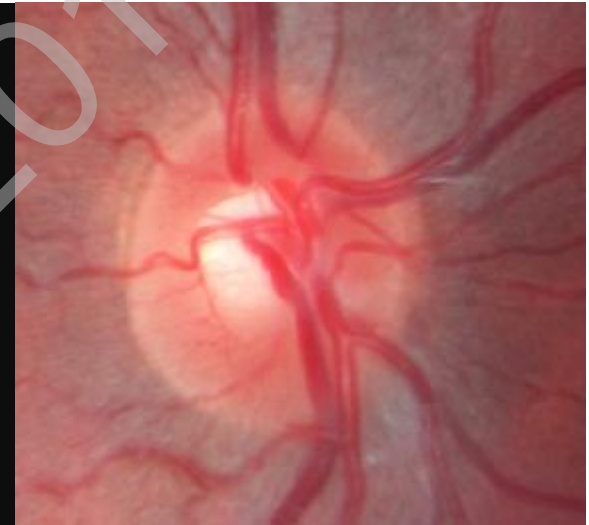




Fondation Ophtalmologique
Adolphe de Rothschild



Cas clinique

Dr. Samuel Bidot

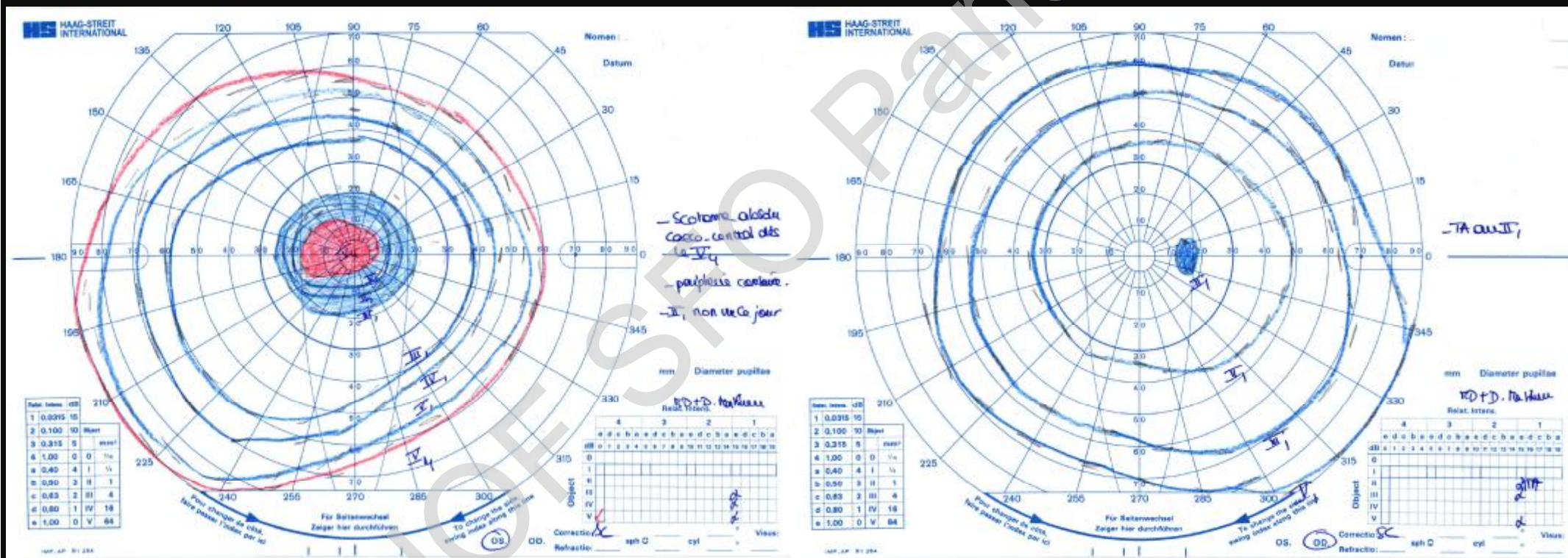
Fondation Ophtalmologique Adolphe de Rothschild

