

# Phénotype ophtalmologique : mutation du gène A20

Xavier ZANLONGHI (Nantes), Pierre-Raphaël ROTHSCHILD (Cochin Paris), B. BADER-MEUNIER (Necker Paris)

## Introduction

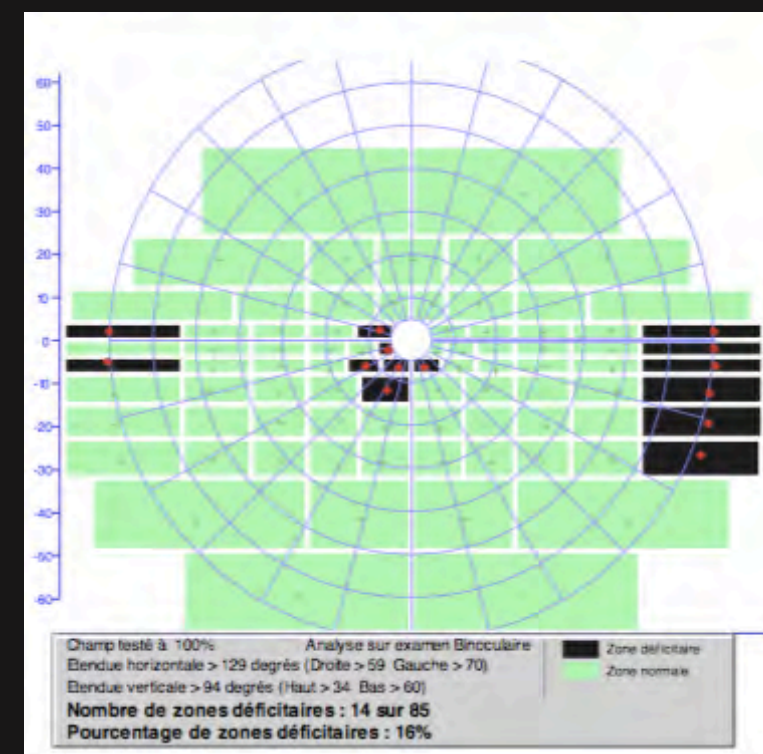
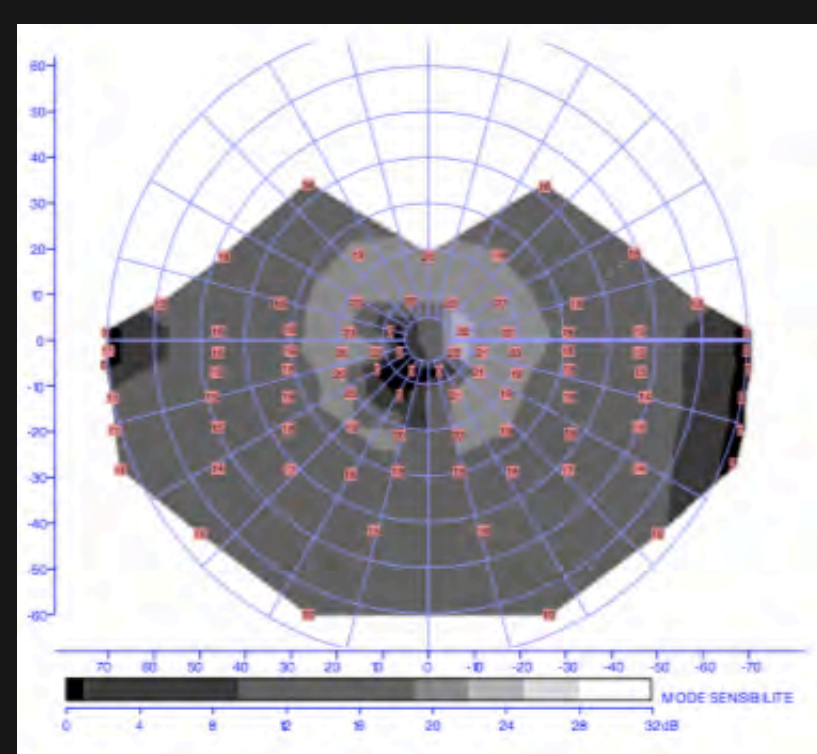
Les mutations du gène A20 ont été initialement décrites chez 6 familles avec de l'inflammation systémique débutant dans l'enfance et qui présentaient une maladie « Behcet-like » (1). Les phénotypes cliniques varient considérablement, même en intrafamilial (2). Les anomalies biologiques incluent les marqueurs biologiques de l'inflammation, et la présence fluctuante d'autoanticorps variés comme des FAN et des anti-DNA (2).

