098 Vitréorétinopathie de transmission autosomique dominante : étude du phénotype dans une famille de patients présentant une mutation du gène de la versicane, associée à la maladie de Wagner

Inherited autosomal dominant vitreoretinopathy: clinical findings in a family of patients with a genetic mutation linked to Wagner disease

A. Barjol , S. Valleix, B. Nedellec, I. Ingster Moati, L. Tepenier, A. Brezin, Paris

Introduction

Les vitréorétinopathies héréditaires ont des phénotypes proches bien qu'elles soient génétiquement distinctes. Le diagnostic clinique du type de vitréorétinopathie reste de nos jours encore complexe du fait d'une grande variabilité phénotypique au sein même des familles, et seule l'analyse moléculaire permet de trancher.

Matériels et Méthodes

Cette grande variabilité phénotypique est illustrée ici, à travers l'étude clinique d'une famille française présentant une dégénérescence vitréo-rétinienne de transmission autosomique dominante.

Résultats

L'âge dedébut de la maladie se situe au cours de la première décennie avec un décollement de rétine inaugural chez six patients (67 %). Dix yeux (63 %) ont été opérés de cataracte, en moyenne à 37 ans, avec comme complications une réaction inflammatoire prolongée dans un cas, et une hémorragie intra-vitréenne dans un autre cas. Une cataracte secondaire précoce s'est développée chez trois patients (40 %).

patients	9	
disruption blood-aqueous barrier*	9	
retinal detachment	6	
elevated iop	5	
primary	2	
epiretinal membrane	4	
pseudo retinitis pigmentosa	3	
uveitis	1	
eyes	18	
cataract surgery	10	average 37 years
secondary cataract	3	
inflammation	1	
vitreous hemorrhage	1	

* Les mesures au laser flare meter étaient élevées chez tous les malades, indiquant une rupture chronique de la barrière hémato-aqueuse

Une patiente a présenté des épisodes récurrents d'uvéite. Les mesures au laser flare meter étaient élevées chez tous les malades, indiquant une rupture chronique de la barrière hémato-aqueuse. Une hypertonie oculaire a été retrouvée chez cinq patients (56 %), et dans 40 % des cas, elle était primitive. Trois patients (33 %) présentent un aspect de pseudo-rétinite pigmentaire et quatre patients (44 %) une membrane épi-maculaire.

Discussion

L'analyse moléculaire a permis d'identifier une mutation du gène codant la versicane, nous permettant ainsi de confirmer de façon définitive le diagnostic de maladie de Wagner, et de proposer un conseil génétique familial.

Conclusion

Il s'agit de la deuxième description française de maladie de Wagner, dont la particularité est marquée par la précocité des décollements de rétine, l'hypertonie oculaire et l'uvéite. Cette atteinte clinique atypique, rapportée ici pour la première fois dans la maladie de Wagner, permettra de mieux comprendre la physiopathologie complexe de cette maladie potentiellement cécitante.

Journal Français d'Ophtalmologie
Volume 32, numéro S1
pages 144-145 (avril 2009)
Doi : 10.1016/S0181-5512(09)73235-8

downloaded from www.wagnersyndrome.eu