

Présentation Inhabituelle d'une Atrophie Rétinochoroïdienne Paraveineuse Pigmentée

Raman Bhakhri, OD, FAAO
Illinois College of Optometry,
Chicago, IL, États-Unis

Kevin Patel, MD
Retina Associates

RÉSUMÉ

L'atrophie rétinocoroïdienne paraveineuse pigmentée (ARPP) est un diagnostic d'exclusion rare, car elle peut passer pour de nombreux troubles rétinien héréditaires (notamment la rétinite pigmentaire), infectieux et inflammatoires. Une fois diagnostiquée, elle présente un pronostic favorable, car la macula est épargnée, la progression est lente, voire nulle, et il n'y a pas de symptômes. Cependant, de rares cas ont montré une atteinte maculaire et des symptômes tels que la nyctalopie. Les cliniciens doivent être attentifs aux présentations de l'ARPP, au-delà des résultats typiques décrits dans la littérature, car ces cas peuvent être mal diagnostiqués. Ce rapport de cas présente en détail une rare présentation de l'ARPP avec atteinte maculaire et nyctalopie. Un examen des constatations courantes et rares, de la pathophysiologie potentielle, des diagnostics différentiels et des résultats d'imagerie multimodale est également présenté.

MOTS CLÉS : atrophie rétinocoroïdienne paraveineuse pigmentée, rétinite pigmentaire, imagerie multimodale

INTRODUCTION

L'atrophie rétinocoroïdienne paraveineuse pigmentée (ARPP) est un trouble rare de la rétine et de la choroïde. Bien que l'étiologie soit inconnue à ce jour, on a émis l'hypothèse de pathologies inflammatoires et héréditaires¹⁻³. L'affection se caractérise par une atrophie de l'épithélium pigmentaire rétinien et une dégénérescence des photorécepteurs, une atrophie de la choriocapillaire et une accumulation de pigments autour des veines rétinien rayonnant à partir du nerf optique. L'affection tend à se présenter de manière bilatérale et symétrique, avec une progression lente, voire nulle, décrite dans les rapports de cas et les séries^{4,5}. Comme l'affection tend à épargner la macula, la plupart des patients sont asymptomatiques et le diagnostic est posé à la faveur d'un examen de la rétine. Ce rapport de cas décrit une présentation inhabituelle de l'ARPP dans laquelle le diagnostic a été posé en fonction des antécédents oculaires, de l'imagerie multimodale et des résultats de tests de laboratoire et de tests génétiques.

ÉTUDE DE CAS

Un homme noir de 25 ans s'est présenté pour un examen ophtalmologique complet avec comme principale préoccupation une baisse de la vision de loin et de près des deux yeux, ainsi que l'impossibilité de trouver sa place dans une salle de cinéma faiblement éclairée. Ces symptômes évoquent une nyctalopie. Le patient a mentionné que sa baisse de vision avait commencé dix ans auparavant et que les fournisseurs précédents avaient posé un diagnostic de rétinite pigmentaire. L'examen de ces dossiers a permis de constater qu'aucun test génétique n'avait été effectué. Ses antécédents oculaires et médicaux, ainsi que ceux de sa famille, étaient par ailleurs sans particularité. La meilleure acuité visuelle corrigée était de 20/300 pour l'œil droit et de 20/70 pour l'œil gauche. Les résultats de l'examen externe, des préexamens et de l'examen à la lampe à fente étaient sans particularité. Les pressions intraoculaires étaient de 12 mmHg dans les deux yeux par tonométrie d'appplanation de Goldmann. L'examen du fond d'œil a révélé des disques optiques avec un rapport excavation/papille de 0,25/0,25 dans les deux yeux, sans signe de pâleur. Des taches maculaires avec des reflets rétinien ont été observées dans les deux yeux.

Une accumulation de pigments rétiniens a été observée à côté et autour des veines rétiniennes qui rayonnaient à partir du nerf optique dans les deux yeux (figure 1). Il n’y avait pas d’atténuation des vaisseaux. L’auto fluorescence du fond d’œil a révélé une hypoauto fluorescence entourée d’une hyperauto fluorescence qui rayonnait également à partir du nerf optique et suivait le cours des veines rétiniennes jusqu’à la périphérie moyenne (figure 2). L’hypoauto fluorescence importante dans la périphérie moyenne, qui indique une atrophie de l’épithélium pigmentaire rétinien, explique probablement les problèmes de nyctalopie du patient. La tomographie par cohérence optique (TCO) dans le domaine spectral de la macula a révélé une perte périfovéale de la zone ellipsoïde et de la zone d’interdigitation, ainsi qu’un amincissement de l’épithélium pigmentaire rétinien, ce qui explique probablement la baisse d’acuité visuelle du patient. Une TCO dans le domaine spectral a également été réalisée dans et autour des veines rétiniennes et a révélé une accumulation de pigments rétiniens dans la rétine interne et externe, accompagnée d’une ombre postérieure et d’une atrophie de la choriocapillaire (figure 3).

