

Cas cliniques commentés en ophtalmo-pédiatrie : testez votre pratique

Christophe Orssaud

Il existe de nombreux pièges et des situations pouvant amener à des discussions en ophtalmo-pédiatrie. Il est proposé ici quelques cas cliniques pour lesquels une démarche diagnostique et de prise en charge est proposée. Celles-ci ne sont pas univoques et d'autres réponses peuvent être discutées...

Cas clinique n°1

Un jeune garçon de dix ans est adressé pour une baisse d'acuité visuelle (BAV) bilatérale récente. Il a constaté depuis trois mois environ une difficulté pour lire au tableau qu'il n'a signalée qu'à partir du moment où elle l'a gêné dans ses activités scolaires. Il n'a aucune autre plainte fonctionnelle, est en parfaite santé et n'a aucun antécédent personnel, notamment infectieux récent. Par contre, il existe un antécédent familial de neuropathie optique héréditaire de Leber (NOHL) génétiquement prouvé (mutation 3460 de l'ADN mitochondrial) chez deux oncles maternels.

L'examen ophtalmologique retrouve une acuité visuelle chiffrée à 2/10 Parinaud 10 à 10 cm à l'œil droit et 1,8/10 Parinaud 14 à l'œil gauche. Au fond d'œil, les papilles optiques sont (encore) normales et la rétine apparaît brillante (figure 1). Le champ visuel de Goldmann (du fait de l'âge) met en évidence un scotome central absolu de 10° environ et relatif au III1 de 15 à 20°.



Figure 1.
Rétinographie du patient.

Question 1. Quels examens sont nécessaires face à ce tableau avec notion d'hérédité ?

L'existence d'antécédents familiaux de NOHL ne constitue pas un argument suffisant pour retenir ce diagnostic sans demander un bilan paraclinique exhaustif pour éliminer d'autres causes d'altération rapidement progressive de la vision centrale avec scotome central. De fait, il existe, notamment au sein des fratries de patients atteints, des porteurs sains d'une mutation de l'ADN mitochondrial qui ne développeront jamais de BAV.

Devant cette BAV bilatérale à fond d'œil sensiblement normal, il faut demander un OCT maculaire et des fibres optiques, un bilan électrophysiologique, des clichés en autofluorescence (AF) et, selon les résultats, une angiographie à la fluorescéine. En cas d'atteinte du nerf optique, un bilan neuroradiologique doit être systématiquement demandé.

Chez cet enfant, l'OCT était sensiblement normal. Il existait une discrète autofluorescence sous forme de points dans la région maculaire (figure 2a) et un silence choroidien en angiographie à la fluorescéine (figure 2b). Le bilan électrophysiologique a confirmé l'atteinte maculaire et la normalité de la conduction des voies optiques. À l'issue de ce bilan, le diagnostic porté a été celui de maladie de Stargardt chez cet enfant également porteur de mutations du gène ABCA4.

Question 2. Est-il possible de poser un pronostic quant à l'évolution ultérieure de la fonction visuelle ?

Les patients atteints de la maladie de Stargardt et leur famille aimeraient disposer d'éléments pronostiques sur

UF d'ophtalmologie, hôpital européen Georges-Pompidou, Paris – Service d'ophtalmologie, hôpital Necker-Enfants malades, Paris

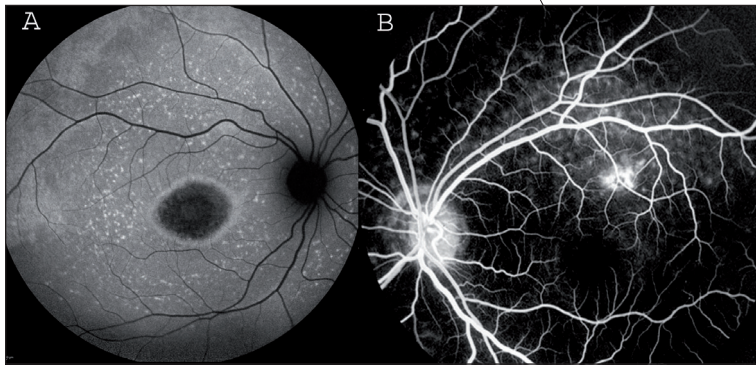


Figure 2. A. Autofluorescence chez le patient montrant des points autofluorescents maculaires. B. Silence choroïdien en angiographie à la fluorescéine.

l'évolution de leur fonction visuelle. Mais celle-ci reste très variable.

