
MICROPHTALMIE POSTÉRIEURE: APPORT DE L'OCT/SLO

TURKI BEN HADJ-ALOUANE W*, LABIDI H*,
JEDDI-BLOUZA A*

ABSTRACT

Purpose: To analyze the clinical features of the posterior segment in posterior microphthalmos and to describe the aspects of this anomaly in Ocular Coherence Tomography (OCT).

Case report: A diagnosis of posterior microphthalmos could be confirmed in a 18- year-old young man based on the presence of high hypermetropia, axial length of the globe measurement of 14 mm and a thickening of the fovea in OCT. Family history was also positive in two other members.

Conclusion: Posterior microphthalmos is a rare entity that may potentially be associated with blindness. OCT may be helpful both in the diagnosis and the follow-up of this anomaly.

KEYWORDS

Microphthalmia, hypermétropia, axial length, Ocular Coherence Tomograph

MOTS CLES

Microphthalmie, hypermétropie, longueur axiale, tomographie en cohérence oculaire

RESUME

Objectif: Analyser les caractéristiques cliniques du segment postérieur de l'œil au cours de la microphthalmie postérieure et en décrire l'aspect en tomographie par cohérence optique.

Cas clinique: Nous avons porté un diagnostic de microphthalmie postérieure chez un jeune patient de 18 ans, qui présentait une importante hypermétropie aux deux yeux. La longueur axiale du globe oculaire était de 14 mm tandis qu'un épaissement fovéolaire était mis en évidence à l'OCT. Une enquête familiale a retrouvé les mêmes modifications chez deux autres membres de la famille.

Conclusion: La microphthalmie postérieure est une pathologie rare, potentiellement cécitante et dont le diagnostic comme le suivi sont facilités par l'apport de l'OCT.

.....

* Faculté de Médecine de Tunis

Soumis: Jan 20, 2010

Accepté: Sep 15, 2011

INTRODUCTION

La microphthalmie postérieure est une anomalie congénitale rare et bilatérale. Elle est souvent isolée et ne s'accompagne pas d'autres anomalies oculaires ou systémiques. Elle se caractérise par un segment postérieur court avec un segment antérieur normal.

Le diagnostic en est généralement difficile. En effet, l'examen biomicroscopique des patients porteurs de cette anomalie est souvent normal tandis que la fluoroangiographie rétinienne montre des signes peu spécifiques. L'échographie est décisive pour en confirmer le diagnostic. Avec l'avènement de la tomographie en cohérence optique (OCT), les lésions rétinienne sont mieux mises en évidence et le suivi est plus aisé.

Le but de notre travail est d'analyser à travers une observation, les caractéristiques cliniques du segment postérieur de l'œil dans la microphthalmie postérieure et de décrire l'aspect OCT de cette malformation oculaire.

OBSERVATION

Nous rapportons l'observation d'un jeune patient de 18 ans de sexe masculin, qui nous a consultés dans le cadre d'un examen systématique pour aptitude au service armé. L'interrogatoire du patient permettait de noter qu'il portait des lunettes depuis l'âge de trois ans et qu'il était issu d'un mariage consanguin. La grossesse et l'accouchement s'étaient déroulés nor-

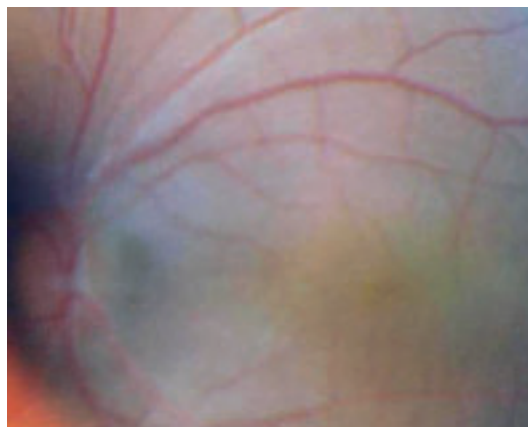


Fig. 1: Photographie du fond d'œil montrant une papille optique charnue d'hypermétrope et la présence d'un pli rétinien interpapillomaculaire.

malement tandis qu'aucune notion de traumatisme ou d'inflammation oculaire n'était relevée dans ses antécédents.

