

HEREDO-DEGENERESCENCE MACULAIRE PSEUDO-VITELLIFORME A PROPOS DE 3 CAS FAMILIAUX

TH. AMZALLAG, PH. CASTIER, X. ZANLONGHI, J.-C. HACHE, K. ACHEBOUCHE (Lille)

Mots clés : *Dégénérescence pseudo-vitelliforme maculaire, dystrophie vitelliforme de l'adulte*

Key words : *Pseudo vitelliform macular degeneration, foveo macular vitelliform dystrophy adult type.*

RESUME

Nous rapportons les observations de 3 patients, deux soeurs et un frère, dont deux présentent une lésion maculaire évoquant une maladie de Best. Certaines caractéristiques cliniques et para-cliniques permettent d'éliminer ce diagnostic au profit de celui de dégénérescence pseudo-vitelliforme.

SUMMARY

3 cases have been analysed, 2 sisters and one brother, 2 of which presented a macular lesion that could be related to best's disease. Certain clinical, EOG and angiographic characteristics rule out this diagnosis and statistic the diagnosis of pseudovitelliform degeneration.

Best en 1905 décrit la dystrophie vitelliforme comme regroupant, au stade du disque vitellin :

- une lésion jaune maculaire bilatérale mesurant 1/3 à 3 diamètres papillaires
- à caractère dominant autosomique
- survenant le plus souvent avant 20 ans
- avec une acuité visuelle normale ou peu altérée
- à l'angiographie : une hypo-fluorescence par masquage
- l'électro-oculogramme (EOG) : un rapport de Arden nettement diminué parfois même chez des membres non atteints de la même famille (19).

Gass en 1974 identifie à propos de 9 patients d'une même famille une entité distincte : la dystrophie fovéo-maculaire vitelliforme de l'adulte qui comprend :

- Une lésion jaune bilatérale symétrique asymptomatique sous-rétinienne avec une zone

centrale pigmentée éventuellement entourée de druses, mesurant 1/3 à 1 diamètre papillaire.

- Survenant chez des sujets de 30-50 ans.
- D'évolution lente avec une relative conservation de l'acuité visuelle.
- L'EOG est normal ou peu diminué.
- La fluorographie montre une hypo-fluorescence centrale par masquage entourée d'un anneau hyper-fluorescent. Des druses peuvent être retrouvées.

Fishman en 1977 rapporte 3 cas dont 2 frères et une soeur, se rapprochant de la description de Gass mais montrant en fluorographie une fuite du colorant au niveau des capillaires péri-fovéolaires à laquelle il attribue le tableau.

Nous avons examiné 3 frères et soeurs, dont deux ont été suivis pendant 2 ans et dont le tableau semble se rapprocher de celui décrit par Gass.

HEREDO-DEGENERESCENCE MACULAIRE PSEUDO-VITELLIFORME
A PROPOS DE 3 CAS FAMILIAUX

OBSERVATIONS

Cas n°1 : Femme de 55 ans examinée en 1985 pour bilan de lésions jaunes maculaires afin d'éliminer une maladie de Best. Son acuité visuelle est de 10/10 faible à l'oeil droit et 10/10 à l'oeil gauche après correction d'une hypermétropie OD : + 3,5 (+ 0,5) 90°, OG : + 3 (+ 0,5) 90°, de près P2 des 21 côtés.

Au fond d'oeil, il existe une lésion maculaire, jaune, bilatérale, plus ou moins symétrique, sous rétinienne, à grand axe horizontal, mesurant 3/4 DP à droite et 1/2 DP à gauche.

On ne retrouve pas de pigmentation de la lésion.

L'EOG est normal des deux côtés

L'ERG est normal.

L'étude du champ visuel central (CVC) est normale.

Elle est revue en 1987 : son acuité visuelle est de 8/10 P2 à chaque oeil après correction d'une hypermétropie stable.

A l'examen du fond d'oeil, la lésion ne s'est pas modifiée.

Le reste de l'examen ophtalmologique est normal.

L'EOG est normal à gauche, modérément diminué à droite.