CHNO des 15-20

Cas clinique-1^{ère} partie

- Mr G, 26 ans
- Baisse visuelle OG rapidement progressive, douloureuse à la mobilisation depuis 15 jours
- Aux urgences FOR (d'après le dossier)
 - AV OD=10/10 OG= CLD 50 cm
 - DPAR OG
 - FO ODG normal (pas de photo disponible)

CV Goldmann



IRM des voies visuelles



Coronale T2



Coronale T1 C+,
FATSAT

Diagnostic évoqué= névrite OG

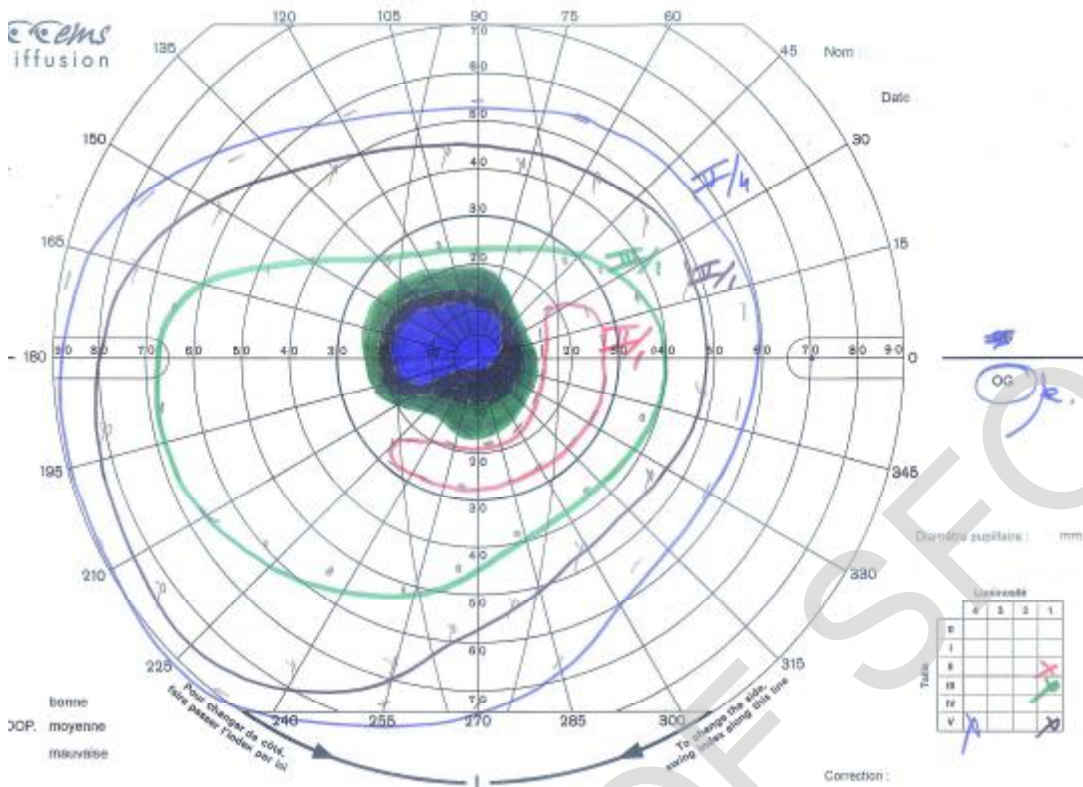
- Hospitalisation
- Bilan
 - PL normale avec BOC -, Ac anti-AQP4-, Ac anti-MOG -
- Traitement
 - Stéroïdes IV 1gr. par jour pendant 10 jours
 - Absence d'efficacité à 7 séances de plasmaphérèse
 - Contrôle en externe

Contrôle 6 semaines plus tard

- Contrôle OPH

- Aucune amélioration
- AV OD=10/10; OG=« CLD 50 cm »





