

## 6

## Étiologie et diagnostic des pathologies des milieux transparents

Les pathologies des milieux transparents (atteintes de la cornée ou du cristallin) peuvent être à l'origine de déficits importants de la vision : amblyopie profonde et même perception lumineuse seulement avec abolition de la perception de la forme.

### Pathologies de la cornée

La majorité des atteintes cornéennes sont dues à des traumatismes, à des accidents domestiques ou à des infections de la cornée (Priluck, 1978). Il existe toutefois quelques pathologies congénitales.

#### Atteintes congénitales

Le signe d'appel de ces atteintes est souvent une amblyopie profonde (Smith, et Taylor, 1991). Il peut s'agir d'une anomalie de taille : la microcornée a un diamètre inférieur à la normale (Luyckx-Bacus et Delmarcelle, 1968), et sa découverte doit toujours s'accompagner de la recherche d'autres anomalies (Batra et Paul, 1967 ; Bilgrami et coll., 1981 ; Bleik et coll., 1992 ; Cameron, 1993 ; Colville et Savige, 1997 ; Palotta et coll., 1998). On mesurera la pression oculaire et on examinera la chambre antérieure pour déterminer s'il existe un colobome uvéal, cristallinien ou une cataracte associée. La mégalocornée (Meire, 1994) présente une taille supérieure à la normale. Elle ne doit pas être confondue avec la buphtalmie liée au glaucome (Pollack et Oliver, 1984). Il peut s'agir d'anomalies d'aspect telles que des dystopies de la cornée, une sclérocornée (Howard et Abrahams, 1971) ou encore une *cornea plana* (Fishman et coll., 1982).

#### Traumatismes et infections de la cornée

Parmi les infections, on peut citer la kératite ponctuée superficielle (Zulich, 1989), liée à une exposition excessive aux ultraviolets lors des séjours au bord

de la mer ou en montagne. Il faut être très vigilant avec les enfants en âge préverbal qui ne pourront pas exprimer la gêne qu'ils ressentent. Les kératites allergiques, de plus en plus fréquentes, surviennent plus particulièrement à certaines périodes de l'année : on retrouve alors un contexte allergique (Friedlaender, 1998). Les contusions, œdèmes, ruptures, brûlures (Boone et coll., 1998) et les plaies de la cornée (Poole, 1995) entrent dans la catégorie des accidents ménagers au même titre que les agressions chimiques (Wagoner, 1997). Lorsqu'il existe une atteinte traumatique de la cornée (Macasai, 2000 ; Onofrey, 1993 ; Alfaro et coll., 1994 ; Jay, 1982), il est nécessaire de rechercher une atteinte des autres constituants oculaires et de pratiquer un examen neurologique. On recherchera en particulier une hémorragie au fond d'œil, un œdème maculaire ou un trou maculaire. Les érosions et plaies entraînent un larmoiement, une photophobie et une baisse de l'acuité visuelle. L'examen biomicroscopique permet de faire le diagnostic et de rechercher un corps étranger ou l'existence d'une plaie transfixiante (Lam et coll., 1999) qui ne relève pas du même traitement que l'érosion superficielle. L'une des causes domestiques les plus fréquentes malgré les campagnes de prévention reste la brûlure d'origine chimique. Celle-ci est parfois catastrophique sur le plan fonctionnel et entraîne des traitements longs et difficiles sans garantie de résultats satisfaisants.

## **Cataractes (pathologies du cristallin)**

La cataracte est une opalescence d'un ou des deux cristallins (Wright, 1997). C'est une étiologie importante de malvoyance (Wright, 1997 ; Lambert, 1999). Si la majorité des cataractes est liée à l'âge en raison du vieillissement naturel du cristallin, il existe aussi des cataractes de l'enfant dont l'aspect coloré blanchâtre est généralement différent de celui de l'adulte.

### **Signes d'appel**

Les signes d'appels devant attirer l'attention et entraîner un examen ophtalmologique complet sont une pupille blanche, l'absence de poursuite oculaire, l'apparition d'un nystagmus, l'apparition d'un strabisme et la présence d'un réflexe digito-oculaire ou signe de Franceschetti (le nourrisson se frotte les yeux pour se créer des perceptions lumineuses à type de phosphènes<sup>10</sup>). Il faut alors tenter d'évaluer la fonction visuelle par des examens comportementaux, un examen ophtalmologique, la recherche de signes associés, la recherche d'autres malformations et éventuellement un bilan électrophysiologique (Tong et Bateman, 1999) et échographique.