## Bilan fonctionnel

Acuité visuelle corrigée

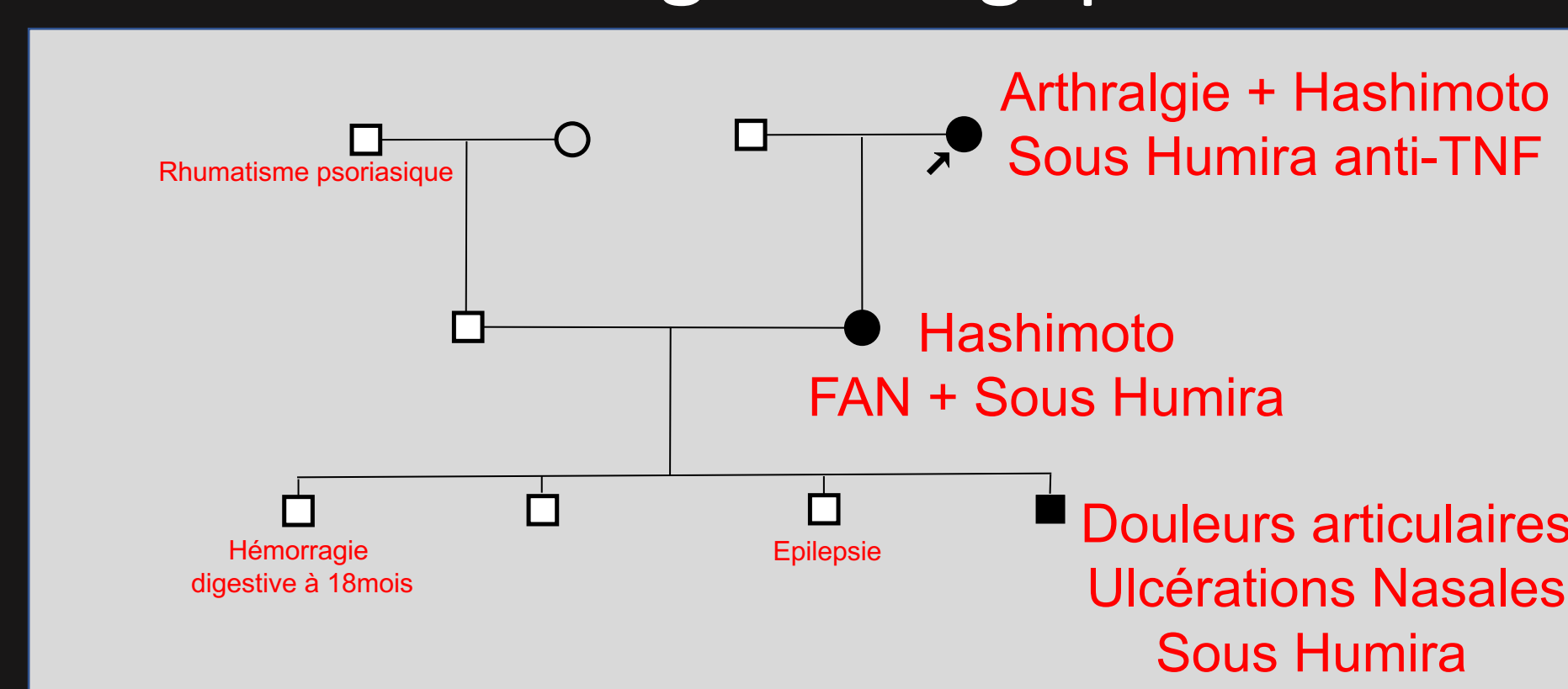
OD 0.5

OG CLD1M



