

DICTIONNAIRE DE L'ACADÉMIE DE MÉDECINE

sous la direction des Professeurs
Jean-Charles Sournia et Jacques Polonovski

**DICTIONNAIRE
D'OPHTALMOLOGIE**

français-anglais

Yves POULIQUEN

CONSEIL INTERNATIONAL DE LA LANGUE FRANÇAISE

DICTIONNAIRE DE L'ACADÉMIE DE MÉDECINE

sous la direction des Professeurs
Jean-Charles Sournia et Jacques Polonovski

DICTIONNAIRE D'OPHTALMOLOGIE

par

Yves POULIQUEN

Avec la collaboration de :

Pierre-Vital BÉRARD (Marseille)
Pierre GASTAUD (Nice)
Henry HAMARD (Paris)
Bernard PUECH (Villeneuve d'Ascq)
Pierre SOLÉ (Clermont-Ferrand)
Martine URVOY (Rennes)
et de
Olivier BERGÈS (Paris)
Frédéric BÉTIS (Nice)
Philippe BOURON (Paris)
Gilles CHAINE (Bobigny)
Christian CORBÉ (Clamart)
Jean-Jacques COULON (Nantes)
Pierre-André COUTURIER (Nice)
François d'HERMIES (Paris)
Kathleen FILLACIER (Nice)
Max GÉRARD (Clermont-Ferrand)
Yvon GRALL (Paris)
Isabelle HOUTMANN (Clermont-Ferrand)
Henri-Pierre JAMMES-VEAUX (Nice)
Pierre JUILLET (Paris)
Philippe LANTHONY (Troyes)
Jean LEID (Pau)
Claude et Joseph LÉON (Ajaccio)
Dominique MARCHESSEAU (Clermont-Ferrand)
Florence NÈGRE (Nice)
Frédéric PILON (Clermont-Ferrand)
Pierre RITLENG (Nice)
Jean ROLAND (Paris)
Hervé ROUHETTE (Nice)
Jean-Marc RUBAN (Lyon)
François VITAL-DURAND (Bron)
Serge ZALUSKI (Perpignan)

*Publié avec le concours de la Délégation générale à la langue française
et Essilor international*

© **Conseil international de la langue française**

11, rue de Navarin - 75009 Paris

cilf@cilf.org

www.cilf.org

Éditions CILF

Hubert JOLY
Pauline JOURNEAU
Abdelouahab AYADI

© Conseil international de la langue française - 2002
ISBN : 2 85319-291-1

Avant-propos

Tous ceux qui, à nos côtés, ont bien voulu s'associer à la création de ce nouveau dictionnaire d'Ophthalmologie, apprécieront sans doute qu'il prenne place, enfin, dans les rayons de nos bibliothèques. Ils ont pensé, sans doute avec raison, que le temps fut bien long pour y parvenir. Toutefois les responsables de cette édition avanceront que ce temps s'est mesuré à l'aune de la tâche importante qu'il fallut accomplir mais aussi à celle des événements qui en ont marqué l'accomplissement. La disparition soudaine de Jean-Charles Sournia, en charge de la coordination des travaux de ce dictionnaire, et avec lequel nous en avons préparé le déroulement, fut, au-delà de la peine que nous en éprouvions, une tâche difficile à surmonter. Jean-Charles Sournia, au moment où il nous quitta possédait à lui seul tous les liens qui l'unissaient aux divers auteurs et surtout l'exact thésaurus des définitions retenues, validées ou discutées. Il fallut beaucoup de perspicacité et de ténacité à Jacques Polonovski, son successeur désigné, pour retrouver les fils d'une pensée étrangère à la sienne. Certes nous possédions tous les documents relatifs aux décisions qui avaient été prises, la correspondance des auteurs et une quantité impressionnante de définitions. Ce fut notre tâche de retrouver la chronologie des événements, de regrouper les définitions, d'en vérifier la qualité, d'éliminer de nombreux doublons et d'imaginer enfin celles qui pouvaient avoir été oubliées ou tout simplement manquer alors qu'elles avaient été prévues... Ainsi pouvons nous comprendre qu'il fallut beaucoup de temps pour parvenir à clore la rédaction de cet ouvrage.

Accompli, nous le livrons comme la résultante d'un choix, celui des termes qui semblent caractériser un moment de notre discipline. Avec Jean-Charles Sournia, puis Jacques Polonovski nous nous sommes attachés à favoriser les termes les plus fréquents du vocabulaire actuel des ophtalmologistes, et surtout à multiplier les entrées de telle sorte qu'à partir d'un symptôme, d'un mot, d'un sigle, d'un nom propre se retrouve l'information souhaitée. Dès que cela semblait nécessaire nous nous sommes efforcés de demander aux auteurs sollicités de distinguer la définition propre du mot retenu et de sa traduction anglaise, d'un commentaire en italique précisant les éléments dominants d'un syndrome, d'une technique afin que le consultant recueille des informations suffisantes à éclairer une orientation diagnostique ou thérapeutique ou une comparaison clinique, voire technique. Les synonymes sont rapportés, des renvois signalés de telle sorte qu'un complément d'information puisse être cumulé à partir de plusieurs définitions.

Les limites d'un dictionnaire consacré à une discipline médicale restent floues et peut-être en ophtalmologie davantage qu'en tout autre spécialité. L'œil participe de très nombreux syndromes. Il est impliqué dans l'inflammation, l'infection, l'endocrinologie, l'oncologie, la neurologie, la génétique, la pédiatrie, les maladies métaboliques et les affections dans lesquelles il est atteint sont légions. Nous nous sommes efforcés dans cette perspective, de solliciter les auteurs afin qu'apparaissent dans la description de chaque syndrome général l'exacte implication de l'œil et de l'appareil oculaire. Quantité d'affections génétiques, peu connues des ophtalmologistes, et comportant des anomalies oculaires sont ainsi répertoriées avec avantage. Nous pensons que nos confrères ophtalmologistes ou généticiens en tireront des informations de grandes précisions. De très nombreuses techniques ont trouvé un champ d'application en ophtalmologie. Nous en avons tenu compte et nous nous sommes appliqués à en décrire le plus complètement possible les principes physiques et leurs applications techniques. Les domaines de la physiologie, de l'anatomie, de la pharmacologie pourraient en eux-mêmes donner matière à un dictionnaire ; aussi nous sommes nous efforcés d'en retenir les définitions indispensables concernant l'œil et ses annexes et ses relations avec le système nerveux central. Tel qu'il est nous espérons que ce dictionnaire

répondra aux multiples interrogations de l'étudiant ou du médecin confirmé et que pour quelque temps il demeure d'actualité autant qu'un support livresque puisse prétendre encore de nos jours à le faire.

Nous ne voudrions pas terminer l'introduction présente sans dire nos remerciements à tous ceux qui sont responsables de la réalisation de cet ouvrage. Nous avons été sensibles à leur acceptation de participer à ce qu'ils savaient être un dur labeur. Ils se sont d'emblée distingués de ceux qui ont cru devoir y renoncer devant l'ampleur de la tâche. C'est à eux seuls que l'on doit de pouvoir présenter cet instrument de travail que l'Académie Nationale de Médecine a souhaité offrir aux médecins francophones. L'Académie leur en est infiniment reconnaissante.

Yves POULIQUEN

L'utilisation et les projets du Dictionnaire de l'Académie de médecine

En éditant son dictionnaire de médecine, l'Académie est bien dans son rôle de guide. Son devoir est de s'intéresser à toutes les nouveautés techniques, à tous les modes d'exercer, et donc aux manières de les exprimer, de les expliquer et de les diffuser. La langue française est son moyen de communication, et le vocabulaire technique de l'art de soigner est sa compétence. Par son dictionnaire elle veille à la précision et à la cohérence de la terminologie, elle élimine les doublons inutiles ou périmés, elle écarte les emprunts dangereux par leurs maladroites et par les malentendus qu'ils provoquent, elle guide la néologie.

L'entreprise nécessitera plusieurs années. Des précisions et des explications doivent être présentées aux lecteurs.

1. *L'ordre alphabétique* a été choisi pour son ancienneté lexicographique et sa commodité. Cependant les incohérences de la terminologie médicale ont nécessité des adaptations.

