

Affections neuro-ophthalmologiques de l'enfant : les diagnostics à ne pas rater

Matthieu Robert

L'ophtalmologiste est rarement confronté à des affections mettant en jeu le pronostic vital. Nombre de tableaux cliniques apparemment banals relèvent de la neuro-ophthalmologie pédiatrique ; certains requièrent une attention immédiate et une prise en charge en urgence, au risque de mettre en jeu le développement psychomoteur, voire le pronostic vital de l'enfant.

La difficulté réside non seulement dans les spécificités de l'exercice de l'ophtalmologie pédiatrique, mais surtout dans la relative rareté de ces situations requérant une action très urgente ; à l'inverse, nombre de cas douteux méritent d'être revus plusieurs fois en consultation.

La suspicion de malvoyance chez le nourrisson

Un comportement visuel pathologique chez un nourrisson constitue un motif fréquent de consultation en ophtalmopédiatrie. Il est de règle de considérer que jusqu'à l'âge de quatre mois, l'absence de suivi du regard peut entrer dans le cadre classiquement rassurant des « retards de maturation visuelle », décrits par Beauvieux et qualifiés en France, en l'absence d'anomalies anatomiques oculaires ou cérébrales, de syndrome de Beauvieux de type 1.

Connaître quelques repères simples de clinique pédiatrique

Ceci implique naturellement la normalité de l'examen anatomique de l'œil – absence de trouble des milieux, normalité du fond d'œil – mais également la normalité du développement psychomoteur de l'enfant. L'ophtalmologue confronté à des enfants se doit donc de connaître quelques repères simples de clinique pédiatrique (ainsi, l'enfant doit tenir sa tête à l'âge de trois mois), au risque de méconnaître une encéphalopathie néonatale, diagnostic rare mais dont le pronostic est largement conditionné par la précocité du traitement et donc du diagnostic. D'autre part, toute régression du comportement visuel chez un nourrisson doit faire suspecter une encéphalopathie épileptique, en particulier un syndrome de West,

et ce même en l'absence de spasmes apparents. Tout nourrisson présentant soit un retard du développement visuel avec retard psycho-moteur, soit une régression de ses acquisitions en particulier visuelles, doit donc bénéficier d'un examen neuro-pédiatrique.

En l'absence de trouble des milieux oculaires, l'apparition d'un nystagmus horizontal à début précoce (apparaissant en réalité entre la huitième et la douzième semaine de vie), dit « congénital », est généralement le signe d'une atteinte des voies visuelles antérieures (de la rétine aux corps géniculés).

Le diagnostic de dystrophie rétinienne (amaurose congénitale de Leber) est parfois difficile

En effet, les altérations de l'épithélium pigmentaire n'apparaissent souvent qu'ultérieurement. C'est l'aspect anormalement grêle des vaisseaux rétiniens qui permet alors de suspecter le diagnostic, lequel sera confirmé ultérieurement par une électrorétinographie de bonne qualité. Un diagnostic précoce permet certes actuellement de débiter des recherches moléculaires rapidement, en vue de futurs essais thérapeutiques, cependant la précocité du diagnostic ne conditionne pas en 2011 le pronostic visuel de l'enfant. La recherche d'une forme syndromique est en revanche essentielle une fois le diagnostic posé.

Le diagnostic d'hypoplasie papillaire n'est souvent posé que trop tardivement

Pourtant, son association à un hypopituitarisme infra-clinique est cependant fréquente (allant de 15 jusqu'à

Service d'ophtalmologie (Pr Dufier),
hôpital Necker-Enfants malades et faculté de
médecine Paris-Descartes

72 % en fonction des séries). Celui-ci peut se manifester par une insuffisance surrénale aiguë, souvent fatale, suivant une fièvre ou une anesthésie générale. Le diagnostic d'hypoplasie papillaire est également difficile, mais ici, un retard diagnostique peut conditionner le pronostic vital de l'enfant. Les dysplasies septo-optiques décrites par de Morsier constituent l'extrémité d'un large spectre et l'on sait que les hypopituitarismes ne s'accompagnent pas nécessairement d'hypoplasies septales ni d'anomalies anatomiques de l'hypophyse visibles à l'IRM. Ce sont donc les dosages hormonaux et non les examens d'imagerie qui devraient être réalisés en priorité chez ces enfants. Dans les centres où l'IRM est réalisée sous anesthésie générale, une perfusion de cortico-stéroïdes pendant l'anesthésie semble prudente en cas d'ignorance du statut hormonal.

