

Neuropathies optiques d'origine mitochondriale



Mitochondrial optic neuropathies

S. Leruez^{a,b}
 P. Amati-Bonneau^{b,c}
 P. Reynier^{b,c}
 D. Bonneau^{b,c}
 V. Procaccio^{b,c}
 D. Milea^{a,b,d,e,f}
 C. Verny^{b,g}

^aService d'ophtalmologie, département de neurosciences, CHU d'Angers, 4, rue Larrey, 49933 Angers cedex 9, France

^bInserm 1083, CNRS UMR 6214, 49100 Angers, France

^cDépartement de biochimie et génétique, CHU d'Angers, 49100 Angers, France

^dSingapore National Eye Centre, Singapour

^eSingapore Eye Research Institute, Singapour

^fDuke-NUS, Neuroscience and Behavioural Disorders, Singapour

^gService de neurologie, département de neurosciences, CHU d'Angers, 49100 Angers, France

RÉSUMÉ

Les maladies mitochondriales s'accompagnent fréquemment d'une atteinte visuelle qui peut en constituer la manifestation inaugurale. Il peut s'agir d'une atteinte du nerf optique (neuropathie optique) ou encore d'une atteinte rétinienne (rétinopathie pigmentaire), des voies visuelles rétino-chiasmiques ou de l'oculomotricité. Les neuropathies optiques héréditaires les plus fréquentes (neuropathie optique héréditaire de Leber et atrophie optique dominante), liées à un dysfonctionnement mitochondrial, peuvent être isolées, ou peuvent s'associer à d'autres pathologies neurologiques. À l'inverse, plusieurs pathologies héréditaires et neurologiques syndromiques peuvent inclure dans leur tableau clinique une atteinte du nerf optique. Celle-ci s'explique par une vulnérabilité du nerf optique, qui dans sa partie intraoculaire est démyélinisé, utilisant alors une grande quantité d'énergie produite par les mitochondries pour la transmission de l'information visuelle. Plusieurs traitements pharmacologiques ou encore par thérapie génique sont à l'étude, même si pour l'instant, ces neuropathies mitochondriales restent incurables.

© 2016 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

SUMMARY

Mitochondrial conditions can often cause optic nerve dysfunction, sometimes as the presenting sign. The most common hereditary optic neuropathies are Leber's hereditary optic neuropathy and autosomal dominant optic atrophy, but other inherited neurological and syndromic conditions are frequently associated with optic neuropathy, due to its vulnerability to the energetic impairment. Mitochondrial dysfunction can also affect the retina (retinitis pigmentosa) and the retrochiasmatic visual pathways, as well as the ocular muscles. Although various novel treatments could improve the clinical outcomes in mitochondrial optic neuropathies, they remain widely incurable.

© 2016 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

INTRODUCTION

Les mitochondries sont des organites intracellulaires particulièrement impliqués dans la production d'adénosine triphosphate (ATP). Dans les tissus très actifs comme le cerveau,

le muscle, le cœur et le nerf optique, les cellules requièrent une grande quantité de mitochondries pour fournir l'énergie. Le nerf optique est ainsi particulièrement sensible au dysfonctionnement mitochondrial, notamment dans sa partie intraoculaire et

MOTS CLÉS

Neuropathies optiques
 Neuropathie optique héréditaire de Leber
 Atrophie optique dominante
 Maladie de Kjer
 Syndrome de Wolfram

KEYWORDS

Optic neuropathy
 Chronic progressive external ophthalmoplegia
 Retinitis pigmentosa
 Leber's hereditary optic neuropathy
 Dominant optic atrophy
 Kjer disease
 Wolfram syndrome

Auteur correspondant :

S. Leruez,
 service d'ophtalmologie,
 département de neurosciences,
 CHU d'Angers, 4, rue Larrey,
 49933 Angers cedex 9, France.
 Adresse e-mail :
stleruez@chu-angers.fr

démyélinisée, qui nécessite des besoins énergétiques accrus. Dans environ 50 % des maladies mitochondriales, on retrouve des manifestations visuelles [1] qui peuvent parfois être la manifestation inaugurale de la maladie. Les neuropathies optiques d'origine mitochondriale sont responsables d'une atteinte visuelle variable pouvant aller jusqu'à la cécité ou au contraire être asymptomatique. Les

neuropathies optiques mitochondriales provoquent des atteintes caractérisées du champ visuel (scotome cæco-central ou scotome central), mais qui ne sont pas pathognomoniques d'une atteinte héréditaire [2]. On retrouve une dyschromatopsie plutôt d'axe rouge/vert (protanopie) qui peut être confirmée par un test de classement (test 15-Hue) ou plus simplement par un test de Ishihara (Fig. 1).

