

Amblyopies et Albinismes. (C. Duncombe Poulet)

Introduction : Si la forme clinique de l'albinisme oculo-cutané (OAC) complet : hypopigmentation diffuse, nystagmus congénital et malvoyance, est aisément reconnue, certaines formes sont plus discrètes et souvent méconnues. Le strabisme domine le tableau et c'est le strabologue qui le premier évoque le diagnostic. L'amblyopie est modérée, parfois compatible avec le permis de conduire, les signes de dépigmentation sont variables. L'OCT maculaire est une aide considérable à leur diagnostic qui est aujourd'hui confirmé dans 80% des cas par la biologie moléculaire.

Matériel et méthode : Les dossiers des patients examinés ces dix dernières années sont revus : acuité visuelle, amétropie, oculomotricité, signes de dépigmentation irienne, rétinienne, cutanée, gène en cause. **Résultat :** La fréquence des formes modérées est liée au biais de recrutement strabologique. **Discussion :** La physiopathologie de l'amblyopie organique de l'albinisme est mal connue : le déficit en mélanine des cellules de l'épithélium pigmenté de la rétine génère l'anomalie de développement embryonnaire de la rétine. Des expériences chez la souris tentent de comprendre le mécanisme. Il n'y a peu de corrélation entre le degré de dépigmentation et l'acuité visuelle. Il y a un certain degré de parallélisme entre l'hypoplasie fovéolaire, le nystagmus et l'acuité visuelle. Il n'y a pas de corrélation entre la forme génétique et l'amblyopie. Cependant l'association d'une mutation hétérozygote et d'un variant dans le gène TYR (OAC1) est fréquente dans ces formes modérées. **Conclusion :** Le strabisme associé à une acuité visuelle limitée des deux yeux peut être le signe de découverte de l'albinisme. Y penser c'est rechercher systématiquement la transillumination de l'iris et un micronystagmus.