



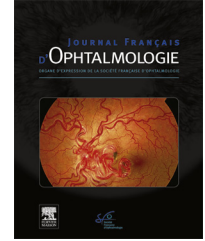
ELSEVIER

Disponible en ligne sur

ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

EM|consulte
www.em-consulte.com



IMAGE

Un ERG pathognomonique prédit le diagnostic génétique : dystrophie des cônes avec réponse supranormale des bâtonnets

Pathognomonic ERG predicting the genetic diagnosis: Cone dystrophy with supernormal rod response

C. Jarrett^{a,*}, C.-M. Dhaenens^{a,c},
C. Marks-Delesalle^a, P. Debruyne^a,
S. Defoort-Dhellemmes^a, V. Smirnov^{a,b}

^a Service d'exploration de la vision et de neuro-ophtalmologie, hôpital Roger-Salengro, CHRU de Lille, 2, avenue Oscar-Lambret, 59037 Lille, France

^b Faculté de médecine, université de Lille, 1, place de Verdun, 59000 Lille, France

^c Service de biochimie et de biologie moléculaire – UF Génopathies, CHU de Lille, 2, avenue Oscar-Lambret, 59037 Lille, France

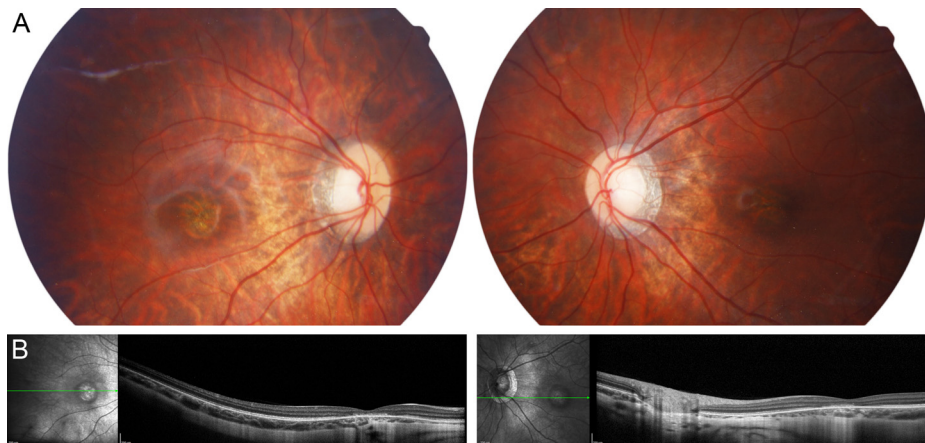


Figure 1. A. Photographie couleur : dysversion et pâleur papillaire temporale, atrophie fovéale en emporte-pièce avec un halo hyperpigmenté. B. La SD-OCT (Spectralis OCT, Heidelberg Engineering, Inc, Heidelberg, Germany) montre une déstructuration des couches rétiniennes externes (RPE, ellipsoïde, nucléaire et plexiforme externes) correspondant à la lésion ophtalmoscopique.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : charlesjarrett2@gmail.com (C. Jarrett).

<https://doi.org/10.1016/j.jfo.2021.01.019>

0181-5512/© 2021 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

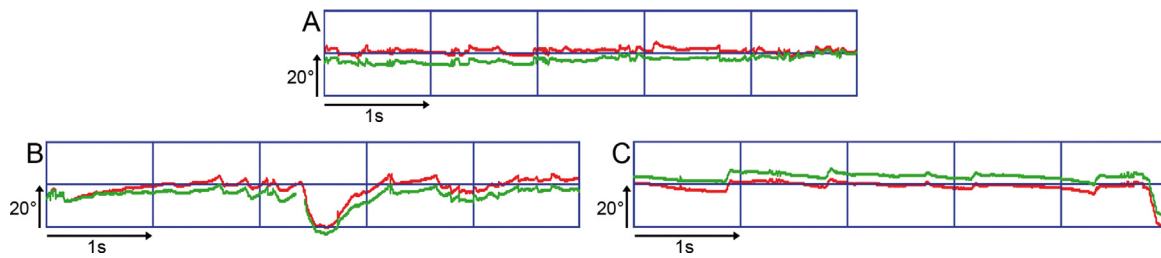


Figure 2. Vidéonystagmographie (MonPackOne, Métrovision, Pérenchies, France). Canal horizontal, OD (tracé rouge) et OG (tracé vert). A. En position primaire, micronystamus. B. Regard à gauche. C. Regard à droite (20°). On retrouve une vitesse croissante de phase lente que l'on retrouve à l'excentration. C'est un tracé typique de nystagmus précoce (*infantile nystagmus syndrome*).