Sa meilleure acuité visuelle corrigée était de 1/10 OD avec +24 D, et 2/10 OG avec +22 D. Le patient était orthoporique et avait une oculomotricité normale.

L'examen à la lampe à fente montrait une cornée claire, un segment antérieur normal, une chambre antérieure de profondeur normale et un vitré clair au niveau des deux yeux. Le diamètre cornéen était de 11.5 mm aux deux yeux. L'examen du fond d'œil mettait en évidence des papilles optiques de petite taille, charnues, à bords nets avec une petite excavation, mais sur-

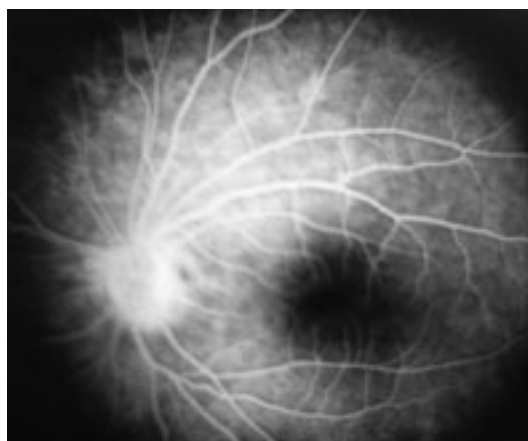
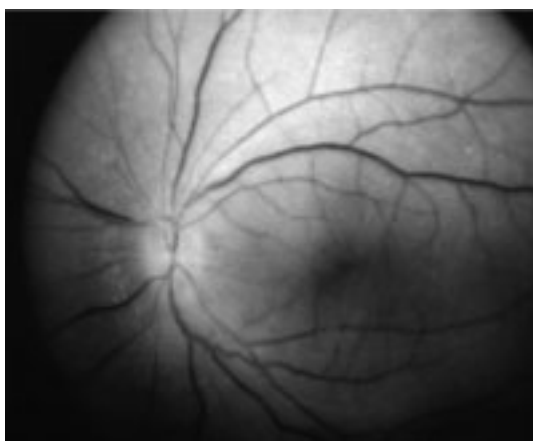


Fig. 2: Aspect en lumière anérythre (figure gauche) et en angiofluorographie (figure droite): diminution de la zone avasculaire centrale, absence de visualisation du pli interpapillo-maculaire

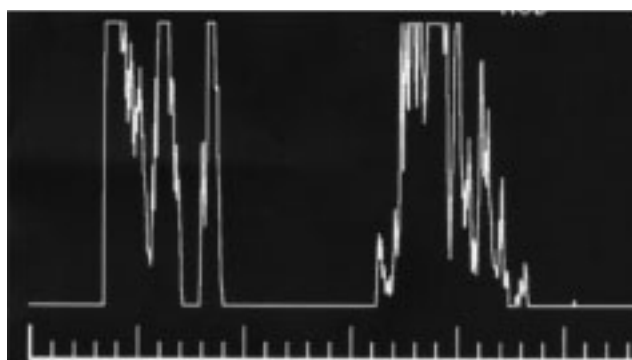
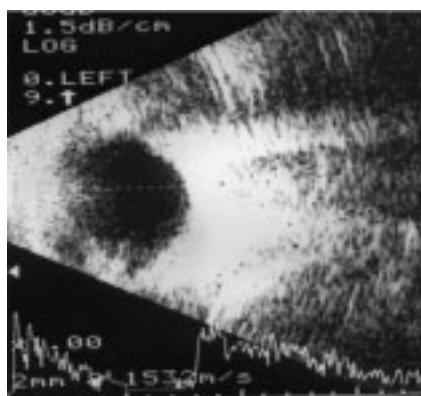


Fig. 3: échographie oculaire (mode B et A): petit globe oculaire

tout un pli rétinien bilatéral, large, épais, surélevé et de siège papillomaculaire. Les vaisseaux rétinien étaient quant à eux normaux (Fig. 1). L'angiographie fluorescéinique rétinienne montrait une diminution de la zone avasculaire centrale ainsi qu'une hyperfluorescence papillaire sans diffusion tardive, associée à quelques altérations pigmentaires périphériques. Cet examen ne permettait toutefois pas de mettre en évidence le pli rétinien papillomaculaire qui était visible à l'examen ophtalmoscopique (Fig. 2 a et b).

