



## Du même auteur

Rigaudière F. *Spécificité de l'électrophysiologie visuelle chez l'enfant*. In : Goberville M. Dureau P. « Examen Ophtalmologie pédiatrique et strabisme ». Lavoisier Médecine-Science. 2014. Vol 1. Chap. 3 p. 90-104.

Rigaudière F., Le Gargasson J-F. *Électrophysiologie dans le cadre des pathologies rétiniennes*. In : Cohen SY., Gaudric A. « Rétine ». Lavoisier Médecine-Science. 2012. Vol 1. Chap. 10 p.155-167.

Rigaudière F. *Exploration fonctionnelle visuelle de la rétine*. Journal Français d'orthoptique. 2012. N° 44, p.11-31.

Rigaudière F. *Comment voit-on en couleurs ?* p. 3-7 & Rigaudière F. et Leid J. *Classification des dyschromatopsies héréditaires*, p. 12-24. In : Leid J. Dir. « Spécial vision des couleurs ». Propos BioPharma supp. Ophtalmologie2008. n° 32.

Rigaudière F., Le Gargasson J-F. *Explorations électrophysiologiques sensorielles : électrorétinogramme, électro-oculogramme, potentiels évoqués visuels*. Encyclopédie Médico-chirurgicale (EMC) Elsevier Masson SAS, Paris, ophtalmologie 2007. 21-046-A-10. 23 p.

Rigaudière F. *Les bases anatomo-fonctionnelles de la vision*. In : Marchandise X et al. Dir. « Biophysique ». OmniScience, Sophia-Antipolis. 2007. Chap 12 p. 437-494.

## Table des matières

Présentation de l'ouvrage.....	25
<b>Chapitre 1. La stimulation lumineuse et ses caractéristiques pour l'exploration par électrophysiologie visuelle.....</b>	<b>29</b>
1. La stimulation visuelle optimale.....	29
1.1. La lumière visible.....	29
1.1.1 La lumière naturelle .....	30
1.1.2 La lumière artificielle.....	30
1.1.3 Les sources secondaires de lumière.....	31
1.2. La lumière invisible.....	32
2. La stimulation visuelle adaptée aux contraintes physiologiques.....	32
3. Les appareillages du commerce .....	33
4. La mesure de la stimulation visuelle ou métrologie visuelle.....	33
4.1. La radiométrie.....	34
4.2. Énergie émise par une source ponctuelle : flux, intensité .....	34
4.2.1 Flux énergétique (Fe) en Watt.....	34
4.2.2 Intensité énergétique (Ie) en Watt/stéradian.....	35
4.3. Énergie émise par une source étendue : luminance.....	35
4.4. Énergie reçue par une surface : éclairage.....	35
5. La photométrie visuelle : un cas particulier de la photométrie.....	35
5.1. L'œil : appareil de mesure.....	36
5.1.1 Réponses de l'œil dépendantes de l'énergie.....	36
5.1.2 Réponses de l'œil dépendantes des longueurs d'onde .....	37
5.1.3 Courbes d'efficacité lumineuse et probabilité d'absorption des photons par les photopigments.....	38
5.2. Unités photométriques visuelles.....	38
5.2.1 Relation unités photométriques visuelles et radiométriques....	38
5.2.2 Les unités visuelles : en pratique.....	39
5.2.3 Limites des domaines scotopique – photopique.....	40
6. Les paramètres de la stimulation adaptés à l'électrophysiologie.....	41
6.1. Les facteurs temporels.....	41
6.1.1 Variation brève d'un paramètre de la stimulation.....	41
6.1.2 Stimulations flashes.....	42
6.1.3 Stimulations structurées.....	43
6.2. Les facteurs énergétiques.....	45
6.2.1 Niveau lumineux de la stimulation et contraste.....	45
6.2.2 Niveau lumineux de l'ambiance.....	47
6.3. Les facteurs spatiaux.....	47
6.3.1 Surfaces stimulantes.....	47
6.3.2 Contraste lumineux spatial et temporel .....	48
6.4. Les facteurs spectraux.....	49
6.4.1 Les stimulations flashes.....	49
6.4.2 Stimulations structurées.....	50
6.4.3 Composition spectrale des ambiances.....	50
7. Conclusion .....	50

<b>Chapitre 2. Les voies visuelles, rappels anatomo-fonctionnels appliqués à l'électrophysiologie</b> .....	55
<b>Spécificités du pôle sensoriel : l'œil et les voies visuelles</b>	
1. L'œil.....	55
1.1. Les dioptries.....	55
1.2. L'iris et la pupille.....	56
1.2.1 Taille de la pupille et variations de l'éclairement rétinien.....	56
1.2.2 Taille de la pupille fonction ambiance/stimulation lumineuse...	58
1.2.3 Dilatation pupillaire et exploration fonctionnelle.....	59
1.3. Cristallin, accommodation et presbytie, compensation optique.....	59
2. Les milieux transparents .....	60
2.1. Variations physiologiques.....	60
2.2. Variations avec l'âge.....	60
2.3. Variations pathologiques et ses conséquences.....	61
3. Le pôle postérieur : la neurorétine.....	62
3.1. Ses dimensions.....	62
3.2. Les pigments maculaire, situation, composition, absorption.....	63
3.3. Subdivision fonctionnelle de la neurorétine.....	63
3.3.1 Neurorétine centrale d'un point de vue fonctionnel.....	64
3.3.2 Neurorétine périphérique d'un point de vue fonctionnel.....	64
3.4. Systématisation neuronique et vasculaire.....	65
3.4.1 Rappel succinct de leur répartition.....	65
3.4.2 Dysfonctionnement rétinien d'origine neuronique .....	66
3.4.3 Dysfonctionnement rétinien d'origine vasculaire.....	67
4. Papille optique.....	68
4.1. Description, systématisation, vascularisation.....	68
4.2. Rôle fonctionnel majeur, passage obligé de l'influx visuel.....	68
4.2.1 Œdèmes papillaires, conséquences sur le signal électrophy.....	69
4.2.2 Pâleurs papillaires, conséquences sur le signal électrophy.....	69
5. Les voies visuelles de conduction.....	70
5.1. Les nerfs optiques : zone rétrobulbaire : caractéristiques .....	70
5.2. Pathologie de la myéline : associer P-ERG et PEV.....	71
5.3. Le canal optique : passage périlleux pour le signal électrophy.....	71
5.4. Le chiasma : zone de décussation des voies visuelles.....	71
5.4.1 Décussation normale.....	71
5.4.2 Décussations anormales : deux cas connus.....	72
5.4.3 Le chiasma : zone de rapports anatomiques multiples.....	72
5.5. Les tractus optiques.....	72
5.6. Les corps géniculés latéraux.....	73
5.7. Les radiations optiques : projections sur aires visuelles primaires..	73
5.7.1 Projections de l'aire maculaire et fovéale.....	73
5.7.2 Vitesse de conduction des voies P, K et M.....	73
6. Les aires visuelles primaires.....	74
6.1. Projections géniculées des voies P et M : la couche 4C.....	74
6.2. Projections géniculées de la voie K : les couches 2 et 3.....	74
6.3. Activité des aires visuelles primaires par recueil des PEV.....	75

6.3.1	PEV et variations anatomiques des aires visuelles.....	75
6.3.2	PEV : reflet du fonctionnement des aires maculaires.....	75
6.3.3	PEV binoculaire : reflet de la maturation corticale.....	76
6.3.4	PEV damier : champs récepteurs et structures .....	76
	<b>Spécificité du pôle moteur</b> .....	77
7.	Systèmes oculomoteurs.....	77
7.1.	Coordinations des deux yeux.....	77
7.2.	Retentissement sur l'EOG.....	78
7.3.	Retentissement sur l'ERG flash.....	78
	<b>Conclusion</b> .....	79