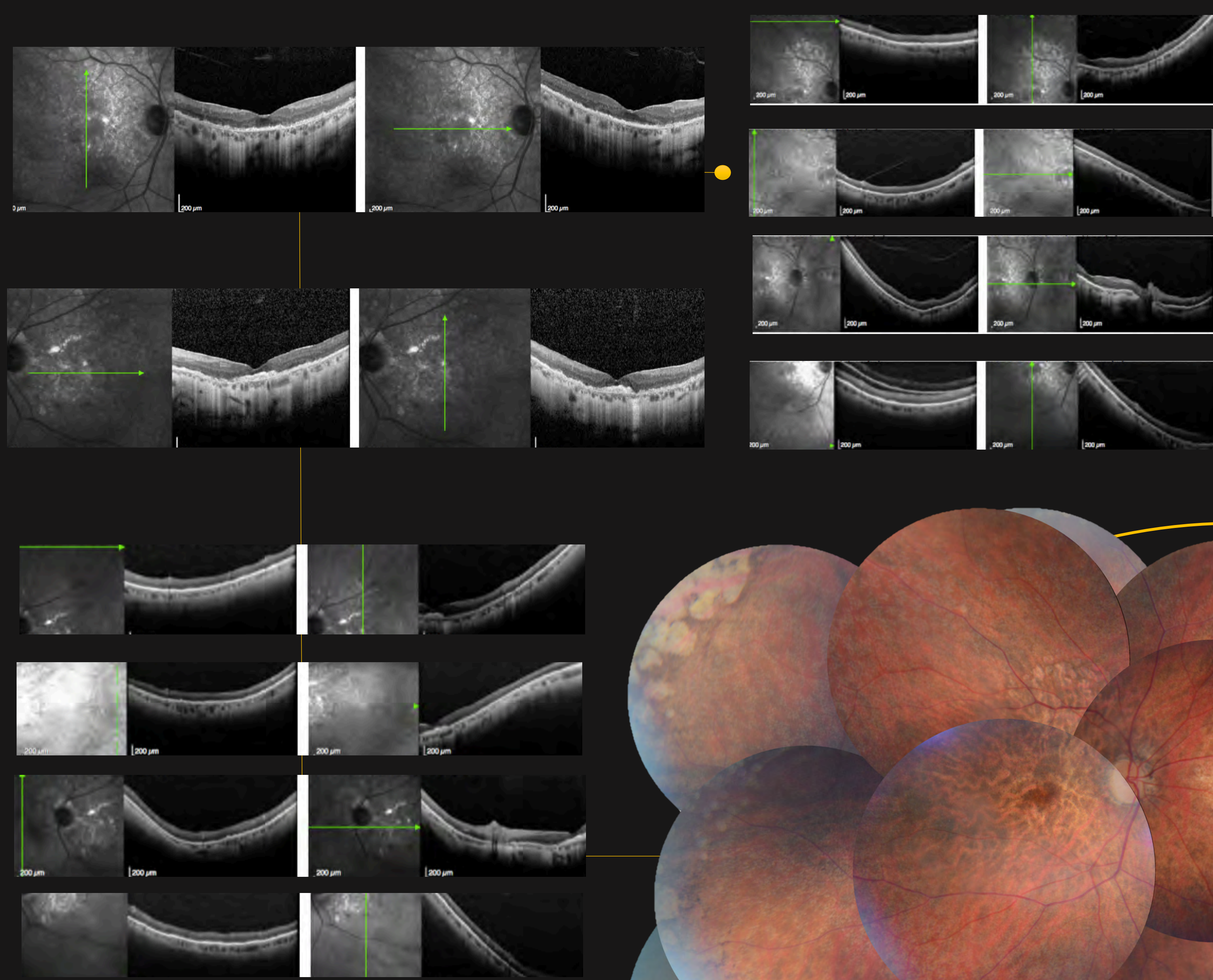
Champ visuel binoculaire  
Atteinte centrale  
Taux d'incapacité 14%