Compte tenu des antécédents du patient et de l’examen clinique, on a soupçonné la présence d’une ARPP. Un bilan des maladies héréditaires de la rétine a été planifié afin d’exclure le diagnostic initial de rétinite pigmentaire ou de toute autre maladie héréditaire de la rétine. Des tests de laboratoire d’uvéïte ont également été demandés afin d’exclure toute étiologie infectieuse ou inflammatoire. Les tests comprenaient les IgG de la syphilis, le QuantiFERON Gold, l’enzyme de conversion de l’angiotensine, le lysozyme sérique, l’hémogramme complet, les titres de l’herpès simplex et les titres du cytomégalovirus. Le patient est revenu un mois plus tard pour une visite de suivi et pour examiner les résultats de son test. Les résultats de l’examen oculaire étaient semblables à ceux de l’examen précédent. Le bilan des maladies héréditaires de la rétine s’est révélé négatif, et les tests de laboratoire pour les maladies infectieuses et inflammatoires étaient également sans particularité. Des tests du champ visuel et des tests électrodiagnostiques ont été envisagés, mais les résultats varient selon les cas connus d’ARPP (voir la discussion). En outre, de nombreuses affections (voir les différences) peuvent présenter des résultats semblables. Ces tests n’ont donc pas été effectués. Sur la base des résultats normaux de l’examen et des tests génétiques et de laboratoire, on a posé un diagnostic d’ARPP. L’examen subséquent par un spécialiste de la rétine a confirmé le diagnostic. Le patient a été aiguillé vers un programme de réadaptation de la basse vision et continue d’être suivi, la dernière visite montrant des résultats stables.

Figure 1 : Photographies du fond d’œil à champ ultra large de l’œil gauche et de l’œil droit révélant une accumulation de pigments rétiniens à côté et autour des veines rétiniennes rayonnant à partir des nerfs optiques et s’étendant jusqu’à la périphérie moyenne.

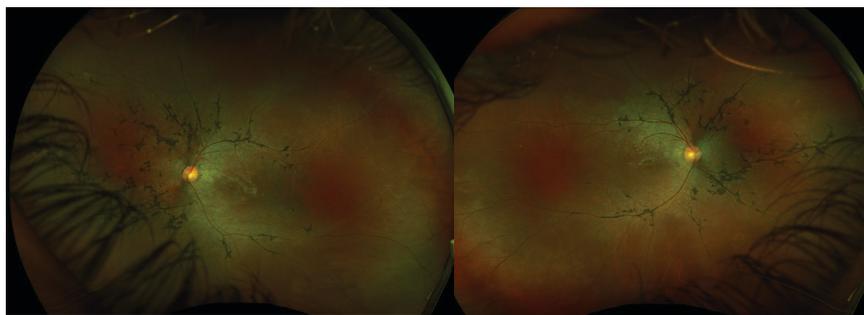


Figure 2 : Auto fluorescence du fond d’œil de l’œil gauche et de l’œil droit montrant une hypoauto fluorescence entourée d’une hyperauto fluorescence rayonnant également à partir du nerf optique et suivant le cours des veines rétiniennes jusqu’à la périphérie moyenne. L’hypoauto fluorescence importante dans la périphérie moyenne indique une lésion et une atrophie de l’épithélium pigmentaire rétinien.

