

## UNE QUESTION, un expert

# Rétinite pigmentaire : les enfants également touchés

■ Par le Dr Maud Righini, chef du service d'ophtalmologie à l'hôpital Saint-Joseph

La rétinite pigmentaire est une dégénérescence progressive des cellules de la rétine appelées photorécepteurs. Elle évolue sur de nombreuses années et aboutit dans la majorité des cas à une cécité quasi-totale.



Le plus souvent, elle commence par une gêne visuelle en éclairage faible, qui contraste avec une très bonne vue dans la journée. Des incidents minimes peuvent alors intervenir chez l'enfant, qui n'attirent pas nécessairement l'attention des parents, s'il n'y a pas de cas connus dans la famille.

L'ophtalmologiste lui-même ne retrouve que des anomalies mineures. Vers l'adolescence ou chez l'adulte jeune, le handicap s'installe progressivement, avec une baisse de vue même le jour et un rétrécissement du champ visuel. Les fameux "pigments" sont alors visibles à l'examen du fond d'œil. Dans de rares cas, la maladie est moins sévère.

Chez la moitié des patients, on retrouve des atteintes familiales. De nombreux gènes liés à la maladie (70) ont été recensés. Le séquençage simultané de ces gènes sera bientôt disponible en routine. Étant donné la complexité de la maladie, il est important que ces résultats génétiques soient donnés dans le cadre d'une consultation de génétique médicale ou dans un centre de référence/compétence pour les dystrophies rétiniennes. De nouvelles thérapies (géniques, cellulaires et pharmacologiques) sont en plein essor mais encore à l'état expérimental.

De façon générale, on peut proposer le port de verres filtrants chez l'enfant. Chez l'adolescent, il faut accompagner l'orientation professionnelle dans la perspective de l'installation du handicap.