## Arbre généalogique

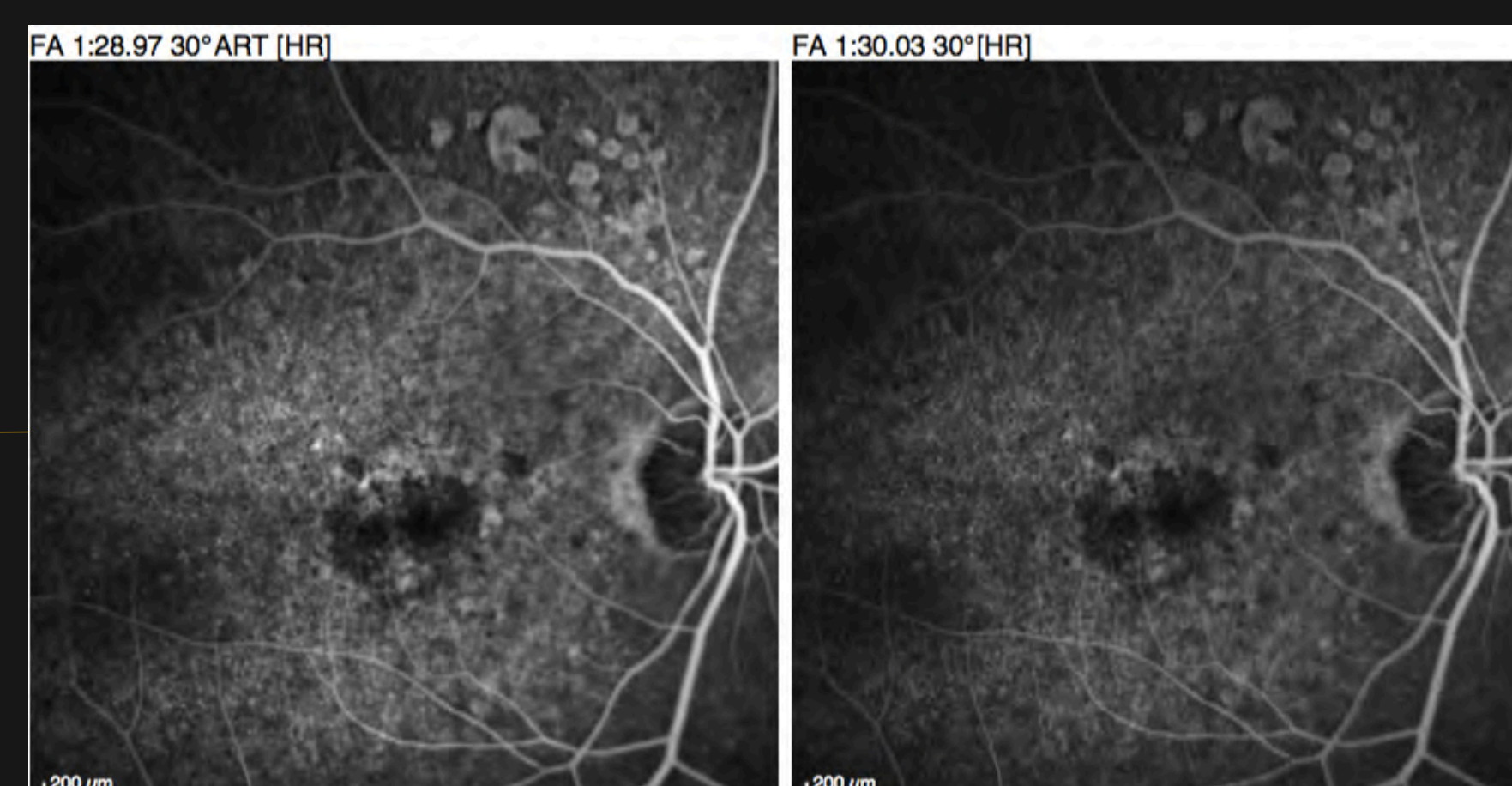


Nous présentons le cas d'une patiente âgée de 70 ans, se plaignait d'une héméralopie depuis l'âge de 50 ans puis d'une baisse d'acuité visuelle.  
Sa fille et son petit fils présentent des pathologies auto-immunes.  
Un panel de gène d'auto-immunité familiale a retrouvé chez les 3 patients une mutation du gène A20