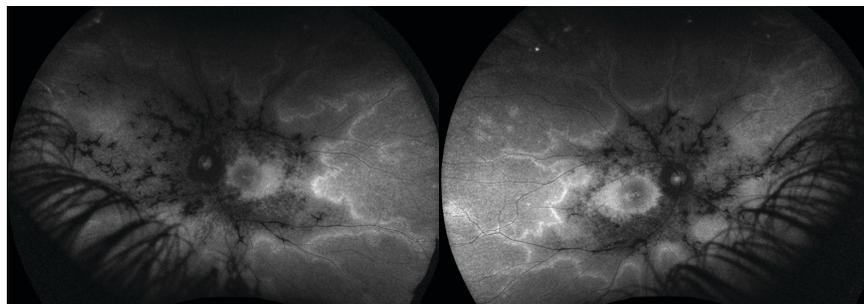
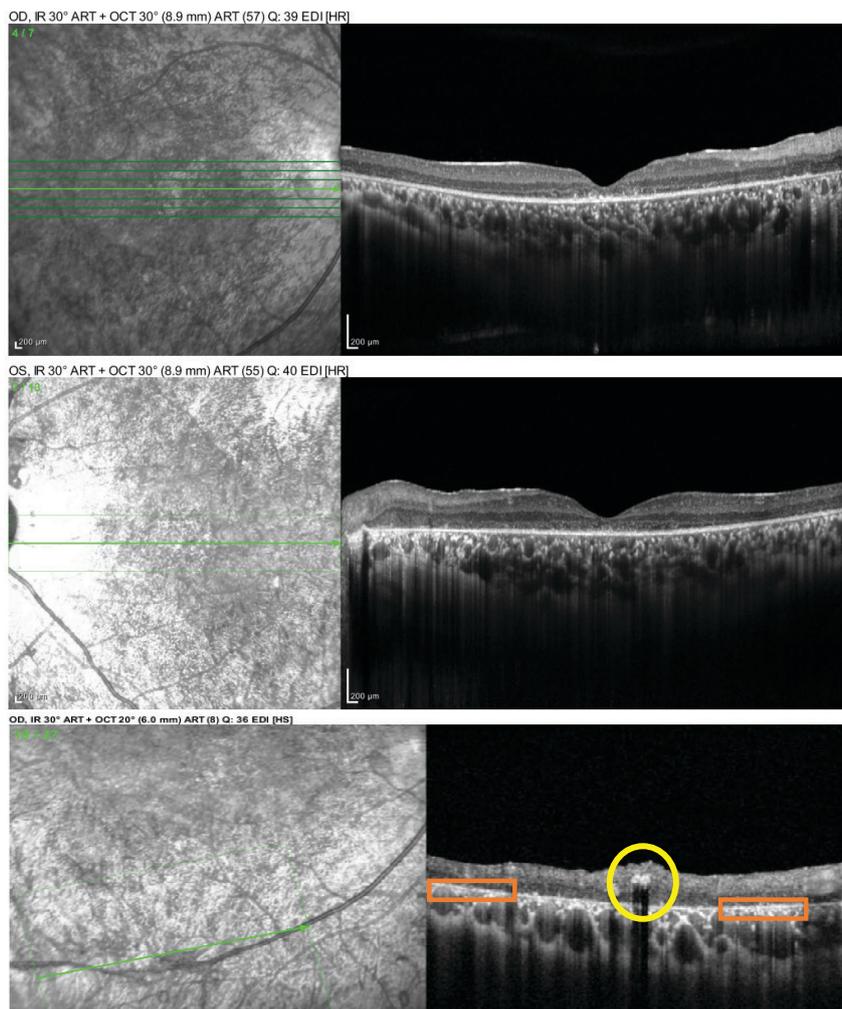


Figure 3 : La tomographie par cohérence optique dans le domaine spectral de la macula a révélé une perte périfovéale de la zone ellipsoïde et de la zone d'interdigitation, ainsi qu'un amincissement de l'épithélium pigmentaire rétinien dans l'œil droit (image du haut) et dans l'œil gauche (image du milieu), ce qui explique probablement la baisse d'acuité du patient. Une tomographie par cohérence optique dans le domaine spectral a également été réalisée dans et autour des veines rétiniennes (image du bas) et a révélé une accumulation de pigment rétinien accompagnée d'une ombre postérieure (cercle jaune). Une atrophie de la choriocapillaire est également présente autour des zones d'atteinte paraveineuse (rectangles orange).



DISCUSSION

L'ARPP est une maladie rare de la rétine et de la choroïde. L'affection est habituellement bilatérale et symétrique, caractérisée par une atrophie chorioretinienne avec accumulation d'une pigmentation le long des veines rétiniennes péripapillaires¹⁻³. La macula est généralement épargnée et, par conséquent, la plupart des patients sont asymptomatiques. Toutefois, des symptômes peu courants ont été signalés, notamment une perte de vision (due à l'atteinte maculaire), une perte de champ et une nyctalopie. Ces symptômes peu communs ont été observés chez ce patient. Cette maladie étant rare, l'âge moyen du diagnostic varie d'une étude à l'autre. Une étude indiquait un âge moyen au moment du diagnostic de 51 ans, tandis qu'une autre étude indiquait un âge moyen au moment du diagnostic de 36 ans^{3,6}. L'âge des patients est également très variable : de 29 à 82 ans, sans tendance sexospécifique³.

L'étiologie de l'ARPP est encore inconnue. Diverses théories ont été avancées, notamment celle selon laquelle il s'agirait d'une maladie héréditaire. McKay *et al.* ont observé un phénotype ARPP, avec une expressivité variable, dans une famille ayant subi une mutation du gène *CRB1*⁷. Cependant, d'autres études et analyses n'ont pas permis d'établir

Dans le cas d'une kératoconjonctivite sèche (sécheresse oculaire) modérée ou sévère

Découvrez une production de larmes accrue grâce à CEQUA^{MC}

PrCEQUA^{MC} (solution ophtalmique de cyclosporine à 0,09 % p/v) est indiqué pour augmenter la production de larmes chez les patients atteints de kératoconjonctivite sèche (sécheresse oculaire) modérée ou sévère.