OG

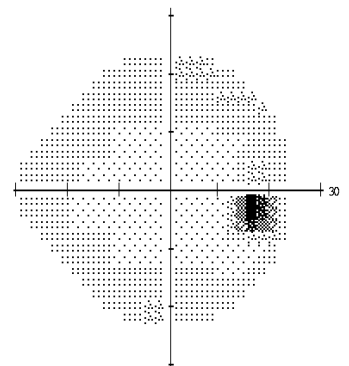
Analyse de champ unique

Oeil: Droit

Nom:
 ID:
 DDN:
 Test de seuil central 24-2

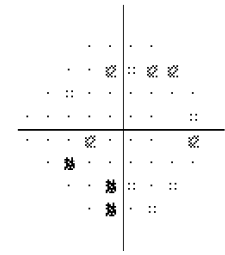
Contrôle de fixation: Suivi regard/T.A.
 Stimulus: III, Blanc
 Fond: 31.5 ASB
 Diamètre de la pupille:
 Date:
 Cible de fixation: Central
 Acuité visuelle:
 Heure:
 Pertes de fixation: 8/14 xx
 Stratégie: SITA-Standard
 RX: DS DC X
 L'âge:
 Erreurs faux pos.: 1%
 Erreurs faux nég.: 4%
 Durée du test: 04:37
 Fovéa: 37 dB

26	27	25	27
29	29	27	27
30	29	31	31
28	29	31	33
30	29	31	33
27	28	32	32
30	29	27	29
30	24	29	27



-4	-2	-4	-2
-2	-2	-5	-4
0	-3	-2	-3
-1	-2	-1	0
-1	-3	0	-3
-3	-4	-2	-1
-1	-3	-5	-3
-1	-7	-2	-4

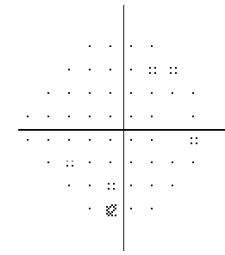
Déviations Totales



∴ < 5%
⊘ < 2%
⊘ < 1%
■ < 0.5%

-3	-1	-3	-1
-1	-2	-4	-3
1	-2	-1	-2
0	-1	-1	0
0	-2	1	-3
-2	-4	-1	-1
0	-2	-4	-2
0	-6	-2	-4

Déviations Individuelles



OD

*** Fiabilité de test - Faible ***

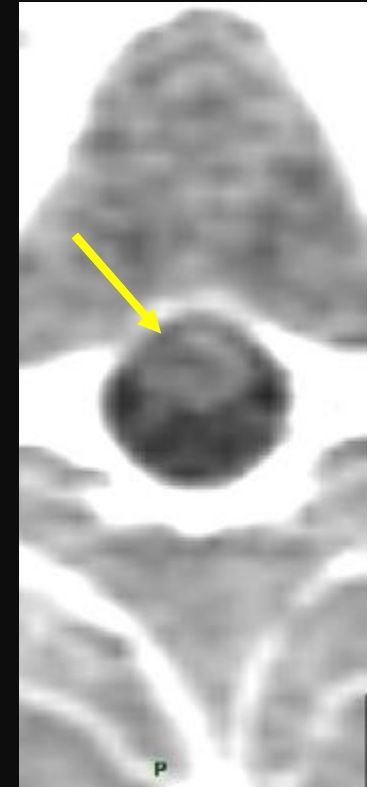
THG
 Dans les limites normales
 VFI 99%
 MD -2.53 dB P < 5%
 PSD 1.66 dB

FONDATION A. DE ROTHSCHILD
 Explorations Fonctionnelles
 25 à 29 rue MANIN
 75019 PARIS
 01 48 03 65 68

Contrôle 6 semaines plus tard

- **Contrôle neurologique**

- Trouble de la marche avec lourdeur des MI, ébriété
 - Déficit moteur du MI G
 - Niveau sensitif T8
 - Discret syndrome cérébelleux
- IRM médullaire C-C+
 - Doute sur lésion T4
- Ac anti-AQP4 – à 2 autres reprises



Que faire?

