



Le rétinoshisis juvénile est une maladie génétique qui cause une perte de vision. Il survient presque toujours chez les garçons et se déclare habituellement pendant l'enfance. Le rétinoshisis juvénile cause une perte de vision centrale et, dans certains cas, porte aussi atteinte à la vision périphérique.

Le rétinoshisis juvénile ne doit pas être confondu avec le rétinoshisis sénile, qui est un trouble du vieillissement qui survient à peu près aussi souvent chez les hommes que chez les femmes.

### Description médicale

Le rétinoshisis est une séparation de la rétine. Il entraîne de minuscules déchirures dans la rétine, entre les cellules photoréceptrices et la couche suivante de cellules nerveuses qui transmettent les signaux au cerveau. Des kystes apparaissent dans ces déchirures, formant souvent un motif circulaire au centre de la rétine, ce qui cause une perte de vision centrale. Ces déchirures et kystes rendent aussi la rétine anormalement épaisse.

Dans environ la moitié des cas de rétinoshisis juvénile, on observe aussi des déchirures en périphérie de la rétine, ce qui entraîne une perte de vision périphérique.

Les lésions rétiniennes s'accumulent avec le temps, ce qui cause une perte de vision progressive.

### Premiers symptômes

Les symptômes du rétinoshisis juvénile se manifestent en général au moment où le jeune garçon entre à l'école. Dans les familles où la maladie est héréditaire, des tests sont souvent faits pour

diagnostiquer la maladie chez les jeunes enfants.

Les symptômes les plus courants sont la perte de vision générale et la difficulté à distinguer les menus détails. Chez certains garçons, un nystagmus (mouvements involontaires rapides des yeux de gauche à droite) et un strabisme (yeux croches) peuvent aussi être présents, ce qui fait que le rétinoshisis est souvent au départ diagnostiqué à tort comme une amblyopie (œil paresseux).

### Diagnostic

Un ophtalmologiste peut soupçonner la présence du rétinoshisis après un simple examen de la vue, surtout en présence de déchirures formant un motif circulaire dans la macula. Les tests suivants peuvent clarifier et confirmer le diagnostic.

- L'électrorétinographie (**ERG**) mesure les réponses électriques de la rétine. Pour ce test, on expose l'œil à des éclairs lumineux après y avoir placé un verre de contact spécial.
- La tomographie par cohérence optique (**TCO**) permet d'obtenir des images numériques des couches rétiniennes.
- Les **tests génétiques** (faits à partir d'un échantillon de sang) peuvent cerner les défauts géniques qui causent le rétinoshisis juvénile.

---

## Évolution de la maladie

Chez les garçons atteints de rétinoshisis, la perte de vision est présente pendant le primaire et peut s'aggraver jusqu'à l'adolescence. Une fois qu'ils atteignent l'âge adulte, leur vision se stabilise la plupart du temps jusqu'à ce qu'ils soient dans la cinquantaine ou la soixantaine

Chez les hommes atteints de rétinoshisis, la perte de vision n'est presque jamais complète, mais il y a un très grand risque de graves complications oculaires, telles que le décollement rétinien (survient dans 5 à 20 % des cas) et l'hémorragie du corps vitré (survient dans 4 à 40 % des cas).

Chez les femmes porteuses d'un gène lésé, il peut y avoir une certaine perte de vision, surtout périphérique, quand elles atteignent un certain âge.

## Causes génétiques

Le rétinoshisis est une maladie liée au chromosome X qui est causée par des défauts du gène RS1 (retinoschisin 1) sur le chromosome X. Plusieurs modifications (mutations) différentes dans ce gène peuvent causer la maladie. Un test génétique peut permettre de cerner la mutation spécifique dans le gène RS1 dans près de 95 % des cas.

## Que veut dire « maladie liée au chromosome X »?

Les chromosomes sont des chaînes de gènes complexes. Chez l'humain, il y a 23 paires de chromosomes. Un chromosome de chacune des paires est hérité du père et l'autre, de la mère. Nous portons donc deux exemplaires de la plupart des gènes. Une paire est différente. Ce sont les chromosomes X et Y qui déterminent le sexe. Ces chromosomes sexuels portent de nombreux gènes différents. La plupart des gènes du chromosome X sont absents du chromosome Y, dont le gène RS1.

Chez les femmes, il y a deux chromosomes X, tandis que chez les hommes, il y a un chromosome X et un chromosome Y. Par conséquent, il n'y a pas de gène « de réserve » chez les hommes si un gène du chromosome X est lésé.

C'est pourquoi le rétinoshisis n'est en général transmis qu'aux garçons. Dans de rares cas, des gènes lésés sur les deux chromosomes X sont transmis à une fille et causent la maladie chez elle. La plupart du temps, une fille hérite d'un seul gène lésé, qu'elle peut transmettre à ses enfants sans souffrir elle-même de la maladie.

---

## Traitement

Aucun traitement n'est actuellement approuvé contre le rétinoblastome. Les gouttes ophtalmiques de dorzolamide, développées et approuvées pour le traitement du glaucome, peuvent contribuer à réduire les kystes et l'épaississement de la rétine, en particulier chez les jeunes patients. Bien que ces gouttes puissent être utiles pour atténuer les premières modifications associées au rétinoblastome, leur effet sur la vision est en général minime. Les effets secondaires des gouttes ophtalmiques de dorzolamide comprennent une sensation de brûlure ou de cuisson dans les yeux. Certains enfants peuvent aussi y être allergiques.

Les patients de tout âge doivent subir des examens réguliers de la vue, même en l'absence de modifications de la vision, pour éviter des complications graves mais traitables, telles que le décollement rétinien.

## Recherche

La Foundation Fighting Blindness appuie les scientifiques qui cherchent à comprendre les causes de la perte de vision et à développer des traitements. Un chercheur canadien, le Dr Robert Molday, est un chef de file mondial de la recherche sur le rétinoblastome juvénile. Il a reçu des fonds de la Foundation Fighting Blindness pour étudier le rétinoblastome et dirige actuellement une équipe internationale de chercheurs, financée par la Foundation Fighting Blindness et les Instituts de recherche en santé du Canada, qui travaille au développement de thérapies géniques pour le traitement de plusieurs maladies génétiques. Pour vous abonner à nos bulletins imprimés et électroniques sur les plus récentes recherches sur la vue, communiquez dès aujourd'hui avec nous par téléphone (**1-800-461-3331**) ou par courriel (**info@ffb.ca**).

---

**Mis à jour le 5 avril 2012** : Ce feuillet d'information a été revu par le Dr Kevin Gregory-Evans, professeur d'ophtalmologie, Université de la Colombie-Britannique.

---

Support sight-saving research with your donation to the Foundation Fighting Blindness

1-800-461-3331 • [ffb.ca](http://ffb.ca)  