CEQUA est une préparation fondée sur la technologie des nanomicelles*

* La signification clinique n'est pas connue.

 **Cequa**^{MC}
solution ophtalmique de cyclosporine 0,09 % p/v


SUN
PHARMA

Usage clinique :

Enfants (< 18 ans) : L'efficacité et l'innocuité de CEQUA n'ont pas été établies chez les enfants. Santé Canada n'a donc pas autorisé d'indication pour cette population.

Personnes âgées (> 65 ans) : Dans l'ensemble, aucune différence n'a été observée sur le plan de l'innocuité ou de l'efficacité entre les patients âgés et les patients adultes jeunes.

Contre-indications :

- Patients qui présentent une hypersensibilité à ce médicament ou à l'un des composants du produit (y compris les ingrédients non médicinaux) ou du contenant
- Patients atteints d'infections oculaires ou périoculaires évolutives ou soupçonnées
- Patients atteints d'affections oculaires ou périoculaires malignes ou précancéreuses

Mises en garde et précautions pertinentes :

- Destiné à un usage ophtalmique topique seulement
- Il convient de résoudre les infections oculaires ou périoculaires existantes ou soupçonnées avant l'instauration d'un traitement par CEQUA. Si une infection se produit pendant le traitement, l'administration de CEQUA doit être interrompue jusqu'à ce que l'infection ait été enrayerée.
- Il faut déconseiller aux patients de conduire un véhicule et d'utiliser des machines jusqu'à ce que leur vision soit redevenue normale après l'administration de CEQUA.
- CEQUA n'a pas été étudié chez des patients ayant des antécédents de kératite herpétique, de maladie des glandes lacrymales en phase terminale, de kératoconjonctivite sèche (KCS) causée par la destruction des cellules calciformes conjonctivales comme dans le cas d'une carence en vitamine A, ou de tissu cicatriciel comme dans le cas d'une pemphigoïde cicatricielle, de brûlures causées par des produits alcalins, du syndrome de Stevens-Johnson, d'un trachome ou d'une exposition au rayonnement.
- Il faut surveiller de près les patients atteints d'une kératite grave.
- Risque de blessure et de contamination oculaires
- CEQUA ne doit pas être administré pendant que le patient porte des lentilles cornéennes.
- Infections et tumeurs locales : Une surveillance régulière est recommandée lorsque CEQUA est utilisé à long terme.
- Réactions d'hypersensibilité
- Les effets de CEQUA n'ont pas été étudiés chez des patients atteints d'insuffisance rénale ou hépatique.
- CEQUA est déconseillé pendant une grossesse, sauf si les avantages l'emportent sur les risques.
- Il faut faire preuve de prudence lors de l'administration de CEQUA aux femmes qui allaitent.

Pour de plus amples renseignements :

Veuillez consulter la monographie de CEQUA à l'adresse https://pdf.hres.ca/dpdp_pm/00060038.PDF pour des renseignements importants non abordés ici concernant les effets indésirables, les interactions médicamenteuses et la posologie. Vous pouvez aussi obtenir la monographie du produit en communiquant avec notre Service médical au numéro sans frais 1 844 924-0656.

RÉFÉRENCE : Monographie de CEQUA^{MC} actuelle, Sun Pharma Global FZE.

© 2022 Sun Pharma Canada Inc. Tous droits réservés.

CEQUA est une marque de commerce de Sun Pharma Global FZE. Utilisée sous licence.



PM-CA-CQA-0031F

un lien génétique. D'autres causes ont été envisagées, notamment des précurseurs inflammatoires et infectieux. Il est bien établi que des cas présentant un aspect semblable à celui de l'ARPP peuvent survenir à la suite de maladies telles que la rougeole, la syphilis, la maladie de Behcet et diverses autres affections uvéitiques^{1,3}. Comme cette apparence du fond de l'œil a une étiologie sous-jacente véritable, beaucoup l'ont appelée pseudo ARPP, l'ARPP véritable étant réservée comme diagnostic d'exclusion¹. L'examen de dépistage de l'uvéïte de notre patient était normal, et il était donc peu probable qu'il soit atteint d'une pseudo-ARPP. D'autres différentiels appropriés doivent également être envisagés, le principal étant la rétinite pigmentaire.