A l'échographie oculaire monodimensionnelle (mode A), la longueur axiale des globes oculaires était mesurée à 14.0 mm aux deux yeux; la profondeur de la chambre antérieure était de 2.7 mm et l'épaisseur du cristallin était également normale, soit de 4.2 mm au niveau de chaque œil. L'échographie B objectivait un épaississement scléro-choroïdien (Fig. 3).

Sur le plan de coupe B en OCT, l'hyaloïde postérieure n'était pas visualisée et l'on pouvait noter essentiellement une disparition de la dépression fovéolaire secondaire à un épaississement de la rétine fovéolaire (450-580 μ) donnant un aspect en «dôme». De petites cavités kystiques étaient présentes. La couche hyperréfléctive du

complexe épithélium pigmentaire - membrane de Bruch - choriocapillaire était normale. Aucun pli choroïdien n'était mis en évidence (Fig. 4 et 5). Le plan de coupe C en OCT a permis en revanche d'objectiver très nettement ce pli papillo-maculaire qui apparaissait de forme ovale à grand axe horizontal et incluait toutes les couches de la rétine neurosensorielle au sein de laquelle étaient visibles quelques fines images kystiques.

Sur base des examens cliniques, le diagnostic retenu a été donc celui d'une microphthalmie postérieure, bilatérale, associée à une forte hypermétropie et à un pli rétinien inter papillo-maculaire.

L'enquête familiale et l'examen clinique ont permis de retrouver le même tableau clinique chez le père et la soeur du patient qui présentaient tous deux une forte hypermétropie, une lon-

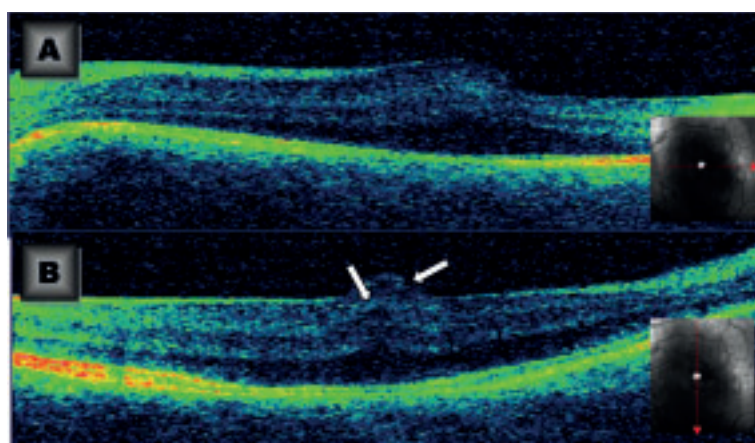


Fig. 4: B Scan OCT avec coupe horizontale (A) et verticale (B)
Inversion de la dépression fovéolaire avec visualisation de fins kystes intra rétiens.

