

Quand la neurophysiologie permet de rattraper un diagnostic erroné.

TARDIEU G*, TRICARD D, DROUOT X, LEVEZIEL N (Poitiers), TARFAOUI N (Tours) - FRANCE 756

SFO 2019

Introduction :

Ce cas est celui d'une patiente étiquetée pendant 20 ans comme syndrome d'Usher devant l'association d'une surdité et d'une atteinte rétinienne. Le diagnostic final de Cécité Congénitale Stationnaire Nocturne de type II a pu être posée grâce à l'électrophysiologie.

Matériels et Méthodes :

Nous rapportons le cas d'une patiente présentant une cophose droite congénitale associée à une surdité post-traumatique gauche survenue à l'âge de 8 ans. Les premiers compte-rendus ophtalmologiques datant de 1996 montrait la présence d'une rétinopathie pigmentaire atypique de type albescent. L'acuité visuelle était à 2/10ème aux deux yeux avec un rétrécissement important du champ visuel limitée aux 10° centraux. Cette patiente consulte pour la première fois dans notre service en 2003 devant une baisse d'acuité visuelle à 3/10ème aux deux yeux. Le fond d'œil ne montrait pas de signes de rétinite, d'ostéoclastes, d'anomalies du calibres vasculaires ou de pâleur papillaire (photographies grand champ d'OPTOS disponible). Un bilan avec ERG global et EOG montrait une diminution d'amplitude des réponses en photopique, scotopique et Flicker.

Résultats :

La patiente est ensuite perdue de vue car en grande précarité sociale. Elle reconseille dans le service en Juillet 2018 avec une acuité visuelle à 0,8/10ème aux deux yeux. Le fond d'œil et l'OCT ne montre pas de signes de dystrophie des cônes ou de rétinite pigmentaire. L'ERG global montrait des résultats en faveur d'une Cécité Congénitale Stationnaire Nocturne de type II.

Discussion :

Ce contexte de baisse d'acuité visuelle associée à une surdité a fait conclure à tort au diagnostic de rétinite pigmentaire et donc au syndrome d'Usher malgré l'absence de signes évidents au fond d'œil. Il paraît adapté de poursuivre le suivi de cette patiente au long cours par examen ophtalmologique avec fond d'œil, OCT et électrorétinogramme. En effet le diagnostic différentiel entre la rétinite pigmentaire et la Cécité Congénitale Stationnaire Nocturne est fondamental pour le pronostic visuel de la patiente. Ce dernier diagnostic n'entraîne pas de baisse majeure de l'acuité visuelle (limite au quotidien, notamment pour la conduite automobile, l'activité professionnelle, etc...), et il n'y a pas de possibilité de réaliser une recherche génétique pour poser ce diagnostic contrairement à la rétinite pigmentaire d'Usher.

Conclusion :

Ce cas clinique nous permet de mettre en évidence l'importance d'un bilan ophtalmologique et neurophysiologique associée à une prise en charge multidisciplinaire avec bilan génétique chez des patients de novo présentant une surdi-cécité pour ne pas conclure trop rapidement au diagnostic de syndrome de Usher