

Achromatopsie congénitale : intérêt de l'électrorétinogramme pour le diagnostic précoce  
Journal Français d'Ophtalmologie 2004, 27, 2, 143-148

S. Defoort-Dhellemmes, T. Lebrun, C.F. Arndt, I. Bouvet-Drumare, F. Guilbert, B. Puech, J.-C. Hache

Achromatopsie congénitale : intérêt de l'électrorétinogramme pour le diagnostic précoce

**But :** Apprécier la valeur de l'électrorétinogramme (ERG) pour le diagnostic précoce des différentes formes d'achromatopsie.

**Introduction :** L'achromatopsie est une des causes de mal voyance congénitale héréditaire. Elle est évoquée devant un nystagmus, un comportement de cécité ou une photophobie. Seul l'ERG peut permettre d'en affirmer le diagnostic chez le bébé.

**Patients et méthodes :** Étude rétrospective chez 30 patients adressés pour bilan de nystagmus ou de cécité. Ils ont eu un examen ophtalmologique, une étude de la vision des couleurs et un ERG. Celui-ci est réalisé chez les sujets de plus de 6 ans selon le protocole de l'ISCEV. Chez le petit enfant, un protocole simplifié est utilisé. Le stimulateur est un flash à diodes électroluminescentes. Un ERG de contrôle est effectué à distance.

**Résultats :** La morphologie de l'ERG est identique chez les enfants et les adultes. Elle est en faveur d'une achromatopsie complète : les composantes scotopiques obtenues après adaptation à l'obscurité sont normales alors que les composantes photopiques enregistrées après une adaptation à la lumière suffisante pour inhiber les bâtonnets ne sont pas détectables. Les tests de vision des couleurs confirment ce diagnostic ; pourtant certains patients dénomment correctement la plupart des couleurs.

**Conclusion :** Les procédures d'ERG que nous utilisons chez le bébé sont fiables pour diagnostiquer une achromatopsie. Il n'est pas possible d'affirmer qu'ils le sont pour différencier une achromatopsie complète d'une achromatopsie incomplète.