

# L'IMAGE DU MOIS

## LA RÉTINITE PIGMENTAIRE

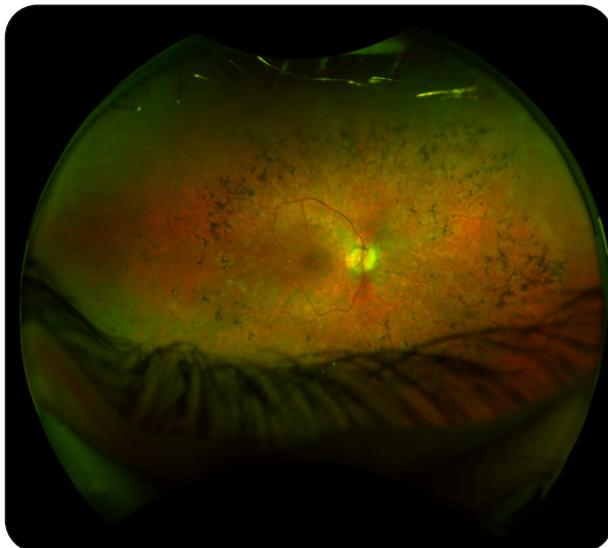
BRUNINX R (1), LEPIÈCE G (2)

**RÉSUMÉ :** La rétinite pigmentaire est la dystrophie héréditaire de la rétine la plus fréquente, avec une prévalence de 1/4.000. Elle est caractérisée par la perte progressive des photorécepteurs, d'abord de type bâtonnet, puis de type cône. Finalement, une cécité complète peut survenir. La transmission génétique est connue, mais la plupart des cas sont d'origine sporadique. Il existe peu de traitements à l'heure actuelle et un suivi en centre de rééducation pour basse vision sera nécessaire.

**MOTS-CLÉS :** *Rétinite pigmentaire - Cécité - Dystrophie héréditaire*

### RETINITIS PIGMENTOSA

**SUMMARY :** Retinitis pigmentosa is the most frequent hereditary dystrophy of the retina, with a global prevalence of 1/4.000. The underlying mechanism involves progressive loss, first of the rod photoreceptor cells, followed by the cone photoreceptor cells. Finally, complete blindness may occur. Genetic transmission is known but most cases are sporadic. Few effective treatments exist nowadays and hence regular follow-up is required in a revalidation center.  
**KEYWORDS :** *Retinitis pigmentosa - Blindness - Hereditary dystrophy*



**Figure 1.** Image grand angle du fond d'oeil d'un patient souffrant d'une rétinite pigmentaire, avec amas de pigments prenant une conformation pseudo-ostéoblastique. Les vaisseaux sont grèles et la papille présente un aspect pâle et cireux.

Nous présentons une image du fond d'oeil (**Figure 1**) d'un patient souffrant d'une rétinite pigmentaire (RP), prise avec un rétinographe ultra-grand champ (Daytona, Optos, Dunfermline, UK).

La rétinite pigmentaire est la dystrophie héréditaire de la rétine la plus fréquente, avec une prévalence mondiale de 1/4.000. La maladie se caractérise par la perte des photorécepteurs, d'abord de type bâtonnet, puis de type cône (1). Si tous les modes de transmission génétique sont décrits, la plupart des cas sont d'origine sporadique. Par ailleurs, 20 à 30 % des cas de RP s'intègrent dans une forme syndromique (2).

Les premiers symptômes de la maladie sont liés à la perte progressive des bâtonnets, perte qui entraîne une héméralopie (cécité nocturne) et une perte du champ visuel périphérique. L'évolution est marquée par une extension du déficit campimétrique, évoluant vers un scotome annulaire puis un rétrécissement concentrique du champ visuel (jusque quelques degrés). L'atteinte des cônes survient dans un second temps et peut entraîner une perte d'acuité visuelle. Cette maladie peut aboutir à une cécité complète (3).

La perte de ces photorécepteurs se manifeste au fond d'oeil par des remaniements progressifs de la rétine. Les signes caractéristiques consistent en la présence d'amas de pigments, prenant une conformation ressemblant à des ostéoblastes, un rétrécissement des vaisseaux et une papille pâle et cireuse, comme on peut l'observer sur cette photographie grand angle. La zone maculaire peut aussi être atteinte (œdème maculaire) (4).

(1) Service d'Ophtalmologie, CHR Citadelle, Centre de Réadaptation Fonctionnelle La Lumière, Liège, Belgique.

(2) Service d'Ophtalmologie, CHR Citadelle, Liège, Belgique.

Le bilan génétique est important mais difficile en raison du grand nombre de gènes impliqués (plus de 100) et de la quantité de mutations impliquées (plus de 3.000) (5, 6).

Bien qu'une thérapie génétique ait été dernièrement approuvée par les autorités américaines et européennes pour les rétinites pigmentaires liées à une mutation du gène RPE65 (7), peu de traitements sont disponibles actuellement. Le plus souvent, un suivi en centre de rééducation fonctionnelle spécialisé en basse vision est nécessaire. Les services les plus fréquents comprennent la fourniture de filtres pour réduire la photophobie, un travail orthoptique pour développer un balayage visuel compensant la réduction du champ visuel, l'acquisition d'une technique de canne, l'apport de systèmes optiques grossissants, une assistance sociale, etc.

## BIBLIOGRAPHIE

1. Jay M. On the heredity of retinitis pigmentosa. *Br J Ophthalmol* 1982;66:405-16.
2. Verbakel S, van Huet R, Boon C, et al. Non-syndromic retinitis pigmentosa. *Prog Retin Eye Res* 2018;66:157-86.
3. Hamel C. Retinitis pigmentosa. *Orphanet J Rare Dis* 2006;1:40.
4. Auso I, Meunier I, Mohand-Said S, et al. *Rétinites pigmentaires non syndromiques*, in Ed. Cohen SY, Gaudirc A, Médecine Sciences Publications. Lavoisier;2012:128-65.
5. Hartong DT, Berson EL, Dryja TP. Retinitis pigmentosa. *Lancet* 2006;368:1795-809.
6. Dias M, Joo K, Kemp J, et al. Molecular genetics and emerging therapies for retinitis pigmentosa : basic research and clinical perspectives. *Prog Retin Eye Res* 2018;63:107-31.
7. Darrow JJ. Luxturna : FDA documents reveal the value of a costly gene therapy. *Drug Discov Today* 2019;24:949-54.

Les demandes de tirés à part doivent être adressées au Dr R. Bruninx, ASBL La Lumière, 4000 Liège, Belgique.  
Email : [romain.bruninx@chrcitadelle.be](mailto:romain.bruninx@chrcitadelle.be)