### **Chapitre 3. Neurorétine : organisation anatomique microscopique schématique**

	<b>Trois étages</b> .....	85
1.	Premier étage : les cônes.....	86
1.1.	Nombre et densité.....	86
1.2.	Article externe : morphologie, 3 photopigments différents.....	87
1.2.1	Morphologie.....	87
1.2.2	Trois photopigments : trois types de cônes : L, M, S.....	87
1.2.3	Les cônes L et M.....	88
1.2.4	Les cônes S.....	88
1.2.5	Jonction article externe-article interne.....	88
1.3.	Synapses chimiques cônes-bipolaires à la couche plexif externe.....	89
1.3.1	Pédicules larges des cônes L et M.....	89
1.3.2	Pédicules étroits des cônes S.....	90
1.4.	Corrélation anatomo-fonctionnelle.....	90
1.4.1	Cellules bipolaires ON.....	90
1.4.2	Cellules bipolaires OFF.....	90
1.5.	Jonctions gap .....	90
2.	Premier étage : les bâtonnets.....	91
2.1.	Nombre et densité.....	91
2.2.	Article externe.....	91
2.3.	Jonction article externe-interne, article interne, synapses à la plexiforme externe.....	91
3.	Couche plexiforme externe : les cellules horizontales .....	92
3.1.	Cellules HI.....	92
3.2.	Cellules HII.....	92
3.3.	Cellules HIII.....	92
3.4.	Jonctions gap entre cellules horizontales.....	93
4.	Deuxième étage rétinien : les cellules bipolaires.....	93
4.1.	Caractéristiques.....	93
4.2.	Cellules bipolaires de cônes .....	94
4.2.1	Cellules bipolaires de cônes L ou M, naines : maillage serré ...	94
4.2.2	Cellules bipolaires de cônes L et M, diffuses : maillage lâche... 94	
4.2.3	Deux maillages pour les cônes L et/ou M.....	95
4.2.4	Densité des cellules bipolaires de cônes L et/ou M et leurs synapses	
4.2.5	Cellules bipolaires de cônes S.....	95
4.3.	Cellules bipolaires de bâtonnets.....	96

4.3.1	Caractéristiques.....	96
4.3.2	Synapses à la couche plexiforme interne.....	96
4.4.	Cellules interplexiformes.....	97
5.	Couche plexiforme interne : les cellules amacrines.....	97
5.1.	Des cellules spécifiques.....	97
5.1.1	Tailles du champ de leurs expansions.....	97
5.1.2	Terminaisons de leurs expansions et connexions synaptiques... 98	
5.2.	Parmi plus de 20 variétés, une essentielle : la cc amacrine AII.....	98
5.2.1	Cellules amacrines AII glycinergiques.....	98
5.2.2	Cellules amacrines A17 GABAergiques.....	99
5.2.3	Neuromodulateurs.....	99
6.	Troisième étage : les cellules ganglionnaires.....	99
6.1.	Nombre, densité, variations interindividuelles .....	99
6.2.	CCs GGs ON ou OFF-corrélation anatomofonctionnelle .....	100
6.3.	Cellules ganglionnaires à destination géniculée.....	100
6.3.1	Cellules ganglionnaires naines.....	101
6.3.2	Cellules ganglionnaires parasols.....	101
6.3.3	Cellules ganglionnaires bistratifiées.....	102
6.4.	Cellules GG vers extragéniculée dont les luminosensibles.....	102
	<b>Trois voies rétino-corticales : organisation et destinée.....</b>	<b>103</b>
7.	Voie P.....	103
7.1.	Stimulations de niveaux lumineux photopiques.....	103
7.2.	Stimulations de niveaux lumineux scotopiques.....	104
8.	Voie M.....	104
9.	Voie K.....	104
10.	Séparation des trois voies jusqu'au cortex et leur tests.....	105
	<b>Deux systèmes neurorétiniens : photopique et scotopique .....</b>	<b>105</b>
11.	Système photopique .....	105
12.	Système scotopique .....	106
13.	Explorations différentielles du système photopique et scotopique.....	106
	<b>Conclusion.....</b>	<b>106</b>

	<b>Chapitre 4. Neuroretine : aspects fonctionnels pour la compréhension des signaux électrophysiologiques cliniques.....</b>	<b>113</b>
	<b>La neuroretine à l'obscurité.....</b>	<b>113</b>
1.	Canaux ioniques membranaires du bâtonnet.....	114
1.1.	Situation et composition .....	114
1.2.	Bâtonnet dépolarisé à l'obscurité.....	114
1.3.	Courant d'obscurité .....	115
2.	Canaux ioniques membranaires des cônes.....	115
2.1.	Situation et composition .....	115
2.2.	Cône dépolarisé à l'obscurité.....	115
3.	Les photopigments des bâtonnets et des cônes.....	116
3.1.	Localisation des photopigments.....	116
3.2.	Structure tertiaire et primaire des photopigments .....	116
3.2.1	Structure tertiaire.....	116
3.2.2	Structure primaire de la rhodopsine.....	117

3.2.3	Structure primaire des photopigments des cônes L et M.....	117
3.2.4	Structure 1 <sup>aire</sup> photopigment S et vulnérabilité cônes S.....	117
3.2.5	Développements des photorécepteurs.....	117
	<b>La neurorétine à la lumière.....</b>	<b>118</b>
4.	Fonctionnement des photorécepteurs.....	118
4.1.	Les photopigments initiateurs de la transduction.....	118
4.1.1	Seuil absolu pour les bâtonnets.....	118
4.1.2	Seuil pour les cônes.....	118
4.1.3	Proba d'absorption des photopigments f (longueur d'onde)....	119
4.1.4	Proba max et environnement électronique des 7 hélices alpha	119
4.2.	Transduction des bâtonnets.....	120
4.2.1	Initiation de la cascade.....	120
4.2.2	Régulation de l'ouverture-fermeture des canaux Na <sup>+</sup> /Ca <sup>2+</sup> ....	121
4.3.	Transduction des cônes .....	122
4.3.1	Cascade similaire à celle de la rhodopsine .....	122
4.3.2	Régénération des photopigments de cônes par cs de Müller ....	122
4.4.	Anomalies des étapes de la transduction.....	123
4.5.	Conséquences de la transduction.....	123
4.5.1	Réponse des bâtonnets et des cônes à stimulation brève d'intensité croissante en ambiance scotopique.....	124
4.5.2	Réponse des cônes placés en ambiance photopique.....	125
4.5.3	Réponse des cônes à stim brève en ambiance photopique.....	125
4.6.	Conséquences pour l'exploration clinique par ERG flash.....	126
4.6.1	Ambiance scotopique.....	126
4.6.2	Ambiance photopique : réponse initiée par les cônes.....	126
5.	Fonctionnement des cellules du 2 <sup>e</sup> étage .....	127
5.1.	Cellules horizontales.....	127
5.1.1	De l'obscurité à la lumière et leurs champs récepteurs.....	127
5.1.2	Interaction entre bâtonnets, entre cônes et bâtonnets.....	128
5.1.3	Interaction entre cônes L et M : cellules HI et HIII.....	129
5.1.4	Interaction entre cônes L et M et cônes S : cellules HII.....	129
5.2.	Cellules bipolaires.....	130
5.2.1	Bipolaires ON : réponse ON.....	130
5.2.2	Bipolaires OFF : réponse OFF.....	131
5.3.	Conséquences du fonctionnement des cellules du 2 <sup>e</sup> étage.....	131
5.3.1	Rôle des bipolaires ON & OFF pour le codage du contraste...	132
5.3.2	Sensibilité au contraste et acuité visuelle sur optotypes.....	133
5.4.	Rôle des bipolaires ON & OFF et genèse onde-b ERG flash .....	134
5.4.1	Onde-b de la rod & mixed-response.....	134
5.4.2	Onde-b de la cone-response.....	134
5.4.3	Onde de la flicker-response .....	135
5.5.	Rôle des voies ON et OFF des cônes pour l'ERG ON-OFF.....	135
5.6.	Mode de genèse du S-cone ERG.....	136
5.6.1	Procédure spécifique : indispensable fond adaptant.....	136
5.6.2	Intérêt d'enregistrer la réponse spécifique des cônes S.....	137
5.7.	Cellules amacrines.....	137
5.7.1	Quelque unes de leurs propriétés.....	137