---

76 10. Sensations lumineuses perçues par l'œil et non provoquées par la lumière.

## **Cataractes congénitales**

Ce sont les cataractes les plus fréquentes chez l'enfant.

### ***Cataractes constitutionnelles héréditaires***

Cette affection est hétérogène sur les plans phénotypique et génotypique. Des mutations géniques responsables de formes de cataracte autosomiques dominantes ont été récemment identifiées (Francis et coll., 2000 ; He et Li, 2000 ; Kannabiran et Balasubramanian, 2000 ; Wettke-Schafer et Kantner, 1983). Il s'agit d'une mauvaise résorption ou d'une mauvaise constitution de certains éléments du cristallin aux stades embryonnaires.

### ***Cataractes non constitutionnelles***

Elles peuvent être liées à différentes causes :

- une embryopathie s'exprimant sous forme de cataracte totale blanche (Cassidy et Taylor, 1999 ; Gupta, 1998 ; Ueda et coll., 1992) ;
- des facteurs infectieux tels que la rubéole chez la femme enceinte, avant le troisième mois de la grossesse (Webster, 1998) ;
- facteurs parasitaires (toxoplasmose, trachome) (Madhavan, 1999) ;
- facteurs traumatiques (Jones, 1991).

### ***Cataractes liées à des anomalies métaboliques***

Ces maladies métaboliques sont rares. De nombreux autres signes cliniques accompagnent alors la cataracte (Cassidy et Taylor, 1999 ; Denslow et Robb, 1979 ; Eichhorn, 1971 ; Endres et Shin, 1990 ; François, 1982 ; Godel et coll., 1981 ; Horrobin et Morgan, 1980 ; Meire et coll., 1991 ; Toutain et coll., 1997). Elles peuvent être associées à des atteintes du système visuel (Bron et Cheng, 1986) ou du système nerveux. Les anomalies métaboliques portent sur les grandes classes biochimiques des acides aminés, des glucides (Van Heyningen, 1971 ; Williams, 1986) et des lipides (Chen et Zhou, 1985 ; Cenedella, 1996).

## **Anomalies de position du cristallin**

Les anomalies de positionnement du cristallin entraînent des anomalies de l'axe optique et par conséquent des troubles graves de la réfraction (Bjerrum et Kessing, 1991 ; Byles et coll., 1998 ; Gupta et coll., 1998 ; Ivanov et coll., 1995). La qualité des images rétinienne est médiocre. On peut distinguer les ectopies cristalliniennes qui sont en général bilatérales et peuvent se compléter par une luxation. Les ectopies isolées autosomiques dominantes sont à distinguer des ectopies associées à des syndromes tels que le syndrome de Marfan, ou à des anomalies du squelette. Les problèmes chirurgicaux posés sont souvent très complexes et les résultats incertains. Ce sont des pathologies qui nécessitent une prise en charge dans le cadre de la malvoyance.

## **Glaucomes**

Le glaucome est une affection caractérisée par une élévation de la pression de l'œil (Coleman, 1999). Les éléments de pronostic dépendent de la précocité du diagnostic et de l'efficacité du traitement.

### **Glaucome congénital primitif infantile**

Le glaucome primitif (Grierson, 2000 ; Oostenbrink et coll., 1999) apparaît dans les six premiers mois de la vie. Chez le nourrisson, il se traduit dans un premier temps par une augmentation de taille de l'œil (buphtalmie), une malvoyance, une myopie forte, un larmoiement, une photophobie, un œdème cornéen et une distension limbique. L'hyperpression est secondaire et n'apparaît que plusieurs mois après une augmentation décelable de la taille du globe.

Un examen permettant d'établir le diagnostic est pratiqué sous anesthésie générale. Il consiste à mesurer la pression intraoculaire au tonomètre, ainsi que le diamètre cornéen qui doit être inférieur ou égal à 11 mm. Un examen biomicroscopique de la cornée et de l'angle permettra de confirmer le diagnostic, de classer l'importance du glaucome et d'évaluer son retentissement sur le tissu cornéen.

L'examen du fond d'œil va révéler des modifications de taille et de texture de la papille liées respectivement à l'hyperpression et à l'atteinte du nerf optique. Des critères d'imagerie concernant la papille permettent de suivre l'évolution (Broadway et coll., 1999) : il peut s'agir du rapport des diamètres externes et internes de l'anneau neuropapillaire, ou du calcul du volume de l'excavation pupillaire à l'aide d'instruments spécialisés (Burk et Volker, 1996). Il est également possible de mesurer l'épaisseur de l'anneau neurorétinien en utilisant des méthodes ellipsométriques. La mesure du champ visuel est impossible chez le très jeune enfant. Elle reste souvent délicate et de résultat inconstant chez l'enfant de moins de dix ans.

