

La neuropathie optique de Leber : Stratégie diagnostique et pronostic.

GHORBEL M\*, AYED M, MAHJOUB A, BEN DHIA R, AOUNI J, SELAM I, GHACHEM M, AMMAR F, MAHJOUB H (Sousse) - TUNISIE

SFO 2019

861

Introduction :

La neuropathie optique de Leber est une neuropathie dégénérative primitive, rare, secondaire à une mutation de l'ADN mitochondrial. Elle se manifeste par une baisse bilatérale aiguë ou subaiguë de la vision centrale qui atteint préférentiellement les sujets jeunes de sexe masculin.

Objectif :

Etudier la présentation clinique, le résultat des différentes explorations et établir les modalités évolutives et le pronostic.

Matériels et Méthodes :

Nous rapportons une série de 6 patients qui ont présenté une neuropathie optique de Leber. Tous nos patients ont bénéficié d'un examen ophtalmologique, complété par une périmétrie cinétique et/ou automatique, d'une étude électrophysiologique, d'une angiographie rétinienne à la fluorescéine, d'une OCT dans 4 cas et une OCT-angiographie dans 2 cas. L'étude de l'ADN mitochondrial a été réalisée dans 2 cas. Un examen neurologique a été pratiqué dans tous les cas complétés par une imagerie cérébrale. Un traitement corticoïde a été instauré chez tous nos patients.

Résultats :

L'âge moyen de nos patients était de 20 ans, avec une nette prédominance masculine. Le motif de consultation était une baisse bilatérale de la vision dans tous les cas. Le fond d'œil a montré au stade de début des télangiectasies péripapillaires avec aspect saillant pseudo-œdémateux de la papille et au stade tardif une atrophie papillaire. L'examen neurologique était normal dans tous les cas. L'angiographie rétinienne était soit normale montrant une hyperhémie des papilles avec présence de télangiectasies péri papillaires ou une atrophie optique. L'OCT a montré une augmentation de l'épaisseur de la couche des fibres optiques au début de la maladie, puis diminution de leur épaisseur. La périmétrie a montré un scotome central bilatéral dans tous les cas. L'étude électrophysiologique a montré une altération des PEV. La présence de la mutation sur l'ADN mitochondrial a été retrouvée dans 2 cas. L'imagerie cérébrale était normale dans tous les cas. L'évolution était marquée par une amélioration discrète et stable de l'acuité visuelle dans tous les cas.

Discussion :

La neuropathie de Leber est une maladie dégénérative du nerf optique transmise par la mère. Trois mutations sont responsables de 95 % des cas de neuropathie optique de Leber et expliquent les variétés de présentation cliniques et évolutives. La confirmation diagnostique se fait par l'étude cytogénétique de l'ADN mitochondrial. Il faut toujours l'évoquer devant une neuropathie optique non œdémateuse du sujet jeune, surtout du sexe masculin et en présence d'antécédents familiaux, une atteinte centrale du champ visuel et une micro angiopathie télangiectasique péripapillaire avec

une atteinte des RNFL à l'OCT. L'évolution est variable et elle se fait spontanément vers une amélioration discrète de la vision.

Conclusion :

La neuropathie optique de Leber est une neuropathie dégénérative de transmission mitochondrial. Le diagnostic repose sur l'association de signes cliniques, périmétriques et angiographiques. La confirmation se fait par la mise en évidence de la mutation dans l'ADN mitochondrial. Elle bénéficie actuellement de nombreuses propositions thérapeutiques pour améliorer le pronostic qui reste réservé