5.7.2	Cellules amacrines AII : un cas particulier .....	138
5.7.3	AII : voie ON et OFF des bâtonnets vers le 3 <sup>e</sup> étage.....	139
6.	Fonctionnement des cellules du 3 <sup>e</sup> étage .....	139
6.1.	Voie P, voie M et voie K.....	139
6.2.	Mode de fonctionnement des cellules ganglionnaires.....	140
6.2.1	Les potentiels d'action et leur organisation.....	140
6.2.2	Intérêt de l'organisation en champ récepteur.....	141
6.3.	Application à l'exploration fonctionnelle visuelle : P-ERG.....	142
7.	Les cellules de Müller.....	143
7.1.	Formes, densité, caractéristiques.....	143
7.2.	Rôle dans la structure rétinienne.....	144
7.3.	Métabolisme.....	144
7.3.1	Homéostasie, régulation du pH, du glutamate .....	144
7.3.2	Phagocytoses .....	145
7.3.3	Recyclage des pigments visuels .....	145
7.4.	Courants potassiques.....	145
	<b>Conclusion</b> .....	145
	Petit glossaire.....	146

## **Chapitre 5. Épithélium pigmentaire. Aspects anatomo-fonctionnels et origine de l'électro-oculogramme .....**

	157	
1.	Rappel de l'anatomie microscopique de l'épithélium pigmentaire.....	157
2.	Matrice interphotorécepteurs.....	158
3.	Canaux et transporteurs.....	158
3.1.	Membrane apicale.....	159
3.1.1	Canaux ioniques potassium .....	159
3.1.2	Transporteurs – Co-transporteurs – pompes.....	159
3.1.3	Récepteurs couplés à des protéines G.....	159
3.2.	Membrane basale.....	160
3.2.1	Les canaux ioniques .....	160
3.2.2	Transport transépithélial .....	161
3.3.	Différence de potentiel transépithéliale : PTE .....	162
3.3.1	Agents hyperosmolaires, alcool éthylique .....	162
3.3.2	PO <sub>2</sub> , PCO <sub>2</sub> , pH, stimulation lumineuse.....	163
4.	Quelques autres rôles de l'épithélium pigmentaire.....	163
4.1.	Phagocytose de l'article externe des photorécepteurs .....	163
4.2.	Protection de la neurorétine.....	164
5.	Variations de polarisation de l'ép, bases physiologiques de l'EOG.....	164
5.1.	Évaluation de la PTE <i>in vivo</i> - <i>in vitro</i> .....	164
5.2.	Variation de polarisation des mbs de l'épithélium pigmentaire.....	165
5.2.1	Au début d'un éclaircissement.....	165
5.2.2	Au cours d'un éclaircissement.....	166
5.2.3	Alternance éclaircissement-obscurité : Fast Oscillations .....	167
5.2.4	Retour à l'obscurité .....	167
5.3.	Mesure indirecte de la variation du dipôle cornéorétinien chez l'homme et EOG.....	167
6.	Conclusion.....	168

<b>Chapitre 6. Électro-oculogramme.....</b>	<b>173</b>
1. Principe de l'EOG : Mesure indirecte de l'amplitude du dipôle.....	173
2. Condition <i>sine qua non</i> de genèse de l'EOG.....	174
2.1. Choix de la stimulation : plein champ, durée, niveau lumineux, composition spectrale.....	175
2.2. Conditions de stimulation : pré-adaptation, préparation.....	175
3. Protocole standard ISCEV : recueil et traitement du signal.....	176
3.1. Recueil du signal.....	176
3.2. Traitement du signal.....	176
3.3. Caractéristiques des réponses : Light Peak, Dark Trough, RA.....	177
4. Limites à la genèse de l'EOG et conditions liées au sujet.....	177
4.1. Limites liées au principe de l'EOG .....	177
4.2. Conditions liées au sujet : taille pupillaire, égalité des mouvements oculaires, rythme circadien .....	178
4.3. Autres facteurs de variation de l'EOG.....	178
5. Deux exemples d'application.....	179
5.1. Maladie de Best – Bestrophinopathie.....	179
5.2. Maladie de Stargardt .....	180
6. Conclusion.....	181
<b>Chapitre 7. Réponses évoquées : ERGs – PEV.....</b>	<b>185</b>
1. Origine des signaux électrophysiologiques.....	185
1.1. Sources de courant et leur propagation .....	185
1.2. Signaux provenant de la rétine.....	186
1.3. Signaux provenant des voies visuelles.....	186
2. Recueil des signaux électrophysiologiques : les électrodes.....	186
2.1. Électrodes pour électrorétinogrammes : ERG.....	187
2.1.1 Plusieurs types d'électrodes- les recommandées.....	187
2.1.2 Critères de sélection d'une électrode pour ERG.....	188
2.2. Électrodes pour potentiels évoqués visuels : PEV.....	189
2.3. Électrodes pour électro-oculogramme : EOG.....	189
3. Perturbations des signaux électrophysiologiques recueillis.....	189
3.1. Perturbations liées à l'environnement.....	190
3.2. Sécurité électrique.....	191
4. Traitement des signaux pour aboutir à une réponse discernable.....	191
4.1. Des différences de potentiel au traitement numérique.....	192
4.2. Représentations temporelle et fréquentielle du signal .....	192
4.2.1 Principe.....	192
4.2.2 Filtrage fréquentiel du signal.....	192
4.2.3 Application à la séparation des composantes d'un signal .....	193
4.3. Signaux et bruits .....	193
4.3.1 Évaluer le niveau du « bruit ».....	194
4.3.2 Comment réduire le niveau de bruit ?.....	194
4.3.3 Rejets d'artéfacts .....	196
4.3.4 Validation statistique.....	197
4.4. Établir ses normes sur des groupes d'âges de sujets normaux.....	198

5. Conclusion.....	198
Références des principales électrodes citées (année 2021).....	199
<b>Chapitre 8. ERG globaux : ERG flash – ERG ON-OFF.....</b>	<b>201</b>
<b>ERG flash.....</b>	<b>201</b>
1. Standard ISCEV pour l’ERG flash.....	201
1.1. Caractéristiques du flash.....	201
1.2. Préparation initiale du sujet.....	202
1.3. Procédures de stimulations.....	203
2. Conditions de recueil et traitement du signal.....	204
2.1. Recueil du signal.....	204
2.2. Traitement du signal.....	204
3. Caractéristiques des réponses.....	205
3.1. Caractéristiques des ondes-a, b, i, flicker.....	205
3.2. Caractéristiques des potentiels oscillatoires Scot et Phot-OPs.....	205
4. Variations des réponses liées au sujet.....	206
4.1. Diamètre pupillaire.....	207
4.2. Amétropie - Age – sexe – pigmentation du fond d’œil.....	207
4.3. Anesthésie générale, locale.....	208
5. Limitations à l’enregistrement ou modification des résultats.....	208
6. Origine des ondes de l’ERG flash.....	209
6.1. Rod-response.....	209
6.2. Mixed-response.....	209
6.2.1 L’onde-a de la mixed-response.....	210
6.2.2 L’onde-b de la mixed-response.....	210
6.3. Cone-response.....	210
6.3.1 L’onde-a de la cone-response.....	211
6.3.2 L’onde-b de la cone-response.....	211
6.3.3 La Photopic-negative-response (PhNR).....	211
6.3.4 L’onde-i de la cone-response.....	211
6.4. Flicker-response.....	211
6.5. Potentiels oscillatoires.....	212
6.5.1 Initiateurs d’amont.....	212
6.5.2 Ondes indépendantes.....	212
6.5.3 Genèse des OPs, voies ON et/ou OFF, centre-périphérie.....	213
7. Protocole court.....	214
8. S-cone ERG : réponse spécifique du système des cônes S.....	215
8.1. Protocole.....	215
8.2. Applications.....	215
9. Interprétation des résultats.....	215
<b>ERG ON-OFF photopique.....</b>	<b>215</b>
10. Principe de l’ERG ON-OFF photopique.....	216
11. Caractéristiques et origines des ondes de l’ERG ON-OFF.....	216
11.1. Caractéristiques de l’onde-a, b-ON et -d. Variations.....	216
11.2. Origine des ondes-a, b-ON, d-1 et d-2.....	217
12. Applications cliniques de l’ERG ON-OFF.....	217
13. En conclusion.....	218