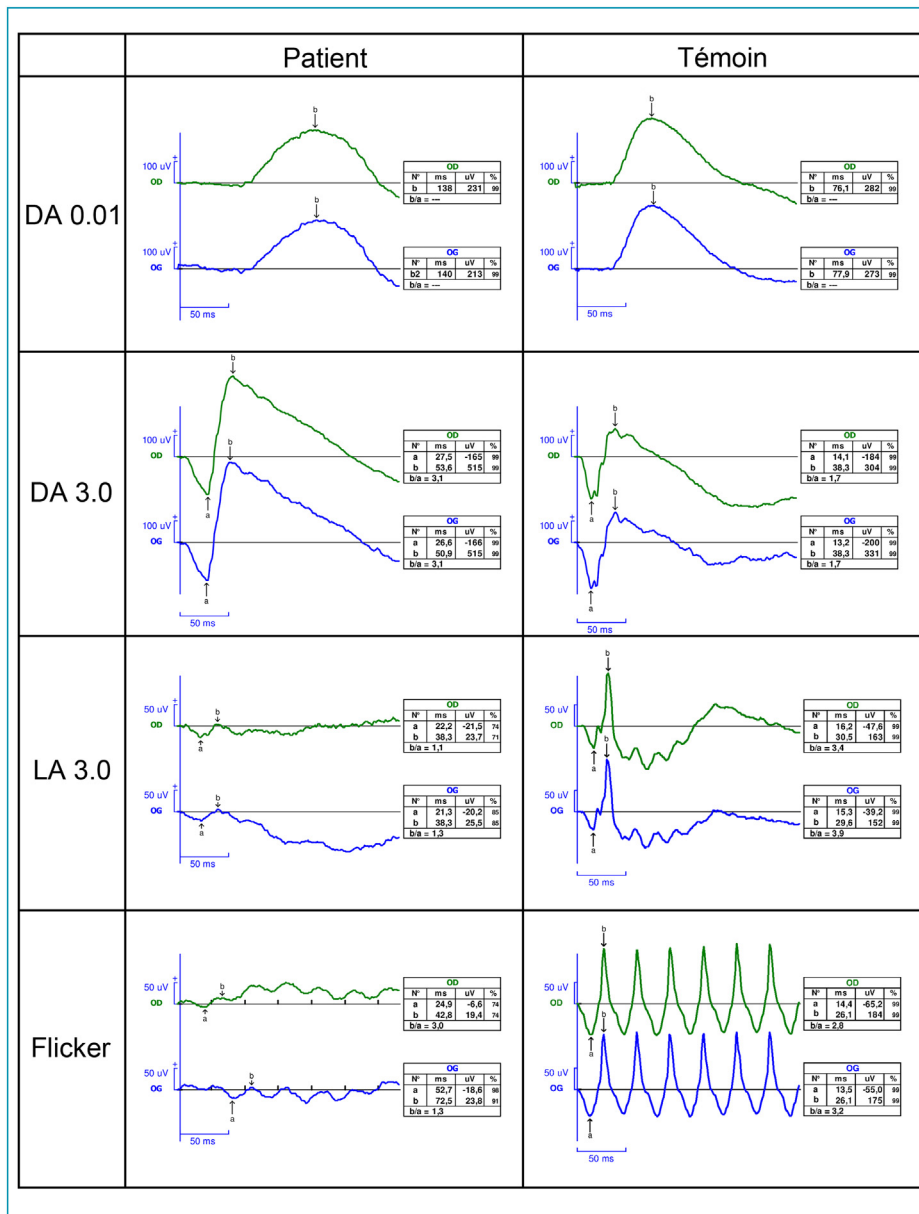


Figure 3. ERG global (MonColor, Métrovision, Pérenchies, France). Les réponses scotopiques au flash atténué (DA 0,01) montrent une onde b d'amplitude normale mais au temps de culmination anormalement augmenté ; au flash de forte puissance (DA 3,0) l'amplitude de l'onde b atteint des valeurs supranormales. Les réponses photopiques (LA 3,0 et LA 30 Hz) sont effondrées. ERG typique de dystrophie des cônes avec une réponse supranormale des bâtonnets.

