

Images in medicine

Ataxie spino-cérébelleuse de type 7 (SCA) diagnostiquée par l'aspect du fond d'œil

Zineb Jaja^{1,&}, Amina Laghmari¹

¹Université Mohammed V Souissi, Service d'Ophtalmologie A de l'hôpital des Spécialités, Centre Hospitalier Universitaire, Rabat, Maroc

⁸Corresponding author: Zineb Jaja, Université Mohammed V Souissi, Service d'Ophtalmologie A de l'hôpital des Spécialités, Centre Hospitalier Universitaire, Rabat, Maroc

Key words: Ataxie spino-cérébelleuse de type 7, fond d'œil, maculopathie atrophique

Received: 04/02/2014 - Accepted: 08/02/2014 - Published: 14/02/2014

Pan African Medical Journal. 2014; 17:110 doi:10.11604/pamj.2014.17.110.3961

This article is available online at: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/17/110/full>

© Zineb Jaja et al. The Pan African Medical Journal - ISSN 1937-8688. This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/2.0>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Image en médecine

Les ataxies spinocérébelleuses constituent un groupe de maladies neurodégénératives très hétérogènes tant du point de vue clinique que génétique, d'évolution lente et progressive. L'ataxie spino-cérébelleuse de type 7 (SCA7) est un type d'ataxie associé à une dégénérescence rétinienne. Nous présentons un cas familial de SCA7 avec maculopathie atrophique bilatérale. Il s'agit d'un patient âgé de 24 ans présentant depuis l'adolescence une baisse de l'acuité visuelle progressive associée à une ataxie et une dysarthrie. L'interrogatoire a permis de déceler la présence de deux cas similaires dans sa famille. A l'examen, on trouve au niveau des deux yeux : une AV réduite au décompte les doigts de près, un segment antérieur normal et au FO une aire d'atrophie maculaire circulaire. L'ERG global et P-ERG ont montré des réponses altérées des deux systèmes photopique et scotopique. L'examen de la vision colorée a montré une dyschromatopsie sans axe précis. L'examen neurologique et la neuro-imagerie étaient en faveur d'une affection héréro-dégénérative type SCA7. La SCA7 appartient aux ataxiescérébelleusesautosomiques dominantesde type II (ACAD II), selon la classification de Harding. Elle se caractérise par une ataxie cérébelleuse progressiveet une dystrophie rétinienne progressive notamment maculaire, avec perte de la vision centrale entraînant la cécité chez les adultes touchés. L'atteinte rétinienne permet de classer cette forme clinique. Le bilan électrophysiologique demandé devant la baisse d'acuité visuelle permet de préciser le type de dysfonctionnement rétinien, tel qu'il a été le cas chez notre patient. L'examen ophtalmologique avec électrophysiologie rétinienne et l'examen neurologique avec exploration neuroradiologique permettent de poser le diagnostic.



Figure 1 : Atrophie maculaire circulaire olycyclique bilatérale