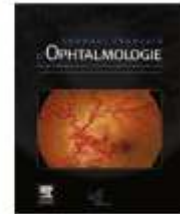




Disponible en ligne sur
SciVerse ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France
EM|consulte
www.em-consulte.com



REVUE GÉNÉRALE

Les neuropathies optiques héréditaires : du signe clinique au diagnostic

Hereditary optic neuropathies: From clinical signs to diagnosis

I. Meunier^{a,*}, G. Lenaers^b, C. Hamel^{a,b},
S. Defoort-Dhellemmes^c

^a Centre national de référence maladies rares, affections sensorielles génétiques, service d'ophtalmologie, hôpital Gui-de-Chauliac, 80, avenue Augustin-Fliche, 34295 Montpellier cedex 5, France

^b Unité Inserm 1051, hôpital Saint-Éloi, Institut des neurosciences de Montpellier, 80, avenue Augustin-Fliche, 34091 Montpellier cedex 5, France

^c Service d'exploration de la vision et neuro-ophtalmologie, hôpital Robert-Salengro, rue Émile-Laine, 59037 Lille, France

Reçu le 14 février 2013 ; accepté le 17 mai 2013

MOTS CLÉS

Atrophie optique dominante ;
Neuropathie optique de Leber ;
OPA1 ;
ADN mitochondrial ;
Syndrome de Wolfram ;
Télangiectasies papillaires

Résumé Les atrophies optiques héréditaires sont à évoquer devant toute atteinte du nerf optique et toute pathologie systémique comportant une atrophie optique, y compris en l'absence d'histoire familiale. On peut opposer dans leurs formes typiques non syndromiques : l'atrophie optique dominante avec une baisse d'acuité visuelle insidieuse, bilatérale, peu évolutive et une pâleur de la partie temporale de la papille, à la neuropathie optique de Leber avec une baisse d'acuité visuelle brutale sévère initialement unilatérale puis une bilatéralisation en quelques semaines et une papille hyperhémée à la phase aiguë. L'approche diagnostique dépend principalement de la notion ou non d'histoire familiale. Son absence impose d'éliminer une cause toxique, inflammatoire, néonatale, traumatique ou tumorale avec une imagerie orbitaire et cérébrale. Les atrophies optiques récessives, plus rares et plus sévères, apparaissent souvent liées à un syndrome de Wolfram (surdité, diabète sucré et insipide). Les traitements sont limités, il est recommandé d'arrêter l'alcool et le tabac. La cyclosporine prise au décours immédiat de la baisse d'acuité visuelle du premier œil est en cours d'évaluation dans la neuropathie optique de Leber.

© 2013 Publié par Elsevier Masson SAS.

KEYWORDS

Dominant optic atrophy ;
Leber's optic atrophy ;
OPA1 ;
Mitochondrial DNA ;
Wolfram syndrome ;
Optic nerve head telangiectasias

Summary Inherited optic atrophy must be considered when working up any optic nerve involvement and any systemic disease with signs of optic atrophy, even with a negative family history. There are two classical forms: dominant optic atrophy, characterized by insidious, bilateral, slowly progressive visual loss and temporal disc pallor, and Leber's optic atrophy, characterized by acute loss of central vision followed by the same event in the fellow eye within a few weeks to months, with disc hyperemia in the acute phase. Family history is critical for diagnosis. In the absence of family history, the clinician must rule out an identifiable acquired cause, i.e. toxic, inflammatory, perinatal injury, traumatic or tumoral, with orbital and brain imaging (MRI). Recessive optic atrophies are more rare and more severe and occur as part of multisystemic disorders, particularly Wolfram syndrome (diabetes mellitus, diabetes insipidus, and hearing loss). Effective treatments are limited; alcohol and smoking should be avoided. A cyclosporine trial (taken immediately upon visual loss in the first eye) is in progress in Leber's optic atrophy to prevent involvement of the fellow eye.

© 2013 Published by Elsevier Masson SAS.

*Auteur correspondant. Adresses e-mail : isabelannemeunier@yahoo.fr, i.meunier@chu-montp.fr (I. Meunier).