

Manifestations ophtalmologiques dans le déficit en Hydroxyacyl Coa Deshydrogenase a Longue Chaîne (LCHAD).

ABUKHASHABAH A*, RODIER BONIFAS C, TALEB A (Lyon), N. GF (Bron), A F, BURILLON C (Lyon) - France

SFO 2019

885

But :

Le déficit en 3 hydroxyacyl CoA déshydrogénase à longue chaîne LCHAD est une affection métabolique rare. Les signes et les symptômes de la carence en LCHAD apparaissent généralement au cours de la petite enfance et peuvent inclure des difficultés d'alimentation, une hypotonie musculaire, des atteintes hépatiques et cardiaques ainsi qu'une neuropathie périphérique. Du point de vue ophtalmologique, des anomalies rétiniennes évolutives ont été décrites. 15 cas dans la littérature à notre connaissance.

Description de cas :

Un garçon de 10 ans présentant un LCHAD a été adressé en consultation d'ophtalmologie pédiatrique par l'équipe de la maladie métabolique pour photophobie en 2014 et a été régulièrement suivi dans le service. Cas clinique : Son acuité visuelle est stable à 10/10 P2 avec correction des deux yeux. L'examen du segment antérieur est normal ainsi que la pression intraoculaire. L'examen du fond d'œil montre des altérations pigmentaires maculaires dans les deux yeux sans anomalie papillaire ou de la périphérie rétinienne. L'OCT retrouve une altération fine des photorécepteurs. Les clichés en autofluorescence mettent en évidence une hypoautofluorescence du pôle postérieur évolutive. Le champ visuel est normal de même que l'électrorétinogramme ERG et l'examen de la vision des couleurs.

Discussion :

Nous décrivons pour la première fois l'évolution en autofluorescence de cette dystrophie rétinienne rare.

Conclusion :

Dystrophie rétinienne à LCHAD suivie depuis 4 ans avec un examen ophtalmologique approfondi et imagé. Nous décrivons pour la première fois l'évolution en autofluorescence de cette dystrophie rétinienne rare. Ce paramètre pourrait être le plus performant pour détecter et suivre des atteintes précoces liées aux LCHAD.