Importance des études fonctionnelles pour le diagnostic de l'achromatopsie primaire

V.		Schlaeppli
A.		Ricci

Genève

Les auteurs relatent 9 cas d'achromatopsie totale avec amblyopie dont 4 étaient associés à des altérations du fond d'œil (rétinite pigmentaire, colobome maculaire) et 1 à une hérédité-ataxie : ce dernier et 2 autres font partie d'une même famille. La transmission se fait selon le mode récessif simple. L'étude comparative des courbes de luminosité spectrale a montré:

1° Que celles-ci peuvent présenter une grande variabilité quant au déplacement de leur maximum en direction des ondes courtes et ceci même lorsqu'il s'agit de cas familiaux.

2° Qu'il y a une relation directe entre le degré de photophobie et le déplacement du maximum de l'intensité lumineuse du spectre.

3° Que l'absence de déplacement du maximum lumineux vers les courtes longueurs d'ondes en vision photopique

n'est pas un critère absolu pour exclure une achromatopsie primaire.

(Paraîtra ailleurs in extenso)