

e-Tableau 26-3 – Atteintes rétiniennes d'origine métabolique.

Atteintes rétiniennes	Maladies		Signes inauguraux	Défaut métabolique/gène
Amaurose de Leber-like – Nystagmus – Cécité – ERG plat	Peroxisomes	– Syndrome de Zellweger – Adrénoleucodystrophie infantile – Maladie de Refsum infantile	– Hypotonie +++ – Absence ou retard psychomoteur sévère – Dysfonction hépatique – Surdité	– Augmentation : • acides phytaniques, pipécoliques • plasmalogène – Gènes : <i>PEX</i>
Macula rouge cerise (MRC)	Lysosomes	GM1 infantile généralisée (MRC 50 %)	– Hypotonie – Dysmorphie, organomégalie – Convulsions	– Oligosaccharides urinaires – GM1 β -galactosidase – Gène <i>GLB1</i> (3p22.3), AR
		GM2 type 1 : maladie de Tay-Sachs (MRC 100 %)	– Hypotonie, RPM aboli (6 mois) – Sursaut au moindre bruit – Convulsions – Macrocéphalie (18 mois)	– Hexosaminidase A – Gène <i>HEXA</i> (15q23), AR
		GM2 type 2 : maladie de Sandhoff (MRC 50 %)	– Idem maladie de Tay-Sachs – Visage « poupin », organomégalie – Infections respiratoires	– Hexosaminidases A et B – Gène <i>HEXB</i> (5q13), AR
		Maladie de Nieman-Pick A et B (MRC 30–50 % type A et 10 % type B)	– Hépatosplénomégalie – RPM, retard staturo-pondéral – Convulsions – Hypotonie	– Sphingomyélinase – Gène <i>SMPD1</i> , AR
		Sialidose « cherry red spot myoclonus syndrome »	– BAV révélatrice (8 ans) – Épilepsie myoclonique – Trouble de la marche	– α -D-neuraminidase – Gène <i>NEU1</i> , AR
Rétinopathie à ERG négatif	Céroïde-lipofuscino-neuronale (CLN)	CLN3 juvénile (maladie de Spielmeyer-Vogt ou maladie de Batten)	– Début : 5–10 ans – BAV inaugurale à FO normal; ERG négatif, maculopathie puis RP, cécité en 3 ans – Troubles du comportement, mémoire, épilepsie	CLN3, AR
Maculopathie en œil de bœuf précoce (nourrisson)	Céroïde-lipofuscino-neuronale (CLN)	CLN1 infantile précoce (maladie de Santavuori-Haltia-Hagberg)	– Début : 3 mois–2 ans – Hypotonie – Microcéphalie (atrophie cérébrale) – Cécité, RP; ERG plat : 11 mois	Palmytyl protéine thioestérase, AR
		CLN2 infantile tardive classique (maladie de Jansky-Bielschowsky)	– Début : 2–4 ans – Épilepsie myoclonique – BAV : 4–6 ans	Tripeptidyl peptidase I, AR
	Petites molécules	Déficit en cobalamine C	– Début chez nourrisson – Hypotonie sévère et difficulté d'alimentation – Maculopathie vers 2 ans – Nystagmus	– Déficit en cobalamine C le plus fréquent (acidurie méthyl malonique avec homocystinurie) – Gène <i>MMACHC</i> (1p36.3), AR
Rétinopathie « poivre et sel », « réticulations »	Mitochondries	– Ophtalmoplégie progressive externe (dont syndrome de Kearns-Sayre) – Neuropathie–ataxie–rétinite pigmentaire (NARP) – Diabète et surdité d'hérédité maternelle (MIDD)	– Début variable – Déficit énergétique global (hypotonie, faiblesse musculaire, ptosis, strabisme divergent) – Désordres métaboliques (diabète, acidose lactique) – Atteinte multi-organe	Mutations de l'ADN mitochondrial : – ponctuelles – délétions – déplétion
				Mutations des gènes nucléaires codants pour mitochondrie : – <i>POLG</i> – <i>Twinkle</i>
Rétinopathie pigmentaire « standard »	Petites molécules	NBIA1 (syndrome de Hallervorden-Spatz)	– Début dans la petite enfance – Atteinte des noyaux de base : dystonie, rigidité, choréo-athétose – Régression intellectuelle – IRM : « œil de tigre »	Gène <i>PANK2</i> (20p13), AR
	Autres		MPS, stades finals de CLN, déficit en cobalamine, etc.	

AR : autosomique récessif; BAV : baisse d'acuité visuelle; CLN : céroïde-lipofuscino-neuronale; ERG : électrorétinogramme; FO : fond d'œil; GM1 : ganglioside monovalent 1; GM2 : ganglioside monovalent 2; IRM : imagerie par résonance magnétique; MIDD : *maternally inherited diabetes and deafness*; MPS : mucopolysaccharidose; MRC : macula rouge cerise; NARP : neuropathie–ataxie–rétinite pigmentaire; NBIA1 : *neurodegeneration brain iron accumulation 1*; RP : rétinopathie pigmentaire RPM : Réflexe photomoteur

