



Dystrophie granulaire

Gaëlle Ho Wang Yin^{1,2}, Vincent Borderie¹

Une femme de 43 ans vient en consultation en décembre 2007, adressée par un confrère pour un avis sur une kératopathie bilatérale associée à des douleurs récurrentes.

L'acuité visuelle corrigée est de 10/10 Parinaud 2 aux deux yeux. L'examen à la lampe à fente retrouve des opacités stromales antérieures bilatérales espacées d'intervalles de cornée saine. Le diagnostic de dystrophie granulaire de type 1 est retenu. Le reste de l'examen est normal.

La patiente, alors âgée de 52 ans, revient en consultation en décembre 2016. Elle se plaint d'une baisse d'acuité visuelle bilatérale progressive. L'acuité est désormais limitée à 6,3/10 Parinaud 3 aux deux yeux. L'examen à la lampe à fente retrouve des opacités stromales antérieures en flocons de neige (figure 1). L'atteinte est uniquement centrale. Ses fils présentent également une dystrophie cornéenne bilatérale. L'OCT de segment antérieur retrouve des dépôts sous-épithéliaux et stromaux antérieurs à une profondeur de 60 µm à droite, 80 µm à gauche (figures 2 et 3). L'épaisseur cornéenne est basse aux deux yeux (figure 4). Devant la baisse d'acuité visuelle, une photokératectomie thérapeutique est proposée à la patiente.

Discussion

Le terme de dystrophie fut introduit en 1890 pour la première fois par Groenouw [1] afin de décrire deux patients présentant des nodules cornéens. Ce terme est employé aujourd'hui pour définir un ensemble de pathologies coréennes héréditaires. La classification IC3D (*International committee for classification of corneal dystrophies*) révisée en 2014 et publiée par la *Cornea society* décrit les différentes dystrophies cornéennes [2].

La dystrophie granulaire de type 1 (GCD1, *Granular corneal dystrophy* type 1) anciennement dénommée dystrophie de Groenouw de type 1, est une dystrophie stromale associée au gène TFB1 (*Transforming growth factor bêta-induced*) sur le locus 5q31 [3]. La transmission est autosomique dominante, avec une pénétrance complète. Cette dystrophie débute dès l'enfance, avec l'apparition de granules bruns superficiels au niveau de la couche de Bowman. Des opacités stromales antérieures, en flocons de neige, séparées de stroma clair, se développent ensuite. Le limbe est épargné [4]. Un flou visuel, une photophobie ainsi que des érosions récurrentes accompagnées d'une baisse d'acuité visuelle, sont les symptômes classiquement décrits au cours de l'évolution de la dystrophie granulaire. Des dépôts hyalins,

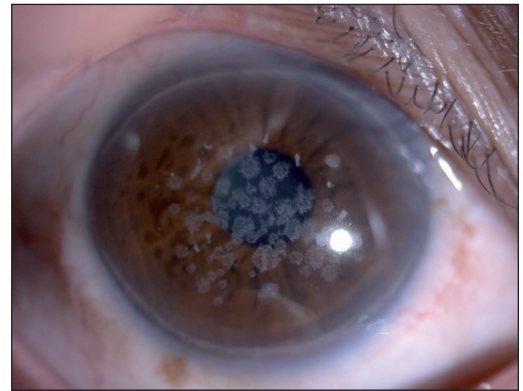


Figure 1.
Examen biomicroscopique à la lampe à fente. Les dépôts stromaux sont blancs, cristallins et centraux ; le stroma entre les dépôts est clair.



Figure 2. OCT du segment antérieur A. Œil droit. B. Œil gauche. Les dépôts sont situés dans le stroma antérieur. Ils sont hyperréfléctifs et à limite nette.

colorés au trichrome de Masson sont retrouvés et peuvent s'étendre jusqu'à la membrane de Descemet. Dans notre cas, l'hérédité autosomique dominante et l'examen à la lampe à fente ainsi que les clichés OCT ont étayé le diagnostic de dystrophie granulaire de type 1.

