

Mutation dans le gène NMNAT1 à l'origine d'un phénotype de rétinite pigmentaire.

CHEBIL A*, FALFOUL Y, HABIBI I, TURKI A, EL MATRI K, HASSAIRI A (Tunis), SCHORDERET D (Sion), EL MATRI L (Tunis) - TUNISIE - SUISSE

SFO 2019

939

Introduction :

La rétinopathie pigmentaire (RP) désigne un ensemble de dystrophies rétiniennes héréditaires dont le primum movens est l'atteinte du couple cellulaire photorécepteur-épithélium pigmentaire. Plusieurs gènes à l'origine de ces affections ont été identifiés. L'étude de la corrélation phénotype-génotype permet une identification clinique de la mutation afin de faciliter l'accès à une éventuelle thérapie génique.

Matériels et Méthodes :

Deux membres d'une même famille Tunisienne atteints d'une rétinite pigmentaire ont été examinés. Le patient index a bénéficié d'un prélèvement d'ADN qui a été analysé par whole exome sequencing.

Résultats :

Le patient index était âgé de 21 ans et se plaignait d'une héméralopie depuis l'âge de 5 ans. La meilleure acuité visuelle était de 6/10 OD et 7/10 OG. Au fond d'œil, nous avons identifié des migrations pigmentaires en spicules en moyenne périphérie avec quelques dépôts blanchâtres, un rétrécissement des vaisseaux et une atrophie papillaire. A l'électrorétinogramme, nous avons trouvé une diminution des réponses scotopiques avec une légère diminution des réponses photopiques. L'analyse génétique a révélé une mutation homozygote p.[A13T],[A13T] dans le gène NMNAT1.

Discussion :

Le gène NMNAT1 a été rapporté auparavant dans une forme sévère de dystrophies rétiniennes, à savoir l'amaurose congénitale de Leber. De manière inattendue, nous avons identifié une mutation dans ce gène dans le cadre d'un phénotype de rétinite pigmentaire avec une acuité visuelle relativement préservée. Cela pourrait être dû à la présence de facteurs modulateurs ayant influé l'expression phénotypique du gène.

Conclusion :

Malgré l'identification de plusieurs corrélations phénotype-génotype, un même gène avec la même mutation peut être à l'origine de plusieurs phénotypes. Ainsi, certaines corrélations doivent être prises avec prudence. mer ou infirmer la toxicité rétinienne à l'hydroxychloroquine