<b>Chapitre 9. ERG locaux : ERG multifocal et Pattern-ERG</b> .....	225
<b>L'électroretinogramme multifocal : mf-ERG</b> .....	225
1. Principe de l'ERG multifocal.....	225
2. Conditions de genèse de l'ERG multifocal.....	226
2.1. Choix de la stimulation .....	226
2.2. Conditions de stimulations .....	227
2.3. Conditions de recueil et traitement du signal.....	227
2.3.1 Recueil du signal .....	228
2.3.2 Traitement du signal .....	228
3. Caractéristiques des réponses.....	229
3.1. Kernel 1 et distribution spatiales des réponses .....	229
3.2. Représentation des résultats.....	229
3.3. Conditions liées au sujet .....	230
4. Limitations à l'enregistrement.....	231
5. Origine des ondes de l'ERG multifocal.....	231
6. Interprétation des résultats.....	232
6.1. Normes pré-établies et fluctuation du pic fovéolaire.....	233
6.2. L'ERG multifocal : discriminant ? .....	234
6.2.1 ERG multifocal et champ visuel.....	234
6.2.2 ERG multifocal et rétinopathies.....	234
7. Conclusion.....	234
<b>L'électroretinogramme pattern : P-ERG</b> .....	235
8. Principe de l'ERG pattern.....	235
9. Conditions de genèse de l'ERG pattern .....	236
9.1. Choix de la stimulation .....	236
9.2. Conditions de stimulations .....	236
9.3. Conditions de recueil et traitement du signal.....	237
9.3.1 Recueil du signal .....	237
9.3.2 Traitement du signal .....	237
9.3.3 Enregistrement conjoint des P-ERG et PEV.....	237
10. Caractéristiques des réponses.....	238
10.1. Amplitude et temps de culmination .....	238
10.2. Ordre de grandeurs, reproductibilité et stabilité, variations.....	238
10.3. Variations liées au sujet .....	238
11. Origine des ondes du P-ERG.....	239
12. Applications cliniques.....	240
12.1. P-ERG : témoin de la fonction maculaire.....	240
12.2. P-ERG : prédicateur de récupération.....	220
12.3. P-ERG et neuropathies.....	241
<b>Conclusion</b> .....	241
<b>Chapitre 10. Potentiels évoqués visuels</b> .....	247
1. Principe des PEV.....	247
1.1. Conditions de genèse des PEV.....	247
1.2. Choix de la stimulation .....	248
1.2.1 Flashes : niveau lumineux, surface, fréquence temporelle .....	248

1.2.2	Structures : organisation, niv lumineux, fré alternance.....	248
1.3.	Conditions de stimulation.....	250
1.3.1	Ambiance lumineuse de stimulation.....	250
1.3.2	Préparation du sujet.....	250
1.3.3	Procédures de stimulation.....	251
2.	Conditions de recueil et de traitement du signal.....	251
2.1.	Recueil du signal .....	251
2.2.	Traitement du signal .....	251
2.3.	Enregistrement du « bruit de fond ».....	252
3.	Caractéristiques des réponses.....	252
3.1.	PEV flash .....	252
3.1.1	transitoires.....	252
3.1.2	stationnaires.....	253
3.2.	PEV damier.....	253
3.2.1	transitoires.....	253
3.2.2	Onset-Offset.....	253
3.3.	Normes.....	254
4.	Origine des ondes des PEV.....	254
5.	Protocole.....	255
5.1.	Standard de l'ISCEV.....	255
5.2.	Standard clinique.....	255
5.3.	Procédures spécifiques .....	255
6.	Facteurs de variations des PEV.....	256
6.1.	Liées au sujet .....	256
6.2.	Limitation à l'enregistrement .....	257
6.3.	Facteurs de perturbation des PEV.....	258
7.	Interprétation des résultats.....	258
8.	Conclusion.....	260

**Chapitre 11. Démarches raisonnées d'analyse, de synthèse et d'orientation diagnostique du bilan électrophysiologique. Exemples : Baisse d'acuité visuelle chez l'adulte sans contexte évocateur.....** 267

	<b>Rappels des grands principes de l'électrophysiologie .....</b>	<b>268</b>
1.	Les déclencheurs des signaux et les informations apportées.....	268
1.1.	Test du fonctionnement global des deux systèmes : ERG flash.....	268
1.2.	Test du fonctionnement de l'épithélium pigmentaire : EOG.....	269
1.3.	Tests du fonctionnement du système des cônes : 5 tests .....	269
1.3.1	Tests du système des cônes : toute la surface des neurorétines ERG flash photopique .....	269
1.3.2	Tests du système des cônes : pôle postérieur et aire maculaire : ERG multifocal – Pattern ERG.....	270
1.3.3	Tests du système des cônes sur les dix degrés centraux et conduction le long des voies visuelles : PEV.....	270
1.3.4	Tests du système des cônes des quelques degrés centraux.....	271
2.	Variations logiques des signaux, fonction des structures initialement atteintes	
2.1.	Variations logiques si atteinte de l'épithélium pigmentaire.....	271
2.2.	Diminution d'amplitude de l'ERG flash si anomalie de l'EOG ?....	272

2.3.	Variations logiques des signaux si atteinte des bâtonnets .....	273
2.4.	Variations logiques des signaux si atteinte des cônes.....	273
2.4.1	Absence de fonctionnement des 3 types de cônes : achromatopsie .....	274
2.4.2	Absence de fonctionnement de 2 types de cônes L et M :	
Monochromatisme à cônes S.....		274
2.4.3	Dysfonctionnements de tous les cônes ou localisés : périphérie-centre .....	274
3.	Variations logiques des signaux si atteinte mixte.....	275
4.	Variations logiques des signaux si atteinte des couches internes de la NR	275
	<b>Baisse d'acuité visuelle chez l'adulte sans contexte évocateur.....</b>	<b>276</b>
5.	Baisse d'acuité visuelle, avec signes visibles au FO connus ou non .....	276
5.1.	Fundus flavimaculatus.....	276
5.2.	Choroïdose myopique.....	277
5.3.	Altération diffuse de l'épithélium pigmentaire .....	278
5.4.	Rétinopathie pigmentaire ? Non : épithéliopathie paraveineuse...	280
6.	Baisse d'acuité visuelle, avec signes discrets au fond d'œil.....	281
6.1.	Syndrome des cônes S majorés dit Enhanced S-cone ?.....	281
6.2.	Cone-rod dystrophy typique .....	282
6.3.	Cone dystrophy atypique.....	283
7.	Baisse d'acuité visuelle, avec signes localisés à la macula.....	285
7.1.	Bestrophinopathies : maladie de Best – Pseudo-Best.....	265
7.1.1	Maladie de Best : dystrophie vitelliforme juvénile.....	286
7.1.2	Pseudo-Best : dystrophie vitelliforme de l'adulte.....	287
7.2.	Dystrophie des cônes centraux à l'origine d'une maculopathie....	288
8.	Baisse d'acuité visuelle, sans signe au fond d'œil.....	289
9.	Conclusion.....	290