1. CHNO des Quinze-Vingts, Paris.

2. Interne en 9^e semestre.

Clinique

La présentation de l'interne

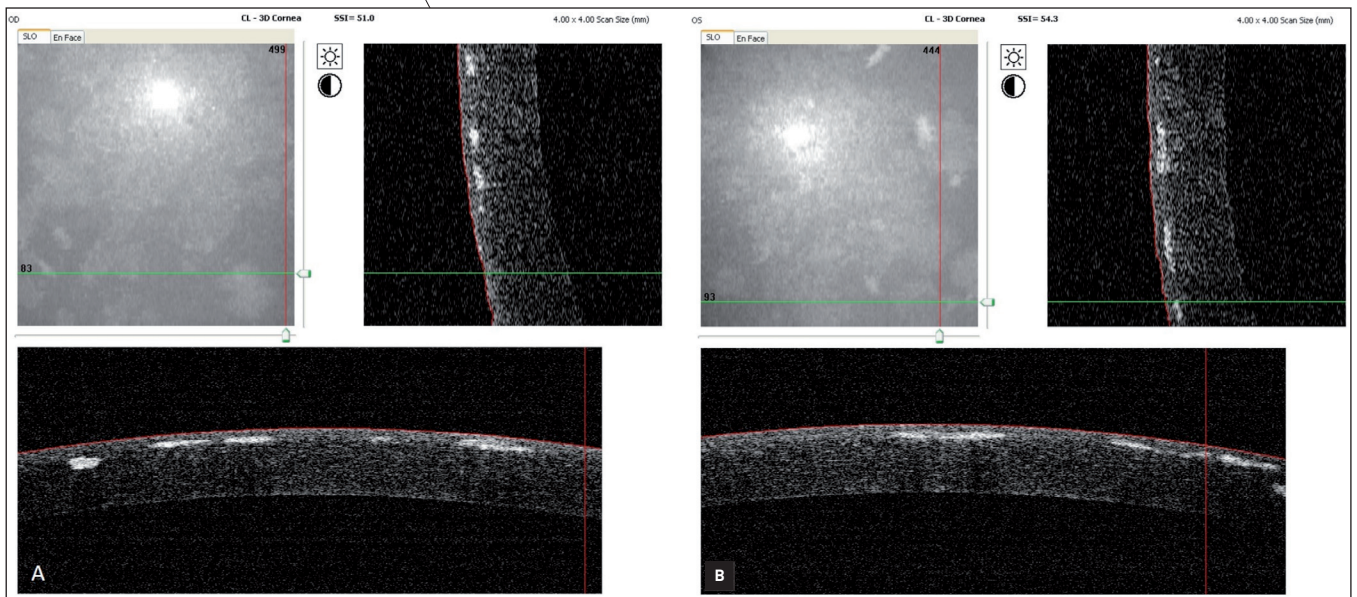


Figure 3. OCT-SLO du segment antérieur A. Œil droit. B. Œil gauche.

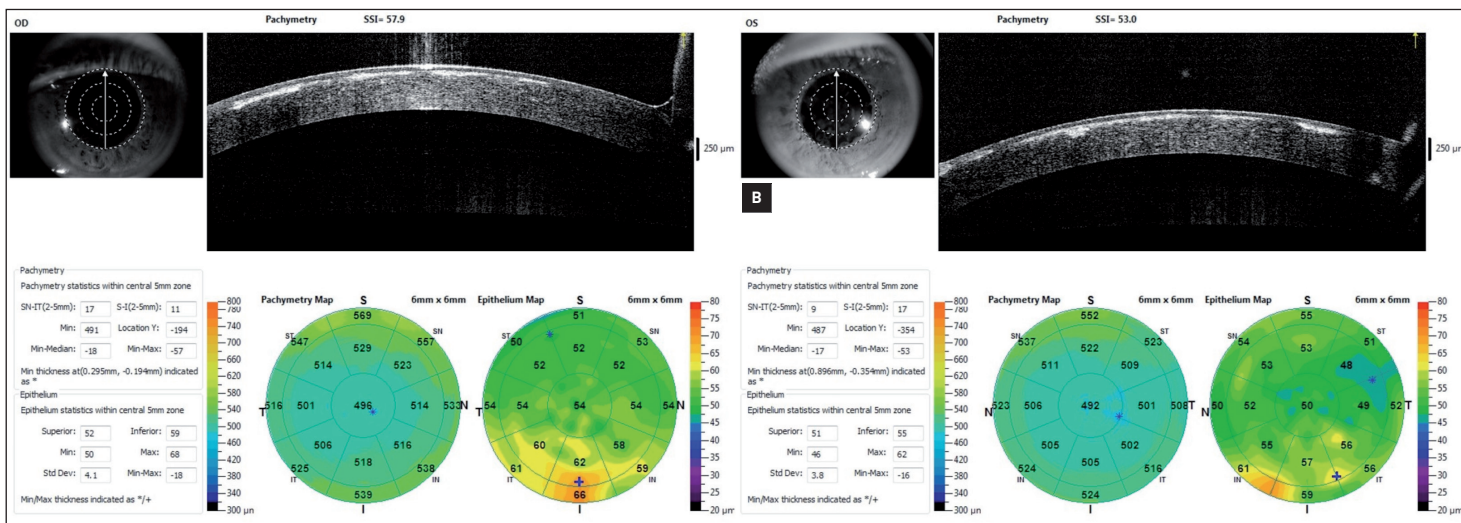


Figure 4. Cartes pachymétriques. A. Œil droit. B. Œil gauche. Noter l'irrégularité de l'épaisseur de l'épithélium.

Le traitement est à envisager en fonction du degré de baisse d'acuité visuelle. Dans les formes superficielles, une photokératectomie thérapeutique peut être proposée. La récurrence précoce est de mise. Les formes plus étendues peuvent nécessiter une kératoplastie lamellaire antérieure profonde ou encore une kératoplastie transfixiante, avec une récurrence de la dystrophie qui survient 10 ans après l'intervention.

Conclusion

La dystrophie granulaire est une dystrophie cornéenne stromale associée au gène TGFB1. Le traitement est à envisager dès qu'une baisse de l'acuité visuelle se fait ressentir. La photokératectomie thérapeutique est à proposer aux stades précoces ; la kératoplastie lamellaire antérieure profonde ou la kératoplastie transfixiante étant à réserver aux formes plus évoluées.

Références bibliographiques

- [1] Groenouw A. Knoetchenfoermige Hornhauttrübungen (Noduli corneae). Arch Augenheilkd. 1890;21:281-9. [2] Weiss JS, Møller HU, Aldave AJ *et al.* IC3D classification of corneal dystrophies-edition 2. Cornea. 2015;34(2):117-59. [3] Oliver VF, Vincent AL. The genetics and pathophysiology of IC3D category 1 corneal dystrophies: a review. Asia Pac J Ophthalmol (Phila). 2016;5(4):272-81. [4] Møller HU. Granular corneal dystrophy Groenouw type I. Clinical aspects and treatment. Acta Ophthalmol (Copenh). 1990;68(4):384-9.