Par exemple nos prédécesseurs ont laissé trop de place à l'éponymie, cette manie qui baptise d'un nom propre (celui de l'« inventeur » prétendu ou soi-disant) une maladie ou une structure anatomique. Dans toute la mesure du possible, l'entrée a été placée au nom propre : le mal de Pott est décrit à Pott. Ainsi de grands médecins se trouvent dotés de plusieurs entrées correspondant aux identifications que la tradition leur a attribuées.

L'ordre alphabétique latin prime sur le grec : les α et β globulines sont à la lettre *g*

Jusqu'ici aucune différence épistémologique n'a pu être établie entre un *syndrome* et une *maladie*, ces termes ayant été liés à des états pathologiques comparables, selon la fantaisie de leur créateur. Aussi l'affection que l'on ne trouvera pas à la rubrique *syndrome* devra être cherchée à *maladie* et inversement, ou au symptôme prédominant, ou à l'anomalie qui caractérise le trouble.

Les libellés des entrées ont été rédigés presque tous au singulier ; car un élément qui, par l'addition à des semblables, se trouve inclus dans un pluriel, ne cesse pas d'être particulier et de mériter une définition propre. Des exceptions sont cependant inévitables.

Les sigles usuels figurent à leur lettre initiale, et leur définition trouve sa place au lieu de son développement. *OMS* renvoie à *Organisation mondiale de la santé*.

2. *La grammaire et la syntaxe* françaises ne sont pas du domaine de l'Académie de médecine. Tout au plus est-il de son devoir de rappeler leurs règles aux utilisateurs fautifs.

Ainsi l'une des coutumes vise le pluriel des mots d'origine étrangère. Le principe veut qu'une fois admis dans le vocabulaire français leur genre et la formation de leur pluriel suivent les usages du français et non ceux de la langue d'origine. *L'aura* est féminine et les *sinus* sont masculins, mais les *stimulus* et les *locus* sont invariables au pluriel.

3. *L'orthographe* ne saurait être examinée avec compétence par l'Académie que dans les limites où le vocabulaire de la médecine est concerné. Mais là, son souci de cohérence et de simplification s'impose, et elle ne peut que suivre les recommandations du Conseil international de la langue française, son éditeur, avec l'accord de l'Académie française. Il serait étonnant que, lorsque la médecine et le monde changent, l'orthographe française restât immuable.

La graphie des néologismes est facile à établir. Pour la *scanographie*, que d'autres appellent *tomodensitométrie*, un arrêté ministériel a eu raison de ne pas calquer le double *n* de *scanner* : un seul suffit. Cette orthographe soulève le problème des innombrables consonnes doubles, souvent inutiles et non justifiées par l'étymologie, que la langue parlée ne prononce pas, à l'exception de quelques parlers locaux.

Depuis 1991, l'Académie française a accepté la suppression d'un certain nombre d'accents circonflexes sur *i* et *u*. On écrira donc, *nait*, *parait*, *entraîne*.

De même, devant l'usage anarchique du trait d'union, il a été décidé d'agglutiner les préfixes *sous*, *sus*, *semi*. On écrira donc, *sousorbitaire*, *susjacent*, *semicirculaire*.

Les mots composés sont nombreux en médecine, très souvent ils associent des radicaux grecs, mais est-il nécessaire que tous les composants soient individualisés par un trait d'union ? Le plus souvent possible nous les avons supprimés, suivant ainsi les recommandations du Conseil international. Les raisons de leur maintien sont simples : dans les mots trop longs que l'œil peine à saisir pour y placer les coupures de l'oral, pour isoler les radicaux rares peu connus, pour éviter les hiatus entre voyelles (*o* et *i*, et *o* et *u*), etc. Ailleurs l'agglutination est préférable.

Chaque fois que nous l'avons cru nécessaire nous avons précisé l'étymologie des termes, surtout ceux venant du grec puisque le latin est plus proche de notre langue actuelle et la formation du mot est saisie plus facilement. Cependant l'étymologie grecque est transposée en caractères latins ; nous avons craint que nos étudiants, sélectionnés grâce à leurs connaissances en physique et en mathématiques, connaissent mieux les symboles algébriques que la typographie grecque.

Signes et abréviations

Hz	:	Hertz
lx	:	lux
nm	:	nanomètre
MIM	:	Mendeleian Inheritance in Man
<i>Abrév.</i>	:	abréviation
adj.	:	adjectif
anc.	:	ancien
angl.	:	anglicisme
<i>Ant.</i>	:	antonyme
<i>Étym.</i>	:	étymologie
ex.	:	exemple
f.	:	féminin
fam.	:	familier
gr.	:	grec
l.	:	locution
lat.	:	latin
m.	:	masculin
n.	:	nom
<i>obs.</i>	:	obsolète
p.	:	pluriel
p. ex.	:	p. ex.
pop.	:	populaire
symb.	:	symbole
<i>Syn.</i>	:	synonyme
v.	:	verbe
→	:	Voir aussi (explication ou donnée complémentaire)

Les majuscules désignant une entité admise ne sont pas séparées : ADN et OMS, et non A.D.N. ni O.M.S.

Les minuscules suivant un sigle admis sont accolées : ARNm pour ARN messenger.

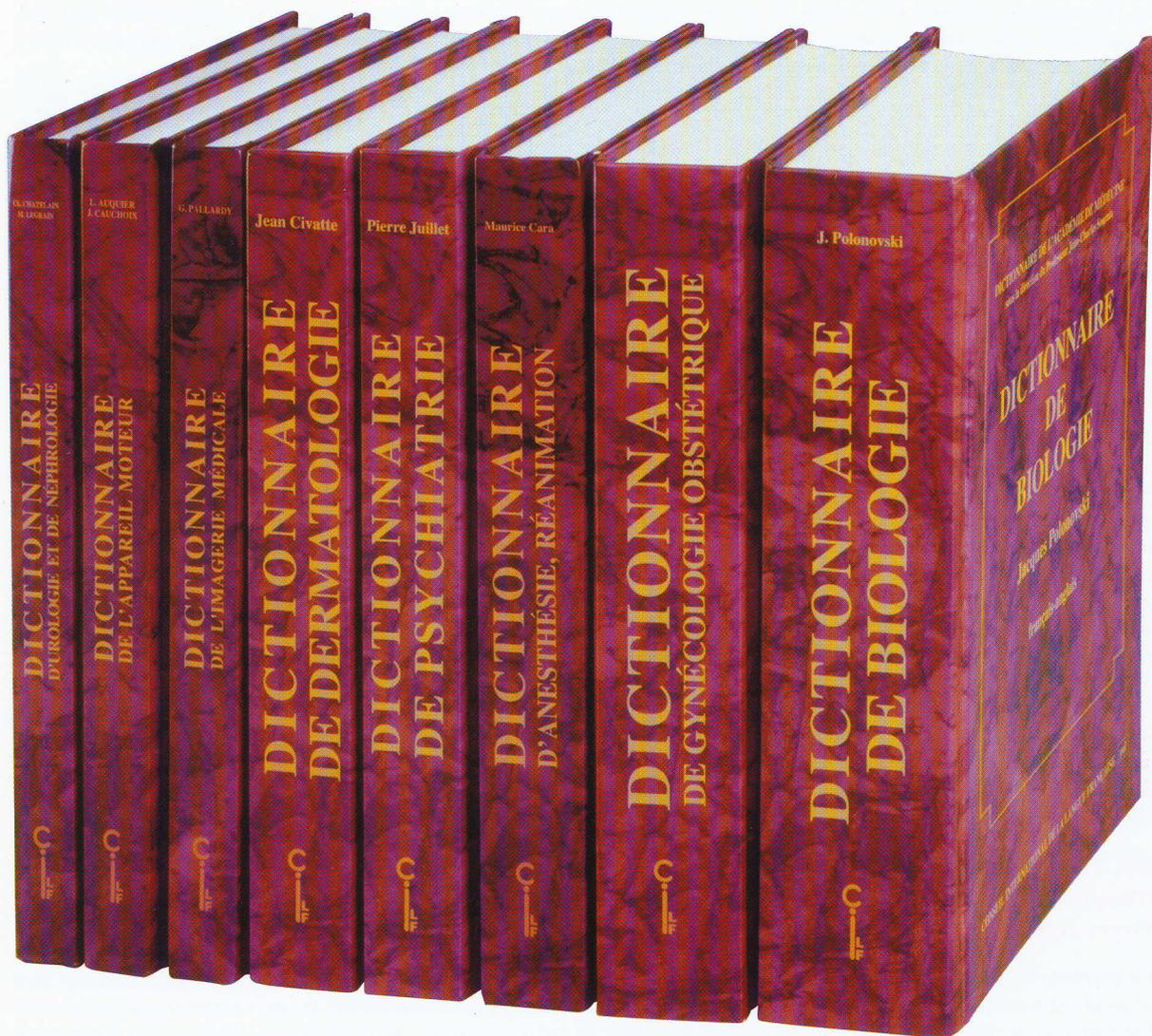
Un enzyme lié à l'ADN s'écrit en minuscules distinctes : ADN-polymérase.