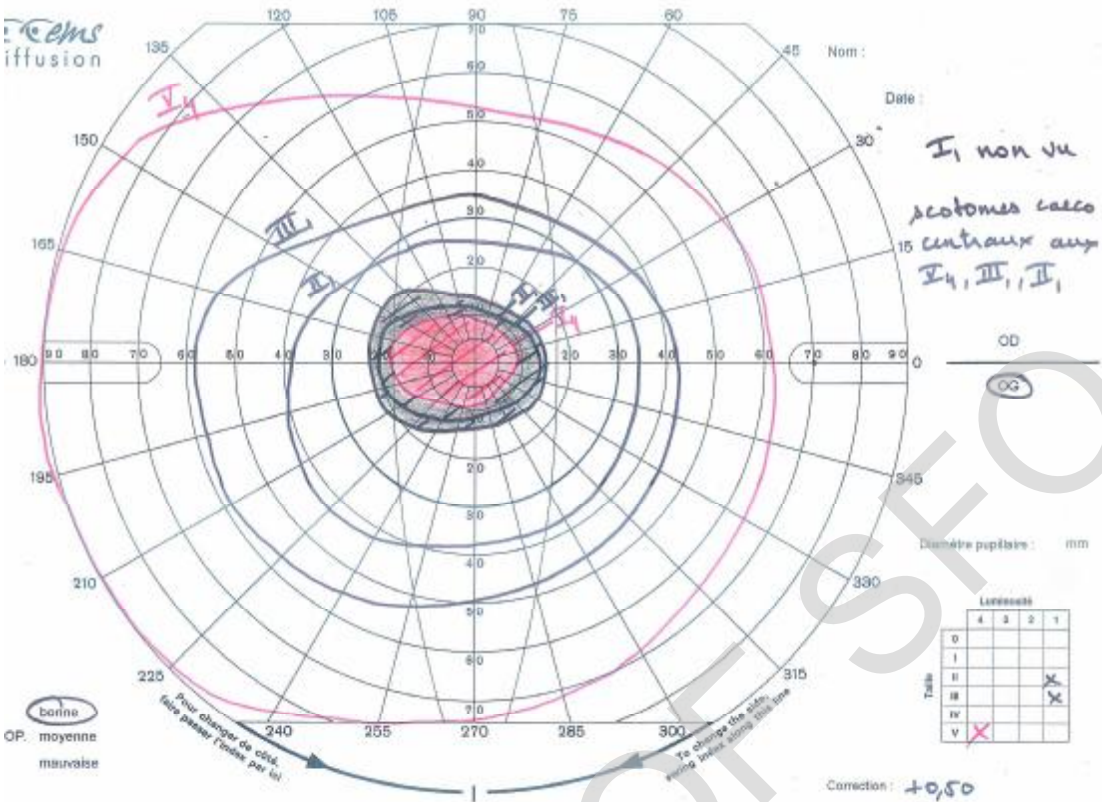
Cas clinique-2^{ème} partie

- Début septembre 2015, baisse visuelle indolore OD
 - Av OD=5/10; OG= « CLD 50 cm »





ems
diffusion



bonne
OP. moyenne
mauvaise

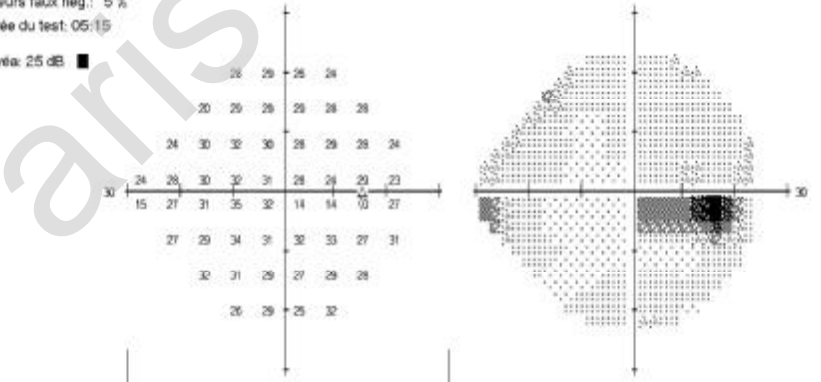


OG

Analyse de champ unique Oeil: Droit
 Nom: _____ DON: _____
 ID: _____

Test de seuil central 24-2

Contrôle de fixation: Suivi regard/T.A. Stimulus: II, Blanc Diamètre de la pupille: _____ Date: _____
 Cible de fixation: Central Fond: 31.5 ASB Acuité visuelle: _____ Heure: _____
 Pertes de fixation: 0/14 Stratégie: SITA-Standard RX: DS DC X L'âge: _____
 Erreurs faux pos.: 0 %
 Erreurs faux nég.: 5 %
 Durée du test: 05:15
 Fovéa: 25 dB ■