Le pronostic dépend du caractère uni- ou bilatéral. Il faut éviter la survenue de la buphtalmie. Il faut surveiller la survenue ou l'existence d'altérations secondaires irréversibles. Dans tous les cas, il conviendra d'effectuer une prise en charge prolongée de l'amblyopie.

### **Glaucome juvénile**

Le glaucome juvénile survient entre 3 et 35 ans. Il se traduit par une hyperpression très importante et une perte de vision. En dehors de tout traitement, il existe des risques d'amblyopie profonde et irréversible.

Il peut être présent dès la naissance ou être diagnostiqué plus tardivement et de façon variable au cours de la première décennie de vie. D'un point de vue histologique, ils résultent d'une anomalie de migration des cellules de la crête

neurale provoquant un développement anormal des structures de l'angle iridocornéen. La persistance de fragments d'endothélium recouvrant l'iris provoque des adhérences entre l'iris et la ligne de Schwalbe anormale, expliquant les trois stades de gravité croissante habituellement décrits pour ces glaucomes secondaires par goniodysgénésie :

- embryotoxon postérieur (stade A), ce terme désignant un épaississement de la ligne de Schwalbe. Cette anomalie serait présente chez environ 10 % de la population normale ;
- anomalie d'Axenfeld (stade B), qui associe le stade A à l'existence de synéchies iridocornéennes ;
- anomalie de Rieger, qui associe les stades A et B ainsi que des anomalies iriennes à type d'atrophie, de trous et de correctopie. Au niveau des adhésions iridocornéennes, la périphérie irienne est insérée au niveau des lamelles trabéculaires, ce qui conduit à une compression des fibres trabéculaires, à une raréfaction des espaces intertrabéculaires et à une fermeture du canal de Schlemm comme dans le glaucome congénital primitif. Comme les cellules de la crête neurale donnent également naissance à la partie antérieure du cerveau, à l'hypophyse, aux os et cartilages de la partie supérieure de la face et aux papilles dentaires, on comprendra aisément les anomalies somatiques rencontrées dans le syndrome de Rieger qui associe à l'anomalie de Rieger une dysmorphie faciale avec hypoplasie de l'étage moyen de la face, une hypoplasie mandibulaire, une hypodontie avec anomalies dentaires et une hernie ombilicale.

### Glaucomes associés

Un glaucome peut également être associé à une autre pathologie congénitale, par exemple à un syndrome de Sturge-Weber-Krabbe qui comporte un angiome de la face ou un angiome cérébral. On peut également retrouver un glaucome dans les atteintes de type neurofibromatose, ou bien encore lors des dysgénésies de l'angle ou des aniridies. Les luxations et les intumescences du cristallin peuvent également être associées à un glaucome. Enfin, les traumatismes peuvent être à l'origine d'une hyperpression oculaire. De nombreuses pathologies inflammatoires comportent des risques d'hyperpression intraoculaire dans les suites évolutives. Il s'agit dans ces cas de traiter la cause de l'hyperpression dont les conséquences peuvent être aussi dramatiques que lors des atteintes primitives.

**En conclusion**, les pathologies de la cornée et du cristallin sont à l'origine d'amblyopies profondes. Elles nécessitent un diagnostic et un traitement précoce si l'on veut éviter une perte irréversible des capacités visuelles. L'observation de la lueur papillaire et l'inspection de la forme et de l'aspect de la cornée sont des gestes médicaux simples qui devraient permettre un dépistage précoce et une prise en charge rapide par l'ophtalmologiste, qui posera le diagnostic de base et adressera l'enfant à consultation spécialisée si nécessaire.

