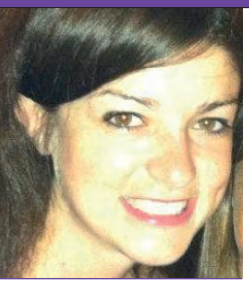

Choroïdérémie, une histoire de famille

Aurélie Pison[1,2], Vincent Gualino[1]

Un jeune homme de 17 ans est adressé pour bilan d'une atteinte rétinienne étiquetée rétinopathie pigmentaire.

Il présente une héméralopie depuis son enfance qui a tendance à augmenter ces derniers temps.

À l'examen, on retrouve une acuité visuelle à 8/10 P2 à droite et 7/10 P2 à gauche. L'examen des segments antérieurs est normal. Le fond d'œil montre une dépigmentation globale prédominant en périphérie avec une épargne maculaire (figure 1). On ne note pas d'ostéoblaste en périphérie. Les vaisseaux rétiniens ont un calibre non diminué et la papille a une coloration normale.

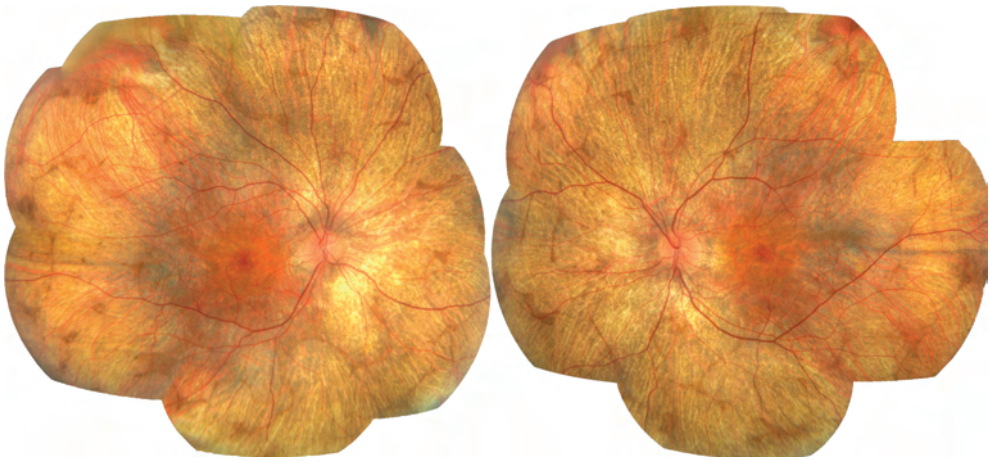

Figure 1. *Aspect au fond d'œil d'une choroïdérémie.*

L'angiographie à la fluorescéine met facilement en évidence de larges plages atrophiques avec une visualisation des vaisseaux choroïdiens par effet fenêtre.

Le cliché en autofluorescence retrouve un aspect « poivre et sel » au niveau maculaire avec les larges plages atrophiques hypo-autofluorescentes.

Le profil OCT est encore normal au niveau maculaire avec une épaisseur choroïdienne normale aussi (*figure 2*).

Le bilan électrophysiologique confirme un dysfonctionnement majeur des systèmes scotopique et photopique avec un dysfonctionnement modéré des zones maculaire et fovéolaire.

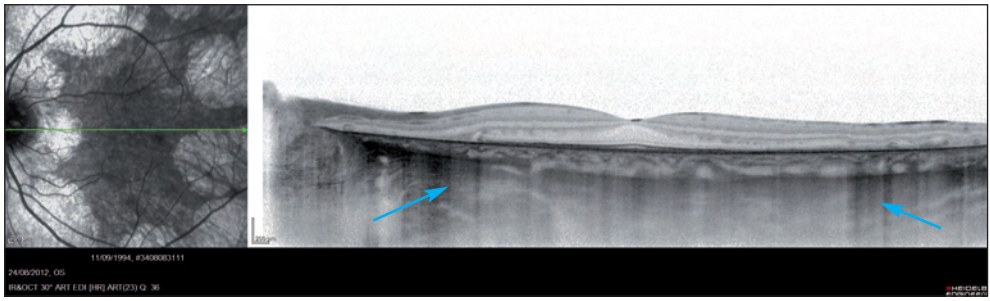

Figure 2. *Coupe OCT horizontale. Le profil fovéolaire est conservé, cependant, on note un renforcement postérieur du signal lorsque la coupe passe par une zone d'atrophie épithélium pigmentaire-choroïde (flèches bleues).*

Le diagnostic de choroïdérémie est posé. Cette atteinte génétique est caractérisée par la dégénérescence progressive de la choroïde, de l'épithélium pigmentaire et des photorécepteurs.

Son incidence est estimée de 1/50 000 à 1/100 000. La transmission est exclusivement liée à l'X : seuls les hommes sont atteints ; il n'existe pas de transmission père-fils et les femmes sont conductrices saines. L'évolution est progressive et variable selon les cas. L'acuité visuelle peut être conservée jusqu'à la cinquième décade.

Une fois le diagnostic confirmé par biologie moléculaire (mise en évidence d'une mutation du gène *CHM*, codant pour la protéine REP-1), un examen de la famille a été réalisé.

On retrouve au fond d'œil chez sa mère, qui ne présente pas de trouble visuel (femme conductrice), des remaniements pigmentaires périphériques et maculaires avec un aspect « poivre et sel » au niveau maculaire sur les clichés en autofluorescence (*figures 3 et 4*).

Le diagnostic aurait pu être beaucoup plus difficile chez la mère si on ne connaissait pas l'atteinte du fils.