Il s'agit d'un garçon de 11 ans, adressé pour un nystagmus associé à une mauvaise acuité visuelle. La meilleure acuité visuelle corrigée était de 1,8/10 à l'OD et 1,4/10 à l'OG. Le segment antérieur était sans particularité. Le fond œil retrouvait une atrophie fovéale en emporte-pièce avec des bords hyperpigmentés. On remarquait également de façon bilatérale une choroïdose myopique et une dysversion papillaire avec une pâleur temporale discrète (Fig. 1A). La tomographie en cohérence optique a retrouvé une atrophie des couches rétinienne externes correspondant à la lésion maculaire visible au fond d'œil (Fig. 1B). À cette étape, l'histoire clinique et les examens morphologiques orientaient vers le diagnostic de dysfonctionnement des cônes, stationnaire (achromatopsie ou monochromatisme à cônes bleus) ou progressive (dystrophie des cônes/dystrophie cônes-bâtonnets). Sur le plan fonctionnel, la vidéonystagmographie était caractéristique du nystagmus précoce (*Infantile Nystagmus Syndrome*) (Fig. 2). L'ERG global, pratiqué selon les standards d'ISCEV [1], était typique d'une dystrophie des cônes avec réponse supranormale des bâtonnets (Fig. 3). Le séquençage du gène *KCNV2* a retrouvé un variant homozygote c.162C>A p.(Tyr54*), précédemment rapporté dans cette pathologie rare [2].

Chez notre patient, la découverte de la dystrophie rétinienne a été faite dans le cadre d'un bilan de nystagmus précoce. Celui-ci impose la réalisation d'un bilan ophtalmologique complet avec des tests électrophysiologiques. Environ 50 % des nystagmus précoces sont secondaires à une atteinte rétinienne [3].

La dystrophie des cônes avec une réponse supranormale des bâtonnets (MIM#610356) est une maladie héréditaire

autosomique récessive secondaire à l'altération d'un canal potassique voltage-dépendant codé par le gène *KCNV2* (MIM*607604). L'ERG est un examen clé qui permet d'établir le diagnostic et de cibler la recherche d'événement causal en biologie moléculaire [4,5].

Déclaration de liens d'intérêts

Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêts.

Références

- [1] McCulloch DL, Marmor MF, Brigell MG, Hamilton R, Holder GE, Tzekov R, et al. ISCEV Standard for full-field clinical electroretinography (2015 update). *Doc Ophthalmol Adv Ophthalmol* 2015;130:1–12.
- [2] Littink KW, Koenekoop RK, Van den Born LI, Collin RWJ, Moruz L, Veltman JA, et al. Homozygosity mapping in patients with cone-rod dystrophy: novel mutations and clinical characterizations. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2010;51:5943–51.
- [3] Bertsch M, Floyd M, Kehoe T, Pfeifer W, Drack AV. The clinical evaluation of infantile nystagmus: What to do first and why. *Ophthalmic Genet* 2017;38:22–33.
- [4] Michaelides M, Holder GE, Webster AR, Hunt DM, Bird AC, Fitzke FW, et al. A detailed phenotypic study of 'cone dystrophy with supernormal rod ERG'. *Br J Ophthalmol* 2005;89:332–9.
- [5] Georgiou M, Robson AG, Fujinami K, Leo SM, Vincent A, Nasser F, et al. *KCNV2*-associated retinopathy: genetics, electrophysiology and clinical course – *KCNV2* Study Group Report 1. *Am J Ophthalmol* 2020;225:95–107 [S0002-9394(20)30656-5].