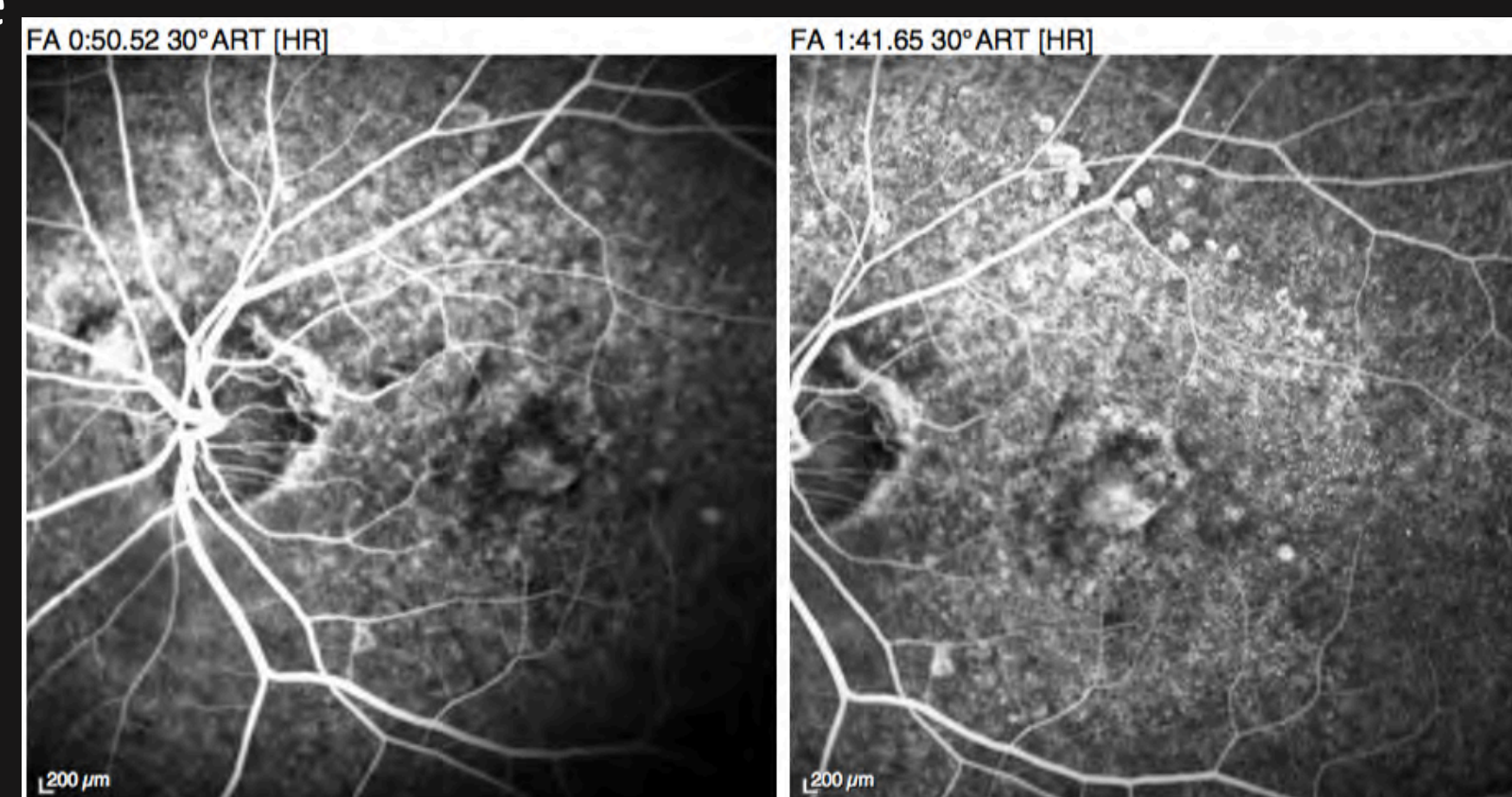
## OCT