**Chapitre 12. Exemples : Baisse d'acuité visuelle chez l'adulte dans un contexte connu : hérédodégénératif, vasculaire, tumoral, traumatique, toxique, professionnel, maladies générales.....**

		295
1.	Contexte hérédodégénératif rétinien connu.....	295
1.1.	Évolution d'une rod-cone dystrophy sur un an.....	295
1.2.	Évolution d'une maladie de Stargardt.....	297
2.	Recherche d'un état de femme conductrice.....	299
2.1.	Sujet atteint de choroïdérémie.....	300
2.2.	Femmes conductrices obligatoires : sa mère : oui - sa sœur ?.....	300
2.2.1	Sa mère : conductrice obligatoire.....	301
2.2.2	Sa sœur : conductrice ?.....	301
3.	Contexte vasculaire.....	302
3.1.	Ischémie maculaire unilatérale : pseudo-choroïdite serpigneuse ...	302
3.2.	Occlusion de l'artère centrale de la rétine .....	303
4.	Contexte tumoral ou traumatique.....	305
4.1.	Tumeur de proximité et phénomène compressif.....	305
4.2.	Antécédents traumatiques : neuropathie ou simulation ?.....	306
5.	Contexte toxique possible d'origine médicamenteuse .....	307
5.1.	Le vigabatrin.....	308

5.1.1	Effets du vigabatrin sur la rétine.....	308
5.1.2	Toxicité chez une patiente traitée depuis plus de 15 ans.....	308
5.2.	L'(hydroxy)chloroquine. Complications : maculopathie – rétinopathie.....	310
5.2.1	Précautions de prescription et surveillance.....	310
5.2.2	Hydroxychloroquine. Maculopathie en œil de bœuf.....	311
5.2.3	Chloroquine. Maculopathie à FO normal par surdosage.....	312
5.2.4	Chloroquine. Intoxication aiguë. Clinique et mécanismes.....	314
5.2.5	Chloroquine. Séquelles d'une intoxication aiguë volontaire....	315
5.2.6	Chloroquine. Séquelles d'une intoxication aiguë involontaire... 316	
5.3.	Neuropathie médicamenteuse par éthambutol.....	317
5.3.1	Mécanismes physiopathologiques et surveillance.....	317
5.3.2	Toxicité infraclinique réversible chez un adulte.....	318
5.4.	Rétinopathie et/ou neuropathie par interféron et ribavirine.....	319
5.4.1	Manifestations cliniques.....	319
5.4.2	Neuropathie optique toxique à minima.....	320
6.	Contexte toxique possible d'origine professionnelle.....	321
6.1.	Sidérose oculaire.....	321
6.2.	Saturnisme.....	322
7.	Contexte de maladies générales.....	324
7.1.	Sclérose en plaques : SEP.....	324
7.1.1	Symptômes ophtalmologiques.....	324
7.1.2	Mécanismes physiopathologiques.....	324
7.1.3	Retentissement sur les résultats électrophysiologiques.....	324
7.1.4	SEP <i>sans</i> signe visuel inaugural et hypersignaux à l'IRM.....	325
7.1.5	SEP <i>avec</i> signes visuels inauguraux et hypersignaux à l'IRM....	326
7.1.6	SEP après 10 ans d'évolution.....	326
7.2.	Contexte de cytopathies mitochondriales.....	327
7.2.1	Syndrome NARP.....	328
7.2.2	Déficit en complexe I.....	329
8.	Conclusion.....	331

### **Chapitre 13. Électrophysiologie pédiatriques, maturation du système visuel, stratégie des explorations, variation des signaux avec l'âge** ..... 339

1.	Maturation du système visuel sensoriel : de l'œil au cortex visuel primaire	339
1.1.	Maturation des globes oculaires.....	340
1.1.1	Développements morphologiques.....	340
1.1.2	Emmétropisation à la fin de la deuxième année.....	340
1.1.3	Développement de l'accommodation et binocularité.....	341
1.1.4	Maturation rétinienne.....	342
1.2.	Maturation des voies visuelles : nerfs optiques, chiasma, CGL.....	344
1.3.	Voies M et P - Cortex visuel primaire.....	346
2.	Spécificités du prématuré.....	347
2.1.	La rétinopathie du prématuré.....	347
2.2.	La déficience visuelle d'origine cérébrale .....	348
3.	Stratégie des explorations.....	348
3.1.	Examens réalisables en toutes circonstances.....	348

3.2.	Examens réalisables selon les circonstances.....	349
3.2.1	PEV damier .....	349
3.2.2	ERG multifocal - ERG pattern – EOG.....	349
3.3.	Stimulations mises en œuvre.....	349
3.3.1	Stimulations flashes.....	349
3.3.2	Stimulations en damiers.....	350
3.4.	Conditions de recueil et traitement du signal .....	351
3.4.1	Recueil du signal- Emplacements et natures des électrodes.....	351
3.4.2	Avantages - inconvénients des différentes électrodes .....	352
3.4.3	Traitement du signal .....	352
3.4.4	Analyse, représentation et normes des réponses.....	353
3.5.	Procédures.....	353
3.5.1	Électrodes collées en première intention.....	353
3.5.2	Enregistrements dupliqués – bruit de fond .....	353
3.5.3	Ordre des enregistrements.....	354
3.6.	Conditions liées aux sujets.....	355
3.6.1	Préparation à l'examen de l'enfant .....	355
3.6.2	Enfant vigile – non anesthésié. Enfant endormi.....	355
3.6.3	Amétropie et astigmatisme - Pupilles de taille naturelle.....	357
4.	Évolution des caractéristiques des résultats en fonction de l'âge .....	357
4.1.	ERGs.....	357
4.1.1	ERG flash.....	357
4.1.2	ERG pattern.....	358
4.2.	PEV.....	358
4.2.1	PEV flash .....	358
4.2.2	PEV damier transitoires et onset-offset .....	360
5.	Valeur diagnostique des PEV damier.....	361
5.1.	Fonctionnement des voies visuelles en période néonatale.....	361
5.2.	Évolution de la binocularité.....	362
6.	Conclusion.....	362

#### **Chapitre 14. Comportement visuel anormal chez le nourrisson et le tout petit.**

	<b>Atteintes rétiniennes de présentation précoce.....</b>	<b>371</b>
1.	Un examen clinique ophtalmologique rigoureux.....	371
2.	Anomalies visibles des globes oculaires.....	372
2.1.	Microphtalmie.....	372
2.2.	Cornée, iris, cristallin.....	373
2.3.	Colobome papillaire .....	374
2.4.	Colobome papillaire et anomalies associées : S de CHARGE.....	375
3.	Absence d'anomalies visibles des globes oculaires.....	376
3.1.	Apraxie oculo-motrice.....	376
3.2.	Retard de maturation .....	377
3.2.1	Sans nystagmus.....	377
3.2.2	Avec nystagmus.....	378
3.3.	Déficience visuelle d'origine cérébrale.....	379
3.4.	Spasmes infantiles et syndrome de West.....	380
4.	Atteintes rétiniennes de présentation précoce .....	382

