

7

Étiologie et diagnostic des pathologies rétiniennes

Les rétinopathies représentent environ un tiers des causes de malvoyance et de cécité de l'enfant. Le handicap visuel qu'elles génèrent est fonction de la localisation de la lésion sur la rétine : amblyopie ou cécité pour les atteintes de la macula, troubles du champ visuel et de la vision nocturne pour les atteintes étendues de la rétine périphérique, absence de symptomatologie, généralement, pour les atteintes localisées de la rétine périphérique.

Diagnostic

Connaître l'étiologie d'une maladie rétinienne le plus précocement possible est important à plusieurs titres : pour traiter rapidement les affections rétiniennes engageant le pronostic vital (rétinoblastome) ou celles risquant d'évoluer vers des complications et la cécité (rétinopathie du prématuré, rétinopathie infectieuse) ; pour avoir une idée du pronostic visuel et donc proposer une éducation et une scolarité adaptée ; si l'affection est héréditaire, pour informer les parents, avant la naissance d'autres enfants, du risque de récurrence dans la fratrie et proposer dans certains cas un diagnostic anténatal.

Contexte

Une rétinopathie unilatérale est symptomatique chez l'enfant en cas d'atteinte maculaire : elle se manifeste par une amblyopie unilatérale. Elle est détectée par un examen du fond d'œil réalisé devant :

- un strabisme ;
- une maladie générale pouvant toucher l'œil (syndrome malformatif, infection, traumatisme) ;
- une anomalie du reflet pupillaire (leucocorie) ;
- une baisse d'acuité visuelle mise en évidence, en général, lors d'un dépistage scolaire.

Une rétinopathie bilatérale est, quant à elle, évoquée :

- chez un nourrisson présentant un comportement visuel de cécité ou un nystagmus congénital. L'enfant aveugle ne fixe pas et ne suit pas des yeux les

visages ou les objets, mais a tendance à fixer les lumières vives. Il peut avoir une « errance du regard », des mouvements oculaires lents, pendulaires. Parfois il appuie fortement sur un œil avec les doigts (signe digito-oculaire) ou passe sa main, doigts tendus et écartés, devant les yeux (signe de l'éventail) ;

- chez l'enfant d'âge verbal dont l'acuité visuelle est basse ou qui a une mauvaise vision crépusculaire, une anomalie de la vision des couleurs ou exceptionnellement un rétrécissement du champ visuel (il bute dans les objets) ;
- à tous âges, dans le cadre du bilan d'une maladie générale congénitale ou acquise pouvant toucher la rétine : rétinopathie des prématurés, surdité, maladie infectieuse, traumatisme, syndrome polymalformatif ; lors d'un examen systématique chez un enfant ayant des antécédents familiaux de dystrophie rétinienne ou de rétinoblastome, ou qui reçoit un traitement toxique pour la rétine.

Moyens diagnostiques

L'examen du fond d'œil et l'électrorétinogramme sont les deux méthodes permettant le diagnostic précoce d'une rétinopathie. L'interrogatoire recherche des signes orientant le diagnostic : âge de début ou d'évolution des troubles visuels, existence de signes associés, antécédents familiaux de maladie héréditaire (oculaire ou neurologique) ou de souffrance périnatale.

Examen du fond d'œil

L'examen du fond d'œil est réalisé en ophtalmoscopie directe ou indirecte. Il met en évidence les lésions rétiniennes maculaires (traumatiques, infectieuses, vasculaires, tumorales) ou périphériques (pigmentation, lacune, colobome).

Mesure de la vision des couleurs

Les tests de vision des couleurs ne sont réalisables de façon fiable que chez l'enfant d'âge scolaire. Les dyschromatopsies retrouvées ne sont pas spécifiques d'une pathologie rétinienne donnée, sauf dans l'achromatopsie.

Électrorétinogramme

L'électrorétinogramme (ERG) est avec le fond d'œil le principal examen permettant un diagnostic de rétinopathie. Le test est fondé sur la réponse électrique de la rétine à une stimulation lumineuse. Il est indispensable pour diagnostiquer une rétinopathie chez les enfants présentant un comportement de cécité, un nystagmus ou une acuité visuelle basse non explicable par l'examen ophtalmologique clinique, c'est-à-dire quand le fond d'œil est normal ou quand l'atteinte de la fonction visuelle ne paraît pas correspondre à l'anomalie visible au fond d'œil. L'ERG peut être utile en cas de troubles des milieux pour mettre en évidence des lésions rétiniennes associées, qui aggravent le pronostic visuel.

L'ERG peut être réalisé à tout âge, en ambulatoire et sous simple anesthésie topique. Il n'est pas nécessaire que l'enfant soit à jeun. L'ERG pouvant être impressionnant à voir, il est bon d'expliquer aux parents et à l'enfant, quand il est assez grand, les conditions dans lesquelles l'examen se déroule, son intérêt et son caractère indolore. Dans certains cas, une sédation ou une anesthésie générale est nécessaire, lorsque l'enfant est très agité, quand un examen du fond d'œil minutieux ou une prise de tension oculaire sont nécessaires ou chez les grands enfants très handicapés.

L'enregistrement de l'ERG est réalisé sur un œil dont les pupilles sont dilatées, ce qui permet d'obtenir l'éclairage uniforme de la rétine. Les stimulations lumineuses se font, chez l'enfant d'âge préscolaire, au moyen d'un stimulateur flashes à diodes électroluminescentes, à la main ou dans une coupole. L'enfant est tenu couché ou assis sur les genoux d'un adulte. Dès que la taille et la coopération de l'enfant le permettent (à partir de 4 ans), les stimulations se font dans une coupole, afin de pouvoir exciter toute la rétine (champ total ou Ganzfeld) et de contrôler l'ambiance lumineuse. Deux types d'électrodes actives peuvent être utilisées chez l'enfant : des verres de contact scléaux à usage unique avec blépharostats (Defoort-Dhellemmes et coll., 1999 ; Zanlonghi, 1999), ou des électrodes cutanées collées sur la peau au niveau du canthus interne ou de la paupière inférieure (Weleber et Palmer, 1991).

De nombreux types de protocole d'examen ont été utilisés chez l'enfant. La majorité des auteurs tend cependant actuellement à suivre le protocole standard proposé par l'*International society for clinical electrophysiology of vision* (Iscev).

L'étude de l'ERG comporte deux phases successives : rétine adaptée à l'obscurité (pendant 35 à 45 minutes dans le protocole Iscev), puis rétine adaptée à la lumière, permettant d'obtenir successivement la réponse des bâtonnets (composantes scotopiques de l'ERG) puis celle des cônes (composantes photopiques) à une stimulation lumineuse (Marmor, 1995 ; Birch et Anderson, 1992 ; Kriss et coll., 1992 ; Kriss et Russell, 1992).

Mesure du champ visuel

En clinique, le champ visuel est mesurable en périmétrie automatique de façon fiable et reproductible dès l'âge de 9 ans. Cependant, pour Safran (1996), il est possible d'obtenir des mesures fiables chez des enfants normaux de 7 ans, voire de 5 ans, si on prend la peine d'expliquer et de familiariser l'enfant à la procédure d'examen grâce à un programme spécialement adapté. Pour Morales (2001), un champ visuel peut être réalisé chez tous les enfants normaux à partir de 7 ans si on utilise un programme court, sans que les conditions d'examen soient différentes de celles utilisées chez l'adulte. C'est à cet âge qu'un enfant peut réussir un examen du champ visuel au périmètre de Goldman.

Quand la mesure du champ visuel n'est pas réalisable, la méthode la plus simple d'évaluation est son étude par confrontation ou l'étude de l'attraction

visuelle vers une cible périphérique. Cette technique est utile au dépistage des déficits campimétriques mais ne permet pas de les quantifier. La quantification est possible si on utilise un arc de périmétrie, sur lequel on déplace une boule blanche (Mohn et van Hof van Duin, 1986). D'autres méthodes comportementales d'étude du champ visuel ont été développées, dans lesquelles la boule blanche est remplacée par des diodes (Lewis et Maurer, 1992 ; Mayer et coll., 1988) :

- une méthode de champ visuel statique dans laquelle une diode s'allume dans le champ visuel périphérique jusqu'à ce que l'enfant l'ait regardée ;
- une méthode hybride, statique-cinétique, où les diodes situées régulièrement le long de l'arc périmétrique, s'allument successivement de la périphérie vers le centre, jusqu'à ce que l'examineur observe un mouvement d'attraction visuelle de l'enfant. La rotation de l'arc permet l'étude du champ visuel sur plusieurs méridiens.

L'attraction centrale se fait par une diode clignotante qui s'éteint dès que la cible périphérique s'allume. En France, ces méthodes ne sont pas utilisées en clinique courante.