- Rétinite pigmentaire : comme il s'agit d'une maladie héréditaire de la rétine, les antécédents familiaux peuvent être utiles en plus des tests génétiques qui peuvent être effectués pour dépister toute mutation potentielle. D'autres signes plus fréquents dans la rétinite pigmentaire que dans l'ARPP sont la pâleur du nerf optique, des plaintes importantes de nyctalopie et l'atténuation des vaisseaux³. Des spicules osseux, ou l'accumulation de pigments, sont observés autour des artères et des veines, alors que l'atteinte veineuse est prédominante dans l'ARPP, comme c'est le cas chez ce patient. L'affection est également plutôt évolutive par rapport à l'ARPP. Bien que le patient dont il est question dans ce rapport de cas se soit plaint de nyctalopie, les tests génétiques et l'aspect du fond d'œil (absence de spicules osseux, absence de pâleur du nerf et absence d'atteinte artérielle rétinienne) ont permis d'exclure une rétinite pigmentaire.
- Syphilis : infection bactérienne secondaire à *Treponema pallidum*. Sa présentation est connue pour varier, mais elle peut entraîner une rétinopathie pigmentaire semblable à l'ARPP¹. Les infections actives ou antérieures par la syphilis peuvent être vérifiées par des tests sanguins standard⁸. Le test standard de dépistage de la syphilis pour ce patient s'est révélé négatif.
- Chorioretinopathie serpigineuse : affection progressive classée dans les syndromes des points blancs qui se manifeste par une atrophie chorioretinienne de grande ampleur qui rayonne à partir du nerf optique à la manière d'un serpent. On l'a parfois associée à la tuberculose^{1,9}. Cependant, les tests de laboratoire pour la tuberculose étaient négatifs et l'aspect de la rétine ne permettait pas de conclure à une chorioretinopathie serpigineuse.
- Stries angioïdes : ces stries linéaires rayonnent à partir du nerf optique, de manière similaire à l'ARPP, et représentent des ruptures de la membrane de Bruch. Le terme angioïde signifie qu'elles ressemblent à un vaisseau sanguin et peuvent donc être confondues avec des vaisseaux sanguins normaux qui divergent

à partir de la papille. Elles peuvent également être associées à des affections systémiques telles que le pseudoxantheme élastique, le syndrome d'Ehler-Danlos, la maladie de Paget et la drépanocytose¹⁰. Parfois, les stries sont idiopathiques et n'ont pas de cause connue. Les antécédents de notre patient ne présentaient aucune de ces maladies systémiques. L'aspect du fond d'œil du patient ne correspondait pas non plus à celui d'un patient présentant des stries angioïdes.

- Dégénérescence chorioretinienne péripapillaire hélicoïde : il s'agit d'une maladie héréditaire rare qui se caractérise par une dégénérescence chorioretinienne atrophique rayonnant du nerf optique vers la périphérie de la rétine. Cette maladie est secondaire à des mutations du gène *TEAD1* et s'observe principalement chez les patients d'origine islandaise¹¹. Le test génétique s'est révélé négatif pour la mutation *TEAD1* chez notre patient.

L'étiologie de l'ARPP n'ayant pas encore été déterminée, il est également difficile d'établir une physiopathologie sous-jacente. Cependant, il est établi depuis longtemps que la rétine et la choroïde sont les deux principaux sites d'atteinte. Barteselli a expliqué que l'amincissement de la choroïde précède les lésions de la choroïde. On pensait autrefois que la réduction du flux sanguin secondaire à cet amincissement entraînait un dysfonctionnement de la rétine externe (atrophie des photorécepteurs suivie d'une atrophie de l'épithélium pigmentaire de la rétine)¹². L'étude de Lee *et al.* a également renforcé cette hypothèse, puisqu'ils ont observé un amincissement choroïdien visible avec un épithélium pigmentaire rétinien intact chez certains patients³. Ces éléments semblent confirmer la théorie de l'amincissement de la choroïde entraînant des lésions de la rétine externe. Cependant, d'autres études seront nécessaires pour identifier le mécanisme exact impliqué dans le développement de l'ARPP.

Bien que le diagnostic puisse être posé sur la base de l'observation du fond d'œil et des résultats des tests effectués en dehors du cadre clinique, l'imagerie multimodale peut aider à établir un diagnostic final plus rapidement et avec plus de certitude. Toutefois, les cliniciens doivent noter qu'aucun des résultats des tests n'est pathognomonique de l'ARPP, puisque des résultats similaires peuvent également être observés avec les diagnostics différentiels énumérés précédemment.

L'autofluorescence du fond d'œil est considérée comme la meilleure modalité d'imagerie, car elle permet de capturer l'étendue de l'atrophie rétinocoroïdienne associée aux lésions de l'ARPP. Cette atrophie se manifeste par des lignes de séparation entre les zones actuellement touchées (hyperautofluorescence) et les zones précédemment touchées/endommagées (hypoautofluorescence)^{2,3,13}. Les zones spécifiques d'hypoautofluorescence doivent correspondre aux zones de lésions de la rétine externe mises en évidence par l'angiographie à la fluorescéine et la tomographie par cohérence optique². Différents schémas d'autofluorescence du fond d'œil peuvent être présents chez les patients, c'est pourquoi de multiples classifications ont été proposées^{3,6}. Le plus récent de ces systèmes classe l'étendue des lésions rétinocoroïdiennes en trois catégories : paraveineuse, focale et confluyente, le sous-type paraveineux étant le plus courant³. L'autofluorescence du fond d'œil montre un schéma continu d'hypoautofluorescence entouré d'hyperautofluorescence le long des veines rétinienne. Il s'agit probablement du schéma observé chez notre patient. Le sous-type focal n'a pas cet aspect continu et présente une séparation de l'autofluorescence des lésions. Enfin, le sous-type confluent se caractérise par de larges zones d'hypoautofluorescence qui s'étendent au-delà du pôle postérieur³. Selon ce système de classification, notre patient a reçu un diagnostic de sous-type paraveineux de l'ARPP.