Les unités sont exprimées selon leur symbole dans le système des unités internationales (SI).

Les structures anatomiques sont désignées en italique selon les *nomina anatomica parisiensis* (PNA ou NAP), immédiatement après leur désignation usuelle.

Signes : par simplification topographique, les signes s'appliquent aux sexes masculin et féminin, selon une symbolique médiévale utile que l'Académie de médecine ne saurait modifier :

♂
♀



© *Conseil international de la langue française*

11, rue de Navarin - 75009 Paris

Téléphone : 01 48 78 73 95

Télécopie : 01 48 78 49 28

cilf@cilf.org

www.cilf.org



Aarskog-Ose-Pande (syndrome d') l.m.

Aarskog-Ose-Pande syndrome

Association d'une lipoatrophie non évolutive de la face et des fesses, d'un syndrome de Rieger, d'une petite taille et d'un diabète insulino-dépendant.

On trouve également une macrocéphalie, des cheveux rares, des bosses frontales saillantes et un front bombé, une face ridée et petite avec étage moyen enfoncé, un nez en bec d'oiseau, une macrostomie, et un retard osseux. Sur le plan oculaire, en plus du syndrome de Rieger, il peut exister une ophtalmie, un strabisme, une mégalocornée et des anomalies pupillaires. L'affection est autosomique dominante (MIM 151680) ou autosomique récessive.

D. Aarskog et col. 1983

Syn. lipodystrophie partielle avec anomalie de Rieger, petite taille, et diabète sucré insulino-dépendant

Aarskog-Scott (syndrome d') l.m.

Aarskog-Scott syndrome

Ensemble malformatif comprenant une petite taille, une dysostose faciodigitale, un hypertélorisme, une antéversion des narines, une lèvre supérieure épaissie, une ectopie testiculaire et un repli scrotal surplombant la verge.

On observe également un visage arrondi, une crête métopique, des sourcils hauts, un ptosis, un épicanthus, une mégalocornée, des anomalies digitales, spinales et scrotales (fusion), une hyperlaxité ligamentaire, et des ptérygions. Il

existe parfois un lymphœdème des pieds. La femme vectrice présente également les signes de la maladie mais sous formes atténuées. Le locus du gène lié au sexe (FGDY ou AAS) est localisé en Xp11.21. L'affection est autosomique dominante (MIM 100050) ou liée au sexe récessive (MIM 305400).

D. Aarskog 1970

→ FGDY, AAS, dysplasie faciodigitogénitale, dysplasie faciogénitale

AAS sigle pour Aarskog-Scott syndrome

→ Aarskog-Scott (syndrome d')

abaissement n.m.

depression

→ duction

abaissement de la cataracte l.m.

couching of a cataract

Technique historique de cure chirurgicale de la cataracte, consistant en une bascule vers l'arrière, et par pression, du cristallin cataracté dans le corps vitré.

abaissement en adduction l.m.

depression in adduction, downshoot in adduction

Abaissement de l'œil non fixateur qui, dans le regard latéral, est en adduction : œil droit dans le regard latéral gauche, œil gauche dans le regard latéral droit ; il augmente - ou peut seulement apparaître - dans le regard oblique : regard en bas et à gauche pour l'abaissement de l'œil droit,

regard en bas et à droite pour l'abaissement de l'œil gauche (déviation diagonale).

L'abaissement en adduction, comme l'élévation en adduction, est un signe clinique dont la recherche est fondamentale dans l'étude d'un trouble de la motilité oculaire, qu'il s'agisse d'une paralysie ou d'un strabisme concomitant. Dans le strabisme convergent, si l'angle est important, il peut être déjà évident avant mise en train du cover test, le nez faisant automatiquement écran quand l'œil fixateur est en abduction.

L'abaissement en adduction, beaucoup moins fréquent que l'élévation en adduction, est symptomatique d'une hyperaction du muscle grand oblique ; quand il est peu marqué, il est plus évident dans le regard oblique, c'est-à-dire quand on place l'œil concerné dans le champ d'action du muscle grand oblique. Dans les cas typiques, il est associé à une hyperaction du muscle droit supérieur opposé (antagoniste opposé du muscle grand oblique). Cette hyperaction du muscle droit supérieur opposé doit être systématiquement recherchée ; s'il y a hyperaction du muscle grand oblique droit, elle est recherchée dans le regard en haut et à gauche (champ d'action du muscle droit supérieur gauche), en maintenant l'œil droit fixateur. Dans le strabisme concomitant non opéré, l'abaissement en adduction est très souvent bilatéral symétrique ou asymétrique. Dans le strabisme opéré, il peut être consécutif à un affaiblissement d'un ou des deux petits muscles obliques. Il peut être associé à une déviation verticale dissociée dont il faut éventuellement tenir compte quand on recherche l'hyperaction du muscle droit supérieur, son antagoniste opposé.

ABCD (syndrome) sigle m. pour albinism, black lock, cell migration disorder of the neurocytes of the gut, and deafness

Albinisme oculocutané avec mèches noires, troubles intestinaux et surdité congénitale de perception.

Syndrome évoquant une neurocristopathie avec absence de mélanocytes dans les zones non pigmentées. Les mélanocytes sont normaux en nombre et structure dans les zones à pigmentation normale. Il existe également une agénésie de l'innervation intestinale autonome. L'affection est autosomique récessive.

Syn. albinisme oculocutané avec mèches noires, troubles intestinaux et surdité congénitale de perception.

Cross et coll. 1995

abcès cristallinien l.m.

lens abscess

Infection purulente du cristallin, d'origine accidentelle ou chirurgicale, après ouverture de sa capsule.

abduction n.f.

abduction

→ duction

Aberfeld (syndrome d') l.m.

Aberfeld syndrome

→ Schwartz-Jampel (syndrome de)

aberration chromatique l.f.

chromatic aberration

Défaut optique de l'œil dû à la réfraction inégale des longueurs d'onde de la lumière.

La réfraction est d'autant plus importante que la longueur d'onde est plus courte ; la mise au point sur la rétine se faisant dans le jaune, les rayons bleus sont focalisés en avant et les rayons rouges en arrière de la rétine. Application clinique : le test duochrome.

aberration chromosomique l.f.

chromosome aberration

Anomalie en nombre ou en structure des chromosomes avec disparition d'un certain nombre de gènes ou plus fréquemment présence en excès de gènes.

Ces modifications quantitatives peuvent être, selon leur importance, létales (en particulier les délétions) ou provoquer des anomalies plus ou moins sévères dans la morphogénèse de l'individu.

abêtalipoprotéïnémie n.f.

abetalipoproteinemia

Neuropathie spinocérébelleuse caractérisée par l'absence de β -lipoprotéines dans le sang.

La maladie débute par une diarrhée graisseuse entre 5 et 10 ans ou plus tôt (stéatorrhée chronique), un syndrome cœliaque avec malabsorption digestive et un retard de croissance. Il s'y associe une faiblesse musculaire, un retard mental et parfois un syndrome pyramidal progressif avec ataxie. Il existe une absence de chylomicrons, de VLDL et de LDL dans le plasma, et une présence d'acanthocytes dans le sang. Au niveau oculaire, la maladie donne une rétinite pigmentaire atypique avec une héméralopie qui s'installe progressivement dans la deuxième enfance. L'ERG est altéré. Il peut également survenir une ophtalmoplégie externe

progressive. Les hétérozygotes sont normaux, contrairement à l'hypobétalipoprotéinémie. L'anomalie correspond à une mutation du gène de la protéine de transfert microsomique des triglycérides (MTP). Locus du gène (MTP) en 4q22-q24. L'affection est autosomique récessive (MIM 200100).