Électro-oculogramme sensoriel

L'électro-oculogramme sensoriel (EOG) est l'expression de la variation du potentiel de repos de l'œil sous l'effet d'une modification de l'adaptation lumineuse de la rétine. Il analyse l'état fonctionnel de la jonction épithélium pigmentaire-artère externe des photorécepteurs. Sa principale indication chez l'enfant est le diagnostic de la maladie de Best. Il est rarement réalisable de façon fiable avant l'âge de 6 ans (Weleber, 1991).

Angiographie fluorescéinique

Cet examen consiste à prendre des photos du fond d'œil après injection d'un colorant, la fluorescéine. Il est peu réalisé chez le petit enfant. Le colorant peut être avalé, mélangé à du jus d'orange, mais la qualité de l'examen est moins bonne. Il est particulièrement intéressant dans les rétinopathies débutantes avec anomalies mineures et peu évocatrices au fond d'œil et à l'électrorétinogramme (maladie de Stargardt).

Enquête génétique

L'enquête génétique, réalisée par un généticien, est indispensable devant toute rétinopathie bilatérale (à moins qu'une étiologie infectieuse ou traumatique ne soit évidente), les pathologies héréditaires étant l'une des causes principales de rétinopathie. Elle comprend une étude de l'arbre généalogique et un examen clinique à la recherche de signes associés. Par ailleurs, un bilan ophtalmologique est réalisé chez divers membres de la famille, en accordant un intérêt particulier aux mères de garçons atteints qui peuvent également présenter des signes mineurs de la maladie.

Autres méthodes

Pour certaines affections dont le gène est connu, des examens fondés sur l'utilisation de techniques de biologie moléculaire peuvent être effectuées, permettant de confirmer le diagnostic et d'identifier les femmes transmettrices (exemple du rétinoshisis congénital).

Des bilans biologiques spécifiques (sérologies, bilan de maladie métabolique...) et des examens neuroradiologiques peuvent être demandés au cas par cas, dans un but diagnostique ou de recherche de lésions associées.

Étiologie et caractéristiques des rétinopathies

On peut présenter les différentes rétinopathies selon le niveau d'exploration nécessaire à leur diagnostic ; ainsi, certaines pourront être identifiées dès l'examen du fond d'œil, alors que d'autres nécessiteront pour cela un électrorétinogramme.

Affections diagnostiquées par examen du fond d'œil

L'examen du fond d'œil est l'outil diagnostique d'un nombre important de rétinopathies de l'enfant.

Rétinopathie du prématuré

La rétinopathie du prématuré (RDP) est une atteinte ischémique évolutive survenant chez des enfants dont la vascularisation rétinienne est immature. Plusieurs facteurs de risques sont associés à cette pathologie. La complication évolutive la plus grave de la RDP, la fibroplasie rétrolentale, a pratiquement disparu depuis la diminution du recours, au cours de la réanimation, à l'oxygène, dont l'effet nocif sur la vascularisation rétinienne immature a été démontré en 1950 par Asthon. Le rôle pathogénique exclusif de l'oxygène a été remis en cause dans les années quatre-vingt : une recrudescence de la rétinopathie du prématuré fut en effet constatée, alors même que les progrès de la réanimation avaient entraîné une meilleure maîtrise de l'oxygénothérapie ; cependant, ces progrès se sont également accompagnés d'une amélioration du taux de survie d'enfants de plus en plus immatures, dont la rétine est plus sensible aux agressions néonatales (Clemett et Darlow, 1999 ; Hussain et coll., 1999 ; Nodgaard et coll., 1996 ; Hutchinson et coll., 1998).

Il est actuellement admis que la rétinopathie du prématuré est une maladie plurifactorielle. Certains facteurs jouent un rôle prépondérant dans son développement. Le faible poids de naissance et l'âge gestationnel sont les facteurs de risque majeurs de la rétinopathie du prématuré : plus l'enfant est prématuré et léger à la naissance, plus la rétinopathie est fréquente et grave. D'autres facteurs interviennent également de façon significative dans la genèse de la

RDP : la détresse respiratoire qui nécessite une ventilation assistée (Thouvenin et coll., 1992 ; Holmstöm et coll., 1998), les transfusions sanguines et exsanguino-transfusions qui sont causes d'hyperoxie (Teoh et coll., 1995 ; Jandek et coll., 1996) et l'acidose (Prendiville et Schulenburg, 1988). L'exposition à la lumière n'est plus considérée aujourd'hui comme susceptible d'entraîner une RDP (Mills, 1998 ; Reynolds et coll., 1998 ; Roy et coll., 1999).

Le diagnostic de la rétinopathie du prématuré doit être effectué par un examen systématique du fond d'œil. On dépiste cependant encore des RDP *a posteriori* chez de grands enfants ou des adultes, sous forme de séquelles : myopie forte, astigmatisme fort, strabisme et anomalies du fond d'œil (telles qu'ectopies maculaires, causes de strabisme et d'amblyopie, plis rétinien, tractions vasculaires, remaniements périphériques avec ou sans tractions vitréennes et surtout décollements de rétine). La fréquence de ces séquelles rend nécessaire une surveillance prolongée des anciens prématurés jusqu'à l'âge adulte, en particulier de ceux qui ont été traités par cryocoagulation de la rétine : cette technique, qui a permis d'améliorer le pronostic fonctionnel des RDP, est en effet à l'origine du développement de myopies fortes.

L'examen du fond d'œil est un élément-clef du dépistage de la RDP chez les grands prématurés. Actuellement, c'est un ophtalmologiste expérimenté en ophtalmologie pédiatrique qui doit examiner le fond d'œil des prématurés dans le service de réanimation néonatale : examen en ophtalmoscopie indirecte, avec une lentille de 20 ou 28 dioptries (Fielder, 1997), ou directe, sous anesthésie topique, avec verres de Layden (Castier et Guilbert 1989). Les prématurés étant très sensibles à la bradycardie, il est nécessaire de prendre garde à ne pas appuyer sur l'œil au cours de l'examen. En raison du très faible nombre d'ophtalmologistes spécialisés en pédiatrie, il a été proposé aux États-Unis un examen par les infirmières de néonatalogie entraînées à prendre des photos digitalisées de rétine d'enfants prématurés. Roth et coll. (2001) et Yen et coll. (2000) ont testé une méthode de dépistage photographique en utilisant le RetCam120® : leurs résultats montrent que cette technique ne serait actuellement pas suffisamment sensible pour permettre un dépistage de rétinopathie du prématuré.

Il n'existe pas de consensus sur la date à laquelle le premier fond d'œil doit être effectué. Il l'est souvent entre quatre et huit semaines après la naissance. Tous les auteurs s'accordent pour dire que cet examen doit être répété tous les 15 jours jusqu'à normalisation de la vascularisation (Gerhard et coll., 1979 ; Hutchinson et coll., 1998 ; Schalijs-Delfos et coll., 1996). La rétinopathie du prématuré affecte en effet les vaisseaux rétinien immatures et ne se développe plus quand la maturation rétinienne est complète (la vasculogenèse rétinienne débute à 18 semaines d'aménorrhée, atteint l'ora (périphérie de la rétine) en nasal vers 32 semaines et en temporal à terme). En cas d'évolutivité de la rétinopathie ou si les lésions sont postérieures, un intervalle de surveillance plus court est nécessaire.

Les limites d'âge et le poids au-dessous desquelles les enfants doivent être examinés ont été recherchées par différents auteurs. Tous s'accordent sur un poids de naissance inférieur à 1 500 g et un âge gestationnel inférieur à 32 semaines (Dobson et coll., 1995 ; Fleck et coll., 1995 ; Fledelius et Dahl, 2000 ; Goble et coll., 1997 ; Thouvenin et coll., 1992 ; Wright et coll., 1998). Pour les enfants ayant eu plus d'un mois de ventilation assistée, le fond d'œil est effectué si le poids est inférieur à 1 800 g (Thouvenin et coll., 1992).

Il existe depuis 1984 une classification internationale (*Committee for the classification of retinopathy of prematurity*, Anonyme, 1984) permettant de préciser le stade évolutif, la localisation et l'extension de la RDP. Ces paramètres permettent de poser les indications thérapeutiques et d'évaluer le risque de malvoyance. La RDP régresse spontanément dans 85 % des stades 1 et 2 (Filder and Levene, 1992 ; Tasman, 1984) et dans la plupart des stades 3, mais elle peut laisser des séquelles.

L'Icrop a défini trois zones rétiniennes concentriques permettant de décrire la localisation et l'extension de la rétinopathie du prématuré : la zone 1 comprend les 30° autour de la papille ; la zone 2 est une zone annulaire qui s'étend du bord externe de la zone 1 jusqu'à l'*ora serata* en temporal et à la même distance en nasal ; la zone 3 correspond au croissant temporal résiduel. L'extension de la RDP est notée en nombre de secteurs horaires de la rétine atteints ; à cette classification s'ajoute la notion de *plus disease* ou « rétinopathie plus », considérée comme un signe d'évolutivité et nécessitant une surveillance tous les deux jours : il s'agit d'une dilatation veineuse et d'une tortuosité artérioveineuse anormale pouvant s'observer aux stades 2, 3 et 4 (Saunders et coll., 1995).

