

# Vitreo-Rétinopathie Exudative Familiale : A Propos D'un Cas

IBNSOUDA KORAICHI JINANE, MCHACHI ADIL, BENHMIDONE  
LEILA, CHAKIB ABEDERRAHIM, RACHID RAYAD, EL BELHADJI  
MOHAMED

*Service d'ophtalmologie adulte, hôpital 20 aout, CHU Ibn Rochd, Casablanca, Maroc*

---

## RESUME :

La vitreo-rétinopathie exsudative familiale (VREF) est une affection vitreo-rétinienne rare d'origine héréditaire le plus souvent de transmission autosomique dominante. Nous rapportons l'observation d'une fille se présentant à la consultation pour une baisse de l'acuité visuelle depuis l'enfance et dont l'examen retrouve une VREF de l'œil droit.

**Mots clés :** La vitreo-rétinopathie exsudative familiale, autosomique dominante

## ABSTRACT :

Familial exudative vitreoretinopathy (FEVR) is a rare vitreoretinal disorder of hereditary origin most often of autosomal dominant transmission. We report the case of a girl presenting to the consultation for a decrease in visual acuity since childhood and whose examination found a FEVR of the right eye.

**Keywords:** Familial exudative vitreoretinopathy, autosomal dominant

---

Date of Submission: 07-05-2022

Date of Acceptance: 22-05-2022

---

## I. INTRODUCTION

La VREF est un groupe de pathologies lié à un arrêt de développement la vascularisation rétinienne périphérique ou à une atteinte dégénérative vitreo-rétinienne. Ce sont des anomalies héréditaires de transmission autosomique dominante liées à plusieurs anomalies génétiques dont 50 % des cas aucune mutation n'est retrouvée. Nous rapportons le cas d'une fille se présentant en consultation avec une VREF.

## II. OBSERVATION

Patiente âgée de 14 ans, ayant comme antécédent la notion de malvoyance chez le père sans notion de prématurité qui s'est présenté en consultation pour baisse de l'acuité visuelle de l'œil droit depuis l'enfance. L'examen ophtalmologique de l'œil concerné trouve une acuité visuelle à compte les doigts de loin, un tonus oculaire normal, un segment antérieur normal et au fond d'œil : l'aspect d'une membrane vitreo-rétinienne à point de départ papillaire et s'étendant en temporal.

L'angiographie à la fluorescéine montre un aspect typique de VREF (image1) et à l'OCT un aspect de décollement de rétine (image2).

Un bilan génétique ne retrouve aucune anomalie génétique.

La patiente a bénéficiée d'un traitement chirurgical.

## III. DISCUSSION

La VREF est un groupe de maladies génétiques rares, le plus souvent de transmission autosomique dominante. Elles peuvent être classées en deux groupes : les rétinoopathies exsudatives et les rétinoopathies dégénératives. Ce sont des pathologies cécitantes souvent associées à un décollement de rétine, bilatérales dans la plus part des cas, survenant au cours de la petite enfance.

Dans la forme exsudative, plusieurs mutations génétiques responsables de ces affections ont été identifiées dont les gènes FZD4 (1,2,3), LRP5 (4,5), TSPAN12 (6), ZNF408 (7), KIF11 (8), de transmission autosomique dominante du gène NDP (9), récessif lié à l'X et des gènes LRP5 (10), TSPAN12 (11), ATOH7 (12) de transmission autosomique récessif.

La forme dégénérative regroupe plusieurs pathologies dont le syndrome de Stickler, le syndrome de Knobloch et la maladie de Wagner (13,14). Cette dernière est une vitreo-rétinopathie exsudative extrêmement rare résultant d'une mutation du gène VCAN codant pour un protéoglycane, nommé versicane, qui est une glycoaminoglycane de la chondroïtine sulfate.

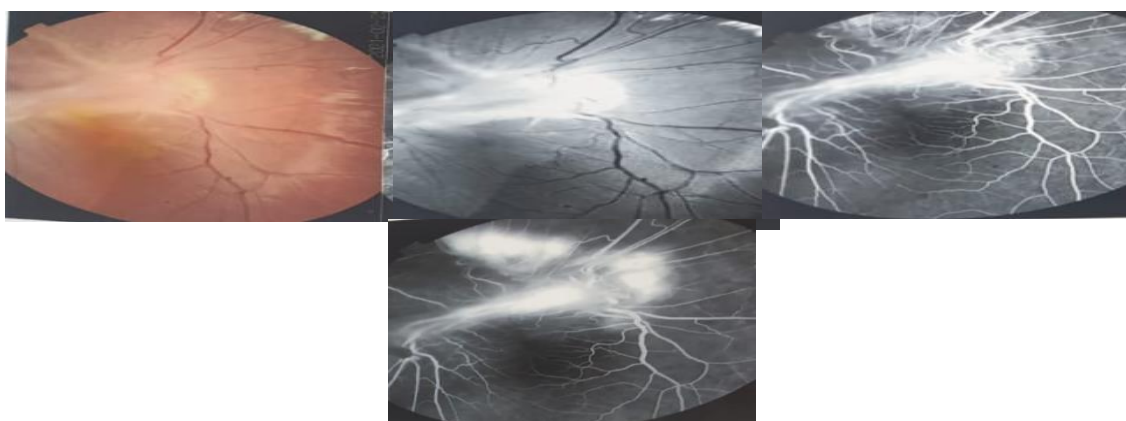
Un conseil génétique doit être proposé aux familles affectées.