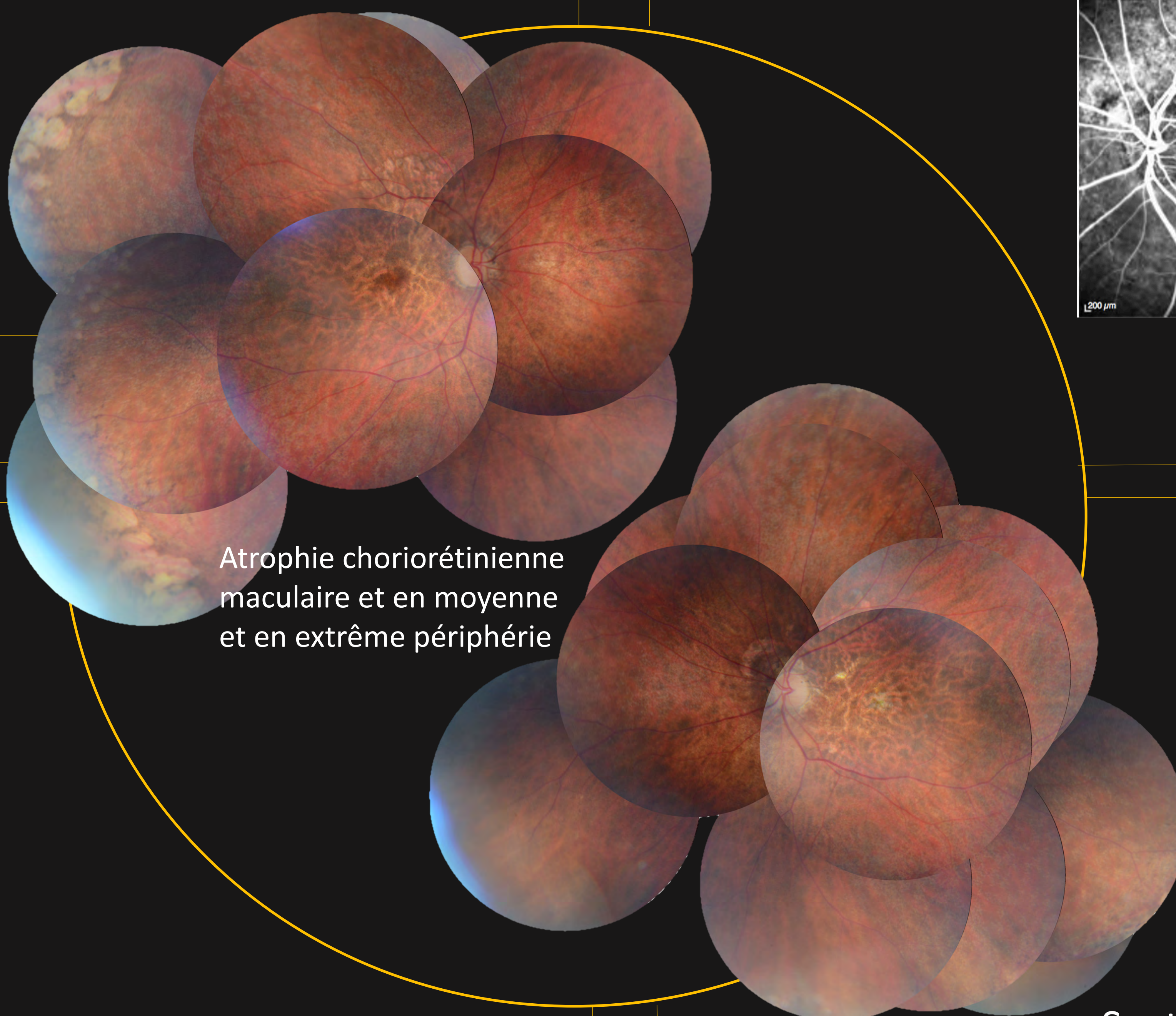