Dans une étude menée aux États-Unis sur 9 751 prématurés de moins de 1 250 g, les auteurs du *Cryotherapy for retinopathy of prematurity cooperative group* (Cryo-ROP-Group) ont défini un stade-seuil de rétinopathie à partir duquel les enfants sont traités par cryothérapie (sur l'un des yeux, l'autre servant de témoin) : atteinte d'au moins cinq secteurs horaires rétiniens de 30° contigus ou non contigus, de stade 3 en zone 1 ou 2, avec rétinopathie plus. Ce seuil a été utilisé dans la majorité des études ultérieures ; toutefois, la tendance actuelle est de traiter au laser à diode.

Rétinoblastome

Le rétinoblastome est la tumeur maligne intraoculaire la plus fréquente chez l'enfant. En l'absence de traitement, son évolution est fatale, mais les traitements actuels permettent d'obtenir un bon taux de guérison : dans les statistiques les plus récentes, on arrive à un taux de survie de 88 % à 5 ans (Desjardins, 2000). Les séquelles visuelles restent cependant encore importantes.

L'âge de découverte du rétinoblastome bilatéral se situe aux environs de un an. Il est plus tardif, vers 2 à 3 ans, pour les unilatéraux. La leucocorie (pupille blanche) et le strabisme sont les deux principales circonstances de diagnostic du rétinoblastome (Balmer et Munier, 1999). La leucocorie, réalisant le

classique « œil de chat amaurotique », est retrouvée dans environ 60 % des cas, le strabisme dans 20 %. D'autres signes d'appel peuvent également être évoqués : baisse d'acuité visuelle, présence de sang (hyphéma) ou de pus (hypopion) dans la chambre antérieure de l'œil, cataracte ou luxation du cristallin, signes d'inflammation locale ou générale, uvéite. Enfin, l'existence de certains symptômes signent la présence d'une tumeur évoluée : uvéite, hyphéma (épanchement sanguin dans la chambre antérieure de l'œil), nystagmus, hétérochromie irienne, voire exophtalmie en cas d'extension orbitaire. En cas d'antécédents familiaux, c'est la surveillance ophtalmoscopique systématique qui permet de découvrir la tumeur.

Une fois le diagnostic évoqué, des explorations doivent être entreprises sans délai. Un fond d'œil est pratiqué chez l'enfant, sous anesthésie générale, pupilles dilatées au maximum, en ophtalmoscopie indirecte binoculaire qui permet de voir l'ensemble des lésions, leur relief et l'aspect du vitré (Desjardin, 2000). L'examen a pour but de noter le siège de la tumeur, ses dimensions, son extension (essaimage dans le vitré, atteinte du nerf optique) et le nombre de foyers permettant de classer l'œil atteint dans un des cinq stades de la classification de Reese-Ellsworth, et de savoir si l'autre œil est atteint. Le pronostic visuel, les indications thérapeutiques et le conseil génétique dépendent de ces paramètres. Le rétinoblastome se manifeste par une ou plusieurs masses blanches s'accompagnant de dilatations angiomateuses des vaisseaux. Les formes exophytiques ont tendance à décoller la rétine alors que les formes endophytiques envahissent le vitré. L'essaimage vitréen est un facteur de gravité. Dans de rares cas de rétinoblastome infiltrant diffus survenant chez l'enfant plus grand, la tumeur infiltre la rétine sans effet de masse.

L'échographie retrouve, dans les formes typiques, une masse très échogène avec un cône d'ombre en arrière des zones de calcification. Dans la forme infiltrante, on voit un décollement de rétine sans masse tumorale, mais la rétine est anormalement épaissie. Le scanner révèle une masse intraoculaire prenant le contraste et des calcifications tumorales. Il permet, ainsi que l'imagerie par résonance magnétique, d'apprécier l'extension extraoculaire de la tumeur. La ponction de chambre antérieure est quant à elle discutée : elle permet de doser l'énolase et la lactico-déshydrogénase qui sont élevées dans le rétinoblastome. Il faut la réserver aux cas posant un problème diagnostique comme les rétinoblastomes infiltrants, car le risque de dissémination de la tumeur n'est pas négligeable (Decaussin et coll., 1998).

Choriorétinopathies d'origine infectieuse : cas de la toxoplasmose congénitale

De nombreuses maladies infectieuses sont cause de rétinopathies chez l'enfant (toxoplasmose, toxocarose, infections à cytomégalovirus, herpès, sida). On ne décrira dans ce chapitre que la choriorétinite toxoplasmique qui bénéficie d'un dépistage systématique et d'une surveillance au long cours. La toxoplasmose est une parasitose liée à un protozoaire, *toxoplasma gondii*. En France, elle est le plus souvent congénitale. La prévalence de cette forme congénitale est

de 1 pour 300 nouveau-nés vivants (Cassoux et coll., 1997). Pour Koppe (1986) et Mets (1996), l'incidence de l'atteinte ophtalmologique dépend de la gravité de l'affection à la naissance : l'atteinte oculaire est présente chez 94 % des enfants ayant une atteinte neurologique et 65,9 % des enfants ayant une atteinte extra-neurologique. Chez 10 % des enfants, l'atteinte oculaire est la seule manifestation clinique. L'affection est plus grave, mais plus rare, si elle est contractée durant les premiers mois de grossesse.

En France, le dépistage sérologique de la toxoplasmose est, depuis 1978, obligatoire lors de l'examen prénuptial et pendant la grossesse. Les femmes enceintes séronégatives sont surveillées par des sérologies mensuelles avec recherche d'immunoglobulines G et M antitoxoplasmes. Si une séroconversion survient pendant la grossesse, les femmes sont systématiquement mises sous traitement par spiramycine et un diagnostic anténatal à la recherche d'une atteinte du fœtus est effectué. Si le diagnostic anténatal confirme l'infection du fœtus et que la grossesse n'est pas interrompue, un traitement par pyriméthamine, sulfamides et acide folique est instauré chez la mère puis chez l'enfant, dès la naissance, traitement poursuivi pendant la première année de vie, même si le nourrisson ne présente pas de signe d'infection à la naissance.

Par la suite, la mise sous traitement diminue l'activité du foyer chorio-rétinien et aurait une activité sur la possibilité de récurrence. Le protocole de la Salpêtrière comporte une surveillance une fois par mois pendant le premier trimestre, une fois par trimestre ensuite puis généralement une fois tous les 6 mois jusqu'à 5 ans. De 5 à 10 ans, la surveillance s'effectue une fois par an, puis une fois tous les 6 mois entre 10 et 16 ans, âge au-delà duquel le risque d'une survenue d'une atteinte devient minime. Il persistera toujours des atteintes de toxoplasmose congénitale, ne serait-ce que par l'existence de séroconversion tardive du dernier trimestre pour laquelle l'atteinte est purement ophtalmologique et nécessite une surveillance ophtalmologique et un traitement précoce.

La détection des atteintes oculaires est réalisée par examen du fond d'œil. Chez le nouveau-né, les cicatrices rétiniennes sont la manifestation oculaire la plus fréquente de la toxoplasmose congénitale. Le traitement *in utero* réduit le risque pour le fœtus de présenter des lésions oculaires. Pour Mets (1996), les cicatrices sont maculaires chez 54 % des enfants traités *in utero* (bilatérales dans 41 % des cas) et dans 76 % des cas chez les enfants non traités (bilatérales dans 23 % des cas). Elles sont périphériques pour 58 % des patients traités et 82 % des patients non traités.

Chez l'enfant, la forme la plus fréquente d'atteinte oculaire est la rétinocoroïdite toxoplasmique. Elle est le plus souvent unilatérale et associe un foyer rétinocoroïdien blanc à une réaction vitréenne. L'inflammation vitréenne est parfois intense, gênant la visibilité du fond d'œil. L'évolution spontanée se fait vers la cicatrisation en un ou deux mois. Les récurrences ne sont pas prévisibles. Les enfants avec atteinte oculaire traitée pendant un an ont un taux de récurrence moins élevé que les enfants non traités (13 % *versus* 44 %

dans le groupe témoin, avec un recul de trois à cinq ans) (Met et coll., 1996). Le diagnostic de toxoplasmose rétinocoroïdienne est clinique chez le nourrisson. Chez l'enfant plus grand, le diagnostic de certitude repose sur la mise en évidence de la production locale d'anticorps spécifiques dans la chambre antérieure par le calcul du coefficient de Desmots, positif lorsqu'il est supérieur à 3.

En cas de toxoplasmose acquise, le risque oculaire étant beaucoup moins important, bien que réel (Holland, 1999), la surveillance ophtalmologique s'effectue au 15^e jour, 2^e et 6^e mois, puis au cours des 1^e, 2^e et 3^e années.