Les strabismes chez l'enfant

L'apparition d'un strabisme est toujours une urgence

En effet, le strabisme constitue un point d'appel fréquent soit d'une limitation de l'oculo-motricité, soit d'une amblyopie organique, orientant respectivement vers une lésion sur les voies oculo-motrices ou sensorielles.

S'assurer avant tout de l'absence d'incomitance

Il importe par conséquent, devant tout strabisme, de s'assurer de l'absence d'incomitance (variation de la déviation strabique en fonction de la direction du regard). L'examen attentif des versions est essentiel, suivi de celui des ductions, qui permet notamment de vaincre le pseudo-déficit d'abduction des ésootropies précoces.

La présence d'une incomitance signe un strabisme paralytique. Un examen neurologique soigneux précise l'existence de signes associés ; une imagerie réalisée en urgence permet généralement de poser le diagnostic étiologique de la paralysie oculomotrice.

L'absence d'incomitance à l'examen clinique n'élimine cependant pas une paralysie oculomotrice : ainsi une parésie bilatérale du VI, classique en cas d'hypertension intracrânienne (HTIC), peut donner un tableau clinique d'ésotropie concomitante. Il existe alors des signes fonctionnels ou physiques (œdème papillaire) d'HTIC, qu'il convient de rechercher et qui permettent de poser le diagnostic.

Connaître les causes d'exotropie chez l'enfant

Le chapitre des exotropies infantiles est vaste. Elles peuvent ou non entrer dans le cadre d'un syndrome du strabisme précoce. Elles doivent attirer l'attention du clinicien car elles ont souvent une cause neurologique. Parmi les grandes causes d'exotropie infantile se trouvent en effet

les hémianopsies latérales homonymes – il est donc impératif de tester le champ visuel, par confrontation, de ces enfants –, les malvoyances cérébrales secondaires à une souffrance hypoxique néonatale et les facio-crâniosténoses.

Savoir rechercher une amblyopie organique

Le strabisme peut également résulter d'une amblyopie organique, de cause oculaire (trouble des milieux, rétinoblastome, etc.) mais aussi non oculaire. Si le strabisme est d'apparition récente et l'amblyopie notable, le diagnostic différentiel entre une amblyopie fonctionnelle secondaire à un microstrabisme décompensé et une amblyopie organique à l'origine du strabisme peut être difficile. L'examen du champ visuel, possible à tout âge (chez le tout petit, en occluant un œil et en provoquant des saccades vers une cible mouvante dans le champ visuel) et l'examen attentif des pupilles, séparément puis à l'éclairage alterné, à la recherche d'un déficit pupillaire afférent relatif ou signe de Marcus Gunn, permet le plus souvent de ne pas passer à côté d'une amblyopie secondaire à une lésion des voies visuelles antérieures. Ultérieurement, l'absence de récupération de l'amblyopie malgré un traitement bien conduit doit attirer l'attention du clinicien.

Les causes sont nombreuses, le plus souvent tumeurs infiltrantes ou compressives des voies visuelles. La sensibilité d'un scanner cérébral sans et avec injection est bonne en première intention dans cette indication.

Les mouvements oculaires anormaux de l'enfant

La démarche devant des mouvements oculaires anormaux d'un enfant vu pour la première fois est simple. Nous n'abordons pas ici la question du nystagmus dit « manifeste latent », qui relève du syndrome du strabisme précoce, le strabisme pouvant n'être parfois qu'une microtropie non encore diagnostiquée et qui ne justifie la réalisation d'aucun examen complémentaire.

Se méfier de symptômes intermittents

Si les mouvements oculaires sont intermittents, l'enfant peut présenter un examen strictement normal ; il est alors absolument indispensable de voir soi-même les mouvements, soit en attendant qu'ils surviennent, soit sur une vidéo réalisée par les parents. Les mouvements intermittents ont souvent une cause neurologique.

