

« Mon enfant a une lésion rétinienne »

Lésions rétinienne : taches pigmentées

Localisées		Diffuses	
Macula	En périphérie	En périphérie	Périphérie et macula
<p>Maladie de Stargardt</p> <ul style="list-style-type: none"> – Dépôts pigmentaires sous forme de taches – Rares au stade précoce chez l'enfant 	<p>Pigmentation groupée de l'épithélium pigmentaire de la rétine</p> <p>Aspect de traces de pattes d'ours, de couleur brune</p> <ul style="list-style-type: none"> – Pouvant être localisées et asymétriques, quelquefois couvrant toute la périphérie – Congénitales, non évolutives, non pathologiques <p>Hyperplasie de l'épithélium pigmentaire</p> <ul style="list-style-type: none"> – Rares taches isolées, très noires – Congénitales, non évolutives <p>Syndrome de Gardner</p> <ul style="list-style-type: none"> – Taches brun-noir, oblongues – Associées à une polypose colique prédisposant au carcinome colique <p>Rétinite pigmentaire en secteur</p> <ul style="list-style-type: none"> – Pseudo-ostéoblastes en secteur inférieur (mutations rhodopsine) nasal ou temporal (plus rare) mais symétrique – Peu visible chez l'enfant <p>Rétinopathies pigmentaires autres aspects</p> <ul style="list-style-type: none"> – Bifocale (maculaire et nasale) – Parapapillaire – Périverneuse – Hélicoïdale de Swenson <p>AZOR</p> <ul style="list-style-type: none"> – En secteur triangulaire à base papillaire – Peu visible chez l'enfant 	<p>Rétinites pigmentaires</p> <ul style="list-style-type: none"> – Pseudo-ostéoblastes typiques, décorant les vaisseaux rétiniens, chez l'enfant classiquement peu nombreux dans une rétinite pigmentaire débutante, pouvant être réduites à quelques petits points pigmentés – Sous forme de taches rondes (gène <i>NR2E3</i>) <p>Amaurose congénitale de Leber</p> <ul style="list-style-type: none"> – Dépôts pigmentaires généralement peu nombreux, sauf gène <i>RDH12</i> – En pseudo-ostéoblastes (gènes <i>AIPL1</i>, <i>RPGRIP1</i>, <i>RD3</i>) – En dépôts pigmentés fins avec rétine terne (gène <i>NMNAT1</i>) – Rarement sous forme de mottes ou de points (gène <i>CRB1</i>) ou de très gros dépôts (gène <i>KCNJ13</i>) <p>Choroïdémie</p> <ul style="list-style-type: none"> – Dépôts en taches peu nombreux <p>Filles conductrices de pathologies liées à l'X</p> <ul style="list-style-type: none"> – Choroïdémie (chapelets de petites lésions pigmentées allant vers la périphérie) – Albinisme lié à l'X (hétérogénéité de la pigmentation périphérique) 	<p>Cone-rod dystrophies</p> <ul style="list-style-type: none"> – Rétinopathies pigmentaires avec un début marqué par une atteinte maculaire similaire à une maculopathie – Dépôts pigmentaires, souvent sous forme de taches (gène <i>ABCA4</i>) présents sur la macula et plus rares en périphérie proche <p>Aspect de rétine poivre et sel, rencontré dans</p> <ul style="list-style-type: none"> – Rubéole congénitale (non évolutif) – Myopathie de Kearn-Sayres

AZOR : acute zonal occult outer retinopathy.

Pr Christian Hamel

Lésions rétinienne : taches non pigmentées, dépôts, reflets, placards, anomalies de coloration