F. A. Bassen et A. L. Kornzweig 1950.
→ Bassen-Kornzweig syndrome, acanthocytose, MTP (déficit en)

abétalipoprotéinémie normotriglycéridémique de type Steinberg l.f.

abetalipoproteinemia, normotriglyceridemic, Steinberg type
→ hypobétalipoprotéinémie familiale

ABL abrég. pour abetalipoproteinemia
→ abétalipoprotéinémie

ablation rétinienne l.f.
→ photocoagulation panrétinienne

ablépharie n.f.
ablepharia

Colobome de la paupière supérieure dont les moignons représentent moins du tiers de la paupière.

Malformation par non développement des bourgeons palpébraux, rarement isolée. L'affection est autosomique récessive (MIM 200110) ou liée au sexe dominante. Son traitement est une urgence chirurgicale.

Étym. gr. *a* privatif ; *blepharon* : paupière
→ colobome palpébral

ablépharie-macrostomie (syndrome d') l.m.

ablepharia-macrostomia syndrome
Ensemble comportant une ablépharie totale avec absence de cils et de sourcils, grande bouche, peau sèche rugueuse, doigts recourbés, organes génitaux ambigus, cryptorchidie, hernie. Autosomique récessif, il soulève l'hypothèse d'une neurocristopathie.

Au niveau du visage, on trouve une face figée, des sourcils et cils clairsemés ou absents, des oreilles rudimentaires (anotie, microtie), des pommettes plates, un malaire hypoplasie, une fissure de la bouche (macrostomie), et une microdentie. Autres signes : symphalangie, peau sèche, mamelon absent ou rudimentaire, ectopie testiculaire, retard mental modéré. Au niveau des yeux, pas de paupière, strabisme, nystagmus, opacités de

cornée et décollement de rétine. L'affection est autosomique récessive (MIM 200110).

Sigle AMS

Étym. gr. *makro* : grand ; *stoma* : bouche
McCarthy et C. M. West 1977

Abney (loi d') l.f.

Abney's law

Loi selon laquelle la luminance d'un mélange de couleurs spectrales est égale à la somme des luminances des couleurs composant ce mélange.

Syn. loi d'additivité

Abruzzo-Erickson (syndrome d') l.m.

Abruzzo-Erickson's syndrome

Ensemble de malformations comportant : fente palatine, colobome irien et rétinien, hypospadias, surdité de perception et petite taille. *Autres signes : face plate, hypoplasie des malaires, espace élargi entre le deuxième et troisième doigt, strabisme, anomalies des oreilles, et synostose radiocubitale. Les anomalies sont assez discrètes chez les femmes vectrices. L'affection est liée au sexe récessive (MIM 302905).*

M.A. Abruzzo et col. 1977

Syn. CHARGE-like syndrome lié au sexe

ABS sigle m. pour Antley-Bixler syndrome
→ Antley-Bixler (syndrome d')

absence d'apolipoprotéine A-I due à la délétion du complexe génique ApoA1, ApoC3, ApoA4 l.f.

apolipoprotein A-I, absence of, due to deletion of ApoA1, ApoC3, ApoA4 gene complex

Absence d'apolipoprotéine A-I due à la délétion du complexe génique ApoA1, ApoC3, ApoA4 ; avec artériosclérose, infarctus, et opacification cornéenne.

Diminution importante des HDL, apolipoprotéines A-I non détectables et apolipoprotéines A-II normales. Une seule famille décrite. L'opacification cornéenne est due à des dépôts diffus de lipides dans les cellules épithéliales. Différente de la maladie de Tangier, autosomique récessive, où les homozygotes ont une absence d'apolipoprotéine A-I et des apolipoprotéines A-II normales et où les hétérozygotes ont des apolipoprotéines A-I et A-II diminuées. D'autres déficiences en apolipoprotéine A-I donnent la même symptomatologie clinique L'affection est autosomique dominante (MIM 107680.0012).

→ opacification cornéenne due au déficit en apolipoprotéine A-I

J. Schaefer et col. 1982

absence de cils et de sourcils avec retard mental l.f.

absent eyebrows and eyelashes with mental retardation

Syndrome associant l'absence de cils et de sourcils avec un retard mental, une microcéphalie, un petit nez crochu, une quadriplégie progressive spastique et un glaucome.

Une famille décrite avec deux frères dont les parents sont non-consanguins. L'affection est autosomique récessive (MIM 200130).

Hall et col. 1974

Syn. pseudoprogéria (syndrome de)

absence de corps calleux, polydactylie postaxiale et duplication du gros orteil l.f.

hallux duplication, postaxial polydactyly, and absence of corpus callosum

→ Schinzel-Schmid (syndrome de)

absence de jambe avec cataracte congénitale l.f.

leg (absence of) with congenital cataract

Association d'une cataracte congénitale, de l'absence d'une jambe, et d'une scoliose progressive.

Deux observations dans une famille. L'affection est autosomique récessive (MIM 245000).

McKusick et col. 1968

absence de voies lacrymales l.f.

→ agénésie des voies lacrymales, larmolement, épiphora

absence sévère ou déformation des os longs des membres associée à une fente palatine l.f.

severe absence deformities, of long bones of limbs associated with cleft lip-palate

→ Roberts (syndrome de)

absence totale de vision des couleurs et myopie forte l.f.

total colourblindness with myopia

→ Pingelapese (cécité de)

absorption intestinale des graisses (anomalie de l') l.f.

lipid transport defect of intestine

→ Anderson (maladie d'), abétalipoprotéïnémie

absorption (système d') l.m.

absorption system

Système de vision des couleurs dû à l'absorption sélective d'une partie des longueurs d'onde du spectre par les milieux transparents de l'œil.

On parle de système d'absorption pathologique quand s'ajoute à l'absorption normale physiologique d'une partie des longueurs d'onde de la lumière l'absorption excessive de certaines d'entre elles, habituellement dans les courtes longueurs d'onde, p. ex. dans l'évolution de la cataracte.

Abt-Letterer-Siwe (maladie d') l.f.

Letterer-Siwe disease

Affection du nourrisson ou du très jeune enfant secondaire à une prolifération et dissémination aigüe de cellules histiocytaires anormales.

Plusieurs types possibles : maladie de Hand-Schüller-Christian, granulome éosinophile, histiocytose X disséminée. Dans l'histiocytose aigüe du nourrisson on trouve exophtalmie, atteinte de l'état général, fièvre, hépatosplénomégalie, et éruption purpurique axiale palpébrale. L'évolution est presque toujours mortelle. Plusieurs cas familiaux ont été décrits, sans contact infectieux entre les cas. Affection sporadique (MIM 246400).

Syn. L-S (maladie), LESD, histiocytose X aigüe disséminée, histiocytose non lipidique, réticuloendothéliose aigüe hémorragique du nourrisson.

Abt, pédiatre américain (1867-1956), E. Letterer, anatomopathologiste allemand (1924), S. Siwe, médecin suédois

→ histiocytose langerhansienne, histiocytose X

AC/A sigle

→ rapport AC/A

acanthamoeba (kératite à) l.f.

→ kératite

acanthocytose n.f.

acanthocytosis

→ abétalipoprotéïnémie, Hallervorden-Spatz (syndrome d')

acanthosis nigricans n.m.

acanthosis nigricans

Affection dermatologique caractérisée par un état rugueux de la peau, symétrique, mal limité, et de couleur noirâtre.

La maladie touche le visage, les paupières et leur conjonctive, la nuque, le cou, les aisselles et la région anogénitale. Les lésions sont brunâtres, ardoisées ou noires et accompagnées de papillomes pédiculés sur les aisselles et les paupières, de formations verruqueuses sur le dos des mains et des pieds. Parmi les manifestations

oculaires, on trouve la papillomatose pigmentée des paupières, l'alopecie sourciliociliaire, les excroissances des bords libres parfois en dents de peigne, l'hyperplasie des conjonctives tarsiennes et le trichiasis. Il existe plusieurs formes, juvénile bénigne (forme autosomique dominante), plus tardive (forme autosomique récessive), ou acquise (paranéoplasique) en relation avec un cancer viscéral (gastrique, œsophagien, pancréatique). L'affection est autosomique dominante (MIM 100600) ou autosomique récessive.