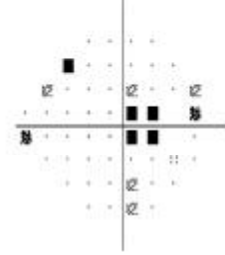
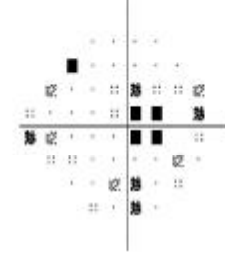


-1	-1	-3	-5				
-11	-2	-3	-2				
-7	-5	-5	-4	-7			
-5	-2	-2	-3	-5	-3		
-14	-5	-2	-2	-20	-20	-4	
-4	-3	0	-2	-3	0	-5	-1
0	-1	-4	-5	-3	-3		
-4	-2	-4	0				

-1	0	-2	-1				
-10	-2	-2	-1	-2	-2		
-6	-1	0	-3	-4	-3	-6	
-5	-2	-2	-1	-2	-5	-3	-7
-13	-4	-2	2	-1	-19	-19	-3
-4	-3	1	-2	-1	1	-4	0
1	-1	-3	-5	-2	-3		
-3	-2	-6	1				

Déviations Totales

Déviations individuelles



■ < 5%
 ■ < 2%
 ■ < 1%
 ■ < 0.5%

THG
 Hoes limites normales
 VFI 90%
 MD -3.99 dB P < 1%
 PSD 4.81 dB P < 0.5%

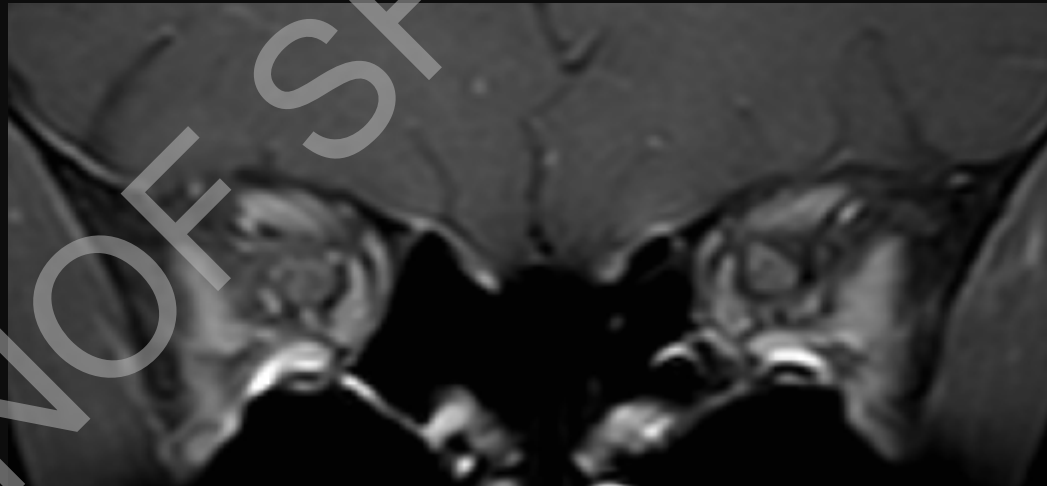
FONDATION A. de ROTHSCHILD
 Explorations Fonctionnelles
 25-29 RUE MANIN
 75019 PARIS
 01 48 03 65 65