Rétinopathies traumatiques : syndrome des enfants secoués

La présence d'hémorragies au fond d'œil chez un enfant victime d'un traumatisme crânien (hématome sous-dural, hémorragie sous-arachnoïdienne) dont les circonstances sont mal élucidées doit faire évoquer des sévices à enfant et particulièrement le syndrome des bébés secoués. Les larges hémorragies maculaires en dôme ou en placard correspondant au classique « rétinoblastome hémorragique » décrit par Greenwald en 1986 (Greenwald et coll., 1986) sont particulièrement évocatrices de ce syndrome. Les autres types d'hémorragie peuvent en revanche être retrouvées dans les accidents (Gilligand et coll., 1994, Duhaime et coll., 1992).

Dystrophies maculaires héréditaires (maladie de Stargardt et maladie de Best)

Le motif habituel de consultation est une baisse d'acuité visuelle. Parfois, il s'agit d'une découverte lors d'un examen systématique réalisé au cours d'une enquête familiale ; dans le cas des affections à hérédité autosomique récessive, ce mode de découverte existe surtout quand un frère ou une sœur est atteint.

La maladie de Stargardt est une dystrophie maculaire juvénile isolée qui peut prendre des formes diverses alliant la maculopathie classique et le *fundus flavimaculatus* (tâches blanchâtres) (Franceschetti et François, 1965). Elle est l'une des dégénérescences maculaires de l'enfance les plus fréquentes. La maladie de Stargardt débute habituellement entre 7 et 12 ans par une baisse d'acuité visuelle isolée, bilatérale, parfois asymétrique, rapidement progressive et aboutissant à une amblyopie profonde. Les enfants atteints de cette affection ne peuvent poursuivre une scolarité normale puisque, en deux ou trois ans, ils ont une acuité visuelle centrale inférieure à 1/10 ; toutefois, leur rétine périphérique reste intacte tout au long de leur vie, leur assurant une déambulation relativement aisée. Au stade de début, les signes d'accompagnement (photophobie, dyschromatopsie) sont inexistantes ; aussi l'enfant peut-il être considéré comme un simulateur, d'autant que l'affection apparaît à l'âge de l'apprentissage de la lecture. Le relevé du champ visuel met en évidence un scotome central alors que le champ visuel périphérique est normal toute la vie. Le diagnostic est suspecté sur l'examen du fond d'œil et confirmé par l'angiographie fluorescéinique. Au début, le fond d'œil est normal. On peut noter, souvent de manière rétrospective, une disparition du reflet fovéolaire et du

rebord maculaire, avec parfois un fin plissement de la limitante interne. Lors de l'évolution, le remaniement pigmentaire s'accroît et il apparaît un anneau de dépigmentation périfovéolaire aboutissant, au stade terminal, à une atrophie aréolaire centrale ou à une atrophie chorioretinienne diffuse. Dans la forme flavimaculée, au stade de début, on met en évidence un semis de fines ponctuations jaunâtres pisciformes périfovéolaires isolé ou associé à des taches flavimaculées périphériques, qui vont augmenter en nombre et devenir brunes, donnant un aspect en « bronze martelé » (le terme de *fundus flavimaculatus* est réservé aux formes avec prédominance de taches flavimaculées périphériques) (Armstrong et coll., 1998). L'angiographie fluorescéinique est l'examen indispensable pour poser le diagnostic de maladie de Stargardt et classer la maculopathie selon divers aspects morphologiques : les lésions observées sont de type atrophique. Elles peuvent être observées avant même l'apparition de lésions ophtalmoscopiques. Au début, il s'agit d'images annulaires périfovéolaires en « ocelle », en « œil de plume de queue de paon » ou de taches flavimaculées paramaculaires et périphériques. Elles sont associées au silence choroïdien de Bonnin (masquage du pommelé choroïdien) ; ce signe, présent dans 50 % à 80 % des cas, à un retard de fluorescence choroïdienne. Au stade d'état, on met en évidence la classique image en « œil de bœuf » (Turut et Puech, 1991). Les caractéristiques électrophysiologiques sont strictement normales. L'électrorétinogramme (ERG) et les potentiels évoqués visuels (PEV) attestent qu'il n'y a pas de dysfonctionnement primaire des cônes et permettent le diagnostic différentiel avec les dystrophies mixtes des cônes et des bâtonnets (*cone-rod dystrophies*). L'électrorétinogramme n'est donc pas un élément essentiel dans le diagnostic de la maladie de Stargardt. Par la suite, l'électrorétinogramme s'altère progressivement avec intolérance profonde à la lumière, trouble de la discrimination des couleurs, particulièrement de l'axe rouge-vert, témoignant de l'atteinte secondaire sévère des cônes ; toutes les composantes photopiques et scotopiques sont ensuite altérées, plus encore dans le *fundus flavimaculatus* que dans la maladie de Stargardt (Armstrong et coll., 1998 ; Stavrou et coll., 1998).

La dystrophie vitelliforme, ou maladie de Best, est souvent découverte lors d'une enquête génétique dans la famille d'un sujet atteint, ou lors d'un examen du fond d'œil systématique, car l'acuité visuelle est longtemps conservée dans cette affection. Elle peut toutefois être diagnostiquée face à une baisse d'acuité visuelle uni- ou bilatérale ou à des métamorphopsies (vision déformée) devant faire évoquer des néovaisseaux anarchiques sous-rétiniens. L'âge auquel est posé le diagnostic est très variable, mais se situe en moyenne vers 6 ans. L'examen du fond d'œil montre que la lésion maculaire évolue en plusieurs stades dans la maladie de Best. Dans l'enfance, au stade le plus précoce (stade prévitelliforme), le fond d'œil est normal ou présente parfois un reflet anormal jaunâtre. Puis apparaît l'aspect caractéristique « en jaune d'œuf étalé sur le plat » correspondant au stade vitelliforme : il s'agit d'une lésion dont la taille est de 3 à 4 diamètres papillaires, de couleur jaune-orangé uniforme, arrondie ou ovalaire à grand axe horizontal, dont les limites sont nettes. La durée de ce

stade est variable mais persiste en général pendant l'adolescence. Le stade suivant, ou stade de remaniement, est rarement retrouvé chez l'enfant. La dégénérescence vitelliforme peut se compliquer, même chez l'enfant, par l'apparition de néovaisseaux. L'électro-oculogramme est le meilleur examen pour confirmer la maladie de Best : il est altéré de façon bilatérale, même chez les porteurs sains et chez les sujets dont les lésions sont apparemment unilatérales. Il est cependant difficile à réaliser avant l'âge de 7 ans. Une atteinte de l'électro-oculogramme d'un des parents associée à l'aspect ophtalmoscopique chez l'enfant sont suffisants pour poser le diagnostic.

Dystrophies vitréorétiniennes héréditaires

Les dystrophies vitréorétiniennes regroupent plusieurs entités qui sont à l'origine de 20 % des décollements de rétine chez l'enfant (Goddé-Jolly et Guillaume, 1992 ; Snead et Yates, 1999) : le rétinoshisis congénital, la maladie de Goldman-Favre, le syndrome de Stickler, la maladie de Wagner et les vitréorétinopathies familiales exsudatives.

On ne décrira que l'affection la plus fréquente, le rétinoshisis congénital, qui est une malformation congénitale, peu évolutive, des couches internes de la rétine. C'est la plus fréquente des dystrophies vitréorétiniennes héréditaires et des maculopathies héréditaires chez les sujets mâles. Il est habituellement découvert lors d'un dépistage scolaire ou chez un enfant qui consulte en raison de difficultés de lecture ou de baisse d'acuité visuelle d'environ 2/10 à 7/10. Chez le nourrisson, c'est l'existence d'un strabisme, cause d'amblyopie, ou plus rarement d'un nystagmus qui conduit à consulter. L'enquête généalogique systématique est une circonstance de découverte très fréquente. Au fond d'œil, le rétinoshisis congénital se caractérise par une maculopathie stellaire et dans la moitié des cas par des anomalies vitréorétiniennes périphériques. Les lésions peuvent être observées à la naissance ou dans les premiers mois de vie. La maculopathie se présente sous forme de microkystes en logettes disposés de manière radiaire par rapport à la fovéola, avec parfois de fins plis de la limitante interne centrés par la fovéola. Elle est associée dans 1/3 des cas à un rétinoshisis périphérique qui peut englober la macula chez le nourrisson. Dans ces cas, le diagnostic sera posé devant une cécité ou un nystagmus congénital. Ce rétinoshisis a tendance à se réappliquer spontanément dans le temps ou à disparaître en laissant des voiles vitréens résiduels ou un remaniement pigmentaire. Les lésions rétiniennes périphériques peuvent se compliquer de déchirures, de décollement de rétine ou d'hémorragies vitréennes (Turut et Rouland, 1991 ; Georges et coll., 1996). Chez l'enfant, la maculopathie n'étant pas toujours facile à mettre en évidence, l'ERG peut être d'une grande aide au diagnostic. Comme dans toutes les causes d'atteinte des couches internes de la rétine, l'ERG est négatif : l'onde b est diminuée d'amplitude, et l'onde a est d'amplitude normale ou augmentée, donnant un aspect d'onde carré. Les autres examens n'ont pas d'intérêt diagnostique.