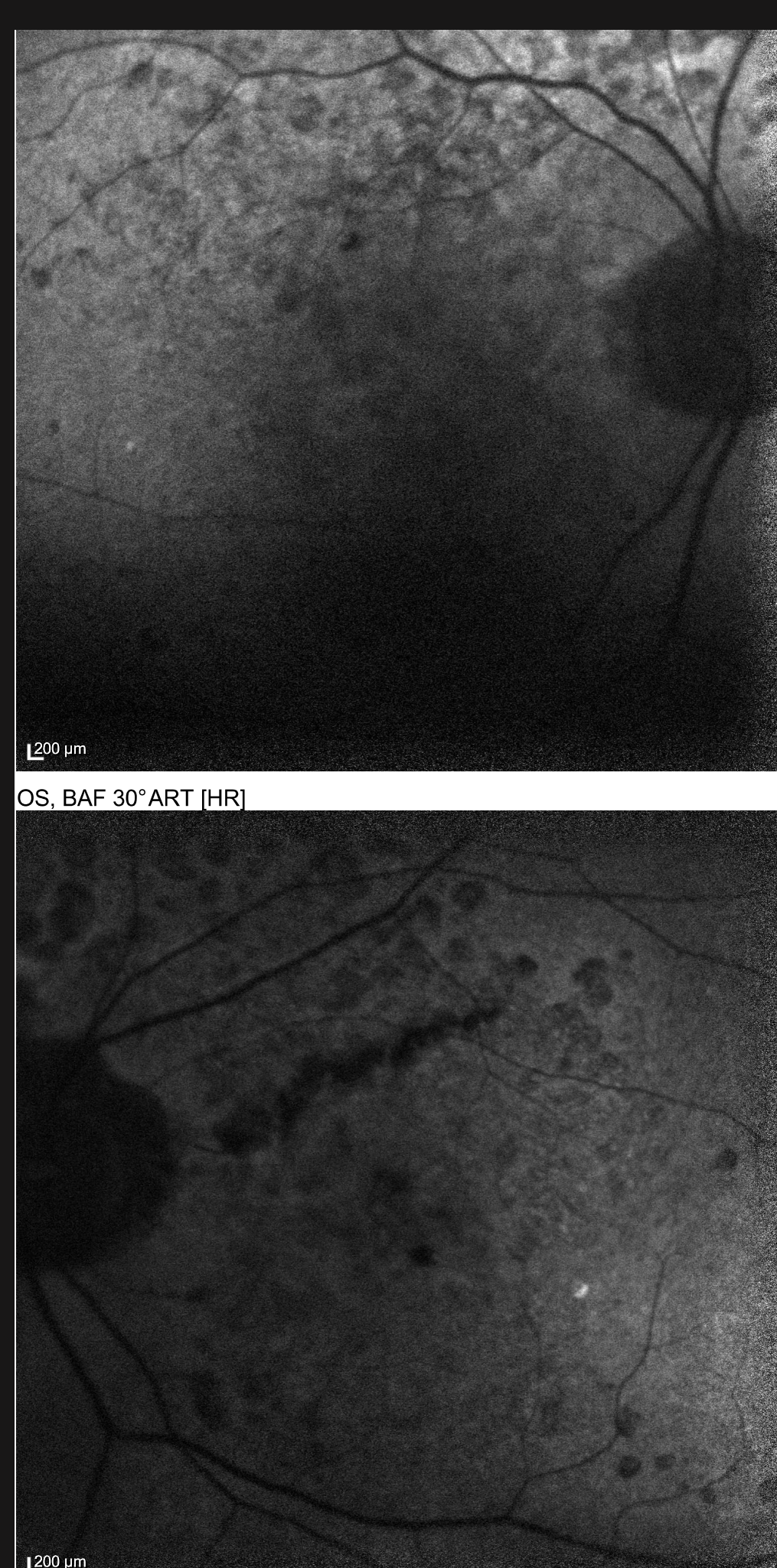
## Angiographie