Le CVC montre une altération modérée des seuils centraux.

La fluorographie note une auto-fluorescence de la lésion, une hypo-fluorescence centrale entourée d'un anneau d'hyper-fluorescence. Il existe aux temps tardifs un léger soulèvement du neuro-épithélium à ce niveau.

Cette patiente ainsi que son frère et sa soeur ne présente aucune maladie générale connue et ne consomme aucun médicament connu pour retentir sur l'oeil.

Cas n°2 : Homme de 59 ans, frère de la précédente, adressé pour éliminer une maladie de Best, pas de plaintes fonctionnelles. Son acuité visuelle est à droite de 8/10, à gauche de 6/10 après correction d'une hypermétropie de + 0,75 à droite et + 0,75 à gauche et P3 faible de près à droite P3 à gauche.

Au fond d'oeil, on observe une lésion jaune maculaire bilatérale légèrement asymétrique, sous rétinienne, étalée, avec de petites lésions semblables adjacentes, à grand axe horizontal, mesurant 1/2 DP à droite et 1 DP à gauche. Le reste de l'examen est normal.

L'EOG est normal des deux côtés.

Le CVC retrouve une altération des seuils centraux et paracentraux.

La fluorographie note une auto-fluorescence de la lésion. Masquage central entourée d'un anneau hyper-fluorescent, par effet fenêtre.

Cas n°3 : Femme de 63 ans, soeur des deux précédents, examinée dans le cadre du bilan familial se plaint depuis 6 mois de métamorphopsies.

1985 : acuité visuelle de 5/10 OD et 6/10 OG après correction d'une hypermétropie de + 1,75 (+1) 105 OD et + 2 (+ 0,5) 0 OG, de près P2 faible OD et P2 OG.

Au fond d'oeil, il existe un remaniement maculaire bilatéral donnant en fluorographie un effet fenêtre lié à l'atrophie de l'épithélium pigmenté.

1987 : l'acuité visuelle est de 4/10 OD et 6/10 OG après correction et P2 faible OD et P2 OG de près.

Au fond d'oeil : même aspect de remaniement maculaire bilatéral donnant en fluorographie un effet fenêtre pur.

L'EOG est normal des deux côtés.

Le CVC retrouve une altération des seuils centraux et paracentraux.

DISCUSSION

L'étude des 3 cas présentés permet de retrouver 6 aspects distinguant ces lésions jaunes de celles de la maladie de Best :

1) L'EOG est normal ou subnormal. Ce qui semble être l'élément le plus important du diagnostic différentiel. Cet examen est considéré comme un excellent signe de maladie de Best, même si certains (15) ont pu le trouver négatif dans des formes typiques.

2) L'âge de survenue est tardif, bien que nous n'ayons pas vu apparaître ces lésions peu parlantes. Dans la maladie de Best, le disque vitellin s'observe le plus souvent avant 20 ans même si des cas typiques de découverte tardive ont été rapportés (7).

3) La taille de la lésion va de 1/2 à 1 DP dans nos observations et dans la littérature alors qu'elle est plus importante (1/2 à 3DP) dans la maladie de Best.

4) La transmission dominante autosomique peut être évoquée dans nos observations malgré le petit nombre de sujets atteints. Gass a retrouvé des patients atteints sur 3 générations successives (1). Cette notion est moins systématiquement retrouvée par ailleurs (16).

5) L'acuité visuelle initiale : elle est assez bonne sauf dans le cas n°3 que nous avons examiné au stade atrophique et l'on note la stabilité relative au cours de la période d'observations. Des cas d'évolution moins favorables ont été rapportés (6) (14).

6) L'angiographie : elle retrouve, sauf dans le cas n°3, un effet masque central avec un effet fenêtre en anneau périphérique. Dans la maladie de Best au stade de disque vitellin, l'hypo-fluorescence est le plus souvent isolée.