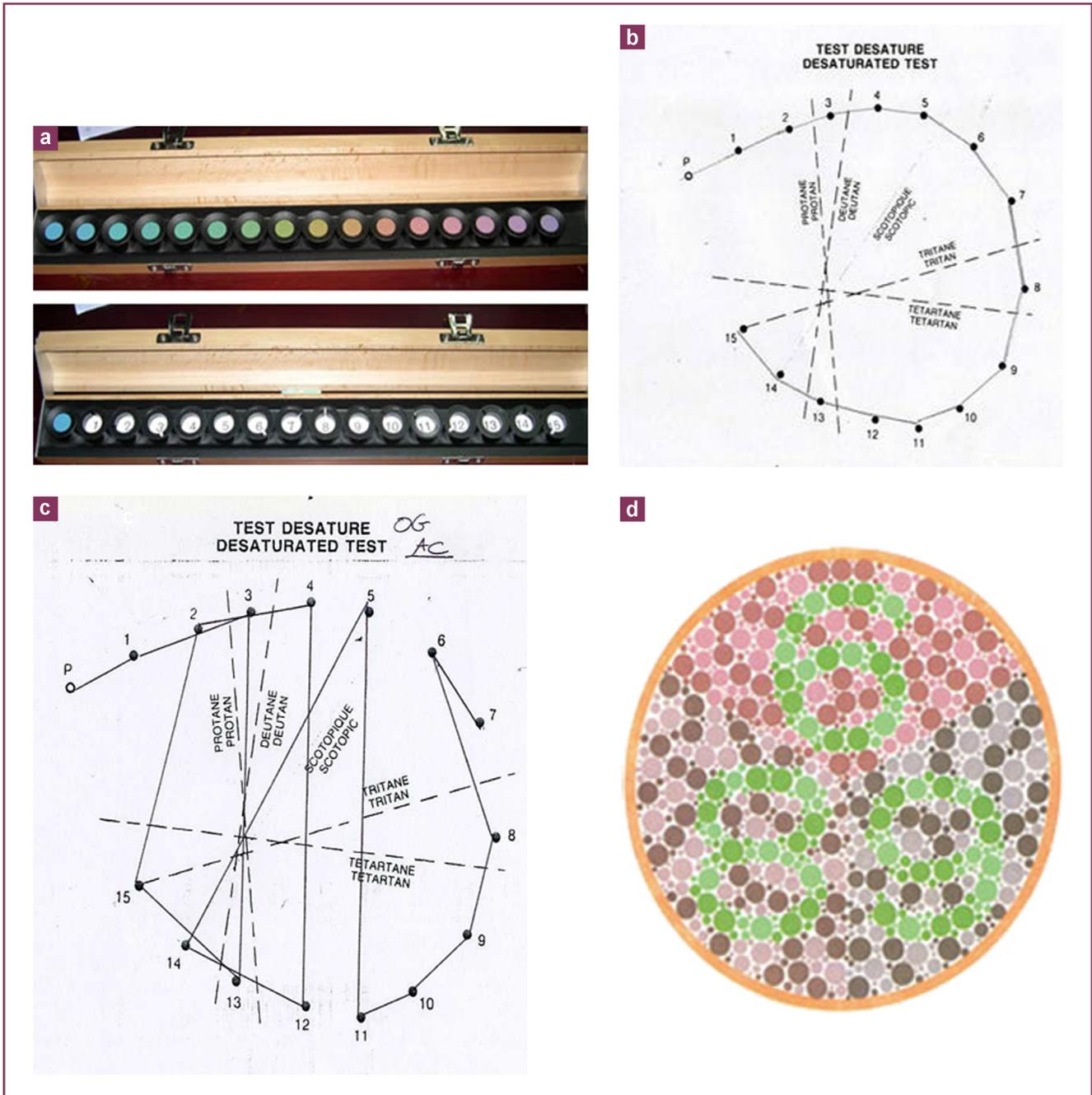


Figure 1. a : test 15-Hue, le patient classe des pastilles colorées du bleu au rouge, alors que sur la face cachée des pastilles sont numérotées de 1 à 15 ; b : vision des couleurs normale, le patient a classé les pastilles dans le bon ordre ; c : dyschromatopsie d'axe rouge/vert, le patient a mal classé les pastilles selon l'axe protan ; d : une des planches de Ishihara, en cas de dyschromatopsie d'axe rouge/vert le patient ne distingue pas les chiffres.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/5633202>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/5633202>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)