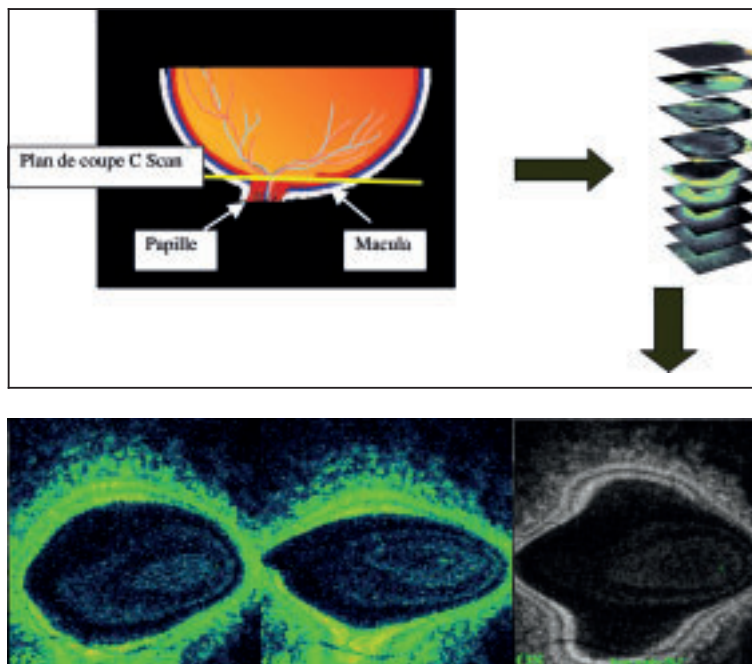


Fig. 5: C Scan OCT en couleur et en nuance de gris: visualisation du pli interpapillo-maculaire de forme ovale à grand axe horizontal, incluant les différentes couches de la rétine neurosensorielle et montrant de fins kystes intrarétiniens.

gueur axiale inférieure à la normale et le même aspect à l'OCT.

DISCUSSION

La microphthalmie est une affection rare héréditaire bilatérale qui se caractérise par une réduction du volume oculaire. Elle se définit par un œil possédant une longueur axiale totale inférieure à deux déviations standard par rapport à la normale pour le même groupe d'âge (1). La microphthalmie est la plus fréquente des malformations congénitales de l'œil. Elle peut être isolée rentrant dans le cadre d'une microphthalmie dite simple ou pure (2,3), mais le plus souvent, elle est associée à d'autres atteintes oculaires telles qu'un colobome irien ou chorioretinien, une cataracte congénitale ou des anomalies cornéennes. Ces malformations entrent le plus souvent dans un contexte de retard mental ou de déformations crâniennes (4,5). Le terme «nanophthalmie» est utilisé habituellement pour décrire la microphthalmie associée à un raccourcissement à la fois du segment antérieur et du segment postérieur. Cette anomalie comporte une microcornée, une sclère épaisse et un cristallin de taille relativement norma-

le mais situé à l'intérieur d'un œil trop petit, ce qui conduit à un rapport du volume cristallinien sur le volume oculaire élevé et à une tendance à l'effusion uvéale spontanée ou post opératoire (4,6-12).

Un type rare de microphthalmie qui touche de façon disproportionnée uniquement le segment postérieur de l'œil et donne une apparence extérieure normale, a été décrit sous l'entité de «microphthalmie postérieure» (9-17). Cette anomalie est caractérisée par un segment antérieur normal, avec donc un diamètre cornéen normal, une chambre antérieure et un cristallin de dimensions normales. L'anomalie de taille touche uniquement le segment postérieur qui est raccourci (8,15). Cette pathologie est rare et habituellement isolée, non associée à d'autres syndromes ou malformations oculaires (7,9). L'existence d'une forte hypermétropie (souvent supérieure à 10 dioptries) est caractéristique de cette affection (14,18). L'acuité visuelle est habituellement diminuée avec souvent une amblyopie profonde (7,14,18).

L'existence d'un pli papillo-maculaire surélevé, de taille et d'orientation variable, est pathognomonique de la microphthalmie postérieure.

Qu'elles soient congénitales ou acquises, d'autres lésions du segment postérieur peuvent être observées à type de rétinite pigmentaire, de rétinite ponctuée albescente, de fins plis rétinien, de plis chorio-rétiniens, mais encore à type de papille charnue et d'effusion uvéale.

La microphthalmie est souvent associée avec un glaucome chronique à angle fermé provoqué par la croissance normale du cristallin dans un oeil qui est au départ trop petit (17, 19). La fermeture de l'angle peut être secondaire aux anomalies anatomiques mais aussi à l'effusion uvéale qui peut entraîner un déplacement antérieur de l'iris et du corps ciliaire et la constitution secondaire de synéchies antérieures périphériques (12). Une étude multicentrique récemment conduite aux USA, en Suède et en Tunisie a permis en outre de mettre en évidence un lien entre microphthalmie postérieure et glaucome à angle fermé par le biais d'une mutation génétique portant sur la sérine protéase (PRSS56) (20).

