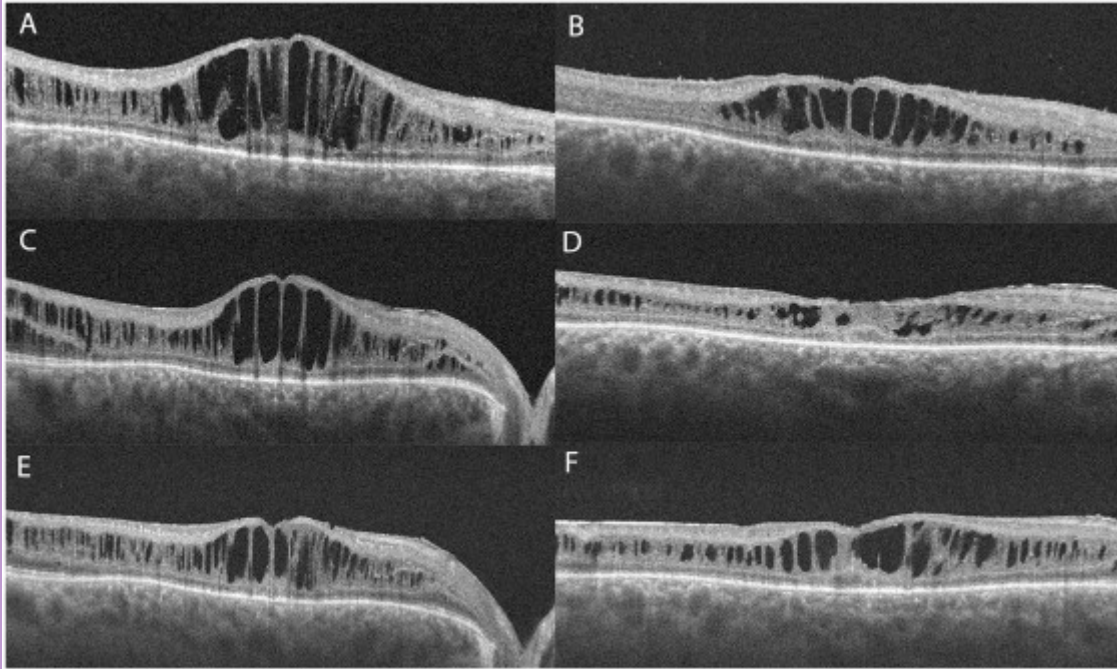


Figure 2: Aspect OCT dans le rétinoshisis juvénile lié à l'X

Source: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2451993616301256#fig3>

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