

Une révision de la prévalence de l'AOD

Dans une brève **communication**¹ de juillet 2013, parue dans la revue Ophthalmology P. Yu-Wai-Man et P.F. Chinnery de l'Université de Newcastle (GB) reviennent sur la prévalence de l'AOD dans le Nord de l'Angleterre et font état de trois nouvelles mutations d'OPA1.

L'étude rapporte trois nouvelles mutations d'OPA1 qui s'ajoutent aux 281 répertoriées à ce jour dans [la base de données Mitodyn](#). Selon les auteurs : « Cette hétérogénéité de la mutation dans cette cohorte de patients est conforme avec la nature hautement polymorphe du gène OPA1 ».

Dans une étude **précédente**² circonscrite au nord de l'Angleterre les mêmes auteurs avaient estimé la prévalence de la maladie à environ 1/35000. Ils revoient aujourd'hui ce rapport pour la même région à environ 1/25000. Cette différence est obtenue en ajoutant des cas supplémentaires diagnostiqués après la première étude et en incluant notamment des familles négatives au test OPA1 mais « avec un modèle de transmission héréditaire clairement dominant ».

Selon les auteurs cette augmentation serait « due probablement à une prise de conscience parmi les ophtalmologues et les neurologues » à la suite de la première étude.

Au-delà des chiffres et des critiques auxquelles ils peuvent conduire, cette étude vient confirmer que la fréquence de l'atrophie optique dominante est relativement élevée. Rappelons que la neuropathie de Leber est estimée à [une fréquence de 1/50000](#).

Il est très important de faire connaître les Atrophies Optiques Dominantes non seulement au grand public mais aussi au corps médical. Dans le champ des Neuropathies Optiques, elles représentent des maladies distinctes d'autres affections similaires.

¹ Yu-Wai-Man P, Chinnery PF. Dominant Optic Atrophy: Novel OPA1 Mutations and Revised Prevalence Estimates. Ophthalmology. Août 2013; 120 (8).

² Yu-Wai-Man P, Griffiths PG, Burke A, et al. The prevalence and natural history of dominant optic atrophy due to OPA1 mutations. Ophthalmology 2010;117:1538–46.