Atrophie choriorétinienne maculaire et en moyenne périphérie, pas de vascularité



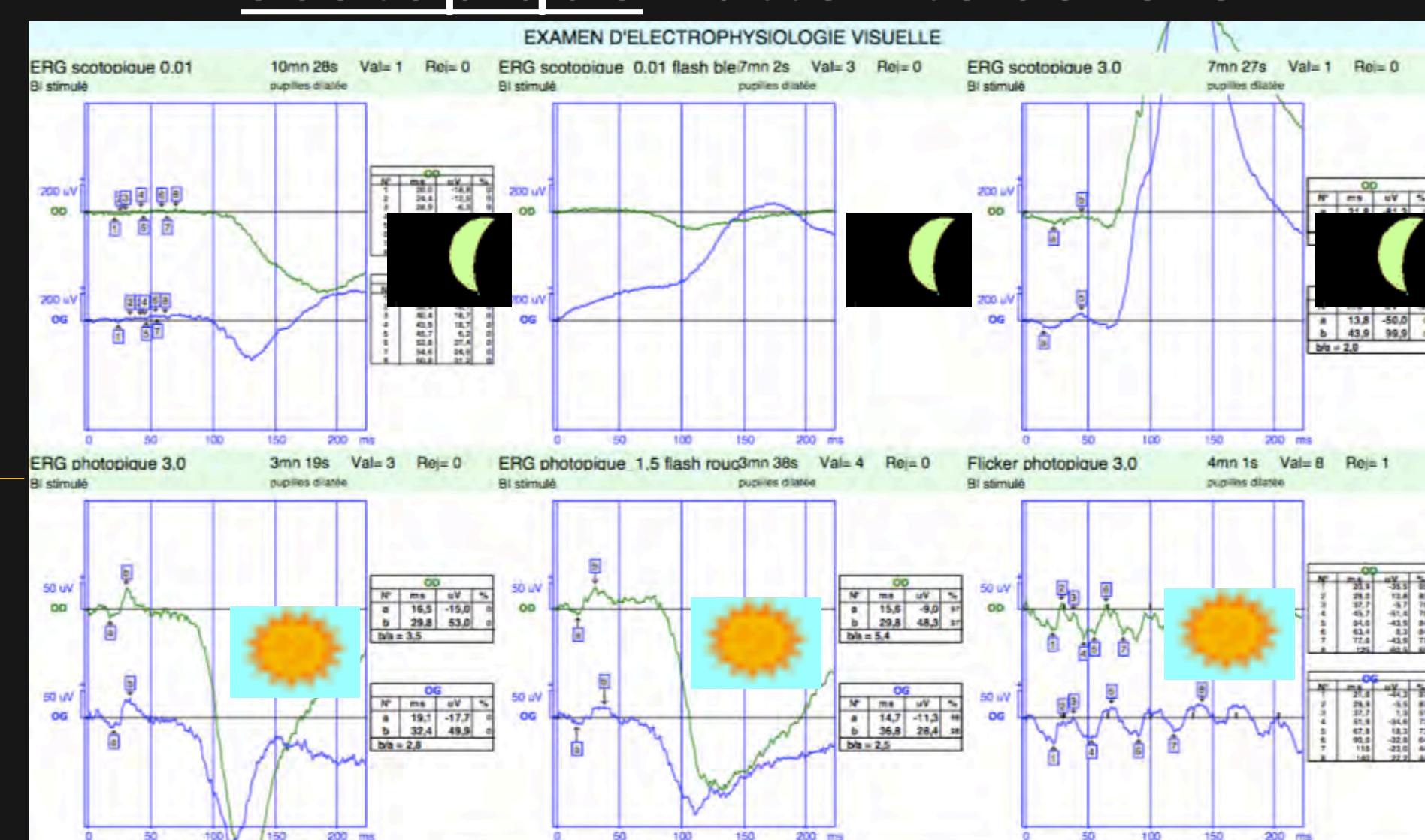
## Autofluorescence



Atrophie choriorétinienne maculaire et en moyenne et en extrême périphérie

## ERG

### Scotopique : atteinte sévère



Photopique : atteinte modérée

Discussion : Il s'agit d'une mutation en gain de fonction avec une transmission AD de pathologies auto-immunes proches du LED et surtout de la maladie de Behcet.

Un phénotype particulier permet de différencier les atteintes A20 du Behcet

Symptôme	HA20	Maladie de Behcet
Début de la maladie	Principalement petite enfance	Jeune adulte
Transmission	Autosomique dominant	Transmission complexe, agrégation familiale (20%) En général absente
Fièvre	Récurrente	Pas de cicatrice des aphtes bucaux
Aphtes	Cicatrice	-postérieure ou panuvéite -infiltrats rétinien récurrents superficiels résolutifs en quelques jours, sans cicatrice -Périphlébite occlusive rétinienne périphérique
Yeux	Maladie sévère -Uvéite antérieure -Vasculite rétinienne et choroïdite avec inflammation nérotique	Douleurs abdominales isolées Habituellement oligoarthritis Souvent normales
Gastrointestinaux	Diarrhée (sanglante)	Habituellement absents
Musculosquelettiques	Essentiellement polyarthrite VS/CRP Élevés, surtout en crise	
Autoanticorps	Titre faible présence fluctuante	
Symptômes autoimmuns	Lupus-like et autres symptômes possibles	

1 - Q. Zhou, H. Wang, I. Aksentijevich Loss-of-function mutations in TNFAIP3 leading to A20 haploinsufficiency cause an early-onset autoinflammatory disease Nature Genetics volume 48, pages 67–73 (2016)

2 - Aeschlimann FA, Batu ED et al. A20 haploinsufficiency (HA20): clinical phenotypes and disease course of patients with a newly recognised NF-kB-mediated autoinflammatory disease. Ann Rheum Dis. 2018 Jan 9. (PubMed)

3 - He Y, Wang C, Su G, Deng B, Ye Z, Huang Y, Yuan G, Aize K, Li H, Yang P. Br J Ophthalmol. expression of A20 is associated with ocular Behcet's disease (BD) but not with Vogt-Koyanagi-Harada (VKH) disease. 2018 Aug;102(8):1167-1172.