La tomographie par cohérence optique révèle une atteinte marquée de la rétine externe qui peut toucher une partie ou la totalité de la zone ellipsoïde, les zones d'interdigitation, ainsi que l'épithélium pigmentaire rétinien¹³. Dans la plupart des cas, la rétine interne est épargnée, ce qui coïncide avec une préservation des vaisseaux rétinien et donc un aspect normal de la vascularisation rétinienne par rapport à la rétinite pigmentaire². Des constatations semblables ont été notées chez notre patient. D'autres observations rares ont été signalées, notamment le fronce-ment maculaire, l'œdème maculaire cystoïde et les trous maculaires lamellaires et de pleine épaisseur^{6,14}. Le balayage spécifique des zones paraveineuses permet de constater un amincissement de la rétine externe et une migration de l'épithélium pigmentaire rétinien englobant une partie ou la totalité des couches rétinienne, avec un effet d'ombrage correspondant^{2,3,5}. C'est ce qui a été observé chez notre patient. En complément de la théorie de Barteselli sur l'atteinte choroïdienne primaire, il a été observé que l'épaisseur de la choroïde est réduite avant que l'atrophie de l'épithélium pigmentaire rétinien ne se manifeste près des zones d'atteinte paraveineuse^{3,12}. La TCO-angiographie montre également que l'atteinte initiale de la choroïde se manifeste par des zones de mauvaise circulation choroïdienne dans la choriocapillaire ou par des vides d'écoulement sous les zones d'épithélium pigmentaire rétinien intact. Ces zones de mauvaise perfusion correspondent aux résultats de l'angiographie au vert d'indocyanine^{2,5}. En outre, dans les zones d'atrophie de l'épithélium pigmentaire rétinien, les plexus capillaires rétinien ont été

épargnés^{13,15}. Bien que la TCO-angiographie n'ait pas été réalisée chez notre patient, l'amincissement et l'atrophie de la choriocapillaire étaient présents à proximité des zones d'atteinte paraveineuse, comme déterminé par TCO, ce qui implique que la circulation choroïdienne est peut-être affectée (figure 3). Cependant, ce n'est pas le cas de tous les patients. Jung *et al.* ont trouvé des réseaux capillaires choroïdiens normaux dans leur rapport de cas sur un patient atteint d'ARPP². Comme les constatations de la TCO-angiographie sont encore en cours d'établissement pour l'ARPP, des recherches supplémentaires sont nécessaires pour corroborer ces résultats et ces théories.

Les résultats de l'angiographie à la fluorescéine varient en fonction de l'étendue de l'atrophie rétinocoroïdienne. L'hyperfluorescence par effet fenêtre révèle l'atrophie. Les amas d'épithélium pigmentaire rétinien présentent une hypofluorescence due au blocage du signal de fluorescéine sous-jacent¹³. L'imagerie de la vascularisation choroïdienne par angiographie au vert d'indocyanine montre une hypocyanescence à chaque phase qui correspond à l'atrophie de l'épithélium pigmentaire rétinien et de la choroïde⁵.

L'électrodiagnostic par électrorétinogramme n'est pas nécessaire pour le diagnostic, car d'autres tests peuvent être plus utiles en raison du risque de résultats non spécifiques et variables¹. C'est pourquoi ce test n'a pas été réalisé chez ce patient. Cependant, des rapports ont montré des réponses normales ou minimales, et des réductions de l'amplitude de l'onde b sont le plus souvent observées^{2,3}. Enfin, les cliniciens peuvent envisager d'effectuer un test du champ visuel pour évaluer l'ampleur de la perte potentielle de champ. Là encore, les résultats sont variables, en fonction de la présentation du fond d'œil et du degré d'atrophie de l'épithélium pigmentaire rétinien. Les schémas notés dans les rapports publiés précédemment comprennent un champ normal, un scotome annulaire, un scotome paracentral, une constriction généralisée et des taches aveugles élargies^{6,16-18}. Dans la mesure où l'affection présente des similitudes avec la rétinite pigmentaire avec atteinte rétinienne périphérique, il est recommandé de procéder à un examen cinétique du champ visuel plutôt qu'à un examen statique dans les cas d'ARPP¹⁹.

