



## Syndrome héréditaire hyperferritinémie et cataracte

Rabia Bentata, David Touboul

Une jeune femme âgée de 29 ans se présente en consultation pour une baisse d'acuité visuelle bilatérale progressive de près et de loin, associée à une gêne à la conduite nocturne et en conditions de luminosité intense. Elle présente comme antécédents, une hyperferritinémie et une anémie chronique par carence martiale, supplémentée en fer en cours d'exploration.

### Examen ophtalmologique

L'examen biomicroscopique met en évidence une cataracte bilatérale de morphologie atypique. Le cristallin est le siège d'opacités de petite taille, multiples et éparées, exclusivement corticales antérieures et postérieures (figure 1).

L'aberromètre OQAS (Optical Quality Analyzing System) mesure un indice de diffusion optique OSI (Optical Scattering Index) de 4 à droite et de 4,8 à gauche pour une normale inférieure à 1 (figure 2). La cataracte est donc responsable de la gêne visuelle ressentie par la patiente.

Le signal-to-noise ratio (SNR) du IOLMaster (Carl Zeiss Meditec AG) est de 73,1 à droite et de 356,2 à gauche. La

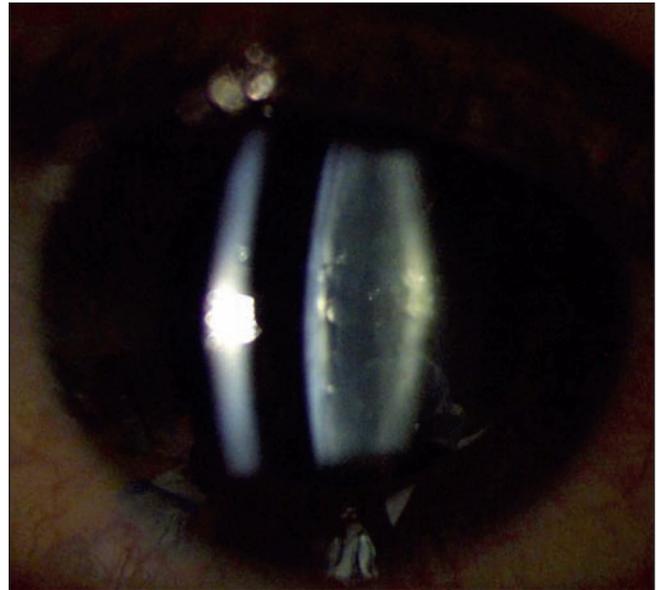


Figure 1. Cataracte corticale antérieure et postérieure en coupe.

précision des mesures en biométrie optique était donc inférieure à l'œil droit [1].

Devant l'association d'une hyperferritinémie sans surcharge ferrique et d'une cataracte bilatérale de survenue précoce, le syndrome héréditaire hyperferritinémie cataracte (SHHC) est évoqué.

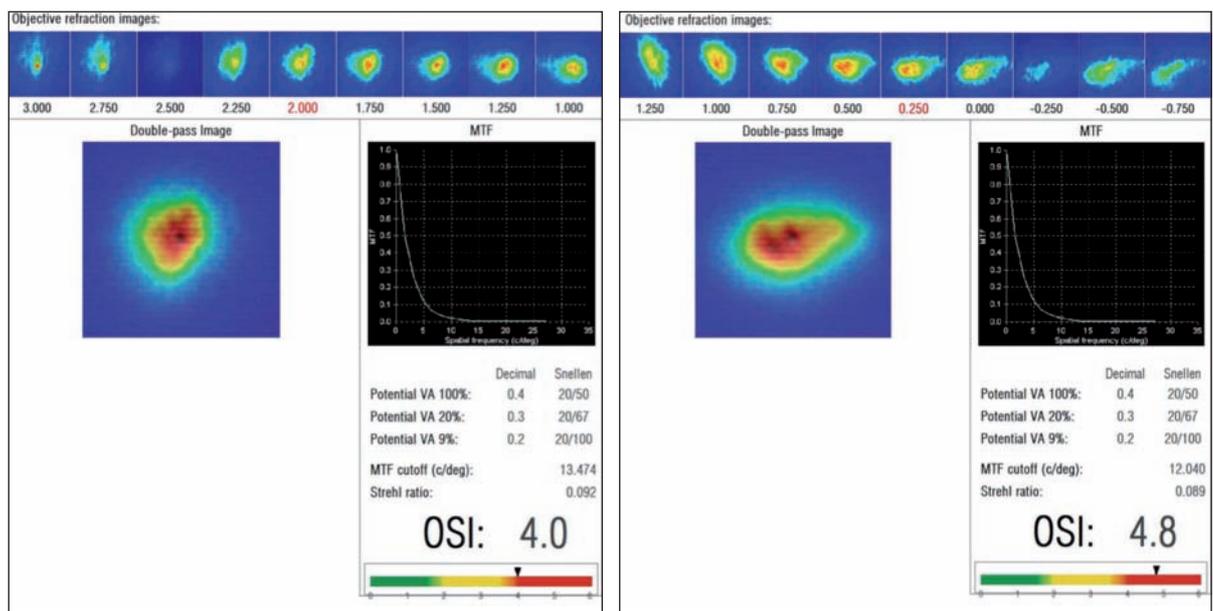


Figure 2. Résultats aberrométrie double passage OQAS.