1. Hôpital Lariboisière, Paris. 2. Interne 9e semestre.

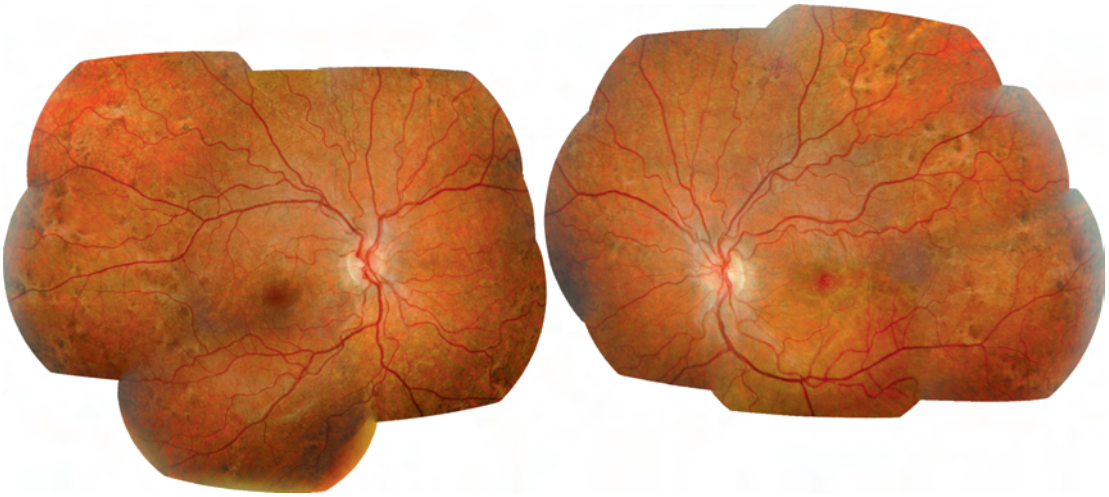

Figure 3. *Fond d'œil d'une porteuse saine du gène de la choroïdérémie avec des remaniements pigmentaires périphériques.*

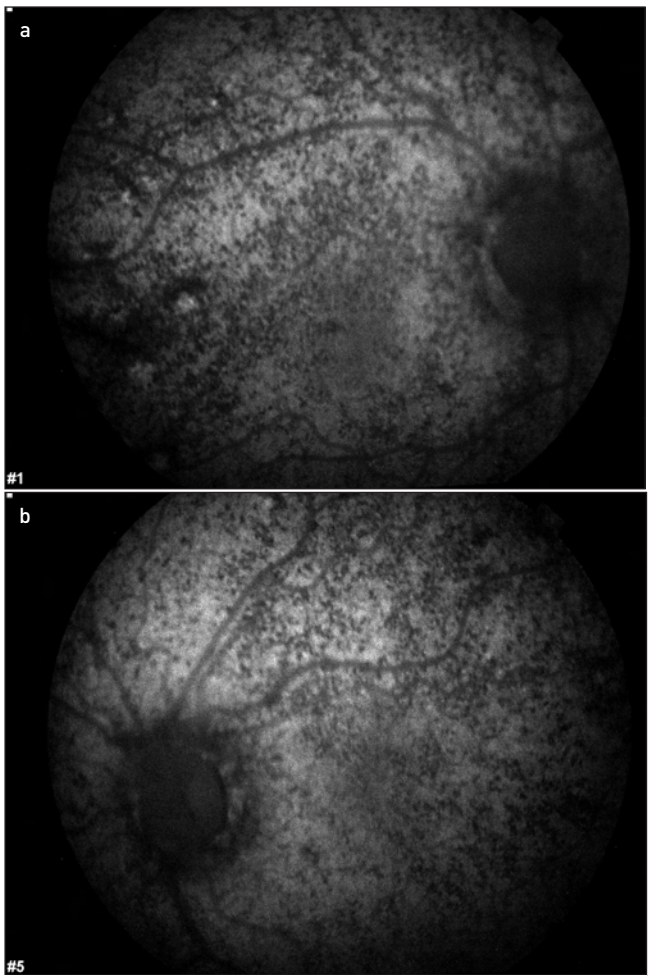

Figure 4. *Aspect « poivre et sel » en autofluorescence du fond d'œil d'une porteuse saine du gène de la choroïdérémie (a. Œil droit. b. Œil gauche).*

Diagnostics différentiels

Le principal diagnostic différentiel est la rétinite pigmentaire liée à l'X.

Cependant, les signes évocateurs de cette affection étaient absents :

- au fond d'œil : pâleur papillaire, diminution du calibre des vaisseaux, pseudo-ostéoblastes typiques ;
- à l'OCT : amincissement rétinien, disparition de la ligne des photorécepteurs,
- sur le cliché en autofluorescence : anneau hyper-autofluorescent maculaire.

Points clés

- Dystrophie choroïdienne héréditaire la plus fréquente.
- Transmission liée à l'X : sujets atteints de sexe masculin ; femmes porteuses saines.
- Terrain : garçon ou adolescent présentant une hémeralopie, avec AV préservée.
- Au fond d'œil :
  - altérations de l'épithélium pigmentaire prédominant en périphérique,
  - amas pigmentés étalés,
  - atrophie choriorétinienne précoce de la moyenne périphérie, progressant vers le pôle postérieur et l'extrême périphérie.
- ERG : atteinte constante et précoce des réponses scotopiques et photopiques.
- Évolution : perte de la vision centrale vers 50-60 ans.
- Traitement : thérapie génique en cours d'étude.