Comme indiqué précédemment, bien que la plupart des cas soient asymptomatiques, bilatéraux et symétriques, une récente étude rétrospective de grande envergure portant sur des patients atteints d'ARPP a révélé que les signes et les symptômes sont sous-déclarés³. Lee *et al.* ont observé une atteinte maculaire chez 26 % des patients atteints d'ARPP pigmentée, et presque tous ces patients souffraient d'une réduction significative de la vision. Cela contraste fortement avec d'autres rapports qui font état d'une atteinte maculaire et d'une perte d'acuité limitées ou inexistantes^{1,6}. Malheureusement, on ne sait pas encore pourquoi cette variation phénotypique se produit chez certains patients et pas chez d'autres. Cette variation phénotypique rare a été observée chez notre patient et explique ses symptômes, notamment la baisse de l'acuité visuelle. Ensuite, ils ont constaté que la prévalence de la nyctalopie était de 36 %, ce qui est beaucoup plus élevé que ce qui a été rapporté précédemment^{1,3,6}. La nyctalopie a été notée subjectivement par notre patient et l'électrophysiologie n'a pas été effectuée dans ce cas. Cependant, l'examen du fond d'œil et l'autofluorescence du fond d'œil montrent une atrophie rétinienne qui s'étend jusqu'à la périphérie moyenne, ce qui correspond à une atteinte des bâtonnets et à une nyctalopie subséquente. Historiquement, cette pathologie a été considérée comme stable, avec une progression structurelle ou fonctionnelle limitée ou inexistante^{2,6}. Bien que Lee *et al.* aient également noté une stabilité de l'aspect du fond d'œil et de l'acuité visuelle, ils ont obtenu deux nouveaux résultats : des changements structurels révélés par tomographie par cohérence optique (24 % des yeux) et une progression fonctionnelle mise en évidence par un test du champ visuel (44,4 % des yeux)³. Notre patient présentait une stabilité subjective de la maladie. Cependant, des tests supplémentaires avec l'imagerie multimodale seront essentiels pour diagnostiquer avec précision la progression de la maladie. Bien que cette grande série de cas vienne s'ajouter à la littérature concernant l'ARPP, des études supplémentaires seront encore nécessaires pour valider ces résultats de même que les résultats précédents. Malheureusement, les études futures risquent d'être limitées en raison de la rareté de cette pathologie.

La cause exacte de l'ARPP n'ayant pas encore été déterminée, il n'existe aucune option de traitement pour prévenir l'atrophie de la rétine externe. Les patients doivent faire l'objet d'un suivi semestriel ou annuel pour surveiller toute progression éventuelle de la maladie. Les patients qui présentent une nyctalopie et une perte d'acuité visuelle doivent être aiguillés vers des services de basse vision appropriés, y compris une formation à l'orientation et à la mobilité.

CONCLUSION

Ce cas a été diagnostiqué sur la base de l'aspect du fond d'œil, de l'imagerie multimodale et des résultats des tests génétiques et de laboratoire sans particularité. Comme il s'agit souvent d'un diagnostic d'exclusion, il convient d'envisager et d'exclure les différentiels appropriés, comme nous l'avons vu plus haut. Les cliniciens doivent également garder à l'esprit que même si les patients se présentent avec une affection diagnostiquée, cela ne signifie pas que le diagnostic est correct. Dans ce cas, les patients doivent être réévalués, en particulier lorsque les résultats ne

correspondent pas à la présentation ou aux antécédents du patient. Bien que ce cas ne corresponde pas à la description typique d'un patient atteint d'ARPP, les cliniciens doivent savoir qu'une atteinte maculaire et une nyctalopie peuvent se produire, malgré le nombre limité de cas rapportés dans la littérature. Bien qu'il n'existe actuellement aucune option de traitement, la prise en charge et les soins à long terme des patients devraient inclure l'imagerie multimodale pour détecter toute progression ou changement structurel et fonctionnel possible, ainsi que des services de basse vision appropriés. ●

Aucune information de santé permettant l'identification du patient n'a été incluse dans ce rapport de cas.

DIVULGATIONS

CONTRIBUTEURS : Tous les auteurs ont contribué à la conception de l'œuvre, à l'acquisition, à l'analyse ou à l'interprétation des données. Tous les auteurs ont participé à la rédaction et à la formulation de commentaires sur le document et ont approuvé la version finale.

FINANCEMENT : Cette étude de cas n'a bénéficié d'aucune subvention particulière de la part d'organismes de financement des secteurs public, commercial ou à but non lucratif.

INTÉRÊTS CONCURRENTS : Tous les auteurs ont rempli le formulaire de divulgation uniforme de l'ICMJE et n'ont déclaré aucun conflit d'intérêts.

APPROBATION ÉTHIQUE : Non requise pour ce type d'article.