L'échographie oculaire en mode A et B, revêt une importance capitale puisqu'elle établit et confirme le diagnostic en objectivant les mensurations du segment antérieur et postérieur. Alors que le segment antérieur est normal, la longueur axiale est diminuée, le segment postérieur raccourci étant associé à un épaississement sclérochoroïdien (5, 6, 20).

Le pli rétinien papillo-maculaire n'est pas visible à l'angiographie fluorescéinique qui montre l'absence de fuite du colorant et d'anomalies de l'épithélium pigmentaire (7). Spitznas et al ont noté une disparition de la zone avasculaire centrale, constatation que nous avons retrouvée dans notre observation (14).

L'OCT fournit des données objectives et précises. Les coupes longitudinales ou B permettent en effet d'évaluer l'importance du pli rétinien, l'augmentation de l'épaisseur de la rétine sus-jacente et d'analyser la position de l'entonnoir fovéolaire par rapport au pli rétinien (5, 21). Des espaces kystiques au sein du tissu rétinien sont parfois visibles (6, 9, 22). L'OCT permet en outre de faire la distinction entre des plis rétinien et des plis chorio-rétiniens (5, 9). L'OCT est enfin un examen non invasif qui peut être répété au cours du suivi de la microphthalmie postérieure. Les coupes coronales ou C ont pour intérêt de préciser à la fois le siège, l'étendue, la forme, l'orientation et la structure du pli

papillo-maculaire mais aussi d'étudier la jonction vitréo-rétinienne et de localiser les petites lésions non détectées sur les scans B.

Pour ce qui concerne la pathogénie de la microphthalmie postérieure associée à un pli rétinien papillomaculaire, Boynton et al. ont émis l'hypothèse selon laquelle un arrêt de croissance des couches externes postérieures de l'oeil, incluant l'épithélium pigmentaire et la choroïde, serait responsable d'un segment postérieur court (5). La rétine neurosensorielle ayant quant à elle continué sa croissance, il y aurait formation d'un pli qui est typiquement de siège papillomaculaire (7, 8, 15).

Enfin selon la majorité des auteurs, la transmission de ce syndrome pourrait se faire selon un mode autosomique récessif avec une faible pénétrance et une grande expressivité (7, 8, 15, 18). Dans notre observation, l'atteinte concomitante du père et de ses deux enfants laissait suspecter une transmission se faisant selon un mode autosomique pseudo-dominant. L'interrogatoire a cependant révélé la notion de mariages consanguins multiples dans la famille (le père lui même est issu d'un mariage consanguin et a épousé sa cousine ce qui explique l'atteinte de deux enfants), argument supplémentaire plaçant en faveur du mode autosomique récessif (8, 14, 18).

CONCLUSION

La microphthalmie postérieure est une pathologie rare, potentiellement cécitante. Elle peut passer cliniquement inaperçue, soulignant ainsi l'intérêt de l'échographie oculaire, en particulier chez les petits enfants présentant des yeux d'apparence normale mais fortement hypermétropes afin de diagnostiquer l'anomalie le plus tôt possible. L'échographie sera complétée par un examen en tomographie en cohérence optique. Non invasif et objectif, l'OCT semble avoir un grand intérêt aussi bien dans le diagnostic que dans la surveillance de la microphthalmie postérieure.

REFERENCES

- (1) Elder M J – Aetiology of severe visual impairment and blindness in microphthalmos. Br J Ophthalmol 1994; 78:332-4.