Décollement de rétine

Les décollements de rétine (DR) de l'enfant représentent 2 % à 5,5 % des DR. Ils se distinguent de ceux de l'adulte par leur gravité liée à un diagnostic tardif (l'enfant, souvent, ne se plaint pas d'une baisse d'acuité unilatérale), à la fréquence, la précocité et l'ampleur de la prolifération vitréorétinienne à l'origine de certains de ces décollements, et au fait qu'ils surviennent fréquemment sur des yeux dont le développement est anormal (vitréorétinopathie, par exemple).

Les décollements de rétine sont détectés à l'occasion d'une baisse d'acuité visuelle, mise en évidence lors d'un examen systématique (scolaire, par exemple) ou lorsque l'enfant ferme (pour une raison quelconque) le bon œil et se rend compte de la gêne qu'il éprouve à bien voir. Cette découverte peut également avoir lieu lors de la surveillance systématique d'affections familiales responsable de DR (vitréorétinopathies), et plus rarement devant un strabisme ou une leucocorie (dans le cas, par exemple, d'une cataracte ou d'un rétinoblastome).

Les principales causes de décollement de rétine chez l'enfant sont les traumatismes oculaires (contusion, plus que plaie perforante) (33 % à 41 % des cas), la myopie forte (20 % des cas), la rétinopathie du prématuré (20 % des cas), les dégénérescences vitréorétiniennes (20 % des cas), un rétinoblastome (8 % des cas) (Goddé-Jolly, 1992 ; Guillaume, 1991). Les DR chez l'enfant apparaissent surtout après l'âge de 6 ans, avec un pic entre 10 et 12 ans.

Le diagnostic de DR se fait à l'examen du fond d'œil. En cas de trouble des milieux (cataracte, hémorragie de vitrée), ce sont l'échographie et un ERG plat (absence des composantes scotopique et photopique) qui permettront le diagnostic.

Anomalies ou malformations rétiniennes congénitales

Un certain nombre de syndromes polymalformatifs ou de pathologies générales peuvent être associés à des malformations congénitales de la rétine ; ces dernières constituent parfois une circonstance de découverte d'une pathologie plus globale.

Des anomalies vasculaires congénitales peuvent ainsi être associées à des malformations cérébrales ou cérébelleuses, et être causes de troubles visuels (amblyopie, hémorragie) et d'hémorragies intracrâniennes pouvant mettre en jeu le pronostic vital. Il s'agit de :

- l'hémangiome capillaire de la maladie de Von Hippel-Lindau, qui est une affection à hérédité autosomique dominante et expressivité variable. Elle se manifeste au fond d'œil par une ou plusieurs masses arrondies, saillantes, rosées auxquelles s'abouchent une veine efférente et une artère afférente très tortueuses et dilatées. À l'IRM, on met en évidence dans 60 % des cas un angiome du cervelet ou du cerveau ;

- l'anévrisme racémeux ou circoïde de la rétine (syndrome de Bonnet-Blanc-Dechaume ou de Wyburn-Masson), qui est un angiome plus ou moins complexe, unilatéral, non héréditaire, pouvant être associé à des lésions de même type au niveau cérébral (IRM).

Le colobome choriorétinien résulte de l'absence de fusion des deux couches rétiniennes de la cupule optique. Il peut être mis en évidence lors d'un examen du fond d'œil réalisé dans le cadre d'un bilan polymalformatif ou devant l'existence d'un colobome irien, ou devant un strabisme ou une amblyopie, si la papille et la macula sont incluses dans le colobome. Au fond d'œil, il se présente comme une aire blanche parabolique inféronasale parfois bordée de pigments. Il peut se compliquer d'un décollement de rétine. Certains colobomes choriorétiniens sont héréditaires : il est donc indispensable, afin de pouvoir effectuer un conseil génétique, d'examiner le fond d'œil des parents d'un enfant atteint.

Rétinopathies diagnostiquées par électrorétinogramme

Le fond d'œil des enfants souffrant d'une dystrophie rétinienne est souvent normal ou discrètement poivre et sel. Il faut donc systématiquement évoquer une rétinopathie et pratiquer un ERG (Cibis et Fitzgerald, 1993 ; Bouvet-Drumare et Defoort-Dhelemmes, 1994 ; Good et coll., 1989 ; Lambert et Newman, 1989, 1993 ; Kriss et Russel-Eggitt, 1992) dans un certain nombre de circonstances :

- dès l'âge de 3 mois, chez les enfants ayant un comportement de cécité ou un nystagmus non explicables par l'examen ophtalmologique clinique ou par l'existence d'une maladie neurologique, métabolique ou systémique pouvant toucher l'appareil visuel (Baker et coll., 1995) ;
- dès l'âge de 3-4 ans, en cas de baisse d'acuité visuelle bilatérale ou de troubles importants de la vision nocturne (héméralopie) ; l'existence d'un ERG normal permet d'évoquer une étiologie neurologique.

Avant l'âge de 6 mois, la démarche diagnostique est la même pour les nystagmus congénitaux et la cécité. Le nystagmus congénital apparaît en général vers l'âge de 2-3 mois chez des enfants ayant jusque là un comportement visuel de cécité ; il n'apparaît cependant pas de façon constante dans toutes les rétinopathies. La présence d'un nystagmus congénital ou d'une cécité chez un nourrisson peut signaler la présence de différentes maladies : amaurose de Leber, achromatopsie, cécité congénitale.

Amaurose congénitale de Leber

L'amaurose congénitale de Leber est une dystrophie rétinienne globale touchant les cônes et les bâtonnets, évolutive dans certaines formes. À l'examen clinique, on peut observer un nystagmus pendulaire, des mouvements erratiques des globes oculaires, une absence de poursuite oculaire de la lumière ou des objets et des signes digito-oculaires. Cette affection a longtemps été

méconnue jusqu'à ce que l'électrorétinographie pratiquée chez des nourrissons révèle que ce désordre visuel n'était pas exceptionnel. En effet, l'amaurose congénitale de Leber rend compte d'au moins 5 % de l'ensemble des dystrophies rétiniennes et probablement beaucoup plus dans les pays à fort taux de consanguinité (Kaplan et coll., 1990).

Dans le cas de l'amaurose de Leber, les composantes photopiques et scotopiques de l'ERG ne sont pas analysables (l'ERG est plat, ou presque).

Le fond d'œil est habituellement normal, mais il peut avoir un aspect poivre et sel, des pigmentations nummulaires (en forme de pièces de monnaie) ou un colobome maculaire. Les vaisseaux peuvent être grêles et la papille pâle. L'hypermétropie forte est fréquente. Cette affection est la plupart du temps idiopathique, héréditaire à transmission autosomique récessive. Elle peut entrer dans le cadre d'une maladie systémique (péroxysomopathie, cytopathie mitochondriale, syndrome de Joubert) diagnostiquée lors d'un bilan neuropédiatrique.

Achromatopsie

Dans ce cas, il existe une atteinte des composantes photopiques de l'ERG (cônes) alors que les composantes scotopiques (bâtonnets) de l'ERG sont normales. L'achromatopsie est un type très rare de déficience de la vision des couleurs. Son incidence dans la population varie de 1/30 000 à 1/100 000. Ce syndrome de dysfonction des cônes comprend plusieurs formes. L'achromatopsie congénitale complète, avec amblyopie, en est la forme la plus classique et la plus fréquente ; on l'appelle également monochromatisme des bâtonnets. Elle se manifeste par un nystagmus, une photophobie (symptôme fréquent mais rarement motif de consultation), une acuité visuelle faible (de l'ordre de 1/10) qui est améliorée quand le niveau d'illumination diminue et une absence de discrimination des couleurs (qui n'est jamais non plus un motif de consultation). L'achromatopsie congénitale incomplète regroupe les anomalies de la vision des couleurs dans lesquelles un type de cônes seulement est fonctionnel ; les symptômes cliniques sont moindres, que dans la forme complète, elle est donc diagnostiquée plus tard, chez le grand enfant ou l'adulte. Le monochromatisme au bleu en est la forme la plus fréquente. C'est une affection récessive liée au chromosome X, non progressive. Le monochromatisme au vert et le monochromatisme au rouge sont des formes dégradées de l'achromatopsie totale typique ; leur hérédité est autosomique récessive (Smith et coll., 1978 et 1979 ; François et coll., 1995 ; Hansen, 1990).