Taches et dépôts		Reflets, placards, anomalies de coloration	
Maculaires	Disséminés	Macula et périphérie	
<p>Jaunes</p> <p>1. Maladie de Best</p> <ul style="list-style-type: none"> – Dominante autosomique – Gène <i>BEST1</i> – Disque vitelliforme, 1 à 3 diamètres papillaires – Le dépôt de matériel est autofluorescent <p>2. Maladie de Stargardt</p> <ul style="list-style-type: none"> – Récessif autosomique en majorité (gène <i>ABCA4</i>) ou rares formes dominantes (gènes <i>PRPH2</i>, <i>ELOVL4</i> ou <i>PROM1</i>) – Taches ovales ou pisciformes hyperautofluorescentes – Formant une petite couronne périmaculaire <p>Rouges</p> <p>1. Maladie de Tay-Sachs</p> <ul style="list-style-type: none"> – Récessif autosomique – Tache foveolaire rouge cerise au sein d'une macula blanche – Selon la forme infantile, juvénile ou adulte, ataxie, détérioration intellectuelle – Déficit en hexosaminidase A 	<p>Jaunes</p> <p>1. Bestrophinopathie ou maladie de Best multifocale</p> <ul style="list-style-type: none"> – Récessif autosomique ou dominant – Petites taches rondes en couronne autour du pôle postérieur et/ou disséminées – Hyperautofluorescentes <p>2. Fundus flavimaculatus</p> <ul style="list-style-type: none"> – Taches jaunes pisciformes hyperautofluorescentes disséminées au pôle postérieur, voire au-delà – Forme périfoveolaire ou périphérique de la maladie de Stargardt <p>3. Benign fleck retina</p> <ul style="list-style-type: none"> – Taches blanc-jaune hyperautofluorescentes – Récessif autosomique, gène <i>PLA2G5</i> <p>Blanches</p> <p>1. Rétinite ponctuée albescente</p> <ul style="list-style-type: none"> – Récessif autosomique, gène <i>RLBP1</i> – Petites taches blanches ponctiformes, couvrant une partie ou la totalité de la périphérie – Non hyperautofluorescentes <p>2. Fundus albipunctatus</p> <ul style="list-style-type: none"> – Récessif autosomique, gène <i>RDH5</i> – Taches blanches régulières, disposition radiaire – Non hyperautofluorescentes <p>3. Taches blanches albinotiques</p> <ul style="list-style-type: none"> – Congénitales – Petites taches dépigmentées, plus ou moins disséminées 	<p>Reflet jaune doré</p> <p>1. Rétinite pigmentaire liée à l'X</p> <ul style="list-style-type: none"> – Visible chez les filles conductrices ou le garçon au début de la maladie – Traînées jaunes dorées à disposition radiaire – Non hyperautofluorescentes <p>Placards blanchâtres</p> <p>1. Amaurose congénitale de Leber ou rétinite pigmentaire sévère</p> <ul style="list-style-type: none"> – Récessive autosomique, formes liées aux gènes <i>CEP290</i> (<i>NPHP6</i>) et <i>IQCB1</i> (<i>NPHP5</i>) – En périphérie seulement, chez l'enfant très jeune, disparaissant en quelques années <p>Anomalies de coloration</p> <p>1. Albinisme oculaire ou oculocutané</p> <ul style="list-style-type: none"> – Visibilité importante de toute la vascularisation choroïdienne – Aspect rouge jaunâtre de la périphérie rétinienne et rouge de l'aire maculaire – Transillumination irienne et hypoplasie foveolaire 	