AUTEUR-RESSOURCE : Raman Bhakhri, OD, FAAO – Rbhakhri@ico.edu

RÉFÉRENCES

- Huang HB, Zhang YX. Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy (Review). *Exp Ther Med*. Jun 2014;7(6):1439-1445. doi:10.3892/etm.2014.1648
- Jung I, Lee Y, Kang S, Won J. Pigmented Paravenous Retinochoroidal Atrophy: A Case Report Supported by Multimodal Imaging Studies. *Medicina (Kaunas)*. 2021. vol. 12.
- Lee EK, Lee SY, Oh BL, Yoon CK, Park UC, Yu HG. Pigmented Paravenous Chorioretinal Atrophy: Clinical Spectrum and Multimodal Imaging Characteristics. *Am J Ophthalmol*. Apr 2021;224:120-132. doi:10.1016/j.ajo.2020.12.010
- Aoki S, Inoue T, Kusakabe M, et al. Unilateral pigmented paravenous retinochoroidal atrophy with retinitis pigmentosa in the contralateral eye: A case report. *Am J Ophthalmol Case Reports*. 2017;12(01/2017):8-14-17. doi:10.1016/j.ajoc.2017.08.003
- Shen Y, Xu X, Cao H. Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy: a case report. *BMC Ophthalmol*. Jun 7 2018;18(1):136. doi:10.1186/s12886-018-0809-z
- Shona Oa, Islam F, Robson AG, Webster AR, Moore AT, Michaelides M. PIGMENTED PARAVENOUS CHORIORETINAL ATROPHY: Detailed Clinical Study of a Large Cohort. *RETINA*. 2019;39(3)
- McKay GJ, Clarke S, Davis JA, Simpson DA, Silvestri G. Pigmented paravenous chorioretinal atrophy is associated with a mutation within the crumbs homolog 1 (CRB1) gene. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. Jan 2005;46(1):322-8. doi:10.1167/iovs.04-0734
- Hughes EH, Guzowski M, Simunovic MP, Hunyor AP, McCluskey P. Syphilitic retinitis and uveitis in HIV-positive adults. *Clin Experiment Ophthalmol*. Dec 2010;38(9):851-6. doi:10.1111/j.1442-9071.2010.02383.x
- Quillen DA, Davis JB, Gottlieb JL, et al. The white dot syndromes. *Am J Ophthalmol*. Mar 2004;137(3):538-50. doi:10.1016/j.ajo.2004.01.053
- Chatziralli I, Saitakis G, Dimitriou E, et al. ANGIOID STREAKS: A Comprehensive Review From Pathophysiology to Treatment. *Retina*. Jan 2019;39(1):1-11. doi:10.1097/iae.0000000000002327
- Triantafylla M, Panos GD, Dardabounis D, Nanos P, Konstantinidis A. Helicoid peripapillary chorioretinal degeneration complicated by choroidal neovascularization. *Eur J Ophthalmol*. Feb 15 2016;26(2):e30-1. doi:10.5301/ejo.5000695
- Barteselli G. Fundus autofluorescence and optical coherence tomography findings in pigmented paravenous retinochoroidal atrophy. *Can J Ophthalmol*. Dec 2014;49(6):e144-6. doi:10.1016/j.jcjo.2014.08.019
- Ranjan R, Jain MA, Verghese S, Manayath GJ, Narendran V. Multimodal imaging of pigmented paravenous retinochoroidal atrophy. *Eur J Ophthalmol*. Jan 2022;32(1):Np125-np129. doi:10.1177/1120672120965489
- Xiang W, Wei Y. Pigmented Paravenous Chorioretinal Atrophy With Macular Hole. *JAMA Ophthalmology*. 2022;140(8):e222437-e222437. doi:10.1001/jamaophthalmol.2022.2437
- Cicinelli MV, Giuffrè C, Rabiolo A, Parodi MB, Bandello F. Optical Coherence Tomography Angiography of Pigmented Paravenous Retinochoroidal Atrophy. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina*. May 1 2018;49(5):381-3. doi:10.3928/23258160-20180501-14
- Yanagi Y, Okajima O, Mori M. Indocyanine green angiography in pigmented paravenous retinochoroidal atrophy. *Acta Ophthalmol Scand*. Feb 2003;81(1):60-7. doi:10.1034/j.1600-0420.2003.00003.x
- Foxman SG, Heckenlively JR, Sinclair SH. Rubeola retinopathy and pigmented paravenous retinochoroidal atrophy. *Am J Ophthalmol*. May 15 1985;99(5):605-6. doi:10.1016/s0002-9394(14)77976-0
- Noble KG, Carr RE. Pigmented paravenous chorioretinal atrophy. *Am J Ophthalmol*. Sep 1983;96(3):338-44. doi:10.1016/s0002-9394(14)77825-0
- Xu M, Zhai Y, MacDonald IM. Visual Field Progression in Retinitis Pigmentosa. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. Jun 3 2020;61(6):56. doi:10.1167/iovs.61.6.56