4.1.	Achromatopsie.....	383
4.1.1	Cônes normaux et absence de leur fonctionnement.....	383
4.1.2	Cônes anormaux et absence de leur fonctionnement.....	385
4.2.	Monochromatisme à cônes S : fonctionnement des seuls cônes S...	385
4.3.	Rod-cone dystrophies congénitales progressives.....	388
4.4.	Les ciliopathies avec atteinte visuelle sans signes associés : Amaurose congénitale de Leber .....	389
4.5.	Les ciliopathies avec atteinte visuelle et signes associés .....	390
4.5.1	Syndrome de Usher .....	390
4.5.2	Bardet-Biedl .....	392
4.5.3	Syndrome de Joubert .....	393
5.	Héméralopie : signe d'un dysfonctionnement du système scotopique.....	394
5.1.	Mécanismes physiopathologies des CSNB à fond d'œil normal.....	395
5.2.	CSNB à FO normal sans nystagmus autosomiques dominantes.....	396
5.3.	CSNB à fond d'œil normal avec nystagmus : CSNB de type I ou II...	397
5.3.1	CSNB incomplètes -de type II : dysfonctionnement synaptique.	397
5.3.2	CSNB complètes -de type I : dysfonc post-synaptiques.....	399
5.4.	Peut-on confondre une CSNB avec une rod-cone dystrophy ?.....	401
5.5.	CSNB à fond d'œil anormal : fundus albipunctatus – M Oguchi...	402
5.5.1	Fundus albipunctatus.....	402
5.5.2	Diagnostic différentiel du fundus albipunctatus : la rétinopathie ponctuée albescente.....	404
5.5.3	La maladie d'Oguchi.....	405
6.	Conclusion.....	406

**Chapitre 15. Acuité visuelle : évaluation en période préverbale, sa surveillance au cours de traitements pour amblyopie ou médicamenteux .....**

1.	Estimation de l'acuité visuelle en période préverbale .....	415
1.1.	Méthode objective par enregistrement des PEV damier.....	416
1.1.1	Recueil des PEV sweep .....	416
1.1.2	Recueil des PEV damier alternant transitoires.....	416
1.1.3	Exemple de l'estimation de l'acuité visuelle.....	418
1.2.	Méthodes subjectives : regard préférentiel et nystagmus optocinétique .....	
1.2.1	Regard préférentiel .....	419
1.2.2	Nystagmus optocinétique.....	420
1.3.	Comparaison des résultats des trois méthodes.....	420
1.3.1	Avantages, inconvénients des PEV sweep et PEV damier.....	420
1.3.2	Suivi de l'évolution d'une acuité visuelle .....	421
2.	Évaluation de l'acuité visuelle par PEV damier.....	421
2.1.	Amblyopie fonctionnelle : intérêt des PEV.....	422
2.1.1	PEV et mise en évidence d'une amblyopie.....	422
2.1.2	PEV et suivi d'un traitement d'amblyopie .....	423
2.2.	Amblyopie fonctionnelle : poursuite grâce aux résultats PEV.....	423
2.3.	Amblyopie avec atteinte organique passée inaperçue .....	424
2.4.	Amblyopie fonctionnelle surajoutée à des lésions organiques.....	425
3.	Évaluation de l'acuité visuelle au cours d'un traitement médicamenteux...	426
3.1.	Surveillance de la survenue d'une rétinopathie médicamenteuse...	426

3.1.1	Vigabatrin.....	426
3.1.2	Chloroquine ou hexachloroquine.....	428
3.2.	Surveillance de la survenue d'une neuropathie par prise d'éthambutol	
3.2.1	Physiopathologie de la toxicité de l'éthambutol.....	428
3.2.2	Facteurs de risques de toxicité à l'éthambutol.....	429
3.2.3	Prise d'éthambutol : stratégie en période préverbale.....	430
3.2.4	Prise d'éthambutol : ex surveillance chez un tout petit.....	431
3.2.5	Prise d'éthambutol : surveillance au-delà de l'âge de 5 ans.....	432
4.	Conclusion .....	432

**Chapitre 16. Baisse d'acuité visuelle chez l'enfant ou l'adolescent :  
rétinopathies et neuropathies héréditaires, pathologies démyélinisantes,  
traumatiques, anorganiques.....** 437

1.	Rétinopathies héréditaires de manifestation juvénile.....	437
1.1.	Dystrophie maculaire juvénile de Best : dysfonctionnement de l'épithélium pigmentaire.....	437
1.1.1	Dystrophie maculaire juvénile de Best confirmée à 4,5 ans....	438
1.1.2	Dystrophie maculaire juvénile de Best : résultats atypiques....	438
1.1.3	Dystrophie maculaire juvénile de Best : enquête familiale comme aide au diagnostic.....	439
1.2.	Maladie de Stargardt : dysfonctionnement de l'épithélium pigmentaire puis des photorécepteurs par défaut de transporteur.....	440
1.2.1	Aspect clinique de la maladie de Stargardt.....	440
1.2.2	Physiopathologie de la maladie de Stargardt.....	440
1.2.3	Classification de la maladie de Stargardt.....	441
1.2.4	Exemple.....	441
1.2.5	Dystrophie de cônes/m de Stargardt : éléments différentiels....	442
1.3.	Rod-cone dystrophy ou cone-rod dystrophy : dysfonctionnement évolutif des deux types de photorécepteurs.....	442
1.4.	Dystrophie des cônes : dysfonctionnement de tous les cônes .....	444
1.4.1	Signes cliniques classiques.....	444
1.4.2	Exemple d'une dystrophie des cônes dans une fratrie.....	444
1.5.	Rétinoschisis : dysfonctionnement des couches internes.....	445
1.5.1	Signes cliniques.....	445
1.5.2	Rétinoschisis : indispensable couplage ERG flash-OCT.....	445
1.5.3	Physiopathologie du rétinosischisis.....	446
1.5.4	ERG flash électronégatif pour RSK et CSNB de type II ?.....	447
2.	Neuropathies optiques héréditaires.....	448
2.1.	Neuropathie optique héréditaire de Leber : signes cliniques.....	448
2.2.	Neuropathie optique de Leber : exemple.....	448
3.	Maladies démyélinisantes.....	449
3.1.	Différentes maladies acquises inflammatoires .....	449
3.2.	Place du bilan électrophysiologique.....	450
3.2.1	Tests mis en œuvre après 6 ans.....	450
3.2.2	Tests mis en œuvre avant 6 ans : PEV.....	450
3.2.3	Les PEV sont-ils discriminants et/ou prédictifs ?.....	450
3.3.	Neuromyéélite optique de Devic.....	451

3.3.1	Signes cliniques.....	451
3.3.2	Neuromyélie optique de Devic et fluctuation de l'AV.....	452
3.3.3	Bilan visuel et électrophysiologique.....	453
3.3.4	Diagnostic différentiel.....	454
4.	Pathologies traumatiques.....	454
4.1.	Syndrome de Terson ou le bébé secoué.....	454
4.2.	Exploration des complications hémorragiques.....	455
5.	Pathologies organiques ou anorganiques ?.....	455
5.1.	Baisse d'acuité visuelle inexplicée et bilan anormal.....	456
5.2.	Baisse d'acuité visuelle inexplicée et bilan normal.....	456
6.	Conclusion.....	457

**Chapitre 17. Erreurs du métabolisme énergétique mitochondrial. Déficiets d'oxydation des acides gras, déficiets directs de la chaîne respiratoire : cytopathies mitochondriales, déficiets indirects de la chaîne respiratoire : ataxie de Friedreich.....** 463