Pr Christian Hamel

Lésions rétinienne : atrophie et autres lésions

Atrophie		Kystes, œdème, exsudats		Tumeurs, cristaux		Plis rétiniens, anomalies vasculaires	
<p>Pseudo-colobomes maculaires</p> <p>1. Dysplasie maculaire de la Caroline du Nord</p> <ul style="list-style-type: none"> – Dominante autosomique, congénitale – Ovale, bords plus ou moins pigmentés <p>2. Amaurose congénitale de Leber</p> <ul style="list-style-type: none"> – Récessif autosomique (gène <i>NMNAT1</i>), apparaissant pendant la 1^{re} année de vie – Contours souvent polylobés – Avec rétine périphérique terne <p>3. Achromatopsie congénitale</p> <ul style="list-style-type: none"> – Rare dans cette maladie, congénital – ERG évocateur <p>Atrophies maculaires</p> <p>1. Macula torpille</p> <ul style="list-style-type: none"> – Congénitale, en torpille – Située en juxtatemporal de la macula <p>2. Amaurose congénitale de Leber</p> <ul style="list-style-type: none"> – Gènes <i>RDH12</i>, <i>CRB1</i>, <i>CRX</i> – Rarement dépôts pigmentaires dans l'atrophie – Jaunâtre <p>3. Maladie de Stargardt</p> <ul style="list-style-type: none"> – Atrophie rarement visible au fond d'œil avant plusieurs années d'évolution <p>Atrophies périphériques</p> <p>1. Choroïdémie</p> <ul style="list-style-type: none"> – À l'adolescence <p>2. Maladies métaboliques</p> <ul style="list-style-type: none"> – L-CHAD (<i>Long-chain 3 hydroxyacyl CoA Dehydrogenase</i>) 		<p>Kystes maculaires</p> <p>1. Rétinoschisis juvénile</p> <ul style="list-style-type: none"> – Récessif lié à l'X, gène <i>RS1</i> – ERG électronégatif <p>2. Syndrome de Goldman-Favre</p> <ul style="list-style-type: none"> – Récessif autosomique (gène <i>NR2E3</i>) – ERG : syndrome des cônes bleus augmentés <p>3. Œdème maculaire cystoïde dominant</p> <ul style="list-style-type: none"> – Rare, évolutif <p>Exsudats</p> <p>1. Complications des rétinites pigmentaires</p> <ul style="list-style-type: none"> – En périphérie, unilatéraux – À traiter rapidement <p>2. Coats</p> <ul style="list-style-type: none"> – Gènes <i>RDH12</i>, <i>CRB1</i> <p>3. Oculopathie MFRP (membrane-type frizzled-related protein)</p> <ul style="list-style-type: none"> – Grandes plages d'exsudats avec anomalies vitréennes <p>4. Vitroretinopathies familiales exsudatives</p> <ul style="list-style-type: none"> – Anomalies vitréennes et de la vascularisation rétinienne périphérique – Anomalies vitréennes majeures <p>Œdème maculaire cystoïde</p> <p>1. Rétinite pigmentaire</p> <ul style="list-style-type: none"> – Complication habituelle d'une rétinite pigmentaire volontiers peu sévère 		<p>Phacomés</p> <p>1. Sclérose tubéreuse de Bourneville</p> <ul style="list-style-type: none"> – Dominant autosomique – Petites formations tumorales blanches et/ou muriformes – Pouvant être associées à des taches achromiques – Rechercher taches café au lait, épilepsie, atteintes cerveau et cœur <p>Hamartomes</p> <p>1. Sclérose tubéreuse de Bourneville</p> <ul style="list-style-type: none"> – Hamartomes rétiniens multiples <p>2. Neurofibromatose de type 2</p> <ul style="list-style-type: none"> – Juxtapapillaires, avec membrane épitréminienne, avant l'âge de 20 ans – Cataracte et schwannomes associés <p>Cristaux</p> <ul style="list-style-type: none"> – Pensez à l'oxalose, la cystinose, la maladie de Bietti – Causes médicamenteuses 		<p>Plis rétiniens</p> <p>1. Maladie de Norrie</p> <ul style="list-style-type: none"> – Vitré anormal – Liée à l'X – Surdité <p>2. Vitroretinopathies</p> <p>3. Rétinopathie du prématuré</p> <p>Anomalies vasculaires</p> <p>1. Von Hippel-Lindau</p> <ul style="list-style-type: none"> – Hémangioblastome de la rétine, formant une petite lésion rouge, en moyenne périphérie – Entre 18 et 30 ans – Atteinte rein, pancréas, phéochromocytome <p>2. Hémorragies rétiniennes</p> <ul style="list-style-type: none"> – Acidurie organique de type 1 <p>3. Dilatations vasculaires</p> <ul style="list-style-type: none"> – Neuroopathie optique héréditaire de Leber – Syndrome HANAC (tortuosité vasculaire rétinienne, atteinte rénale, porencéphalie type 1), gène <i>COL4A1</i> <p>Autres lésions</p> <p>1. Pseudoxanthome élastique</p> <ul style="list-style-type: none"> – Stries angioides – Gène <i>PXE</i>, souvent sporadique 	

Pr Christian Hamel