



### Critères cliniques de la sous-population

Cette pré indication s'adresse aux patients (enfant ou adulte) atteintes de **dystrophies rétiniennes héréditaires y compris les maculopathies héréditaires et les vitréo-rétinopathies héréditaires**, principalement représentées par les rétinopathies pigmentaires et les pathologies apparentées :

- dystrophies de type rod-cone
- dystrophies de type cone-rod
- formes de rétinopathies pigmentaires syndromiques
- amaurose congénitale de Leber
- rétinopathies pigmentaires dites juvéniles
- vitréorétinopathies dégénératives et vitréorétinopathies exsudatives
- **Maculopathies (ex : forme de la maladie de Stargardt typique) : Privilégier les formes familiales avérées. Les cas simplex sont acceptés si le phénotype est bien caractérisé (dans ce cas le trio parental est obligatoire sauf cas exceptionnels e.g. enfants adoptés ou orphelins).**

### Place du STHD dans la stratégie diagnostique

Le séquençage très haut débit (STHD) sera proposé **en première intention** à **tous les patients atteints** de dystrophies rétiniennes héréditaires ou de vitréo-rétinopathies héréditaires.

### Exclusions

- Pathologies rétiniennes monogéniques évidentes de type rétinoshisis lié à l'X, choroidérémie, ... **(sauf si test génétique négatif)**
- Formes à expressions tardives liées à l'âge



### Critères avant d'envisager une discussion en RCP

- Patient présentant une altération avérée de la fonction visuelle avec une malvoyance avérée (critères de l'OMS) ou une cécité, un comportement de déficience visuelle ou de malvoyance pour les tout-petits enfants (nystagmus, signe digito oculaire, errance des mouvements oculaires, ...) ou une réduction conséquente du champ visuel ou des troubles avérés de la vision nocturne
- Confirmation clinique à partir de tests fonctionnels et d'imagerie :
  - électrorétinogramme (ERG) : i) altéré en scotopique ou ii) en scotopique et photopique ou iii) **non discernable**.
  - Si ERG **vraiment (à justifier)** impossible : aspect évocateur de DRH du fond d'œil (migrations pigmentées, aspect poivre et sel, atrophie chorio-rétinienne globale,...)
  - OCT évocateur d'une atteinte liée à une DRH (atteinte de la ligne des photorécepteurs)
  - Clichés en **auto fluorescence**
  - **- Imagerie du fond d'oeil**
- Exclusion formelle de diagnostics différentiels : neuropathies optiques, glaucome, aspect de pseudo rétinopathie pigmentaire post infectieuse ou d'autre cause...
- **Prélèvement possible des parents ou sinon d'autres membres de la famille (à valider par la RCP)**

### A joindre impérativement lors de la e-prescription (pour permettre l'interprétation par les biologistes)

- Compte-rendu de l'ophtalmologiste ainsi que l'imagerie suivante :
  - Fond d'œil
  - Clichés en auto fluorescence
  - OCT
- Compte-rendu d'électrorétinogramme (ERG) **et de l'EOG si lésion vitelliforme**

Une trame spécifique reprenant ces différents examens à charger sur les plateformes est disponible ici :

[https://drive.google.com/drive/folders/1KIGvJ7p4dEu60Vhc5XQ\\_q0\\_IVEaDZY5-?usp=sharing](https://drive.google.com/drive/folders/1KIGvJ7p4dEu60Vhc5XQ_q0_IVEaDZY5-?usp=sharing)

**Si ces éléments ne sont pas fournis lors de l'e-prescription, l'analyse ne sera pas réalisée**