



## Les atrophies optiques héréditaires

Submitted by Emmanuel Lemoine on Tue, 02/24/2015 - 15:44

Titre	Les atrophies optiques héréditaires
Type de publication	Article de revue
Auteur	Scherer, C. [1], Procaccio, Vincent [2], Ferré, Marc [3], Guillet, V. [4], Reynier, Pascal [5], Amati-Bonneau, Patrizia [6], Dubas, Frédéric [7], Bonneau, Dominique [8], Verny, Christophe [9]
Editeur	Elsevier Masson
Type	Article scientifique dans une revue à comité de lecture
Année	2010
Langue	Français
Date	2010
Numéro	12
Pagination	959 - 65
Volume	166
Titre de la revue	Revue Neurologique
ISSN	0035-3787
Mots-clés	DNA, Mitochondrial/genetics [10], GTP Phosphohydrolases/genetics [11], Humans [12], Mutation [13], Optic Atrophies, Hereditary/diagnosis/genetics/pathology [14], Optic Atrophy, Autosomal Dominant/genetics/pathology [15], Optic Atrophy, Hereditary, Leber/genetics/pathology [16], Retinal Ganglion Cells/pathology [17]
Résumé en anglais	<p>Introduction Les atrophies optiques héréditaires forment un groupe hétérogène de maladies responsables d'une dégénérescence des cellules ganglionnaires de la rétine avec une expression phénotypique variable, allant de formes asymptomatiques jusqu'à des formes sévères avec cécité. État des connaissances Les deux phénotypes les plus fréquents sont la maladie de Kjer, de transmission autosomique dominante provoquée par des mutations du gène OPA1 et la neuropathie optique héréditaire de Leber, causée par des mutations de l'ADN mitochondrial, de transmission maternelle. Perspectives et conclusion Ces deux neuropathies optiques habituellement isolées sont parfois associées à des signes extraoculaires essentiellement neurologiques centraux qui justifient un avis neurologique systématique ainsi qu'une imagerie cérébrale.</p>
URL de la notice	<a href="http://okina.univ-angers.fr/publications/ua8301">http://okina.univ-angers.fr/publications/ua8301</a> [18]
DOI	10.1016/j.neurol.2010.07.033 [19]
Lien vers le document	<a href="http://dx.doi.org/10.1016/j.neurol.2010.07.033">http://dx.doi.org/10.1016/j.neurol.2010.07.033</a> [19]
Titre abrégé	Rev Neurol

### Liens

[1] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[author\]=1236](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[author]=1236)

- [2] <http://okina.univ-angers.fr/v.procaccio/publications>
- [3] <http://okina.univ-angers.fr/marc.ferre/publications>
- [4] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[author\]=13607](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[author]=13607)
- [5] <http://okina.univ-angers.fr/pascal.reynier/publications>
- [6] <http://okina.univ-angers.fr/patrizia.bonneau/publications>
- [7] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[author\]=655](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[author]=655)
- [8] <http://okina.univ-angers.fr/d.bonneau/publications>
- [9] <http://okina.univ-angers.fr/ch.verny/publications>
- [10] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=12971](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=12971)
- [11] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=13019](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=13019)
- [12] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=991](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=991)
- [13] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=1133](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=1133)
- [14] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=13512](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=13512)
- [15] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=13513](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=13513)
- [16] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=13514](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=13514)
- [17] [http://okina.univ-angers.fr/publications?f\[keyword\]=13515](http://okina.univ-angers.fr/publications?f[keyword]=13515)
- [18] <http://okina.univ-angers.fr/publications/ua8301>
- [19] <http://dx.doi.org/10.1016/j.neurol.2010.07.033>

Publié sur *Okina* (<http://okina.univ-angers.fr>)