Service d'ophtalmologie du CHU Pellegrin, Bordeaux

# Clinique

## Traitement

Nous réalisons sous anesthésie générale une phaco-éxérèse de l'œil droit, qui est le plus atteint. L'implant choisi après discussion avec la patiente est un implant à profondeur de champ étendue Tecnis Symphony Toric (astigmatisme cornéen direct  $-1,50\text{ D}$  à  $160^\circ$ ) produit par le laboratoire Johnson & Johnson Vision, l'objectif étant d'obtenir une indépendance en lunettes au moins en vision intermédiaire et de loin chez cette jeune patiente.

Les analyses génétiques sont réalisées au centre de référence des maladies de surcharge en fer à Rennes. L'étude du gène codant la L-ferritine retrouve la présence à l'état hétérozygote de la mutation c.-160A>G (position 40 de la boucle IRE). Le dépistage familial n'a pas retrouvé d'autre cas.

## Évolution

Au 5<sup>e</sup> jour postopératoire, l'acuité visuelle sans correction de l'œil opéré est de 12/10 P1,5 à 40 cm, mais la patiente rapporte des halos lumineux nocturnes. À 1 mois après la chirurgie, la patiente est satisfaite en vision intermédiaire et de loin, moins en vision de près, et les halos se sont amendés grâce au phénomène de neuroadaptation.

La cataracte de l'œil adelphe s'est majorée à 1 an postopératoire. La patiente est demandeuse d'une chirurgie de la cataracte à gauche.

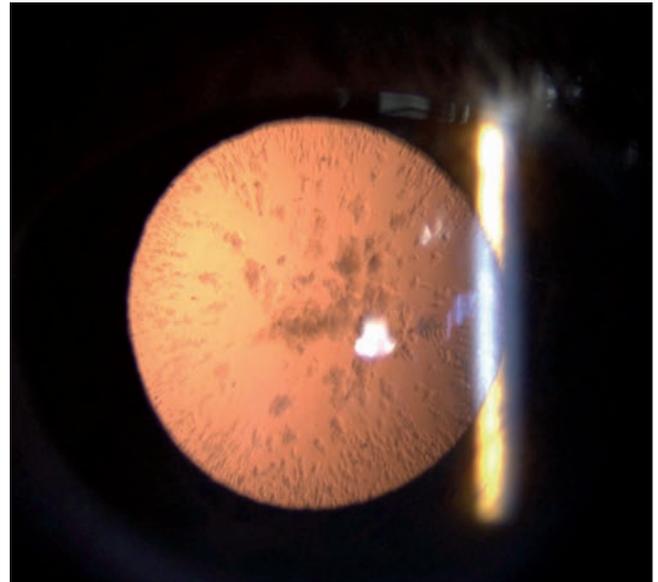
## Discussion

Le SHHC est une cause génétique rare de cataracte juvénile et du sujet jeune (prévalence 1/200000) [2]. Son mode de transmission est autosomique dominant.

La mutation porte sur le gène FTL qui code pour la L-ferritine et est responsable d'une dysrégulation de la traduction de la ferritine. Il n'est pas associé à d'autres anomalies oculaires et son pronostic systémique est favorable malgré le risque d'anémie ferriprive.

La cataracte est typiquement bilatérale, de survenue précoce et lentement progressive. Sa morphologie est caractéristique : les opacités sont de petite taille, multiples et diffuses, de disposition radiaire ou en étoile (*sunflower-type* ou *breadcrumb-like*) (figure 3). Les opacités correspondent à des dépôts de ferritine dans le cristallin [3].

Le traitement est chirurgical et dicté par la gêne visuelle du patient. Si l'acuité visuelle est conservée, l'indication chirurgicale peut être appuyée par des valeurs élevées de diffusion optique en aberrométrie double passage. Le concept de phaco-éxérèse avec objectif réfractif s'adapte particulièrement bien à ces jeunes patients non presbytes atteints de cataracte invalidante.



**Figure 3.** Cataracte sunflower-type ou breadcrumb-like en rétro-illumination.

## Messages clés

- Évoquer un SHHC devant toute cataracte bilatérale juvénile ou précoce associée à une hyperferritinémie sans surcharge en fer.
- Le principal diagnostic différentiel est l'hémochromatose, dont le traitement par saignées itératives est délétère chez ces patients qui n'ont pas de surcharge en fer.
- Réaliser une enquête génétique (centre de référence des surcharges en fer rares d'origine génétique à Rennes : <https://centre-reference-fer-rennes.org>) et un dépistage familial.
- Appliquer le concept de phacoémulsification à but réfractif avec compensation de la presbytie chez ces jeunes patients aux capacités neuroadaptatives élevées.

## Références bibliographiques

- [1] Suto C, Sato C, Shimamura E *et al.* Influence of the signal-to-noise ratio on the accuracy of IOLMaster measurements. *J Cataract Refract Surg.* 2007;33(12):2062-6.
- [2] Craig JE, Clark JB, McLeod JL *et al.* Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome: prevalence, lens morphology, spectrum of mutations, and clinical presentations. *Arch Ophthalmol.* 2003;121(12):1753-61.
- [3] Kröger A, Bachli EB, Mumford A, Gubler C. Hyperferritinemia without iron overload in patients with bilateral cataracts: a case series. *J Med Case Rep.* 2011;5:471.