Les mutations sont inconnues dans 50 % des cas.

Les manifestations oculaires sont similaires à la rétinopathie des prématurés avec absence d'antécédents de prématurité.

La forme typique associe, en angiographie, une large zone d'ischémie rétinienne surtout en périphérie temporale, des anastomoses artérioveineuses et des proliférations néovasculaires autour de l'ischémie, une configuration particulière des vaisseaux rétinien qui sont étirés vers la périphérie temporale et qui forment un angle aigu en sortant de la papille.

La sévérité de ces affections est variable d'un sujet à l'autre, les formes asymptomatiques sont fréquentes. La gravité est lié aux complications : hémorragies intra vitréenne, exsudation lipidique intra rétinienne, œdème maculaire et la rétraction du vitré entraînant un pli rétinien tendu de la papille à la périphérie temporale et les décollements de rétine.



**Image 1** : angiographie rétinienne à la fluorescéine montrant un aspect typique d'une vitreo-rétinopathie exsudative familiale retrouvé chez notre patiente



**Image 2** : coupe OCT montrant un décollement de rétine suite à une VREF chez la même malade

Le traitement est basé sur la photocoagulation laser permettant la destruction des anomalies vasculaires périphériques actives pour diminuer l'exsudation et limiter les proliférations fibreuses et donc de prévenir les complications. Le traitement des complications (décollement de rétine) est chirurgical.

#### IV. CONCLUSION

La VREF regroupe un ensemble de pathologies rares d'origine génétiques de transmission autosomique dominante dans la plus part des cas. Les formes asymptomatiques sont fréquentes et les complications sont responsables d'amblyopie profonde. Le traitement des formes simples est basé sur la photocoagulation au laser, les complications sont traitées chirurgicalement

- [1]. Robitaille, J. et al. Mutant frizzled-4 disrupts retinal angiogenesis in familial exudative vitreoretinopathy. *Nat. Genet.* 32, 326–330 (2002).
- [2]. Toomes, C. et al. Mutations in LRP5 or FZD4 underlie the common familial exudative vitreoretinopathy locus on chromosome 11q. *Am. J. Hum. Genet.* 74, 721–730 (2004).
- [2]. Toomes, C. et al. Spectrum and Frequency of FZD4 Mutations in Familial Exudative Vitreoretinopathy. *IOVS* 45, 2083–2090 (2004).

- [3]. Milhem, R. M., Ben-Salem, S. M., Al-Gazali, L. I. & Ali, B. R. Identification of the cellular mechanisms that modulate trafficking of Frizzled Family Receptor 4 (FZD4) missense mutants associated with FEVR. *Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.* (2014). doi:10.1167/iovs.14-13885
- [4]. Nikopoulos, K. et al. Overview of the mutation spectrum in familial exudative vitreoretinopathy and Norrie disease with identification of 21 novel variants in FZD4, LRP5, and NDP. *Hum. Mutat.* 31, 656–666 (2010).
- [5]. Boonstra, F. N. et al. Clinical and molecular evaluation of probands and family members with familial exudative vitreoretinopathy. *Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.* 50, 4379–4385 (2009).
- [6]. Poulter, J. A. et al. Mutations in TSPAN12 cause autosomal-dominant familial exudative vitreoretinopathy. *Am. J. Hum. Genet.* 86, 248–253 (2010).
- [7]. Collin, R. W. J. et al. ZNF408 is mutated in familial exudative vitreoretinopathy and is crucial for the development of zebrafish retinal vasculature. *Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A.* 110, 9856–9861 (2013).
- [8]. Robitaille, J. M. et al. Phenotypic overlap between familial exudative vitreoretinopathy and microcephaly, lymphedema, and chorioretinal dysplasia caused by KIF11 mutations. *JAMA Ophthalmol* 132, 1393–1399 (2014).
- [9]. Chen, Z. Y. et al. A mutation in the Norrie disease gene (NDP) associated with X-linked familial exudative vitreoretinopathy. *Nat. Genet.* 5, 180–183 (1993).
- [10]. Jiao, X., Ventruto, V., Trese, M. T., Shastry, B. S. & Hejtmancik, J. F. Autosomal recessive familial exudative vitreoretinopathy is associated with mutations in LRP5. *Am. J. Hum. Genet.* 75, 878–884 (2004).
- [11]. Savarese, M. et al. Familial Exudative Vitreoretinopathy caused by a Homozygous Mutation in TSPAN12 in a Cystic Fibrosis Infant. *Ophthalmic Genet.* (2013). doi:10.3109/13816810.2013.811270
- [12]. Prasov, L. et al. ATOH7 mutations cause autosomal recessive persistent hyperplasia of the primary vitreous. *Hum. Mol. Genet.* 21, 3681–3694 (2012).
- [13]. Wagner, H. Ein bisher unbekanntes Erbleiden des Auges (degeneratiohyaloideo-retinalis hereditaria), beobachtet im Kanton Zurich. *Klin Mbl Augenheilk* 100, 840–57 (1938).
- [14]. Brézin, A. P. et al. A new VCAN/versican splice acceptor site mutation in a French Wagner family associated with vascular and inflammatory ocular features. *Mol. Vis.* 17, 1669–1678 (2011).

IBNSOUDA KORAIKHI JINANE, et. al. “ Vitreo-Retinopathie Exudative Familiale : A Propos D'un Cas.” *IOSR Journal of Humanities and Social Science (IOSR-JHSS)*, 27(05), 2022, pp. 66-68.