OD

IRM des voies visuelles antérieures



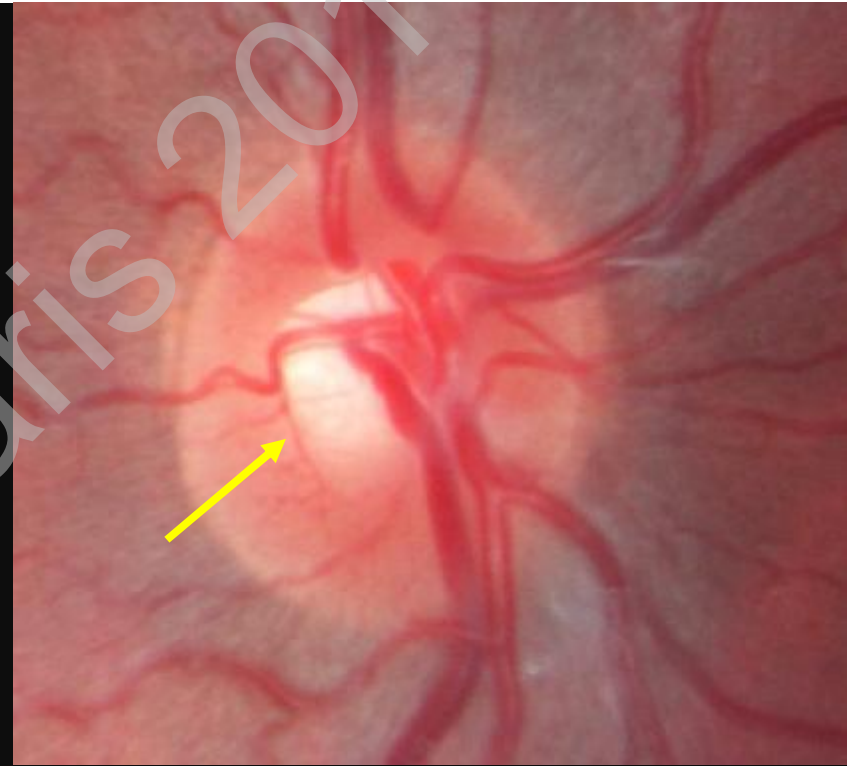
Coronale T2



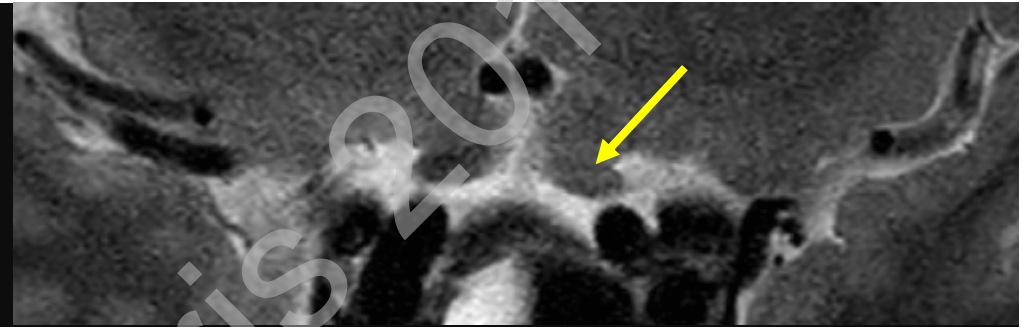
Coronale T1, C+
FATSAT

Mutation gène ND4 11778+

Neuropathie optique de Leber



Discussion



- NOHL classiquement isolée
- Imagerie classiquement normale en phase aiguë
- Plus rarement
 - Nerfs optiques: hypersignaux T2 précoces, élargissement, voire prises de contraste
 - Cérébral: 25% des patients avec lésions de la SB dont 25% typiques pour la SEP

Matthews L et al. MRI in Leber's hereditary optic neuropathy: the relationship to multiple sclerosis. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2015; 86: 537-42