Syn. dystrophie papillaire et pigmentaire

Étym. gr. *akantha* : épine ; lat. *nigricare* : être noir

Unna 1890

ACC sigle f. pour anesthésie cornéenne congénitale

accommodation n.f.
accommodation

Augmentation de la puissance dioptrique du cristallin, permettant à l'œil de voir distinctement des objets situés à des distances différentes.

L'amplitude de l'accommodation se mesure en dioptries. Elle se caractérise par la différence entre la réfraction de l'œil au repos et la réfraction de ce même œil au maximum de son accommodation, et se manifeste par la plus petite distance objet-œil pour laquelle l'image rétinienne est encore nette.

→ rapport AC/A, rapport CA/C

accommodation convergente l.f.
convergence accommodation
Accommodation induite par les variations de la convergence.
→ rapport CA/C

accommodation (fatigue de l') l.f.
accommodative fatigue
Difficulté à maintenir l'accommodation nécessaire pour accomplir une tâche visuelle, compte tenu de la réfraction et de l'âge du sujet.
Syn. asthénopie accommodative, fatigue accommodative

accommodation (paralysie de l') l.f.
paralysis of accommodation
Impossibilité d'accommoder compte tenu de l'âge du sujet.

accommodation (réserve d') l.f.
Part accommodative non révélée lors d'une réfraction sous cycloplégique.

Elle impose la nécessité de réaliser des réfractations itératives chez le jeune enfant afin de connaître la valeur totale de l'hypermétropie. En effet, avant de poser une indication opératoire de strabisme, il importe d'éliminer tout facteur accommodatif qui pourrait interférer dans sa genèse, d'où la nécessité de rechercher la réserve accommodative.

accommodation (spasme de l') l.m.
accommodative spasm
Spasme du muscle ciliaire.

accommodation vergentielle l.f.
vergence accommodation
Accommodation induite par les variations de la vergence.
→ rapport CA/C

acétyl-CoA: alpha-glucosaminide-N-acétyltransférase (déficit en) l.m.
acetyl-CoA: alpha-glucosaminide-N-acetyltransferase deficiency
→ mucopolysaccharidose type III

acétylcholine n.f.
acetylcholine
Médiateur chimique des nerfs cholinergiques.
Elle est le médiateur du système parasymphatique, de certaines fibres orthosymphatiques et des plaques motrices.

ACH abrég. pour achondroplasia
→ achondroplasie

achalasia addisonienne (syndrome d') l.m.
achalasia-addisonian syndrome
→ déficience en glucocorticoïdes, achalasia, alacrymie

achalasia et alacrymie (syndrome d') l.f.
achalasia-alacrymia syndrome
Mauvais relâchement des sphincters (spasme) et absence de larmes.
Plusieurs familles ont été décrites originaires de l'Arabie et il existe une autre maladie très proche, mais avec insuffisance surrénalienne : le syndrome "triple A" (MIM 231550) ou déficience en glucocorticoïdes, achalasia et alacrymie. L'affection est autosomique récessive (MIM 200440).
Efrati et A. Mares 1985

achalasia et insuffisance surrénalienne

l.f.

achalasia-adrenal insufficiency

→ déficience en glucocorticoïdes, achalasia, alacrymie

Achard (syndrome d') l.m.

Achard's syndrome

Syndrome associant les signes de la maladie de Marfan et une dysostose mandibulofaciale.

Les anomalies osseuses, consistent en arachnodactylie, palais ogival, et atteinte cardiaque. Il existe une hyperlaxité ligamentaire uniquement aux mains et aux pieds. Au niveau des yeux, on peut trouver sphérophagie et ectopie cristallinienne. L'affection est autosomique dominante (MIM 100700).

C. Achard 1902

achondroplasie n.f.

achondroplasia

Chondrodysplasie héréditaire du nourrisson caractérisée par un nanisme avec membres courts par arrêt du développement des os dans leur longueur.

Anomalie dans la conversion du cartilage en os affectant particulièrement les os longs. Large tête avec bosses saillantes, ensellure nasale, prognathisme relatif. Atteinte des nerfs crâniens. Intelligence normale. Le nanisme porte uniquement sur les membres avec des os longs, trop courts mais de largeur normale (micromélie). Les complications ophtalmologiques sont secondaires aux complications craniofaciales et à l'hydrocéphalie : atrophie optique, strabisme. Homozygotie létale. 90% des cas sont sporadiques. Locus du gène en 4p16.3. L'affection est autosomique dominante (MIM 100800, pénétrance complète) et touche un enfant sur 15000.

J. Parrot 1876

Syn. ACH, nanisme achondroplasique, chondrodystrophie fœtale

Étym. gr. *a* : priv ; *khondros* : cartilage ; *plasis* : modelé

achromasie n.f.

achromasy

→ achromatopsie

achromate n.m.

achromat

Sujet atteint d'achromatopsie.

Syn. monochrom

achromatique adj.

achromatic

En colorimétrie, se dit d'une couleur de pureté nulle.

En psychologie, se dit d'une couleur sans teinte.

Le mot est utilisé pour décrire les gris, les blancs et les noirs.

Ant. chromatique

achromatisme n.m.

achromatism

→ achromatopsie

achromatopsie n.f.

achromatopsia

Absence totale de vision des couleurs qui s'accompagne le plus souvent d'une atteinte de l'acuité, de photophobie et de nystagmus.

La plupart des achromatopsies ont une origine rétinienne, mais on connaît des achromatopsies d'origine centrale, se rapprochant des agnosies.

Nystagmus et photophobie, acuité de 1 à 2 dixièmes de loin, vision meilleure en lumière tamisée et vision de près bonne avec forte addition. Le fond d'œil normal et la rétine normale en angiographie.

L'ERG est normal en scotopique et absent en photopique. Les cônes sont présents mais ne fonctionnent pas correctement. Parmi les différentes formes, certains dénomment correctement la plupart des couleurs ; d'autres en sont incapables. L'achromatopsie incomplète liée au sexe connue sous le nom de monochromatisme au bleu a des réponses en photopique au bleu à l'ERG.

La fréquence est estimée à 1/330 000. L'affection est autosomique récessive (MIM 216900) ; exceptionnellement dominante.

Syn. cécité totale aux couleurs, monochromatisme aux bâtonnets, achromasie

Étym. gr. *a* : privatif ; *chrôma* : couleur ; *opsis* : vision

→ achromatopsie sans amblyopie, Pingelapese (cécité de)

achromatopsie congénitale l.f.

congenital achromatopsia

Absence congénitale de toute vision colorée, avec comme signes d'appel une photophobie majeure et une malvoyance avec nystagmus.

Le diagnostic est affirmé par l'électro-rétinogramme, l'absence d'onde a étant la conséquence de l'absence congénitale de cônes. Il s'agit d'une affection rare qui se transmet selon le mode autosomique récessif.

achromatopsie congénitale complète avec amblyopie l.f.

rod monochromatism

Forme clinique type de l'achromatopsie congénitale.

Elle consiste en l'absence fonctionnelle de tous les types de cônes. Le sujet atteint présente constamment une vision de type scotopique. À l'amblyopie s'associent également une photophobie et un nystagmus.

Syn. achromatopsie congénitale complète typique, cécité des cônes, cécité diurne, monochromatisme à bâtonnets, vision nocturne permanente

achromatopsie congénitale complète sans amblyopie l.f.

rod monochromatism without amblyopia

Forme clinique exceptionnelle d'achromatopsie congénitale dans laquelle l'absence de perception des couleurs est isolée.

achromatopsie congénitale complète typique l.f.

typical achromatopsia

→ achromatopsie congénitale complète avec amblyopie

achromatopsie congénitale incomplète avec amblyopie l.f.

blue cone monochromacy

Forme clinique de l'achromatopsie congénitale proche de la forme type dans laquelle restent fonctionnels les bâtonnets et les cônes bleus.

La photophobie et le nystagmus y sont présents.

Syn. achromatopsie congénitale totale incomplète, monochromatisme à cônes bleus

achromatopsie congénitale incomplète sans amblyopie l.f.

cone monochromatism

Forme clinique de l'achromatopsie congénitale sans amblyopie ni photophobie ni nystagmus.

