



## Syndrome de Rieger diagnostiqué chez une fillette de 4 ans

Cédric Benoist d'Azy<sup>1,2</sup>, Nicolas Bonnin<sup>1</sup>, Frédéric Chiambaretta<sup>1</sup>

Une enfant de 2 ans est adressée par son pédiatre aux urgences ophtalmologiques pour une corectopie droite sans notion de traumatisme à l'interrogatoire. Il n'y a aucun antécédent personnel ou familial. Une photographie de l'enfant réalisée à l'âge de 1 an montre des pupilles rondes et symétriques et des iris de même couleur.

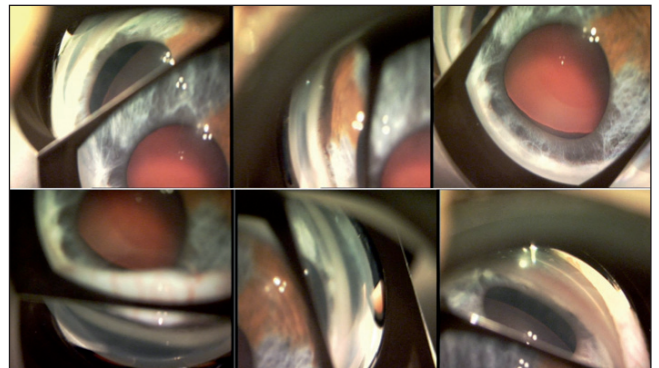
L'examen sous anesthésie générale retrouve :

- une discrète hétérochromie irienne avec une goniosynéchie au niveau de l'œil droit à la gonioscopie de l'œil droit (figure 1),
- une gonioscopie de l'œil gauche normale,
- une chambre antérieure calme sans signe d'inflammation,
- le tonus oculaire ainsi que le fond d'œil normaux.

Le suivi régulier de la patiente montre une aggravation de la corectopie droite avec déviation pupillaire en temporal supérieur et l'accentuation de l'hétérochromie irienne (figure 2). La mesure de l'acuité visuelle par désignation d'images est réalisée dès que possible et montre le développement d'une amblyopie droite pour laquelle une prise en charge est immédiatement instaurée. On identifie également l'accentuation d'une dysmorphie faciale dont les signes mineurs étaient déjà présents lors de la consultation initiale (figure 3).

Le diagnostic de syndrome de Rieger est suspecté devant la présence d'une goniodysgénésie évolutive et de brides du segment antérieur associées à une dysmorphie faciale. Une recherche génétique a permis de poser le diagnostic définitif de syndrome d'Axenfeld-Rieger, avec confirmation de la mutation du gène PITX2.

**Figure 3.** Dysmorphie faciale : hypoplasie malaire avec étage moyen aplati, front proéminent et racine du nez large et plate donnant un aspect prognathe de la mandibule inférieure. Elargissement de la ligne bicanthale interne évoquant un hypertélorisme.



**Figure 1.** Examen gonioscopique de l'œil droit : anomalie de migration pigmentaire au niveau du trabéculum, goniosynéchie temporale supérieure et hétérochromie.



**Figure 2.** Évolution de la corectopie au cours du suivi : aggravation de la corectopie responsable du développement d'une amblyopie. Il existe également une majoration de l'hétérochromie (AV : acuité visuelle de loin de l'œil droit).



1. CHU de Clermond-Ferrand 2. Interne en 8<sup>e</sup> semestre.

## Traitement

La prise en charge précoce de l'amblyopie a permis une amélioration de l'acuité visuelle à 6/10<sup>e</sup> Rossano 2 aux deux yeux à 4 ans. Aucune autre atteinte d'organe n'est retrouvée chez notre patiente, ainsi qu'aucun argument pour un glaucome au cours des deux années de suivi de la patiente.

## Discussion

Dès l'âge de 3 ans, le syndrome d'Axenfeld-Rieger est évoqué grâce à la mise en évidence de l'évolutivité de l'atteinte ophtalmologique chez notre patiente. En effet, le premier signe oculaire était une corectopie droite. Notre première hypothèse devant cette anomalie isolée était une cause traumatique passée inaperçue, au vu de l'aspect strictement unilatéral et par argument de fréquence. L'hétérochromie irienne ainsi que la dysmorphie n'étaient pas majeures au cours de la première consultation. Seule une surveillance rapprochée de la patiente nous a permis d'évoquer ce diagnostic devant l'aggravation des symptômes.

Le syndrome d'Axenfeld-Rieger est une maladie génétique autosomique dominante hétérogène rare [1], qu'il convient de diagnostiquer précocement compte tenu du risque de complications ophtalmologiques graves telles que l'hypertonie oculaire et le glaucome [2]. Aucun individu de la famille de la patiente n'était atteint de cette pathologie ce qui a rendu plus difficile d'évoquer ce diagnostic.

Ce cas illustre la possibilité et la difficulté d'évoquer un diagnostic de maladie génétique multisystémique à partir d'une corectopie isolée. La surveillance rapprochée et un examen approfondi sous anesthésie générale nous ont aidé à évoquer ce syndrome devant l'évolutivité des anomalies. Le risque ophtalmologique principal est l'apparition d'un glaucome qui est souvent sévère et de prise en charge difficile. Après le diagnostic génétique, un conseil génétique doit être réalisé pour accompagner et éclairer les parents sur les risques de la maladie, en particulier pour la fratrie.

## Points forts

- Le syndrome d'Axenfeld-Rieger est une maladie génétique autosomique dominante hétérogène rare [1].
- Les malformations observées sont dues à des troubles de migration et de différenciation des cellules de la crête neurale expliquant les anomalies de migration des cellules pigmentées de l'iris et l'hétérochromie [3].
- Son diagnostic précoce par conseil génétique permet de limiter les complications ophtalmologiques graves telles que l'hypertonie oculaire et le glaucome [2].
- Au niveau ophtalmologique, les malformations touchent le segment antérieur avec le plus souvent une dysgénésie de l'angle irido-cornéen, des brides irido-cornéennes, des anomalies de l'iris (hypoplasie, corectopie, polycorie) et un embryotoxon postérieur [4].
- Une surveillance rapprochée permettra de limiter la survenue de complications et de prendre en charge les autres malformations extra-oculaires telles que l'agénésie ou l'hypoplasie dentaire, l'hypoplasie maxillaire, l'hypertélorisme, l'hernie ombilicale [5].
- Des atteintes plus graves telles que les atteintes cardiaques [5], retard de croissance par atteintes hypophysaires ou sténose anale peuvent être retrouvées d'où la nécessité d'une prise en charge pluridisciplinaire.

## Bibliographie

1. Dollfus H, Pelletier V. Génétique et œil. EMC - Ophthalmologie. 2008;21-001-A-10:1-14.
2. Daoudi S, Benharbit M, Ibrahimy W *et al.* Syndrome de Rieger : à propos de deux cas. J Fr Ophtalmol. 2009;32(S1):1148.
3. Dureau P. Glaucomes congénitaux et trabéculodysgénésies : aspects cliniques et génétiques. J Fr Ophtalmol. 2006;29(2):198-215.
4. Guerin A, So J, Mireskandari K *et al.* Expanding the clinical spectrum of ocular anomalies in Noonan syndrome: Axenfeld-anomaly in a child with PTPN11 mutation. Am J Med Genet A. 2015;167A(2):403-6.
5. Chang TC, Summers CG, Schimmenti LA, Grajewski AL. Axenfeld-Rieger syndrome: new perspectives. Br J Ophthalmol. 2012;96(3):318-22.