

Images in medicine

Maladie de Best

Best's disease



Yasmine Chaoui Roqai^{1,&}, Khanaouchi Nawal¹

¹Service d'Ophtalmologie, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, Maroc

[&]Auteur correspondant: Yasmine Chaoui Roqai, Service d'Ophtalmologie, Hôpital Militaire d'Instruction Mohammed V, Rabat, Maroc

Mots clés: Maladie de best, dystrophie maculaire, enfant

Received: 16/07/2019 - Accepted: 18/08/2019 - Published: 01/10/2019

The Pan African Medical Journal. 2019;34:61. doi:10.11604/pamj.2019.34.61.19771

This article is available online at: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/34/61/full/>

© Yasmine Chaoui Roqai 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

Best's disease is an inherited macular dystrophy with autosomal dominant inheritance pattern, characterized by the presence of autofluorescent vitelliform deposition whose development is stereotyped from its manifestation to the fragmentation of the material and then to its resorption. Age at onset is between 7 and 12 years. Except in the presence of complications, patients are more often asymptomatic and the disease is discovered fortuitously. We report the case of 8 year-old only daughter with no particular past medical history. Ophthalmologic examination showed corrected visual acuity 7/10 in the left and right eyes, the examination of the anterior segment was normal, fundus examination showed macular yellowish-white stain (A, B). On fluorescein angiography, hyperfluorescence occurred early followed by a hypofluorescence. Macular imaging by optical coherence tomography (OCT) showed the presence of an empty optical space between the neuroretina and the pigment epithelium (C, D). Assessment was performed: electrooculogram was perturbed using Arden ratio of 146% in the right eye and 179% in the left eye. Electroretinogram, visual fields and color vision test were normal. Fundus examination of parents was normal. The diagnosis of previtelliform BEST's disease was made based on early hypofluorescence, OCT appearance and alteration of the electroretinogram. Differential diagnoses included: stargardt's disease, progressive dystrophy of the cones and X-linked retinoschisis. No treatment was proposed, only simple monitoring.

Key words: Best's disease, macular dystrophy, child

La maladie de Best est une dystrophie maculaire héréditaire transmise sur le mode autosomique dominant, caractérisée par la présence de dépôts vitellins auto-fluorescents dont la séquence évolutive est stéréotypée de l'apparition à la fragmentation du matériel jusqu'à sa résorption. L'âge d'apparition compris entre 7 et 12 ans. Le plus souvent de découverte fortuite car asymptomatique sauf en présence de complications. Nous rapportons le cas d'une patiente âgée de 8 ans, fille unique, sans antécédents pathologiques particuliers. L'examen ophtalmologique retrouve une acuité visuelle corrigée à 7/10 ODG, l'examen du segment antérieur est sans particularités, l'examen du fond d'œil retrouve un foyer maculaire blanc-jaunâtre (A, B). L'angiographie à la fluorescéine a objectivé une hyperfluorescence aux temps précoce suivie d'une hypofluorescence. La tomographie par cohérence optique (OCT) maculaire montre la présence d'un espace optiquement vide entre la neuro-rétine et l'épithélium pigmentaire (C, D). Un bilan a été réalisé: l'électro-oculogramme était perturbé avec un coefficient d'Arden à 146% au niveau de l'œil droit et à 179% au niveau de l'œil gauche. L'électro-rétinogramme, les champs visuels, et le test de vision des couleurs étaient normaux. Le fond d'œil des parents était normal. Le diagnostic de maladie de BEST a été posé chez cette patiente au stade pré-vitelliforme devant l'hypofluorescence aux temps précoce, l'aspect de l'OCT et l'altération de l'électro-rétinogramme. Les diagnostics différentiels pouvant être évoqués sont la maladie de Stargardt, la dystrophie progressive des cônes et le rétinoshisis lié à l'X. Aucun traitement n'a été proposé pour cette patiente mais une simple surveillance.