Syn. monochromatisme des cônes

achromatopsie congénitale totale incomplète l.f.

blue cone monochromacy

→ achromatopsie congénitale incomplète avec amblyopie

achromatopsie et myopie forte l.f.

achromatopsia with myopia

→ Pingelapese (cécité de)

achromatopsie incomplète de Krill l.f.

achromatopsia incomplete, with protan luminosity function

Absence incomplète de perception des couleurs.

Myopie de 3 à 10 dioptries, nystagmus pendulaire, photophobie et petite réponse photopique à l'ERG.

Une famille de 14 enfants a été signalée par Smith en 1978 avec consanguinité des parents. Le défaut est très sévère et la fonction visuelle colorée est de type protanope. L'ERG photopique permet en général le diagnostic. Locus du gène en 2p11-q12. L'affection est autosomique récessive (MIM 200930).

Krill 1966

Syn. achromatopsie incomplète avec fonction lumineuse de type protan

achromatopsie incomplète récessive liée au sexe l.f.

achromatopsia incomplete X-linked recessive

Affection qui ressemble à l'achromatopsie, en moins grave, sans photophobie avec nystagmus absent ou de très faible amplitude.

L'ERG est petit en photopique et normal en scotopique, l'EOG normal, l'acuité visuelle est mauvaise de 1/10 à 1/20ème, il existe une dyschromatopsie à toutes les couleurs, un nystagmus pendulaire peu marqué, et l'aspect du fond d'œil est normal. Dans le monochromatisme aux bâtonnets l'ERG photopique est éteint. Le patient peut voir les petits objets bleus sur fond jaune et vice versa. Rarissime, fréquence 1 pour 100 millions. Locus en Xq28. L'affection récessive est liée au sexe (MIM 303700).

J. Huddart 1777

Syn. BCM, CBBM, monochromatisme au bleu, achromatopsie monochromatique nonocônes bleus, monochromatisme aux cônes.

achromie n.f.

achromia

Dépigmentation ou absence ou perte de la pigmentation de la peau et de l'iris.

Peut être congénitale ou acquise.

Syn. achromatose

acidémie hyperpipécolique l.f.

hyperpepicolic acidemia

→ hyperpipécolatémie

acidémie méthylmalonique avec

homocystinurie l.f.

methylmalonicacidemia and homocystinuria

→ acidurie méthylmalonique avec homocystinurie

acidose distale primitive familiale l.f.

familial primary renal tubular acidosis

→ Albright (acidocétose d')

acidose tubulaire distale l.f.

renal tubular acidosis distal

→ Albright (acidocétose d')

acidose tubulaire rénale de type II l.f.

renal tubular acidosis II

Acidose rénale tubulaire hyperchlorémique qui ne touche que les garçons, avec retard de croissance, retard mental, nystagmus, cataracte, opacification cornéenne, glaucome et défaut de l'émail dentaire. *Forme liée au sexe, assez proche du type I dominant mais ne touche que les hommes. L'impossibilité de réabsorption du bicarbonate dans les tubules proximaux du parenchyme rénal entraîne une acidose avec hyperchlorémie. Cette pathologie fait partie d'un des aspects de la maladie de Fanconi et est assez proche du syndrome de Lowe. L'affection récessive est liée au sexe (MIM 312400).*

Syn. RTA II, RTA de type proximal, acidose tubulaire avec fuite en bicarbonates

acidurie argininosuccinique l.f.

argininosuccinicaciduria

Déficit en argininosuccinase incluant retard mental et physique, hépatomégalie, lésions cutanées, cheveux secs et cassants, avec trichorrhéxis nodosa, convulsions, et épisodes d'inconscience.

Cheveux, cils et sourcils fragiles, rares et cassants. Retard mental, convulsions, somnolence, coma métabolique hyperammonémique, vomissements. Arthropathie des membres inférieurs dans les formes lentes, parfois cataracte. Selon Glick et col (1976), il existe trois formes : néonatale sévère dans les premières semaines de la vie ; infantile subaiguë avec retard de croissance ; tardive ou chronique avec troubles neurologiques. Locus localisé en 7cen-q11.2 sur le gène ASL (argininosuccinate-lyase). L'affection est autosomique récessive (MIM 207900).

Allan et col. 1958

→ déficit en argininosuccinase, déficit en argininosuccinate-lyase, trichorrhéxis nodosa

acidurie méthylmalonique avec

homocystinurie l.f.

vitamin B₁₂ metabolic defect with methylmalonicacidemia and homocystinuria

Déficit en coenzyme activant la vitamine B₁₂ avec hypométhioninémie, anémie mégaloblastique,

homocystinurie, cystathioninurie, et acidurie méthylmalonique.

L'affection secondaire à l'anomalie la plus fréquente du métabolisme de la cobalamine, associe soit en néonatal, de façon létale, un coma acidotique avec hypotonie, convulsions, microcéphalie, anémie mégaloblastique et leucopénie ; soit en infantile, avec hypotonie, acidose métabolique, défaillance multisystémique, myocardiopathie, rétinopathie pigmentaire, syndrome hémolytique et urémique ; soit plus tardivement dans l'enfance ou l'adolescence avec aspect marfanéoïde, retard mental, manifestations psychiatriques et dégénérescence subaiguë combinée de la moelle. Il s'agit d'une déficience combinée de méthylmalonyl-CoA-mutase et d'homocystéine-méthyltétrahydrofolate-méthyltransférase. On trouve selon le déficit une anomalie de la captation, du transport ou du métabolisme intracellulaire de la vitamine B₁₂. Plusieurs types de déficits enzymatiques sont identifiés : cbl C, cbl D, cbl F. Le diagnostic se fait par étude sur fibroblastes des groupes de complémentation cobalamine. Au niveau histologique, on trouve une microangiopathie thrombotique pour les reins et les poumons, et une stéatose hépatique. Au niveau oculaire, on recherche une rétinite pigmentaire et une atteinte maculaire. L'affection est autosomique récessive.

→ cbl C (MIM 277400), cbl F (MIM 277380), cbl D (MIM 277410)

Mudd et col. 1969

Syn. acidémie méthylmalonique avec homocystinurie, déficience du métabolisme de la vitamine B₁₂ avec méthylmalonique acidémie et homocystinurie, homocystinurie par troubles de la reméthylation et déficit en MTHFR

acidurie mévalonique l.f.

mevalonic aciduria

Affection infantile avec retard psychomoteur, retard de croissance, anémie, cataracte, hépatosplénomégalie, et dysmorphie faciale.

Il existe également des crises récurrentes de fièvre, des adénopathies, arthralgies, et rashes morbiliformes. On trouve une déficience en mévalonate-kinase peroxysomique par dosage sur leucocytes. L'affection est autosomique récessive avec diagnostic prénatal possible. (MIM 251170).

Hoffmann et coll 1986

Syn. mévalonate-kinase (déficit en)

acidurie 3-méthylglutaconique l.f.

3-methylglutaconic-aciduria

Déficit enzymatique associant une choréoathétose, une paralysie spastique, une démente avec atrophie optique et la présence anormalement élevée dans les urines d'acides 3-méthylglutaconique et 3-méthylglutarique avec une acidurie 3-hydroxy-isovalérique.

Les crises surviennent à l'occasion de jeûne ou d'infections. Il existe un retard global et parfois des épisodes d'inconscience prolongés. Plusieurs formes sont décrites. Le type II, est lié au sexe, a une petite taille et une cardiomyopathie mitochondriale sans troubles cognitifs ; le type III, autosomique récessif est plus classique et proche de l'atrophie optique de Behr ; le type IV, autosomique récessif quoiqu'ayant une activité enzymatique normale, présente une atrophie optique et des troubles neurologiques. L'affection est autosomique récessive. Type I (MIM 250950), type II (MIM 302060), type III (MIM 258501), type IV (MIM 250991) Greter. et col. 1978

Syn. acidurie 3-méthylglutaconique de type I, MGA type I

acidurie 4-hydroxybutyrique l.f.

4-hydroxybutyric aciduria

Déficit en semialdéhyde succinique déshydrogénase s'accompagnant d'ataxie, ou d'apraxie oculomotrice ou d'épilepsie.

Il existe également un retard mental, un retard du développement et une hypotonie. Le diagnostic prénatal est possible. (MIM 271980).

Gibson et coll. 1983

Syn. semialdéhyde succinique déshydrogénase (déficit en), SSADH déficiency,

Ackerman (syndrome d') l.m.