Héméralopie congénitale

Dans le cadre de l'héméralopie congénitale (ou cécité congénitale) stationnaire, de transmission récessive liée au chromosome X, l'ERG est négatif (Tremblay et coll., 1995). Cette affection est en général dépistée non pas chez le nourrisson, mais à l'âge scolaire, sauf dans le cadre d'une enquête familiale. L'héméralopie est en effet une affection non évolutive qui sera révélée par une

amblyopie bilatérale modérée chez des enfants souvent myopes ou astigmatés forts, ou plus rarement devant une mauvaise vision crépusculaire. Le fond d'œil est normal ou albinoïde (très peu pigmenté). Il existe d'autres formes plus rares de cécité nocturne à hérédité autosomique récessive ou dominante.

Une baisse d'acuité visuelle et un fond d'œil normal chez un enfant peuvent être en rapport avec une dystrophie progressive des cônes ou une rétinite pigmentaire.

Dystrophie progressive des cônes

Dans ce cas, les composantes photopiques de l'ERG sont diminuées, alors que les composantes scotopiques sont normales. La dystrophie progressive des cônes peut être sporadique ou héréditaire à transmission autosomique dominante, ou plus rarement récessive liée au chromosome X. Elle est rarement diagnostiquée dans l'enfance, bien que les premiers signes soient souvent retrouvés avant 10 ans. La dystrophie progressive des cônes est une affection qui peut être symptomatique à l'adolescence. Il s'agit d'une baisse d'acuité visuelle lentement progressive, d'une photophobie très précoce mais qui ne retient pas souvent l'attention. L'anomalie de vision des couleurs, constante, n'est habituellement pas ressentie. Le fond d'œil est normal dans l'enfance, au début de la maladie, puis apparaît une petite atrophie de l'épithélium pigmenté périphérique réalisant à un stade plus tardif le classique « œil de bœuf ». La papille est pâle en temporal. La vision des couleurs est précocement altérée : il s'agit souvent d'une dyschromatopsie d'axe rouge-vert, qui s'aggrave en donnant une quasi achromatopsie. Un nystagmus peut apparaître. La mise en évidence à l'angiographie fluorescéinique d'une hyperfluorescence des zones d'atrophie maculaires conforte le diagnostic. Le diagnostic de dystrophie des cônes, comme celui de l'achromatopsie, pourra parfois être révisé si l'atteinte initialement limitée aux cônes se complétait d'une atteinte des bâtonnets. Il s'agit alors d'une dystrophie mixte cônes-bâtonnets dont le pronostic à long terme est différent (Russel-Eggit et coll., 1998 ; Michaud et coll., 1996).

Rétinopathies pigmentaires

Une altération globale évolutive de l'ERG, touchant à la fois les composantes photopiques et scotopiques, permet d'évoquer une rétinopathie pigmentaire. Ce terme est utilisé pour définir un ensemble hétérogène d'affections caractérisées par une gêne à la vision (héméralopie) ou une cécité nocturne, un déficit du champ visuel progressif et de l'ERG. Cette maladie est due à la dégénérescence progressive du couple cellulaire épithélium pigmenté-photorécepteur, avec une atteinte initiale des bâtonnets suivie à plus ou moins brève échéance de l'atteinte des cônes : ces altérations condamnent la vision centrale et conduisent le patient à la cécité. Des formes cliniques de rétinopathies pigmentaires sont bien caractérisées, qui varient selon l'âge de début, selon une atteinte extraoculaire (comme le syndrome de Usher associant une surdité et une rétinopathie pigmentaire) ou encore selon l'aspect du fond

d'œil. Parfois, c'est par le fond d'œil (retrouvant quelques pigments périphériques en ostéoblaste) que le diagnostic est posé, ou par un ERG réalisé devant une acuité visuelle basse qui ne s'améliore pas malgré la correction d'une myopie forte (cas fréquemment associé à la rétinite pigmentaire liée à l'X). L'héméralopie, signe très précoce, ainsi que les anomalies du champ visuel, constituent rarement un motif de consultation.

De nombreuses maladies métaboliques ou hérédodégénératives touchant le système nerveux central peuvent s'accompagner dans leur évolution d'une baisse d'acuité visuelle ou d'un nystagmus en rapport avec une dystrophie rétinienne (Gottlob et Helbling, 1999 ; Stanescu-Segal, 1996). Par exemple, la maladie d'Usher de type 1 se manifeste par une surdité profonde congénitale, des troubles vestibulaires et une rétinopathie pigmentaire survenant à la fin de la première décennie. Il est important de diagnostiquer précocement cette affection par un ERG, car c'est une indication majeure d'implants cochléaires (Mets et coll., 2000 ; Brinks et coll., 2001).

Parfois, l'altération de l'ERG, précédant ou accompagnant une baisse d'acuité visuelle, est inaugurale d'une maladie neurologique (Bohra et coll., 2000). Il en est ainsi de la maladie de Spielmeyer-Vogt, forme juvénile des céroïdes lipofushinoses, qui est une affection autosomique récessive. Elle débute entre 6 et 10 ans et associe une détérioration intellectuelle, des crises d'épilepsie et une dystrophie rétinienne globale (ERG négatif au début) (Weleber, 1998). L'aspect de rétinopathie pigmentaire typique est tardif.

Rétinopathies diagnostiquées par la mesure du champ visuel

La rétinopathie liée à la prise de vigabatrin est une des complications oculaires médicamenteuses les plus fréquentes. En effet, le vigabatrin (Sabril®) est actuellement le produit le plus puissant dans les épilepsies partielles. C'est un inhibiteur de la GABA-transaminase (enzyme responsable de la dégradation de l'acide gamma-amino-butyrique, ou GABA) prescrit dans les épilepsies partielles rebelles et dans les spasmes infantiles (syndrome de West). Ce médicament est responsable chez environ un tiers des patients adultes d'une atteinte du champ visuel à type de rétrécissement concentrique. Ce rétrécissement débute dans la région nasale, à la limite des 30° centraux et va, en cas de poursuite du traitement, gagner le champ visuel temporal et conduire à une vision tunellaire. Il est curieusement souvent peu ressenti par les patients mais est irréversible, justifiant une surveillance ophtalmologique régulière.

Les publications concernant la surveillance du traitement chez l'enfant sont peu nombreuses et récentes. Elles concernent surtout les grands enfants (Russel-Eggit et coll., 2000 ; Iannetti et coll., 2000), car l'étude du champ visuel est rarement possible chez les enfants épileptiques. Quand elle a pu être réalisée, cette étude peut être sujette à caution : un rétrécissement concentrique du champ visuel peut en effet être lié à des troubles de l'attention.

Harding a montré chez l'adulte que la diminution d'amplitude de l'ERG à haute fréquence temporelle est le plus puissant indice de l'atteinte du champ visuel liée à la prise de Vigabatrin (Harding et coll., 2000a et b). Sa sensibilité serait de 100 % et sa spécificité de 75 %. Aucune étude n'a été publiée concernant l'intérêt de l'ERG dans la surveillance d'un traitement par vigabatrin chez l'enfant.

En conclusion, les rétinopathies sont à l'origine d'un tiers des déficits visuels sévères de l'enfant. La mise en évidence sans tarder de ces pathologies se justifie en raison de l'importance de leurs conséquences sanitaires : risque de cécité (rétinopathie du prématuré, maladie rétinienne infectieuse) et même mise en jeu du pronostic vital (rétinoblastome), exigeant l'instauration précoce d'un traitement. Deux examens essentiels sont à la base du diagnostic : le fond d'œil et l'électrorétinogramme. Les circonstances de ce diagnostic sont de différents niveaux : alerte donnée par une baisse d'acuité visuelle, examen systématique de populations à risque (par exemple les prématurés pour la rétinopathie du prématuré), examen d'enfants présentant des antécédents familiaux de rétinopathie héréditaire, dans le cadre d'une enquête génétique, recherche de rétinopathie en présence d'une maladie plus globale (par exemple d'un syndrome polymalformatif). La mise en évidence de l'étiologie d'une pathologie rétinienne permet d'avoir une idée du pronostic visuel et donc de proposer une éducation et une scolarité adaptée. Parallèlement, elle permet en cas de maladie héréditaire de proposer un conseil génétique aux parents, et éventuellement un diagnostic anténatal lors des grossesses à venir.