Les mutations en cause du gène ABCA4 ont été pendant longtemps le seul facteur pronostique dans la maladie de Stargardt. Les nouvelles techniques d'imagerie rétinienne apporteraient des données à moyen terme. Il est proposé de calculer puis d'extrapoler à moyen terme la courbe de diminution du « volume maculaire total » en OCT SD. Mais, cette technique ne prend pas en compte d'éventuelle modification de la vitesse de dégradation. Les anomalies retrouvées en AF précèderaient la survenue d'une atrophie des couches externes de la rétine et d'une détérioration de la fonction visuelle. L'aspect de l'onde b en ERG aurait également une valeur pronostic.

Mais aucune de ces techniques n'a de valeur formelle, y compris à court et moyen terme.

Question 3. Quelles prescriptions faut-il faire ou quels conseils faut-il donner ?

Il n'existe aucun traitement médicamenteux de la maladie de Stargardt. Du fait de l'effet néfaste des rayons ultraviolets (UV) sur la rétine, il faut donc prescrire des verres correcteurs filtrants éliminant les courtes longueurs d'onde (dont les rayonnements UV) et des lunettes couvrantes pour limiter le passage d'UV par les côtés. Ces verres de teinte orangée augmentent également le contraste et, de ce fait, le confort visuel. Le montage et centrage des verres doit tenir compte de l'existence d'un scotome central et d'une vision excentrée. Enfin, la rééducation basse vision peut aider cet enfant à compenser son handicap visuel en trouvant de nouvelles stratégies de vision.

Il faut également orienter les parents vers la Maison départementale des personnes handicapés (MDPH) de leur département. La reconnaissance du handicap visuel est indispensable pour ouvrir droit aux allocations et aides auxquels le patient peut prétendre, notamment pour la scolarité ou l'acquisition de matériel de basse vision.

Cas clinique n°2

Un enfant de 7 mois est adressé par son pédiatre pour une anisocorie franche avec mydriase droite. Il s'agit d'un premier enfant né à terme de parents non consanguins. La grossesse s'est déroulée sans problème. Mais l'accouchement par voie basse a été long, nécessitant le recours aux forceps. Cet enfant n'a aucun retard du développement moteur. Il n'y a pas d'argument pour une amblyopie. L'examen ophtalmologique est sans particularité en dehors de l'anisocorie.



Figure 4. Lésion traumatique due aux forceps.

Question 1. Comment objectiver la pupille anormale ?

Chez le jeune enfant, le jeu pupillaire est présent et symétrique dès la naissance, même s'il est plus lent. Devant toute anisocorie, avant d'évoquer une pathologie neuro-ophtalmologique, il est essentiel de réaliser un examen à la lampe à fente pour éliminer une cause locale. L'asymétrie pupillaire peut être la conséquence d'une anomalie irienne en cas de dysgénésies du segment antérieur (figure 3) (une aniridie partielle peut être confondue avec une mydriase) ou de synéchies irido-cristalliniennes limitant le jeu pupillaire. Chez le grand enfant, des trau-

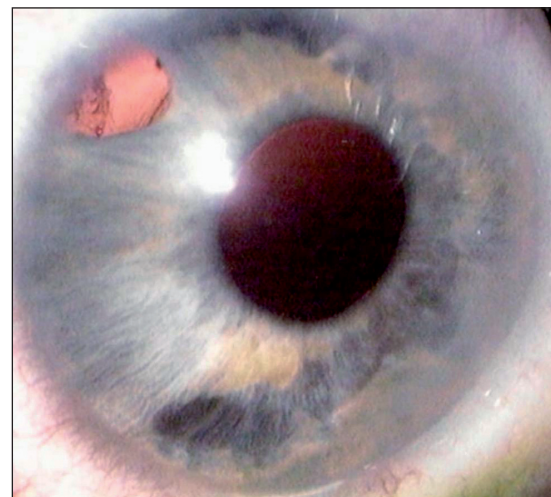


Figure 3. Iridoschisis localisée et atrophie irienne avec atteinte des muscles iriens, responsable d'une lenteur du jeu pupillaire.

matismes oculaires peuvent s'accompagner de lésions du rebord pupillaire et il faut éliminer par l'interrogatoire l'instillation d'un collyre ou, éventuellement, la pose d'un patch antiémétique.

Une fois une cause locale éliminée, il faut déterminer le côté pathologique et le mécanisme physio-pathogénique en se méfiant d'une première impression souvent fautive. Cette détermination repose sur l'analyse du réflexe photomoteur (RPM) et des modifications du diamètre pupillaire lors des changements d'ambiance lumineuse. Il est classique de dire que le côté pathologique correspond à celui dont la pupille bouge le moins lors du passage de la lumière à l'obscurité ou l'inverse. En dehors des causes iatrogènes, les anisocories sont généralement dues à des parésies-paralysies des systèmes sympathique ou parasympathique. Les hyperactions sont exceptionnelles en dehors du syndrome de Pourfour du Petit.