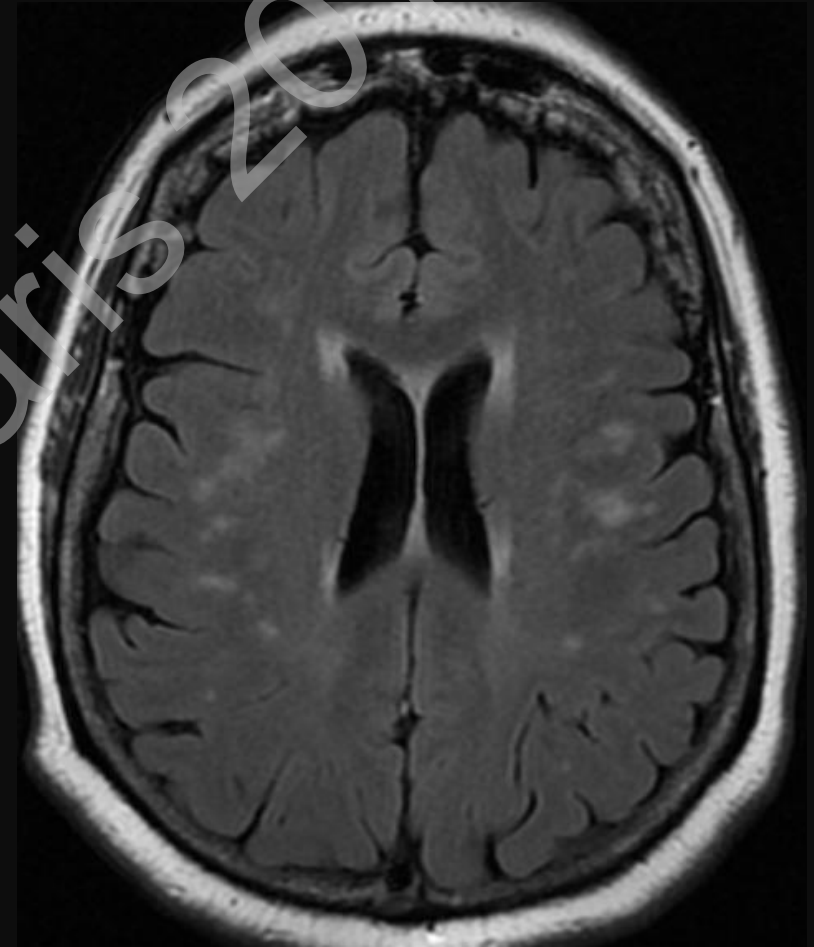
Discussion

- **Association rare NOHL et lésions SEP-like**
 - Décrite en 1992, parfois appelé « maladie de Harding »
 - Relation peu claire
- **Prévalence des mutation NOHL en cas de SEP**
 - <0,5% toute SEP confondue
 - 1,5%-15% si neuropathie optique sévère
- **Prévalence de la SEP chez les porteurs de l'une des mutation du Leber=5%**

Vanopdenbosch L et al. Mitochondrial mutations of Leber's hereditary optic neuropathy: a risk factor for multiple sclerosis. J Neurol 2000; 247: 535-43

Table 2 Summary of clinical characteristics of all reported cases of LHON-MS

Total patients (pedigrees)	56 (53)
Average age at onset, y (SD; range)	30.5 (10.5; 17-68)
F:M ratio	19:9 (2.1)
RRMS, % (n)	70.2 (33/47)
11778 mutation, % (n)	80.4 (45/56)
3460 mutation, % (n)	10.7 (6/56)
14484 mutation, % (n)	8.9 (5/56)
CSF oligoclonal bands present, % (n)	67.6 (25/37)
MRI with MS-compatible abnormalities, % (n)	100 (51/51)
Vision in best eye \leq 3/60, % (n)	50.0 (25/50)
Ocular pain at presentation, % (n)	47.6 (10/21)
No visual recovery after onset, % (n)	72.1 (31/43)
Clinical presentation of visual loss (n = 47)	
SVL, % (n)	72.3 (34/47)
Time interval between eyes in patients with SVL, ^a y (SD; range)	1.66 (2.10; 0.04-17)
Bilateral simultaneous visual loss, % (n)	14.9 (7/47)
Unilateral visual loss only, % (n)	8.5 (4/47)
No visual loss, % (n)	4.3 (2/47)



Pfeffer G et al. Clinical features of MS associated with Leber hereditary optic neuropathy mtDNA mutations. *Neurology* 2013; 81: 2073-81

Conclusion

- Association NOHL-SEP-like rare, mais connu
- Hypothèses
 - Association « causale »
 - Dysfonction mitochondriale favoriserait l'émergence de la SEP?
 - Manifestation extra-oculaire de la NOHL?
 - Association fortuite mais avec influence
 - Névrite optique pourrait déclencher un NOHL chez un patient porteur de la mutation?
 - Phénomène déjà rapporté dans le cadre d'une HIC idiopathique
- En l'absence de récupération après une névrite optique, tester le Leber

Palace J. Multiple sclerosis associated with Leber's hereditary optic neuropathy. J Neurol Sci 2009; 286: 24-27