L'aspect de fuite des capillaires péri-fovéolaires (3) n'a pas été retrouvé. Cette image fluorographique comme l'a évoquée Patrinely (18) lors de son étude anatomo-pathologique serait due à l'accumulation de lipofuscine dans des cellules de l'épithélium pigmenté et dans la rétine externe de

l'aire maculaire au niveau de la lésion, associé à des phénomènes d'atrophie de ce même épithélium pigmenté.

CONCLUSION

Ces observations sont à classer dans le groupe des dystrophies dominantes autosomiques de l'épithélium pigmenté mais seule une étude d'un ou plus grand nombre de cas sur une plus longue période d'observation permettra de fixer ses caractéristiques et son cadre.

BIBLIOGRAPHIE

1 - Gass J.-D. - *A clinicopathologic study of a peculiar foveo-macular dystrophy*. Trans Am. Ophthal. 1972, 72, 139-156

2 - Gass J.-D. - *Stereoscopic atlas of macular diseases*. 2nd ed. C.V. Mosby Co. St Louis 1977, 170-173

3 - Fishman G.-A., Trimble S., Rabb M.-F. et al. - *Pseudovitelliform macular degeneration*. Arch. Ophthal. 1977, 95, 73-76

4 - Marmor M.-F. - *Vitelliform lesions in adults*. Ann. Ophthal 1979, 11, 1705-1712

5 - Epstein G.-A., Rabb M.-F. - *Adult vitelliform macular degeneration. Diagnosis and natural history*. Br. J. Ophthal. 1980, 64, 733-740

6 - Vlna A.-K., Schatz H. - *Adult onset foveomacular pigment epithelial dystrophy*. Am. J. Ophthal. 1980, 89, 680-691

7 - Wiznia R.-A., Perina B., Noble J.-G. - *Vitelliform macular dystrophy of late onset*. Br. J. Ophthal. 1981

8 - Bloom L.-H., Swanson D.-E., Bird A.-C. - *Adult vitelliform macular degeneration (letter)*. Br. J. Ophthal. 1981, 65, 800-801

9 - Gutman I., Walsh J.-B., Henkind P. - *Vitelliform macular dystrophy and butterfly-shaped epithelial dystrophy : a continuum ?* Br. J. Ophthal. 1982, 66, 170-173

10 - Sabates R., Pruett R.-C. and Hirose T. - *Pseudovitelliform macular degeneration*. Retina 1982, 2, 197-205

**HEREDO-DEGENERESCENCE MACULAIRE PSEUDO-VITELLIFORME
A PROPOS DE 3 CAS FAMILIAUX**

11 - Ferrell R.-E., Hittner H.-M., Antoszyk J.-H.
- *Linkage of atypical vitelliform macular dystrophy (VDM - 1) to the soluble glutamate pyruvate transaminase (GTP 1) locus.* Am. J. Genet. 1983, 35, 78-84

12 - de Laey J.-J., Pathak A. - *Adult onset vitelliform macular lesions : a dystrophic or degenerative process.* Bull. Soc Belge Ophtal. 1983, 206, 69-83

13 - Stadler G. - *Electrophysiological results in several types of macular dystrophy.* Dev. Ophthalm. 1984, 9, 204-212

14 - Hodes B.-L., Feiner L.-A., Sherman S.-H. et al. - *Progression of pseudovitelliform macular dystrophy.* Arch. Ophthalm. 1984, 102, 381-383

15 - Bindorf L.-A. - *A normal electro oculogram*

in a patient with typical vitelliform macular lesion. Invest. Ophthalm. 1973, 12, 830-833

16 - Kingham An Lochen - *Vitelliform macular degeneration.* Am. J. Ophthalm. 1979, 84, 526

17 - Sin German L.-J. - *Dominant slowly progressive macular dystrophy.* Am. J. Ophthalm. 1977, 84, 680

18 - Patrinely M.-D., Richard Alan Lewis M., Ramon M.-S. - *Foveo macular vitelliform dystrophy adult type. A clinico pathologic study including electron microscopic observation.* Ophthalmology 1977, 84, 1712-1718

19 - Deutman A.-F. - *Electro oculography family with vitelliform dystrophy of the fovea.* Arch. Ophthalm. 1969, 81, 305-316