Ainsi, une anisocorie qui se majore à la lumière est due à une pupille qui ne se contracte pas par parésie-paralysie parasympathique. Elle peut s'associer à une altération du RPM et s'accompagner de troubles oculomoteurs. À l'inverse, une anisocorie qui se majore à l'obscurité est due à une pupille qui reste en myosis par parésie-paralysie sympathique dans le cadre d'un syndrome de Claude Bernard-Horner (CBH). Celui-ci peut s'accompagner d'un minime ptosis par atteinte du muscle de Müller. Une hétérochromie irienne est en faveur d'un CBH congénital ou précoce. Enfin, les parents peuvent rapporter l'existence d'une hypersudation de l'hémiface homolatérale à l'atteinte sympathique.

Lorsqu'un doute subsiste ou en présence d'une anisocorie isolée, un test au collyre peut être proposé. L'instillation de pilocarpine diluée à 0,125% permet d'objectiver une parésie-paralysie du système parasympathique alors que le recours au collyre à la cocaïne est indiqué pour confirmer l'existence d'un CBH. Le test à l'apraclonidine est réservé aux enfants de plus de 3 ans.

Le RPM est normal. L'examen du jeu pupillaire retrouve une absence de dilatation de la pupille gauche à l'obscurité avec majoration de l'anisocorie dans cette ambiance lumineuse. Les parents n'ont pris conscience de l'anisocorie que vers l'âge de 3 mois. Mais il existait un minime ptosis gauche depuis la naissance qui s'est corrigé avec le temps.

Question 2. Quelles hypothèses diagnostiques peut-on évoquer ?

À cet âge, devant ce tableau caractéristique d'un CBH gauche, deux étiologies principales doivent être rete-

nues : d'une part un traumatisme obstétrical et d'autre part un neuroblastome, parfois congénital. Les causes vasculaires ou tumorales du tronc cérébral sont exceptionnelles et s'accompagnent de manifestations neurologiques.

Question 3. Quels examens faut-il demander ?

Le diagnostic de traumatisme obstétrical ne doit être retenu que s'il est retrouvé par l'interrogatoire la notion d'un accouchement difficile, avec utilisation de forceps, et si des photographies objectivent la présence d'hématomes ou de lésions cervico-céphaliques homolatéraux au CBH post-nataux. Enfin, ce CBH est volontiers paucisymptomatique. L'anisocorie est isolée ou ne s'accompagne que d'un ptosis peu marqué régressif. Dans un tel contexte, il n'est pas nécessaire de demander d'examen complémentaire. Il faut mettre en place une simple surveillance conjointe avec le pédiatre.

En l'absence de notion de traumatisme obstétrical franc, objectivé, il faut impérativement éliminer un neuroblastome. Cette tumeur se développe à partir du tissu nerveux sympathique quelle que soit sa localisation. Mais l'existence d'un CBH oriente vers une tumeur intéressant le sympathique à destinée oculaire. L'anisocorie s'accompagne généralement d'un ptosis et d'une fausse énoptalmie qui se majorent avec le temps et éventuellement d'une hypersudation qui doit faire craindre un tel diagnostic. L'IRM cérébrale et cervico-thoracique haute reste l'examen de référence pour mettre en évidence cette tumeur, y compris de petite taille. Les dosages de l'acide vanilylmandélique urinaire ou d'autres dérivés des catécholamines sont inutiles. Ils peuvent être pris en défaut en présence d'une petite tumeur non ou peu sécrétante et sont de réalisation difficile à cet âge.

Pour en savoir plus

1. Meunier I, Lenaers G, Hamel C, Defoort-Dhellemmes S. [Hereditary optic neuropathies: from clinical signs to diagnosis]. *J Fr Ophthalmol.* 2013;36(10):886-900.
2. Fujinami K, Lois N, Mukherjee R, et al. A longitudinal study of Stargardt disease: quantitative assessment of fundus autofluorescence, progression, and genotype correlations. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2013;54(13):8181-90.
3. Strauss RW, Muñoz B, Wolfson Y et al. Assessment of estimated retinal atrophy progression in Stargardt macular dystrophy using spectral-domain optical coherence tomography. *Br J Ophthalmol.* 2015. pii: bjophthalmol-2015-307035.
4. Mahoney NR, Liu GT, Menacker SJ et al. Pediatric Horner syndrome: etiologies and roles of imaging and urine studies to detect neuroblastoma and other responsible mass lesions. *Am J Ophthalmol.* 2006;142(4):651-9.