Éliminer des intrusions saccadiques

Devant des mouvements oculaires anormaux, il convient premièrement d'éliminer des intrusions saccadiques : le flutter est une succession de saccades horizontales,

l'opsoclonus une succession de saccades multidirectionnelles. Ces mouvements rares peuvent précéder l'apparition d'un syndrome opsoclonus-myooclonus-ataxie, dont la prise en charge très spécialisée (diagnostique à la recherche d'un syndrome paranéoplasique, le plus souvent dans le cadre d'un neuroblastome, puis thérapeutique) relève de centres pédiatriques connaissant bien ce cadre nosographique et doit se faire en urgence. Il n'y a pas de phase lente et il ne s'agit donc pas de nystagmus. Le diagnostic différentiel avec certaines variétés de spasmus nutans (*voir ci-dessous*) est certes parfois difficile, mais il doit être posé par le neuro-ophtalmologue avant d'entreprendre un bilan étiologique lourd et contraignant. L'examen des mouvements oculaires au fond d'œil à l'ophthalmoscope direct ou les enregistrements oculaires peuvent alors être utiles. Les intrusions saccadiques sont généralement intermittentes au début. Leur observation ou leur suspicion constitue une urgence.

Éliminer ensuite un spasmus nutans

Il convient ensuite d'éliminer un spasmus nutans : variété de nystagmus acquis du petit enfant, dont la définition classique associe un nystagmus spécifique, un dodelinement du chef et un torticolis. Il s'agit là du syndrome complet, mais la présence du seul nystagmus spécifique relève de la même démarche étiologique. Ce nystagmus est horizontal ou multidirectionnel, toujours peu ou moyennement ample et de haute ou moyenne fréquence, souvent asymétrique, voire apparemment monoculaire, souvent très fluctuant dans le temps, voire apparemment intermittent. Il ne saurait être confondu avec un nystagmus à début précoce, ce d'autant qu'il ne s'observe guère avant l'âge de douze semaines. Il existe trois grandes causes au spasmus nutans :

- les gliomes des voies visuelles, suspectés s'il existe une pâleur papillaire, confirmés par un scanner cérébral sans et avec injection ; ils constituent des tumeurs de bas grade relevant le plus souvent d'une simple surveillance et doivent faire rechercher une maladie de von Recklinghausen,
- certaines dystrophies rétiniennes congénitales dont le diagnostic repose sur une bonne électrorétinographie réalisée sans urgence,
- enfin, la forme idiopathique bien connue mais en réalité plus rare aujourd'hui que les formes secondaires, qui régresse cliniquement de façon spontanée.

Éliminer les nystagmus neurologiques

Troisièmement, la majorité des nystagmus dits neurologiques sont reconnus aisément : soit verticaux, soit rotatoires, soit strictement monoculaires, acquis, ils sont aussi rares que spécifiques et souvent très localisateurs ; ils relèvent d'une démarche spécialisée en urgence.

Ces trois diagnostics ayant été éliminés, l'ophtalmologue se trouve confronté à un classique nystagmus à début précoce, qui constitue la grande majorité des nystagmus de l'enfant, dont la prise en charge est moins urgente et consistera à affirmer ou infirmer une dystrophie rétinienne sous-jacente, à rééduquer une amblyopie associée, à prévenir les complications rachidiennes d'un éventuel torticolis associé, etc.

Les pupilles anormales de l'enfant

Une mydriase congénitale bilatérale, situation rare requérant, en l'absence de forme familiale, un bilan spécifique à la recherche d'une malformation cardiaque, ne doit pas être confondue avec une aniridie, dont le bilan inclut la recherche d'une cause syndromique, chromosomique (syndrome WAGR, pour tumeur de Wilms, aniridie, anomalies génito-urinaires, retard mental).

Devant une anisocorie d'un enfant, on distinguera par l'examen clinique dans la pénombre et en pleine lumière une mydriase d'un myosis. Une mydriase doit faire éliminer une parésie du III intrinsèque, un myosis une atteinte du système sympathique. Afin d'affirmer l'atteinte du système sympathique, on utilisera soit une caméra infrarouge afin d'étudier la qualité de la dilatation pupillaire lors du passage de la lumière à la pénombre, soit un test au collyre (en l'occurrence la cocaïne, l'apraclonidine étant contre-indiquée chez l'enfant). Devant un myosis, même congénital, par atteinte du sympathique, une compression par un petit neuroblastome cervical doit être éliminée. L'examen le plus sensible est à ce jour une bonne IRM.

Les papilles pathologiques chez l'enfant

La considérable variété des papilles pathologiques interdit évidemment d'en dresser ici une liste descriptive et une attitude pratique pour chaque sorte d'entre elles. Il importe de savoir nommer toute papille pathologique, afin de ne pas méconnaître l'un des diagnostics associés à telle ou telle anomalie, en raison des implications parfois graves des diagnostics associés.