## BIBLIOGRAPHIE

- ALFARO DV, CHAUDHRY NA, WALONKER AF, RUNYAN T, SAITO Y, LIGGETT PE. Penetrating eye injuries in young children. *Retina* 1994, **14** : 201-205
- BATRA DV, PAUL SD. Microcornea with myopia. *Br J Ophthalmol* 1967, **51** : 57-60
- BILGRAMI NL, TEWARI SG, ASLAM M, KHAN ZA. Marfan syndrome with microcornea, aphakia and ventricular septal defect. Case report. *Indian Heart J* 1981, **33** : 78-80
- BJERRUM K AND KESSING SV. Congenital ectopia lentis and secondary buphthalmos likely occurring as an autosomal recessive trait. *Acta Ophthalmol (Copenh)*, 1991, **69** : 630-634
- BLEIK JH, TRABOULSI EI, MAUMENEE IH. Familial posterior lenticonus and microcornea. *Arch Ophthalmol* 1992, **110** : 1208
- BOONE KD, BOONE DE, LEWIS RW 2ND, KEALEY GP. A retrospective study of the incidence and prevalence of thermal corneal injury in patients with burns. *J Burn Care Rehabil* 1998, **19** : 216-218
- BROADWAY DC, NICOLELA MT, DRANCE SM. Optic disk appearances in primary open-angle glaucoma. *Surv Ophthalmol* 1999, **43 Suppl 1** : S223-243
- BRON AJ AND CHENG H. Cataract and retinopathy : screening for treatable retinopathy. *Clin Endocrinol Metab* 1986, **15** : 971-999
- BURK RO, VOLCKER HE. Current imaging of the optic disk and retinal nerve fiber layer. *Curr Opin Ophthalmol* 1996, **7** : 99-108
- BYLES DB, NISCHAL KK AND CHENG H. Ectopia lentis et pupillae. A hypothesis revisited. *Ophthalmology* 1998, **105** : 1331-1336
- CAMERON JA. Corneal abnormalities in Ehlers-Danlos syndrome type VI. *Cornea* 1993, **12** : 54-59
- CASSIDY L AND TAYLOR D. Congenital cataract and multisystem disorders. *Eye* 1999, **13** : 464-473
- CENEDELLA RJ. Cholesterol and cataracts. *Surv Ophthalmol* 1996, **40** : 320-327
- CHEN Y AND ZHOU M. Lipid peroxidation and diseases. *Zhonghua Yi Xue Za Zhi* 1985, **65** : 704-706
- COLEMAN AL. Glaucoma. *Lancet* 1999, **354** : 1803-1810
- COLVILLE DJ, SAVIGE J. Alport syndrome. A review of the ocular manifestations. *Ophthalmic Genet* 1997, **18** : 161-173
- DENSLOW GT AND ROBB R.M. Aicardi's syndrome : a report of four cases and review of the literature. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1979, **16** : 10-15
- EICHHORN MM. Inherited metabolic disease and the eye. *Sight Sav Rev* 1971, **41** : 55-64
- ENDRES W AND SHIN YS. Cataract and metabolic disease. *J Inherit Metab Dis* 1990, **13** : 509-516
- FISHMAN AJ, ACKERMAN J, KANAREK I, NOVETSKY A, ACKERMAN E, SCHIOWITZ S. Cornea plana : a case report. *Ann Ophthalmol* 1982, **14** : 47-48

- FRANCIS PJ, BERRY V, BHATTACHARYA SS, MOORE AT. The genetics of childhood cataract. *J Med Genet* 2000, **37** : 481-488
- FRANCOIS J. Francois' dyscephalic syndrome. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1982, **18** : 595-619
- FRIEDLAENDER MH. Corneal findings in ocular allergy. *Int Ophthalmol Clin* 1998, **38** : 39-46
- GODEL V, NEMET P, LAZAR M. The Wagner-Stickler syndrome complex. *Doc Ophthalmol* 1981, **52** : 179-188
- GRIERSON I. The patient with primary open-angle glaucoma. *Practitioner* 2000. **244** : 654-658
- GUPTA SK, DE BECKER I, TREMBLAY F, GUERNSEY DL, NEUMANN PE. Genotype/phenotype correlations in aniridia. *Am J Ophthalmol* 1998, **126** : 203-10
- HE W, LI S. Congenital cataracts : gene mapping. *Hum Genet* 2000. **106** : 1-13
- HORROBIN DE, MORGAN RO. Myotonic dystrophy : a disease caused by functional zinc deficiency due to an abnormal zinc-binding ligand ? *Med Hypotheses* 1980 **6** : 375-384
- HOWARD RO, ABRAHAMS IW. Sclerocornea. *Am J Ophthalmol* 1971, **71** : 1254-1258
- IVANOV I, SHUPER A, SHOHAT M, SNIR M, WEITZ R. Aniridia : recent achievements in paediatric practice. *Eur J Pediatr* 1995, **154** : 795-800
- JAY JL. Perforating injuries of cornea and sclera. *Trans Ophthalmol Soc UK* 1982, **102** : 218-220
- JONES WL. Traumatic injury to the lens. *Optom Clin* 1991, **1** : 125-42
- KANNABIRAN C, BALASUBRAMANIAN D. Molecular genetics of cataract. *Indian J Ophthalmol* 2000, **48** : 5-13
- LAM SR, DEVENYI RG, BERGER AR, DUNN W. Visual outcome following penetrating globe injuries with retained intraocular foreign bodies. *Can J Ophthalmol* 1999, **34** : 389-393
- LAMBERT SR. Management of monocular congenital cataracts. *Eye* 1999, **13** : 474-479
- LUYCKX-BACUS J, DELMARCELLE Y. Biometric study of eyes with microcornea or megacornea (84 cases). *Bull Soc Belge Ophthalmol* 1968, **149** : 433-443
- MACLEAN H. Congenital cataract in Victoria, Australia. *Dev Ophthalmol* 1987, **15** : 57-61
- MACSAI MS. The management of corneal trauma : advances in the past twenty-five years. *Cornea* 2000, **19** : 617-624
- MADHAVAN HN. Laboratory investigations on viral and Chlamydia trachomatis infections of the eye : Sankara Nethralaya experiences. *Indian J Ophthalmol* 1999, **47** : 241-216
- MEIRE FM, DELLEMAN WJ, BLEEKER-WAGEMAKERS EM. Ocular manifestations of congenital Marfan syndrome with contractures (CMC syndrome). *Ophthalmic Paediatr Genet* 1991, **12** : 1-9