1.	Introduction : erreurs du métabolisme énergétique mitochondrial.....	463
2.	Déficit partiel du métabolisme énergétique mitochondrial par anomalie de la béta-oxydation des AG à longue chaîne avec rétinopathie : LCHAD-D 2.....	464
2.1.	Manifestations générales du LCHAD-D.....	465
2.2.	Rétinopathie du LCHAD-D.....	465
2.3.	Mécanismes possibles de la rétinopathie du LCHAD-D.....	466
2.4.	Exemple d'un LCHAD-D et rétinopathie suivie durant 17 ans.....	467
2.4.1	Présentation clinique.....	467
2.4.2	Découverte de la rétinopathie et son évolution.....	467
3.	Déficit généralisé d'oxydation des AG sans rétinopathie.....	469
4.	Commentaires : rétinopathie et déficiets de l'oxydation des AG.....	470
5.	Déficiets directs de la chaîne respiratoire : cytopathies mitochondriales.....	470
5.1.	Manifestations biochimiques, histologiques et cliniques.....	471
5.2.	Patients à fond d'œil normal et oculomotricité normale.....	472
5.2.1	Syndrome de Leigh : déficit des complexes II & III.....	472
5.2.2	Déficit des complexes I et IV.....	473
5.2.3	Syndrome MNGIE.....	474
5.2.4	Commentaires sur les trois cytopathies mitochondriales à fond d'œil normal & oculomotricité normale.....	475
5.3.	DGUOK : fond d'œil normal et oculomotricité anormale.....	476
5.4.	Pearson-like : fond d'œil anormal et oculomotricité normale.....	477
5.5.	Syndrome de Kearns-Sayre : fond d'œil anormal et oculomotricité anormale.....	478
5.5.1	Syndrome de Kearns-Sayre : exemple 1.....	478
5.5.2	Syndrome de Kearns-Sayre : exemple 2.....	480
5.6.	Cataracte avec fond d'œil anormal et oculomotricité anormale....	481
6.	Commentaires sur les dysfonctionnements visuels des cytopathies mitochondriales.....	482
7.	Déficit indirect de la chaîne respiratoire mitoch : Ataxie de Friedreich....	483
7.1.	Physiopathologie de l'ataxie de Friedreich.....	484

7.2. Signes visuels de l'ataxie de Friedreich : troubles oculomoteurs et sensoriels.....	485
7.3. Explorations sensorielles de patients souffrant d'ataxie de Friedreich	
7.3.1 Synthèse des résultats électrophysiologiques enregistrés.....	485
7.3.2 Commentaires sur les dysfonctionnements visuels trouvés.....	487
8. Conclusion.....	488

## **Chapitre 18. Erreurs du métabolisme lysosomal, de la glycosylation et du métabolisme peroxysomal.....**

<b>Erreurs du métabolisme lysosomal.....</b>	<b>495</b>
1. Mucopolysaccharidoses.....	496
1.1. Classification et signes cliniques.....	496
1.2. Dysfonctionnements visuels : opacité cornéenne, neurorétine, neuropathie optique.....	497
1.3. Mucopolysaccharidose de type I S (Scheie) : exemple.....	498
1.3.1 Histoire de la maladie, bilan clinique.....	498
1.3.2 Bilan ophtalmologique et champ visuel.....	499
1.3.3 Bilans électrophysiologiques.....	499
2. Gangliosidoses à GM2 : groupe des sphingolipidoses.....	501
2.1. Physiopathologie, classification, traitement.....	501
2.1.1 Gangliosidoses infantiles : maladie de Tay-Sachs et Sandhoff..	502
2.1.2 Gangliosidoses juvéniles.....	502
2.1.3 Gangliosidoses adultes.....	502
2.1.4 Traitement.....	502
2.2. Gangliosidose à GM2. Exemple : maladie de Tay-Sachs .....	503
3. Céroïdes lipofuscinoses neuronales.....	504
3.1. Classification et signes cliniques associés.....	504
3.1.1 Groupe I.....	505
3.1.2 Groupe II.....	505
3.2. Céroïde lipofuscinoses CLN1 et CLN2.....	506
3.2.1 CLN1 : exemple.....	506
3.2.2 CLN2 : synthèse de 6 patients.....	507
3.2.3 Céroïde lipofuscinoses CLN2 : un patient sous enzymothérapie	508
3.3. Céroïdes lipofuscinoses juvéniles CLN3 et CLN7 : exemples.....	510
3.3.1 Céroïde lipofuscinoses juvéniles CLN3.....	510
3.3.2 Céroïde lipofuscinoses juvéniles CLN7.....	511
3.4. Céroïdes lipofuscinoses CLN6 et CLN8 : exemples.....	512
3.4.1 Céroïde lipofuscinoses CLN6.....	512
3.4.2 Céroïde lipofuscinoses CLN8.....	513
3.5. Bilan du fonctionnement rétinien des 11 CLN présentées.....	514
<b>Erreurs de la glycosylation.....</b>	<b>514</b>
4. Erreur de la glycosylation : CDG.....	514
4.1. PMM2-CDG (CDG-Ia).....	515
4.1.1 Anomalies visuelles du PMM2-CDG (CDG-Ia).....	515
4.1.2 PMM2-CDG (CDG-Ia) : cas révélé par des troubles oculomoteurs & un retard de maturation.....	516
4.2. DPM1-CDG (CDG-Ie) et exemple.....	517

4.3.	Dysfonctionnement visuel PMM2-CDG (Ia) / DPM1-CDG (Ie).....	519
	<b>Erreurs du métabolisme peroxysomal.....</b>	<b>519</b>
5.	Déficits des fonctions peroxysomales.....	520
5.1.	Maladie de Refsum infantile.....	520
5.1.1	Signes cliniques et traitement.....	520
5.1.2	Maladie de Refsum infantile : exemple.....	521
5.1.3	Commentaires des atteintes sensorielles de la m de Refsum....	522
5.2.	Adrénoleucodystrophie liée à l'X.....	523
5.2.1	Formes cliniques .....	523
5.2.2	Adrénoleucodystrophie liée à l'X : ex de la forme infantile.....	524
6.	Conclusion.....	525

**Chapitre 19. Erreurs innées du métabolisme des cobalamines ou vitamine B12 : transcobalamine, cblC, cblD, cblE, cblD.....**

	<b>transcobalamine, cblC, cblD, cblE, cblD.....</b>	<b>533</b>
1.	Étapes métaboliques succinctes des cobalamines.....	533
1.1.	De l'ingestion à la circulation portale et transport plasmatique.....	533
1.2.	Métabolisme intracellulaire : cytoplasme et mitochondrie.....	534
1.2.1	Rôle de la MeCbl.....	534
1.2.2	Rôle de AdoCbl.....	534
2.	Différents défauts du métabolisme des cobalamines.....	534
2.1.	Carence d'apport : maladie acquise, non génétique.....	535
2.2.	Défauts d'absorption .....	535
2.3.	Défaut de transport par déficit en transcobalamine TC et défaut des récepteurs R.....	535
2.4.	Anomalies métabo intracellulaire cblF, J, C, D, E & G, B & A....	536
3.	Défauts métabolisme des cobalamines et déficiences visuelles associées..	536
4.	Défaut de transport par absence de transcobalamine TC.....	537
4.1.	Signes cliniques généraux du déficit en TC.....	537
4.2.	Déficience visuelle associée à un déficit en TC : 4 cas publiés....	537
4.3.	Déficit en TC : exemple de l'évolution de la fonction visuelle d'une enfant suivie durant 10 ans.....	538
4.3.1	Circonstances de découverte et bilan clinique .....	538
4.3.2	Bilan visuel.....	538
4.3.3	Bilans électrophysiologiques : 8 bilans en 10 ans .....	539
4.3.4	En conclusion.....	540
5.	Défaut cblC.....	541
5.1.	Signes cliniques. Formes précoces et tardives .....	541
5.2.	Déficiences visuelles associées aux formes précoces .....	542
5.2.1	Rétinopathie et/ou maculopathie.....	542
5.2.2	Dysfonctionnements réiniens et des voies visuelles.....	542
5.2.3	Altérations anatomiques .....	543
5.3.	Déficiences visuelles associées aux formes tardives.....	544
5.4.	Classification de l'aspect des fonds d'yeux.....	544
6.	Neuf patients avec déficit en cblC suivis au long cours.....	545
6.1.	Six sujets testés à partir de leur 1ère année de vie .....	545
6.1.1	Sujet n° 1.....	545
6.1.2	Sujet n° 2.....	546

