



HAL
open science

**Triple anneau d'hyperautofluorescence rétinienne.
Aspect pathognomonique d'une dystrophie rétinienne
liée à la mutation c.166G>A dans le gène NR2E3**

V.M. Smirnov, C.-M. Dhaenens, C. Vincent-Delorme, S. Defoort-Dhellemmes

► **To cite this version:**

V.M. Smirnov, C.-M. Dhaenens, C. Vincent-Delorme, S. Defoort-Dhellemmes. Triple anneau d'hyperautofluorescence rétinienne. Aspect pathognomonique d'une dystrophie rétinienne liée à la mutation c.166G>A dans le gène NR2E3. Journal Français d'Ophtalmologie, 2019, 42, pp.332 - 333. 10.1016/j.jfo.2018.07.017 . hal-03486943

HAL Id: hal-03486943

<https://hal.science/hal-03486943>

Submitted on 20 Dec 2021

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial 4.0 International License

Triple anneau d'hyperautofluorescence rétinienne. Aspect pathognomonique d'une dystrophie rétinienne liée à la mutation c.166G>A dans le gène NR2E3.

Triple hyperautofluorescent retinal ring. Pathognomonic appearance of c.166G>A NR2E3-related inherited retinal degeneration.

Vasily Mikhaïlovitch Smirnov^{a,c*}, Claire-Marie Dhaenens^{b,c}, Catherine Vincent-Delorme^d,
Sabine Defoort-Dhellemmes^a

^aService d'Exploration de la Vision et Neuro-ophtalmologie, Hôpital Roger Salengro, CHRU de Lille, 2, avenue Oscar Lambret, 59037 Lille Cedex

^bPole Biologie Pathologie, Département de Biochimie et de Biologie Moléculaire, UF Génopathies, CHRU de Lille, Rue du Pr Jules Leclercq, 59 037 Lille Cedex ; Inserm UMR-S

1172

^c Université de Lille, Faculté de Médecine, 1, place de Verdun, 59000, Lille Cedex, France

^d Clinique de Génétique « Guy Fontaine », CHU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre, Avenue Eugène Avinée, 59037 Lille Cedex, France

* Auteur correspondant

E-mail: vasily.smirnov@chru-lille.fr

Tél: 0320446380

Fax: 0320446286

Titre courant : Triple anneau d'hyperautofluorescence rétinienne

Certains aspects d'autofluorescence rétinienne sont hautement spécifiques de gènes voire de types de mutation dans le même gène[1], responsables d'une dystrophie rétinienne héréditaire. Ils peuvent orienter les recherches en biologie moléculaire.

Nous rapportons ici des images d'autofluorescence au bleu et les OCT d'une patiente de 17 ans, consultant pour héméralopie dans le contexte d'antécédents familiaux de rétinite pigmentaire.

L'imagerie ultra-grand champ (Daytona Optomap, Optos, Marlborough, MA, USA) a permis la visualisation d'un triple anneau d'hyperautofluorescence. Deux anneaux étaient localisés de manière concentrique au niveau du pôle postérieur, délimitant une zone d'altération de la rétine externe. Le troisième anneau se situait en périphérie rétinienne (Fig.1).

Cet aspect de triple anneau est caractéristique d'une dystrophie rétinienne liée à la mutation ponctuelle c.166G>A (p.Gly56Arg) dans le gène NR2E3[2], qui a été retrouvée chez cette patiente.

Références.

- [1] Escher P, Tran HV, Vaclavik V, Borruat FX, Schorderet DF, Munier FL. Double Concentric Autofluorescence Ring in *NR2E3* -p.G56R-Linked Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa . *Investig Ophthalmology Vis Sci* 2012;53:4754. doi:10.1167/iovs.11-8693.
- [2] Escher P, Vaclavik V, Munier FL, Tran HV. Presence of a Triple Concentric Autofluorescence Ring in *NR2E3* -p.G56R-Linked Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa (ADRP). *Investig Ophthalmology Vis Sci* 2016;57:2001. doi:10.1167/iovs.16-19459.

Figure 1. A. Autofluorescence au bleu 488nm, champ large de 200° (Daytona Optomap; Optos, Marlborough, MA, USA). Le premier anneau est situé autour de la fovéa, le deuxième autour du pôle postérieur et le troisième en périphérie rétinienne (flèches jaunes). **B,D.** Clichés en autofluorescence au bleu 488nm de 55° (Heidelberg Retinal Tomograph, Heidelberg Engineering, Inc., Germany). La flèche verte indique le niveau de la coupe OCT, les flèches jaunes délimitent la zone entre les deux anneaux d'hyperautofluorescence centrale. **C,E.** OCT (Spectralis OCT, Heidelberg Engineering, Inc, Heidelberg, Germany). Les anneaux correspondent à la zone de transition entre la rétine saine et atteinte. La rétine délimitée par deux anneaux (flèches jaunes) présente des altérations typiques d'une rétinite pigmentaire (amincissement de la couche nucléaire externe, perte de la zone ellipsoïde et altérations de l'épithélium pigmentaire).

A