BIBLIOGRAPHIE

- ALLIKMETS R, SINGH N, SUN H, SHROYER NF, HUTCHINSON A, CHIDAMBARAM A et coll. A photoreceptor cell-specific ATP-binding transporter gene (ABCR) is mutated in recessive Stargardt macular dystrophy. *Nature Genet* 1997, **15** : 236-246
- ANONYME. Committee for the classification of retinopathy of prematurity. An international classification of retinopathy of prematurity. *Arch Ophthalmol* 1984, **102** : 1130-1134
- ARMSTRONG JD, MEYER D, XU S, ELFERVIG JL. Long-term follow-up of Stargardt's disease and fundus flavimaculatus. *Ophthalmology* 1998, **105** : 448-457
- ARNDT CF, DERAMBURE P, DEFOORT-DHELLEMMES S, HACHE JC. Outer retinal dysfunction in patients treated with vigabatrin. *Neurology* 1999, **52** : 1201-1205
- BAKER RS, SCHMEISSER ET, EPSTEIN AD. Visual system electrodiagnosis in neurologic disease of childhood. *Pediatr Neurol* 1995, **12** : 99-110
- BALMER A, MUNIER F. Leukokoria in a child : emergency and challenge. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1999, **214** : 332-335
- BIRCH DG, ANDERSON JL. Standardized full-field electroretinography. Normal values and their variation with age. *Arch Ophthalmol* 1992, **110** : 1571-1576

- BOHRA LI, WEIZER JS, LEE AG, LEWIS RA. Vision loss as the presenting sign in juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis. *J Neuroophthalmol* 2000, **20** : 111-115
- BOUVET-DRUMARE I. Les nystagmus congénitaux. Contribution au diagnostic étiologique du nystagmus congénital chez le nourrisson. *Ophthalmologie* 1994, **8** : 46-48
- BOUVET-DRUMARE I, DEFOORT-DHELLEMMES S. Contribution au diagnostic étiologique du nystagmus congénital chez le nourrisson. *Ophthalmologie* 1994, **8** : 46-48
- BRINKS MV, MURPHEY WH, CARDWELL W, OTOS M, WELEBER RG. Ophthalmologic screening of deaf students in Oregon. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2001, **38** : 11-15
- CASSOUX N, GUIGUEN C, CAMIN AM. Uvéïtes parasitaires de l'enfant. Toxoplasmose de l'enfant. In : Les uvéïtes de l'enfant. Urvoy M. Rapport annuel des sociétés d'ophtalmologie de France, 1997 : 189-205
- CASTIER P, GUILBERT F. La rétinopathie du prématuré, ses difficultés thérapeutiques. In : Clinique d'Ophtalmo-pédiatrie. Urvoy M, ed. Vigot, Paris, 1989 : 149-163
- CIBIS GW, FITZGERALD KM. Electroretinography in congenital idiopathic nystagmus. *Pediatr Neurol* 1993, **9** : 369-71
- CLEMETT R, DARLOW B. Results of screening low-birth-weight infants for retinopathy of prematurity. *Curr Opin Ophthalmol* 1999, **10** : 155-163
- CRYOTHERAPY FOR RETINOPATHY OF PREMATURITY COOPERATIVE GROUP. The natural ocular outcome of premature birth and retinopathy : status at one year. *Arch Ophthalmol* 1994, **112** : 903-912
- DECAUSSIN M, BORAN MD, SALLE M, GRANGE JD, PATRICOT LM et coll. Cytological aspiration of intraocular retinoblastoma in an 11-year-old boy. *Diagn Cytopathol* 1998, **19** : 190-193
- DEFOORT-DHELLEMMES S, VINCENT F, ARNDT C, BOUVET-DRUMARE I, HACHE JC. Simplified electroretinography protocol and diagnosis of retinal dystrophies in children. *J Fr Ophthalmol* 1999, **22** : 383-287
- DESJARDINS L. Ophthalmological tumors in children : diagnosis and therapeutic strategy. *J Fr Ophthalmol* 2000, **23** : 926-939
- DOBSON V, QUINN GE, SAUDERS RA, SPENCER R, DAVIS-BR et coll. Grating visual acuity in eyes with retinal residua of retinopathy of prematurity. The cryotherapy for Retinopathy of Prematurity Cooperative Group. *Arch Ophthalmol* 1995, **113** : 1172-1177
- DUHAIME AC, ALARIO AJ, LEWANDER WJ, SCHUT L, SUTTON LN et coll. Head injury in very young children : mechanisms, injury types, and ophthalmologic findings in 100 hospitalized patients younger than 2 years of age. *Pediatrics* 1992, **90** : 179-185
- EKE T, TALBOT JE, LAW DEN MC. Severe persistent visual field constriction associated with vigabatrin. *Br Med J* 1997, **314** : 180-181
- FIELDER A. Retinopathy of Prematurity. In : Paediatric Ophthalmology. Taylor D, ed. 1997 : 537-556
- FIELDER AR, LEVENE MI. Screening for retinopathy of prematurity. *Arch Dis Child* 1992, **67** : 860-867
- FISHMAN GA, STONE EM, GROVER S, DERLACKI DJ, HAINES HL et coll. Variation of clinical expression in patients with Stargardt dystrophy and sequence variations in the ABCR gene. *Arch Ophthalmol* 1999, **117** : 504-510

FLECK BW, WRIGHT E, DHILLON B, MILLAR GT, LAING IA. An audit of the 1995 Royal college of Ophthalmologists guidelines for screening for retinopathy of prematurity applied retrospectively in one regional neonatal intensive care unit. *Eye* 1995, **9** : 31-35

FLEDELIUS HC, DAHL H. Retinopathy of prematurity, a decrease in frequency and severity. Trends over 16 years in a Danish county. *Acta Ophthalmol Scand* 2000, **78** : 359-361

FRANÇOIS J, VERRIEST G, DE ROUCK A. L'achromatopsie congénitale. *Doc Ophthalmol* 1995, **9** : 338-424

GEORGE ND, YATES JR, MOORE AT. Clinical features in affected males with X-linked retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 1996, **114** : 274-280

GERHARD JP, WILLARD D, RISSE JF, KUSS JJ, MESSER J. Les lésions de la périphérie rétinienne chez le prématuré. *Arch Franc Pédiat* 1979, **36** : 573-581

GILLILAND MG, LUCKENBACH MW, CHENIER TC. Systemic and ocular findings in 169 prospectively studied child deaths : retinal hemorrhages usually mean child abuse. *Forensic Sci Int* 1994, **68** : 117-132

GOBLE RR, JONES HS, FIELDER AR. Are we screening too many babies for retinopathy of prematurity ? *Eye* 1997, **11** : 509-514

GODDE-JOLLY D, GUILLAUME JB. Décollements de rétine. In : Ophthalmologie Pédiatrique. Masson, Paris, 1992 : 274-277

GOOD PA, SEARLE A, CAMPBELL S, CREWS SJ. Value of the ERG in congenital nystagmus. *Br J Ophthalmol* 1989, **73** : 512-515

GOTTLOB I, HELBLING A. Nystagmus mimicking spasmus nutans as the presenting sign of Bardet-Biedl syndrome. *Am J Ophthalmol* 1999, **128** : 770-772

GOTTLOB I, LEIPERT KP, KOHLSCHUTTER A, GOEBEL HH. Electrophysiological findings of neuronal ceroid lipofuscinosis in heterozygotes. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 1988, **226** : 516-521

GREENWALD MJ, WEISS A, OESTERLE CS, FRIENDLY DS. Traumatic rétinosis in battered babies. *Ophthalmology* 1986, **93** : 618-625

GRIBOMONT AC. The ophthalmological follow up of the premature infant must go on after the neonatal period. *arch pediatri* 1998, **5** : 687-689

GROVER S, FISHMAN GA, ANDERSON RJ, LINDEMAN M. A longitudinal study of visual function in carriers of X-linked recessive retinitis pigmentosa. *Ophthalmology* 2000, **107** : 386-396

GUILLAUME JB, GODDE-JOLLY D, HAUT J, MONNIN C, RUELLAN YM. Les décollements de rétine traumatiques de l'enfant de moins de 15 ans. *J Fr Ophthalmol* 1991, **14** : 311-319

HANSEN E. Clinical aspects of achromatopsia. In : Night Vision. Hess RF, Sharpe LT, Nordby K, eds. Cambridge University Press, 1990 : 316-334

HARDING GF, WILD JM, ROBERTSON KA, LAWDEN MC, BETTS TA et coll. Electro-oculography, electroretinography, visual evoked potentials, and multifocal electroretinography in patients with vigabatrin-attributed visual field constriction. *Epilepsia* 2000, **41** : 1420-1431