6.1.3	Sujet n° 3.....	546
6.1.4	Sujet n° 4.....	547
6.1.5	Sujet n° 5.....	547
6.1.6	Sujet n° 6.....	547
6.2.	Trois sujets testés à partir de la fin de leur 1 <sup>re</sup> décennie .....	548
6.2.1	Sujet n° 7.....	548
6.2.2	Sujet n° 8 .....	549
6.2.3	Sujet n° 9 .....	529
6.3.	Défaut cblC : synthèse des neuf sujets présentés.....	549
6.3.1	Synthèse des résultats cliniques .....	549
6.3.2	Synthèse de l'aspect des fonds d'yeux .....	550
6.3.3	Synthèse des résultats électrophysiologiques.....	551
6.3.4	Comparaison résultats fonctionnels et anatomiques par l'OCT..	552
6.4.	Pistes sur origines des rétinopathies par déficits en cblC .....	552
7.	Défaut cblD.....	553
7.1.	Fréquence, classification et génétique.....	553
7.2.	Manifestations cliniques du défaut cblD.....	553
7.3.	Manifestations visuelles du défaut cblD.....	554
7.4.	Un sujet avec défaut cblD.....	554
8.	Défauts cblE & cblG .....	555
8.1.	Manifestations cliniques des défauts cblE et cblG .....	555
8.2.	Manifestations visuelles des défauts cblE et cblG .....	556
8.3.	Deux frères avec défaut cblE.....	556
8.4.	Un sujet avec défaut cblG.....	557
8.4.1	Histoire clinique .....	557
8.4.2	Bilan visuel.....	558
8.4.3	Bilan électrophysiologique.....	558
8.4.4	Commentaires.....	559
9.	Conclusion.....	560

**Chapitre 20 : Pathologie de la myéline : dysmyélinisation, leucodystrophies.....**

		567
1.	Formation de la myéline .....	567
1.1.	Système nerveux central .....	567
1.2.	Système nerveux périphérique.....	568
1.3.	Rappel succinct du rôle de la myéline.....	568
2.	Maladies dysmyélinisantes, démyélinisantes : terminologie, définition....	568
3.	Maladies dysmyélinisantes.....	569
3.1.	Maladie de Pelizaeus Merzbacher : PMB.....	569
3.1.1	Génétique .....	569
3.1.2	Physiopathologie .....	569
3.1.3	Symptomatologie.....	570
3.1.4	Deux PMB de découverte précoce. B à 3 ans et E à 7 ans.....	570
3.1.5	PMB : comparaison des PEV de B à 3 ans et E à 7 ans.....	573
3.2.	Maladie de PMB et dystrophie rétinienne : un cas rare.....	573
3.2.1	Signes cliniques.....	573
3.2.2	Bilan électrophysiologique.....	574

3.3.	Maladie de PMB liée à l’X : conductrice obligatoire.....	574
3.4.	Maladie de PMB-like disease 1 (PMLD1) .....	575
3.4.1	Différences entre PMB et PMB-like.....	576
3.4.2	Maladie de Pelizaeus Merzbacher-like : physiopathologie.....	576
3.4.3	Maladie de Pelizaeus Merzbacher-like : exemple .....	577
3.5.	Différences PMB et PMB-like .....	578
4.	Leucodystrophies dysmyélinisantes et atrophie des voies visuelles : Syndrome CACH.....	578
4.1.	Signes cliniques du syndrome CACH.....	578
4.2.	Histopathologie et physiopathologie.....	579
4.3.	Syndrome CACH : exemple.....	579
5.	Remarque sur la classification maladies dys/démyélinisantes.....	580
6.	Conclusion.....	580
	<b>Index.....</b>	<b>585</b>

## Présentation de l'ouvrage

Les explorations de la fonction visuelle par électrophysiologie sont des tests du fonctionnement des différentes parties des voies visuelles : rétine et voies de conduction. Ces tests font partie des examens réalisés en complément du bilan ophtalmologique clinique. Ils sont régulièrement pratiqués en ophtalmologie ou dans le cadre de pathologies générales avec déficience visuelle.

Les électrorétinogrammes testent et quantifient le fonctionnement des différentes parties de la neurorétine, organe de transformation de la lumière en un signal physiologique. Ils permettent la mise en évidence du fonctionnement de ses deux systèmes, photopique (système des cônes) et scotopique (système des bâtonnets), de ses différentes strates, de ses différentes surfaces : zones maculaire et périphérique ainsi que de ses différentes voies ON et/ou OFF grâce au recueil de l'ERG-flash, de l'ERG ON-OFF et/ou de l'ERG-multifocal et/ou de l'ERG-pattern. L'électrooculogramme (EOG) évalue le fonctionnement de l'épithélium pigmentaire, interface entre la neurorétine et la choroïde. Les potentiels évoqués visuels (PEVs) permettent de caractériser les modes de conduction des signaux visuels issus des macula, transmis le long des voies visuelles jusqu'aux aires visuelles primaires et d'en situer les niveaux possibles de dysfonctionnements par rapport au chiasma.

Ces examens ne nécessitent que peu ou pas de participation du sujet, les classant dans la catégorie des explorations dites objectives. Ils peuvent donc être enregistrés aussi bien chez l'adulte que l'enfant dès le premier âge.

L'ouvrage est divisé en plusieurs parties qui permettent au lecteur une approche progressive. Sont d'abord présentées les caractéristiques de la lumière ou stimulus visuel, adaptées aux propriétés du système visuel pour évoquer de façon optimale une réponse issue des structures dont on cherche à quantifier la nature et le niveau de (dys)fonctionnements. Il s'ensuit un rappel anatomo-fonctionnel détaillé de la rétine pour ses deux composantes : la neurorétine et l'épithélium pigmentaire ainsi qu'un rappel succinct de l'organisation et fonctionnement des voies de conduction le long desquelles se propagent les signaux jusqu'aux aires visuelles primaires.

Puis sont exposés pas à pas, les signaux électrophysiologiques enregistrés, leur mode de genèse, leurs limites, celles liées aux sujets ou aux conditions d'environnement, la signification et les origines cellulaires des différentes ondes des ERGs, EOG et PEVs. La présentation de leurs variations par rapport à la normale permet de situer les structures ou groupes cellulaires qui dysfonctionnent.

Ces résultats électrophysiologiques associés aux signes cliniques et à ceux des autres examens complémentaires, sont une aide puissante au diagnostic positif ou différentiel du déficit visuel qui a déclenché le bilan, voire à l'orientation pertinente d'une analyse génétique.

De nombreux exemples d'applications et d'interprétations des signaux enregistrés dans un contexte clinique donné sont largement commentés avec introduction physiopathologique des pathologies testées ou recherchées chez l'adulte, comme chez l'enfant.

Cette présentation des bases aux applications cliniques commentées, donne à l'ouvrage une ouverture très large, rarement abordée par ailleurs, y compris en langue anglaise. Elle apporte au lecteur l'apprentissage puis la maîtrise pas à pas et systématique de l'exploration de la fonction visuelle par électrophysiologie comme celle de l'interprétation des signaux résultants (ERGs, EOG, PEVs), faisant de cet ouvrage la référence incontournable de l'exploration de la fonction visuelle par électrophysiologie.

Il s'adresse à un large public de spécialistes, ophtalmologistes, orthoptistes, optométristes, techniciens en explorations visuelles, neuro-ophtalmologistes, neurologues, neuropédiatres, pédiatres, métaboliciens, chercheurs dans le domaine de la vision... voire ophtalmo-vétérinaires.

L'auteur principal de l'ouvrage a de nombreuses années de pratique hospitalière en exploration de la fonction visuelle et d'enseignement universitaire de cette discipline en troisième cycle. Pour sa rédaction, elle s'est entourée de la collaboration d'enseignants-hospitalo-universitaires et chercheurs, spécialistes confirmés dans ce domaine.

Dr Florence Rigaudière,  
Dr Éliane Delouvier,  
Dr Jean-François Le Gargasson,  
M. Jacques Charlier.