Ackerman syndrome

Affection rare avec glaucome juvénile, racines des molaires pyramidales, anomalies digitales et hypotrichie.

Morphologie particulière de la lèvre supérieure d'expression cupide. Anomalies dentaires avec racine des molaires pyramidales et fusionnées (taurodontisme). Syndactylie, clinodactylie du 5e doigt, hyperpigmentation interphalangienne. Au niveau oculaire glaucome juvénile et entropion. L'affection est autosomique récessive (MIM 200970)

Ackerman 1973

Syn. glaucome juvénile avec anomalie de la lèvre supérieure et des racines dentaires, molaires à

racine pyramidale avec glaucome juvénile et anomalie de la lèvre supérieure.

ACLS sigle pour acrocallosal syndrome

→ acrocallosal syndrome de Schinzel

acné rosacée l.f.

acne rosacea

Éruption caractérisée par un érythème facial, des télangiectasies et des papulopustules localisées le plus souvent au sillon nasogénien, aux pommettes, au nez et au menton.

Elle apparaît généralement après la quarantaine, le plus souvent chez la femme et disparaît à un âge avancé. La blépharite chronique est la principale complication oculaire.

acorie n.f.

acorea

Absence congénitale de la pupille.

Malformation rare souvent associée à d'autres malformations du globe indiquant un trouble sévère du développement de l'œil.

Étym. gr. a : privatif ; kore : pupille

ACPS I, II, III, IV sigle f. pour

acrocephalopolysyndactyly type I, II, III, IV

ACPS avec hypoplasie de la jambe l.m.

ACPS with leg hypoplasia

→ Sakati-Nyhan (syndrome de)

acrocallosal de Schinzel (syndrome) l.m.

acrocallosal syndrome

→ Schinzel-Schmid (syndrome de)

acrocentromérique (chromosome) l.m.

acrocentric chromosome

Chromosome dont le centromère est proche d'une extrémité

acrocéphalie-crâne asymétrique et syndactylie modérée l.m.

acrocephaly, skull asymetry, and mild syndactyly

→ Saethre-Chotzen (syndrome de)

acrocéphalopolysyndactylie type I l.f.

acrocephalopolysyndactyly type I

→ Pfeiffer (syndrome de), acrocéphalosyndactylie de type Va

acrocéphalopolysyndactylie type II l.f.

Carpenter syndrome

→ Carpenter (syndrome de)

acrocéphalopolysyndactylie type III l.f.
acrocephalopolysyndactyly type III
→ Sakati-Nyhan (syndrome de)

acrocéphalopolysyndactylie de type I V
l.m.

acrocephalopolysyndactyly type IV
Acrocéphalie et polysyndactylie de type IV avec clinodactylie, camptodactylie et déviation de l'ulna.

Variante du syndrome de Carpenter (ACPS II). L'affection est autosomique récessive (MIM 201020).

Goodman et col. 1979

Syn. ACPS IV, Goodman (syndrome de)

acrocéphalosyndactylie l.m.

acrocephalosyndactyly

Crâniosténose avec fusion des doigts.

Nombreuses variétés : type Ia : Apert-Crouzon (dominant) ; type IIa : Vogt céphalodactylie ; type IIIa : Saethre-Chotzen ; type IVa : Waardenburg (récessif) ; type Va : Pfeiffer (dominant) ; Summit (récessif) ; Carpenter (récessif).

Étym. gr. akros : extrême ; kephalê : tête ; sun : avec ; daktulos : doigt

acrocéphalosyndactylie de type I l.f.

acrocephalosyndactyly type I

→ Apert (syndrome d')

acrocéphalosyndactylie de type II l.f.

acrocephalosyndactyly type II

→ céphalodactylie de Vogt

acrocéphalosyndactylie de type III l.f.

acrocephalosyndactyly type III

→ Saethre-Chotzen (syndrome de)

acrocéphalosyndactylie de type V l.f.

acrocephalosyndactyly type V

→ Pfeiffer (syndrome de)

acrocrâniofaciale (dysostose) l.f.

acrocraniofacial dysostosis

Acrocéphalie, malformations faciales, surdité et duplication de la phalange distale du pouce.

La dysmorphie faciale comprend un hypotélorisme, un proptosis, un ptosis, une inclinaison mongoloïde des fentes palpébrales, une racine du nez trop large, des narines antéversées, un philtrum court, une fente palatine, des anomalies des oreilles et un bourgeon préauriculaire. La surdité est à la fois de perception et de transmission. Pour les anomalies

osseuses, le pouce est digitalisé avec duplication partielle de la phalange distale, il existe une craniosynostose et une hypoplasie des métacarpiens et métatarsiens visibles sur les radiographies. L'affection est autosomique récessive (MIM 201050).

Kaplan et col. 1988

acrodermatite entéropathique l.f.

acrodermatitis enteropathica, zinc-deficiency type
Dermatite érythématobulleuse infantile avec éruption de pustulètes au pourtour des orifices et sur les extrémités, accompagnée d'une diarrhée et d'un arrêt de croissance.

Affection métabolique par déficit progressif en zinc, apparaissant chez les enfants de trois semaines à dix huit mois. Baisse de la concentration sérique du zinc et des phosphatases alcalines. Éruption bulleuse puis suintante et croûteuse des extrémités ou autour d'un des orifices du corps. Arrêt de croissance, perte des cheveux, diarrhée. Au niveau des yeux : photophobie, blépharite, sténose du canalicule lacrymal, conjonctivite, photophobie, opacités de cornée. Le déficit en zinc est dû à un défaut d'absorption, il guérit par complémentation orale en zinc. L'affection est autosomique récessive (MIM 201100).

N.C. Danboldt et X. Closs 1942

Syn. AEZ, Danboldt et Closs (syndrome de)

acrodermatolacrymodentaire (syndrome)

l.m.

acro-dermato-ungual-lacrymal-tooth syndrome

Maladie caractérisée par l'association d'une hypodontie, d'une ectrodactylie, d'une obstruction des voies lacrymales, d'une onychodysplasie avec nombreuses taches de rousseur.

L'hypodontie peut être accompagnée d'anomalie de l'émail dentaire. L'affection est autosomique dominante (MIM 103285).

Propping et K. Zerres 1993

Syn. ADULT (syndrome) sigle m. pour Acro-Dermato-Ungual-Lacrimal-Tooth

acro dysplasie n.f.

acro dysplasia

→ Apert (syndrome d')

acrofacial (syndrome) l.m.

acrofacial syndrome

→ mandibulofaciale de Nager et Reynier (dysostose)

acrofaciale dysostose de Weyers l.f.

Weyers acrofacial dysostosis

Syndrome congénital malformatif familial avec nanisme, dystrophie myotonique, anomalies de la mâchoire inférieure, de la dentition, de la partie antérieure de la bouche, associées à une polydactylie postaxiale.

Quelques familles ont été décrites, avec des incisives manquantes, microdontie, oligodontie, hypoplasie de l'émail dentaire. Il existe également des anomalies de l'oreille (antéhélix hypoplasique) et des ongles dysplasiques. Pour les yeux on peut trouver un hypotélorisme, des opacités cornéennes, de petites ponctuations iriennes, des synéchies pupillaires, une microphthalmie, un glaucome et une cataracte congénitale. L'affection est autosomique dominante (MIM 193530).

H. Weyers, pédiatre allemand 1952

Syn. dysostose acrodentale de Weyers, syndrome du rayon ulnar-oligodactylie de Weyers, dysplasie dentofaciale, dysplasie iridodentaire, dysplasie dento-iridienne, dysgénésie iridodentaire, dysgénésie mésodermique cornée iris et oligodontie

acrofaciale type Catania (syndrome de dysostose) l.m.

acrofacial dysostosis

Dysostose mandibulofaciale associée à des malformations des extrémités comme le radius et le pouce.

Microcéphalie, mains courtes, fistule préauriculaire, cryptorchidie. Proche du syndrome de Treacher Collins et du syndrome de Franceschetti. L'affection est autosomique dominante (MIM 101805).

Opitz et col. 1993

Syn. AFD de type Catania

acromégalie, plis cutanés de la face et du cuir chevelu, et leucomes cornéens l.f.