- (2) Weiss AH, Kousseff BG, Ross EA, Longbottom J – Simple microphthalmos. Arch Ophthalmol 1989; 107:1625-30.
- (3) Vingolo EM, Steindl K, Forte R, et al – Autosomal dominant simple microphthalmos. J Med Genet 1994;31:721-5.
- (4) Weiss AH, Kousseff BG, Ross EA, Longbottom J – Complex microphthalmos. Arch Ophthalmol 1989; 107:1619-24.
- (5) Boynton JR, Purnell EW – Bitateral microphthalmos without microcornea associated with unusual papillomacular retinal fold and high hyperopia. Am J Ophthalmol, 1975; 79:820-6.
- (6) Aras C, Ozdamar A, Ustundag C, Ozkan S – Optical coherence tomographic features of papillomacular fold in posterior microphthalmos. Retina. 2005; 25(5):665-7.
- (7) Goldblum D, Mojon DS – Posterior microphthalmos associated with papillomacular fold and high hyperopia. J Pediatric Ophthalmol Strabismus, 1999; 36:351-2.
- (8) Khairallah M, Messaoud R, Zaouali S, Ben Yahia S, Ladjimi A, Jenzri S – Posterior segment changes associated with posterior microphthalmos. Ophthalmology. 2002; 109(3):569-74.
- (9) Kim JW, Boes DA, Kinyoun JL – Optical coherence tomography of bilateral posterior microphthalmos with papillomacular fold and novel features of retinoschisis and dialysis. Am J Ophthalmol. 2004; 138(3):480-1.
- (10) Brockhurst RJ – Nanophthalmos with uveal effusion: A new clinical entity. Trans Am Ophthalmol Soc 1974; 72:371-403.
- (11) Cross HE, Yoder F – Familial nanophthalmos. Am J Ophthalmol 1976; 31:300-6.
- (12) Ryan EA, Zwaan J, Chylack LT Jr – Nanophthalmos with uveal effusion: clinical and embryologic considerations. Ophthalmology 1982; 89:1013-1017.
- (13) Singh O, Simmons RJ, Brockhurst RJ, Trempe CL – Nanophthalmos: a perspective on identification and therapy. Ophthalmology 1982; 89: 1006-1012.
- (14) Spitznas M, Gerke E, Bateman JB – Hereditary posterior microphthalmos with papillomacular fold and high hyperopia. Arch Ophthalmol, 1983; 101:413-7.
- (15) Meire F, Leys M, Boghaert S, Delaey JJ – Posterior microphthalmos. Bull Soc Belge Ophtalmol, 1989; 231:101-6.
- (16) Feledelius H, Rosenberg T – Extreme hypermetropia and posterior microphthalmos in three siblings. An oculometric study. In: Ossoinig KC, ed. Ophthalmic Echography. Boston: M Nijhoff/W Junk 1987:89-91. Doc Ophthalmol Proc Ser; 48.
- (17) Hooyberghs P, Foets B, Casteels I – Two siblings with small eyes. Bull. Soc. Belge Ophtalmol., 309-310, 11-17, 2008.
- (18) Ryckewaert M, Zanlonghi X, Bertrand-Cuigner H, Constantinides G – High hyperopia with papillomacular fold. Ophthalmologica, 1992; 204:49-53.
- (19) Yalvac IS, Satana B, Ozkan G, Eksioglu U, Duman S – Management of glaucoma in patients with nanophthalmos. Eye 2007; 1-6.
- (20) Nair KS, Hmani-Aifa M, Ali Z, et al. – Alteration of the serine protease PRSS56 causes angle-closure glaucoma in mice and posterior microphthalmia in human and mice. Nature Genetics 2011; 43:579-84.
- (21) Tran HV, Borruat FX, R-Gruber S, Schorderet D, Munier F – Evanescent white linear flecks and posterior microphthalmos: new features of a recently established disease. Klin Monatsbl Augenheilkd. 2006; 223(5):397-9.
- (22) Wells JR, Ready E – Bilateral papillomacular retinal folds. J Pediatr Ophthalmol Strabismus. 2009; 46(4):254.

.....

Adresse pour la correspondance:
 Dr Wafa TURKI BEN HADJ-ALOUANE
 Cité Gazelle, Ariana
 TUNISIA
 Email: wafa_bha@yahoo.fr