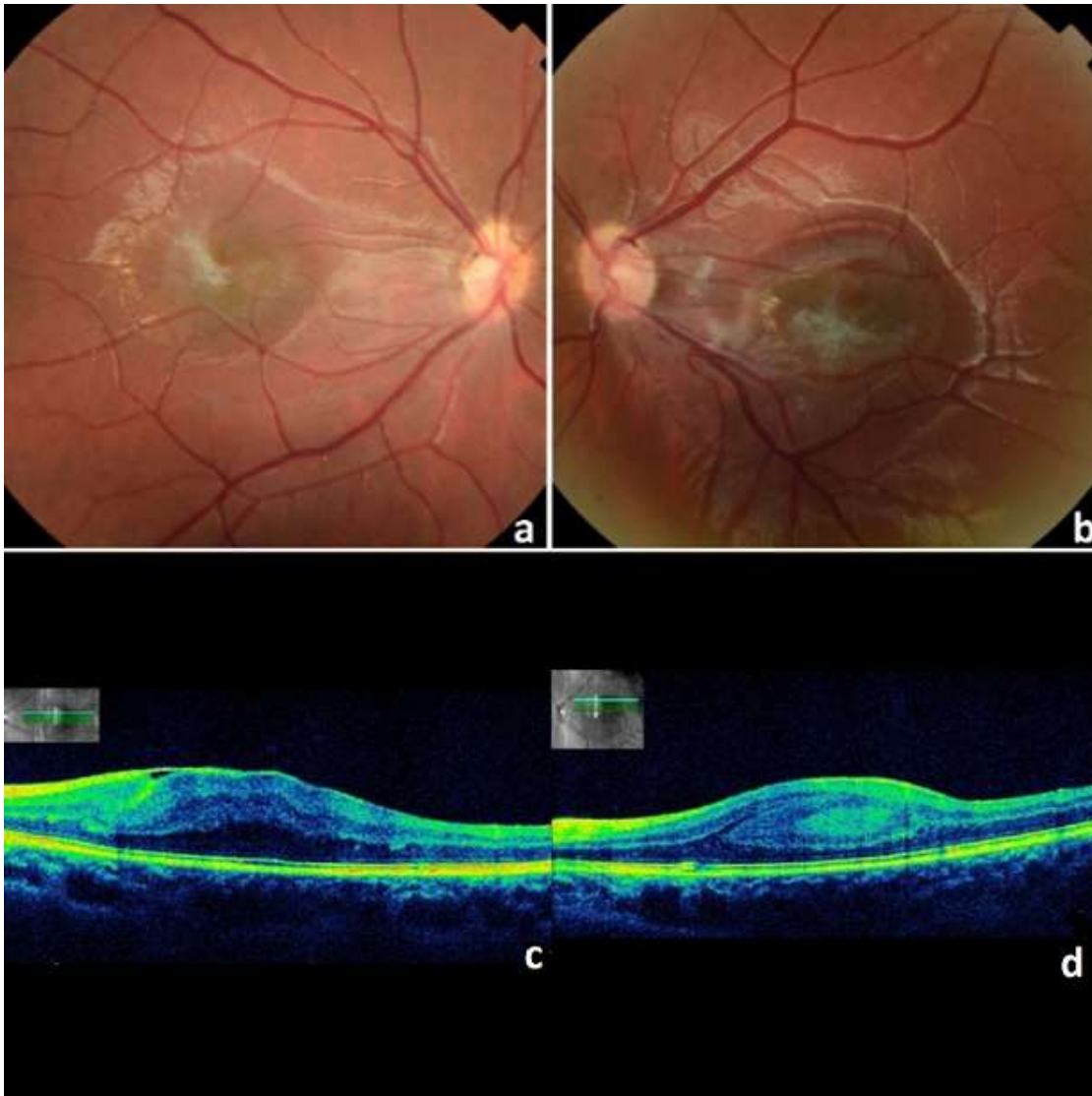


Figure 1: A) rétinothoto de l'œil droit; B) rétinothoto de l'œil gauche; (C, D) oct de l'œil gauche