→ Rosenthal-Kloepfer (syndrome de)

acroostéolyse de Giaccai l.f.

Giaccai type acroosteolysis

→ acropathie ulcéromutilante familiale

acropachydermie n.m.

pachydermoperiostosis

→ Touraine-Solente-Gole (syndrome de)

acropathie ulcéromutilante familiale l.f.

neuropathy, hereditary sensory radicular

Maladie des extrémités avec maux perforants aux mains et aux pieds et déformation en forme cubique, ostéolyse, dissociation thermoalgésique et disparition des réflexes tendineux.

Affection débutant chez l'adolescent ou le jeune homme avec hypoesthésie, thermoalgésie, peau qui s'épaissit, sur le gros orteil ; puis mal perforant, ostéolyse et arthropathie de type Charcot. Les autres orteils sont ensuite concernés et une surdité progressive et bilatérale apparaît. La maladie serait due à une altération des nerfs périphériques, des racines postérieures et des ganglions rachidiens et fait partie de la famille des dégénérescences neuroradiculaires comprenant également les syndromes de Charcot-Marie et de Dejerine-Sottas. Il existe une forme récessive : la neuropathie autonome et sensitive héréditaire de type II (MIM 201300) ou acroostéolyse de Giaccai. Certains auteurs ont décrit au niveau des yeux et de façon exceptionnelle une lenteur du réflexe photomoteur et une rétinite pigmentaire. L'affection est autosomique dominante (MIM 162400).

E. P. Hicks, médecin anglais 1922

Syn. HSAN-I, neuropathie autonome et sensitive héréditaire de type I, neuropathie radiculaire sensitive héréditaire, Thévenard (syndrome de), Denny-Brown (syndrome de), Hicks (syndrome de)

acrorénooculaire (syndrome) l.m.

acrenoocular syndrome

Syndrome malformatif comportant une absence de pouce, des malformations rénales et un colobome du nerf optique.

Le pouce est absent ou hypoplasique, les ongles fins et hypoplasiques, il peut exister une polydactylie du membre supérieur ou une syndactylie. Le rein peut être ectopique ou en fer à cheval, il peut y avoir un méga-uretère, une hydronéphrose et des anomalies génitales. Au niveau oculaire les anomalies comportent microcornées, ptosis, colobome du nerf optique et de la papille et syndrome de rétraction de Duane. La description est faite sur une famille canadienne d'origine française. L'affection est autosomique dominante (MIM 102490).

Halal et col. 1984

Syn. Halal (syndrome de)

acrosarcomatose de Kaposi l.f.

Kaposi's sarcoma

Affection touchant l'homme de 40 à 60 ans, le plus souvent immunodéprimé, caractérisée par l'apparition de placards cutanés angiomateux rouges et de nodules violacés enchâssés dans le derme.

Syn. sarcome hémorragique multifocal

ACS I sigle f. pour acrocephalosyndactyly type Ia

→ Apert (syndrome d')

ACS III sigle f. pour acrocephalosyndactyly type III

→ Saethre-Chotzen (syndrome de)

ACS V sigle f. pour acrocephalosyndactyly type V

→ Pfeiffer (syndrome de)

actinomyose oculaire l.f.

ocular actinomycosis

Infection oculaire provoquée par un champignon filamenteux du type *Actinomyces*.

action du muscle oculomoteur l.f.

extraocular muscle action

Mouvement de rotation imprimé au globe oculaire par la contraction d'un muscle oculomoteur dont le sens dépend du ou des muscles oculomoteurs externes sollicités.

action principale du muscle oculomoteur l.f.

extraocular muscle primary action

Action du muscle oculomoteur quand l'axe visuel se trouve dans le plan d'action du muscle considéré.

C'est une action horizontale pour les muscles droits horizontaux, verticale pour les muscles verticaux (droits verticaux et obliques) : action d'élévation (droit supérieur et petit oblique) ou d'abaissement (droit inférieur et grand oblique).

Pour les muscles horizontaux, l'action principale est la seule action du muscle. En revanche, les muscles verticaux ont une triple action ; pour les muscles droits verticaux, l'action principale s'observe dans l'abduction (en théorie dans une abduction de 25°), pour les muscles obliques, l'action principale s'observe dans l'adduction (en théorie dans une adduction de 51°). Les autres actions de ces muscles verticaux sont les actions secondaire et tertiaire.

action secondaire l.f.

secondary action

Action de torsion (intorsion, extorsion) des muscles oculomoteurs verticaux.

action tertiaire l.f.

tertiary action

Action horizontale (abduction, adduction) des muscles oculomoteurs verticaux.

acuicampimètre de Jayle et Mossé l.m.

→ Jayle et Mossé (acuicampimètre de)

acuité stéréoscopique l.f.

stereoacuity

La plus petite disparité donnant lieu à la perception d'une image en relief, et qui atteint chez l'homme 3 secondes d'arc.

acuité stéréoscopique (test d') l.m.

test for stereoacuity

Test qui sert à mesurer l'acuité stéréoscopique, cette mesure devant être réalisée à la lumière du jour, avant toute dissociation.

Pour chaque test, l'âge du sujet est la principale limite du test. Il y a trois groupes de tests : tests à points aléatoires, tests polarisés, tests duochromes.

acuité visuelle l.f.

visual acuity

Capacité de distinguer de petits détails et la forme des objets, très élevée dans la seule partie centrale de la rétine, mesurée en clinique à l'aide d'optotypes représentant des lettres ou des images familières pour les enfants.

Il est classique de distinguer plusieurs types d'acuité :

- *l'acuité morphoscopique ou de reconnaissance : capacité de lire une lettre, un symbole ou une image ;*

- *la résolution spatiale : capacité de détecter la présence d'un motif répétitif sans signification, le plus souvent un réseau de barres alternées blanches et noires ou un damier ;*

- *le minimum visible ou acuité de détection : capacité de détecter le plus petit objet visible, variante du précédent, rarement utilisé ;*

- *le minimum de décalage, ou acuité Vernier ou hyperacuité : capacité de détecter le plus petit décalage entre deux lignes ;*

- *le minimum séparable : capacité de détecter la plus petite distance qui permet de distinguer deux points ou deux lignes.*

DICTIONNAIRE D'OPHTALMOLOGIE

français-anglais

Le vocabulaire de l'optique et celui de l'ophtalmologie sont évidemment nécessaires à la connaissance des maladies de l'œil et à la compréhension des travaux actuels dans ce domaine particulièrement riche en nouveautés. Les progrès de la biologie et de la génétique moléculaires apportent continuellement des termes nouveaux et des syndromes dont la nomenclature internationale s'enrichit chaque année.

Ce dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine souhaite être utile à tous ceux qui s'intéressent à l'ophtalmologie et à la pathologie de l'œil. L'ophtalmologie est une des disciplines médicales qui ont le plus bénéficié des travaux de biologie moléculaire et de la génétique. Tout médecin devra donc remercier le professeur Yves Pouliquen d'avoir dirigé la publication d'un tel volume didactique et encyclopédique, qui a sa place dans toutes les bonnes bibliothèques de médecine.

Le professeur Pouliquen s'est entouré d'une trentaine de collaborateurs dont la compétence garantit la qualité de l'ouvrage.

Un très grand nombre de maladies sont à l'origine de troubles oculaires et l'œil est impliqué dans l'inflammation, l'endocrinologie, l'oncologie, la neurologie, la pédiatrie et de multiples maladies métaboliques. Quantité d'affections génétiques, peu connues des ophtalmologistes eux-mêmes, et comportant des anomalies oculaires sont répertoriées. De nouvelles techniques ont trouvé un champ d'application en ophtalmologie et leurs principes physiques ainsi que leurs applications ont été décrits dans cet ouvrage.

Tous les médecins spécialistes ou généralistes trouveront intérêt à la lecture de ce volume qui couvre ce domaine médical et scientifique de façon inégalée et qui leur apportera des connaissances indispensables à leur pratique quotidienne.

Un index anglais-français complète cet ouvrage.

Format 16x24 cm, 672 p., relié, Éd. CILF, ISBN : 2 85319-291-1. Prix : 80 €

Conseil international de la langue française

11, rue de Navarin - 75009 Paris

www.cilf.org cilf@cilf.org

Téléphone : 01 48 78 73 95

Télécopie : 01 48 78 49 28



9 782853 192910