Ainsi, la papille en fleur de liseron (*morning glory disc anomaly*) peut-elle s'associer à une encéphalocèle transphénoïdale ; dans ce cas, le diagnostic peut être suspecté devant une dysmorphie faciale typique associée. Il importe d'en faire le diagnostic, car la biopsie d'une masse nasale ayant l'aspect d'un polype peut alors s'avérer fatale ; d'autre part un hypopituitarisme est fréquemment retrouvé. En dehors de ce cadre syndromique, la papille en fleur de liseron s'associe en règle générale à des dysgénésies vasculaires intracrâniennes ipsilatérales, qui doivent bien sûr être diagnostiquées et suivies.

Ainsi, une papille présentant une excavation centrale et une dysgénésie vasculaire typique consistant en une absence de vaisseaux rétiniens et la présence d'un grand nombre de vaisseaux cilio-rétiens (*vacant optic disc*) est typique du syndrome papillo-rénal secondaire à des mutations de PAX2 ; elle doit impérativement faire pratiquer chez le proband et les apparentés présentant la même anomalie une échographie rénale à la recherche de malformations rénales associées ainsi que des contrôles réguliers de la pression artérielle, des urines et de la fonction rénale.

Au rang des anomalies acquises, l'œdème papillaire dit de stase est un diagnostic souvent facile, parfois difficile. Il convient, afin de bien distinguer l'œdème de drusen enfouies ou d'autres causes de pseudo-œdème, d'examiner soigneusement, à l'ophtalmoscope direct, l'aspect des petits vaisseaux au bord de la papille : la perte de leur visibilité à ce niveau signe leur enfouissement dans la couche des fibres nerveuses et permet de reconnaître un vrai œdème, lequel doit impérativement conduire à un diagnostic et, sauf exception à un traitement.

Conclusion

Chez le petit enfant, la clinique est toujours reine ; loin de constituer un facteur limitant, la relative difficulté de réalisation de la plupart des examens complémentaires, nécessitant parfois la réalisation d'une anesthésie générale, permet d'exiger une grande rigueur clinique ; les indications doivent être précises et justifiées, en évitant à la fois tout excès et toute insuffisance de demande d'examen.

Pour en savoir plus

Brodsky MC. Pediatric neuro-ophthalmology (2nd edition). Springer, 2010.

Leigh J, Zee D. The neurology of eye movements. Oxford University Press, 2006.

Safran A, Vighetto A, Landis T, Cabanis, E. Neuro-ophtalmologie. Elsevier-Masson, 2004.

Vignal C, Milea D. Neuro-ophtalmologie. Elsevier-Masson, 2011.

Point d'appel	Ce qu'il faut savoir reconnaître	Pourquoi
Suspicion de malvoyance chez le nourrisson	Encéphalopathie épileptique	Influence du traitement anti-épileptique sur le développement psychomoteur de l'enfant
	Amaurose congénitale de Leber	Prise en charge spécifique des formes syndromiques
	Hypoplasie papillaire	Hypopituitarismes associés avec risque d'insuffisance surrénale aiguë
Strabisme	Strabisme incomitant	Paralysie oculomotrice compressive, hypertension intracrânienne
	Strabisme secondaire à une amblyopie organique de cause non oculaire	Tumeurs comprimant ou infiltrant les voies visuelles
Mouvements oculaires anormaux	<i>Flutter</i> ou <i>opsoclonus</i>	Cérébellite, neuroblastome
	<i>Spasmus nutans</i>	Gliomes du chiasma Dystrophies rétiennes
	Nystagmus neurologiques	Malformations, inflammations, infections ou tumeurs cérébrales
Pupilles anormales	Mydriase congénitale bilatérale sporadique	Malformations cardiaques Dysfonction multisystémique du muscle lisse
	Aniridie	Syndrome WAGR avec tumeur rénale
	Myosis par atteinte du sympathique	Neuroblastome cervical
	Mydriase par atteinte du parasympathique	Compression du III
Papilles anormales	Papille en fleur de liseron	Dysgénésie vasculaire intracérébrale associée
	Dysgénésie vasculaire de la papille spécifique du syndrome papillo-rénal	Risque d'insuffisance rénale
	<i>Drusen</i> de la papille vs œdème papillaire de stase	Risque de cécité