- MEIRE FM. Megalocornea. Clinical and genetic aspects. *Doc Ophthalmol* 1994, **87** : 1-121
- ONOFREY BE. Injury to the cornea. *Optom Clin* 1993, **3** : 1-19
- OOSTENBRINK JB, RUTTEN-VAN MOLKEN MP, OPDENOORDT TS. The treatment of newly diagnosed patients with glaucoma or with ocular hypertension in The Netherlands : an observational study of costs and initial treatment success based on retrospective chart review. *Doc Ophthalmol* 1999, **98** : 285-299
- PALLOTTA R, FUSILLI P, SABATINO G, VERROTTI A, CHIARELLI F. Confirmation of the colobomatous macrophthalmia with microcornea syndrome : report of another family. *Am J Med Genet* 1998, **76** : 252-254
- POLLACK A, OLIVER M. Congenital glaucoma and incomplete congenital glaucoma in two siblings. *Acta Ophthalmol (Copenh)* 1984, **62** : 359-363
- POOLE SR. Corneal abrasion in infants. *Pediatr Emerg Care* 1995, **11** : 25-26
- PRILUCK IA. An approach to office pediatric ophthalmology. *Paediatrician* 1978, **7** : 326-345
- SMITH GT, TAYLOR HR. Epidemiology of corneal blindness in developing countries. *Refract Corneal Surg* 1991, **7** : 436-439
- TONG JT, BATEMAN JB. Selective B-wave reduction with congenital cataract in neurofibromatosis-2. *Ophthalmology* 1999, **106** : 1681-1683
- TOUTAIN A, AYRAULT AD, MORAINÉ C. Mental retardation in Nance-Horan syndrome : clinical and neuropsychological assessment in four families. *Am J Med Genet* 1997, **71** : 305-314
- UEDA K, TOKUGAWA K, KUSUHARA K. Perinatal viral infections. *Early Hum Dev* 1992, **29** : 131-5
- VAN HEYNINGEN R. Galactose cataract : a review. *Exp Eye Res* 1971, **11** : 415-428
- WAGONER MD. Chemical injuries of the eye : current concepts in pathophysiology and therapy. *Surv Ophthalmol* 1997, **41** : 275-313
- WEBSTER WS. Teratogen update : congenital rubella. *Teratology* 1998, **58** : 13-23
- WETTKE-SCHAFFER R, KANTNER G. X-linked dominant inherited diseases with lethality in hemizygous males. *Hum Genet* 1983, **64** : 1-23
- WILLIAMS CA. Metabolism of lactose and galactose in man. *Prog Biochem Pharmacol* 1986, **21** : 219-247
- WRIGHT KW. Pediatric cataracts. *Curr Opin Ophthalmol* 1997, **8** : 50-55
- ZUCLICH JA. Ultraviolet-induced photochemical damage in ocular tissues. *Health Phys* 1989, **56** : 671-682