



Dystrophie de Schnyder

Carole Henrat, Vincent Borderie

Madame B., âgée de 60 ans, consulte pour une baisse d'acuité visuelle bilatérale. Sur le plan général, elle présente une hypertension artérielle ainsi qu'une dyslipidémie traitées. Dans ses antécédents familiaux, on note l'existence d'une dystrophie centro-cornéenne chez sa mère et son frère.

À l'examen clinique, la meilleure acuité visuelle corrigée est mesurée à 4/10 +0,75 (-2,00, 20°) P8 à droite et à 6/10f +1,50 (-1, 20°) P10 à gauche. La pression intraoculaire est normale (16 mmHg OD et 17 mmHg OG). À la lampe à fente, on retrouve une opacité stromale diffuse centrale bilatérale, discoïde, sans cristaux visibles (figure 1). L'épithélium est normal, sans prise de fluorescéine, l'endothélium quant à lui est mal vu, et la cornée périphérique est claire. La pachymétrie est mesurée à 600 µm à droite et à 595 µm à gauche.

L'OCT permet d'objectiver une hyperréflexivité des opacités cornéennes stromales antérieures, mais pas d'analyser finement l'endothélium (figure 2). La microscopie spéculaire est inaccessible. Ce n'est qu'en microscopie confocale HRT qu'on arrive à objectiver des cristaux intrastromaux, associés à une diminution des nerfs cornéens (figure 3). Nous concluons donc à une dystrophie stromale de Schnyder et décidons de réaliser chez cette patiente une kératoplastie lamellaire antérieure de l'œil droit à but optique.

Caractéristiques et prise en charge

La dystrophie stromale de Schnyder est une pathologie autosomique dominante liée au gène UBIAD1, associée à une hypercholestérolémie avec ou sans hypertriglycéridémie. Les taux sanguins lipidiques ne sont toutefois pas corrélés à la densité de l'opacité cornéenne.

Sur le plan ophtalmologique, elle se manifeste dans la plupart des cas par une opacité grisâtre, discoïde ou annulaire, centrale du stroma antérieur apparaissant lors de la 2^e ou 3^e décade. Les dépôts de cristaux de cholestérol ne sont pas visibles cliniquement dans plus de 50% des cas. Ils sont en revanche bien identifiés en microscopie confocale. L'épithélium, l'endothélium et la membrane de Descemet ne sont pas altérés, et les patients ne présentent pas d'érosions épithéliales. Le diagnostic est posé grâce à l'OCT qui montre une grande hyperréflexivité des opacités cornéennes stromales antérieures, également visible en microscopie confocale, en plus d'une diminution des nerfs cornéens et d'une couche endothéliale indétectable.

Centre hospitalier national d'ophtalmologie des XV-XX, Paris

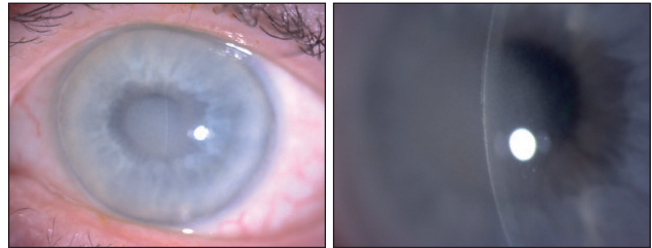


Figure 1. Photographies à la lampe à fente. Opacité stromale centrale dans l'axe visuel, sans cristaux visibles.

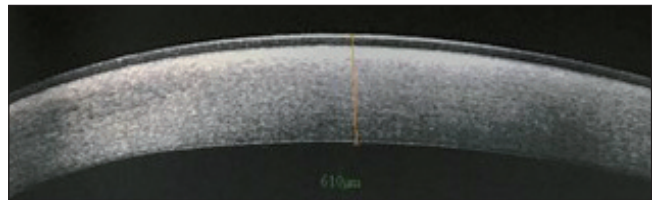


Figure 2. Coupe OCT. Hyperréflexivité stromale diffuse, plus marquée dans le stroma antérieur. L'épaisseur cornéenne est normale. L'épithélium et l'endothélium ont un aspect normal.



Figure 3. Microscopie confocale. Images hyperréflexives linéaires en réseau dans le stroma antérieur, moyen et profond, correspondant aux cristaux de cholestérol.

La prise en charge de la dystrophie de Schnyder implique la recherche d'une hypercholestérolémie et d'une hypertriglycéridémie sanguine. Les patients ayant une baisse d'acuité visuelle significative justifient le recours à une photokératectomie thérapeutique, voire à une kératoplastie lamellaire antérieure profonde. À notre connaissance, aucun cas de récurrence des cristaux de cholestérol sur le greffon n'a été décrit à ce jour.

Pour en savoir plus

Arnold-Wörner N, Goldblum D, Miserez AR *et al.* Clinical and pathological features of a non-crystalline form of Schnyder corneal dystrophy. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2012;250(8):1241-3.

Lin BR, Frausto RF, Vo RC *et al.* Identification of the first De Novo UBIAD1 gene mutation associated with Schnyder corneal dystrophy. *J Ophthalmol.* 2016;2016:1968493. Epub 2016 Jun 12.

Nowinska A, Wylegala E, Teper S *et al.* Phenotype-genotype correlation in patients with Schnyder corneal dystrophy. *Cornea.* 2014; 33(5):497-503.

Rittenbach TL. A case of Schnyder corneal dystrophy with crystals. *Optom Vis Sci.* 2013;90(12):e301-4.