- HARDING GF, WILD JM, ROBERTSON KA, RIETBROCK S, MARTINEZ C. Separating the retinal electrophysiologic effects of vigabatrin : treatment versus field loss. *Neurology* 2000, **55** : 347-352
- HOLLAND DGN. Reconsidering the pathogenesis of ocular toxoplasmosis. *Am J Ophthalmol* 1999, **128** : 502-505
- HOLMSTRÖM G, BROBERGER U, THOOMASSEN P. Neonatal risk factors for retinopathy of prematurity, a population based study. *Acta ophthalmol Scand* 1998, **76** : 204-207
- HUSSAIN N, CLIVE J, BHANDARI V. Current incidence of retinopathy of prematurity, 1989-1997. *Pediatrics* 1999, **104** : e26
- HUTCHINSON AK, SAUNDERS RA, O'NEIL JW, LOVERING A, WILSON ME. Timing of initial screening examinations for retinopathy of prematurity. *Arch Ophthalmol* 1998, **116** : 608-612
- IANNETTI P, SPALICE A, PERLA FM, CONICELLA E, RAUCCI U, BIZZARRI B. Visual field constriction in children with epilepsy on vigabatrin treatment. *Pediatrics* 2000, **106** : 838-842
- JANDECK C, KELLNER U, KOSSEL H, BARTSCH M, VERSMOLD HT, FOERSTER MH. Retinopathy of prematurity in infants of birth weight > 2000g after haemorrhagic shock at birth. *Br J Ophthalmol* 1996, **80** : 728-731
- KAPLAN J, BONNEAU D, FREZAL J, MUNNICH A, DUFIER JL. Clinical and genetic heterogeneity in retinitis pigmentosa. *Hum Genet* 1990, **85** : 635-642
- KAPLAN J, GERBER S, LARGET-PIET D, ROZET JM, DOLLFUS H et coll. A gene for Stargardt's disease (fundus flavimaculatus) maps to the short arm of chromosome 1. *Nature Genet* 1993, **5** : 308-311
- KOPPE JG, LOEWER-SIEGER DH, DE ROEVER-BONNET H. Results of 20-year follow-up of congenital toxoplasmosis. *Lancet* 1986, **1** : 254-256
- KRISS A, JEFFREY B, TAYLOR D. The electroretinogram in infants and young children. *J Clin Neurophysiol* 1992, **9** : 373-393
- KRISS A, RUSSELL-EGGITT I. Electrophysiological assessment of visual pathway function in infants. *Eye* 1992, **6** : 145-153
- LAMBERT SR. The infant with nystagmus, normal appearing fundi, but an abnormal ERG. *Survey Ophthalmol* 1989, **34** : 173-186
- LAMBERT SR, NEWMAN NJ. Retinal disease masquerading as spasmus nutans. *Neurology* 1993, **43** : 1607-1609
- LEWIS TL, MAURER D. The development of the temporal and nasal visual fields during infancy. *Vision Res* 1992, **32** : 903-911
- MARMOR MF. An updated standard for clinical electroretinography. *Arch Ophthalmol* 1995, **113** : 1375-1376
- MARTIN X, DUC G. Selection criteria and follow-up of children presenting with retinopathy of prematurity. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1993, **202** : 428-432
- MAYER DL, FULTON AB, CUMMINGS MF. Visual fields of infants assessed with a new perimetric technique. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1988, **29** : 452-459

METS MB, YOUNG NM, PASS A, LASKY JB. Early diagnosis of Usher syndrome in children. *Trans Am Ophthalmol Soc* 2000, **98** : 237-242

MICHAUD JL, HEON E, GUILBERT F, WEILL J, PUECH B et coll. Natural history of Alstrom syndrome in early childhood : onset with dilated cardiomyopathy. *J Pediatr* 1996, **128** : 225-229

MILLS MD. Light exposure is not associated with retinopathy of prematurity. *Arch Ophthalmol* 1998, **116** : 1517-1518

MOHN G, VAN HOF VAN DUIN J. Development of binocular and monocular visual fields of human infants during the first year of life. *Clin Vis Sci* 1986, **1** : 51-64

MORALES J, BROWN SM. The feasibility of short automated static perimetry in children. *Ophthalmology* 2001, **108** : 157-162

NODGAARD H, ANDREASEN H, HANSEN H, SORENSEN HT. Risk factors associated with retinopathy of prematurity (ROP) in northern Jutland, Denmark. *Acta Ophthalmol Scand* 1996, **74** : 306-310

NORDMANN JP, BAULAC M, VAN EGROO C. Altérations concentriques du champ visuel liées aux antiépileptiques GABA mimétiques. *J Fr Ophthalmol* 1999, **22** : 418-422

PRENDIVILLE A, SCHULENBURG WE. Clinical factors associated with retinopathy of prematurity. *Arch Dis Child* 1998, **63** : 522-527

REYNOLDS JD, HARDY RJ, KENNEDY KA, SPENCER R, VAN HEUVEN WA, FIELDER AR. Lack of efficacy of light reduction in preventing retinopathy of prematurity. Light Reduction in Retinopathy of Prematurity (LIGHT-ROP) Cooperative Group. *N Engl J Med* 1998, **338** : 1572-1576

ROTH DB, MORALES D, FEUER WJ, HESS D, JOHNSON RA, FLYNN JT. Screening for retinopathy of prematurity employing the retcam 120 : sensitivity and specificity. *Arch Ophthalmol* 2001a, **119** : 268-272

ROTH DB, SCOTT IU, MURRAY TG, KAISER PK, FEUER WJ et coll. Echography of retinoblastoma : histopathologic correlation and serial evaluation after globe-conserving radiotherapy or chemotherapy. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2001b, **38** : 136-143

ROY MS, CARAMELLI C, ORQUIN J, ULECKAS J, HARDY J et coll. Effects of early reduced light exposure on central visual development in preterm infants. *Acta Paediatr* 1999, **88** : 459-461

RUSSELL-EGGITT IM, CLAYTON PT, COFFEY R, KRISS A, TAYLOR DS, TAYLOR JF. Alstrom syndrome. Report of 22 cases and literature review. *Ophthalmology* 1998, **105** : 1274-1280

RUSSELL-EGGITT IM, MACKAY DA, TAYLOR DS, TIMMS C, WALKER JW. Vigabatrin-associated visual field defects in children. *Eye* 2000, **14** : 334-339

SAFRAN AB, LAFFI GL, BULLINGER A, BULLINGER A, VIVIANI P et coll. Feasibility of automated visual field examination in children between 5 and 8 years of age. *Br J Ophthalmol* 1996, **80** : 515-518

SAUNDERS RA, BLUESTEIN EC, SINATRA RB, WILSON ME, O'NEIL JW, RUST PF. The predictive value of posterior pole vessel in retinopathy of prematurity. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1995, **32** : 82-85

- SCHALIF-DELFOUS NE, ZIJLMAN BL, WITTEBOL-POST D, TAN KE, CATS BP. Screening for retinopathy of prematurity : do former guidelines still apply. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1996, **33** : 35-38
- SMITH VC, POKORNY J, NEWELL FW. Autosomal recessive incomplete achromatopsia with deutan luminosity. *Am J Ophthalmol* 1979, **87** : 393-402
- SMITH VC, POKORNY J, NEWELL FW. Autosomal recessive incomplete achromatopsia with protan luminosity function. *Ophthalmologica* 1978, **177** : 197-207
- SNEAD MP, YATES JR. Clinical and Molecular genetics of Stickler syndrome. *J Med Genet* 1999, **36** : 353-359
- STANESCU-SEGALL B. Retinopathy in Zellweger's cerebrohepato-renal syndrome. The electrophysiological aspects. *Ophthalmologia* 1996, **40** : 357-360
- STAVROU P, GOOD PA, MISSON GP, KRITZINGER EE. Electrophysiological findings in Stargardt's-fundus flavimaculatus disease. *Eye* 1998, **12** : 953-958
- TASMAN W. L'évolution spontanée de la rétinopathie des prématurés. *Bull et mém SFO* 1984, **95** : 348-350
- TEOH SL, BOO NY, ONG LC, NYEIN MK, LYE MS, AU MK. Duration of oxygen therapy and exchanger transfusion as risk factors associated with retinopathy of prematurity in very low birthweight infants. *Eye* 1995, **9** : 733-737
- THOUVENIN D, LEGAVRE L, BOURDIOL AM, ARNE JL. Retinopathy in premature infants. Present value of surveillance of premature and newborn infants at risk. *J Fr Ophthalmol* 1992, **15** : 191-197
- TREMBLAY F, LAROCHE RG, DE BECKER I. The electroretinographic diagnosis of the incomplete form of congenital stationary night blindness. *Vision Res* 1995, **35** : 2383-2393
- TURUT P, PUECH B. Maladie de Stargardt et Stargardt Flavimacule. In : Les dystrophies héréditaires de la macula. Bulletin des Sociétés d'Ophthalmologie de France. Rapport annuel, 1991 : 111-139
- TURUT P, ROULAND JF. Le rétinosischisis congénital lié au sexe. In : Les dystrophies héréditaires de la macula. Bulletin des Sociétés d'Ophthalmologie de France. Rapport annuel, 1991 : 69-86
- WELEBER RG, PALMER EA. Electrophysiological Evaluation of Children with Visual Impairment. *Seminars in Ophthalmology*, 1991 : 161-168
- WELEBER RG. The dystrophic retina in multisystem disorders : the electroretinogram in neuronal ceroid lipofuscinoses. *Eye* 1998, **12** : 580-590
- WRIGHT K, ANDERSON ME, WALKER E, LORCH V. Should fewer premature infants be screened for retinopathy of prematurity in the managed care era ? *Pediatrics* 1998, **102** : 31-34
- YEN KG, HESS D, BURKE B, JOHNSON RA, FEUER WJ, FLYNN JT. The optimum time to employ telephotoscreening to detect retinopathy of prematurity. *Trans Am Ophthalmol Soc* 2000, **98** : 145-150
- ZANLONGHI X. ERG de l'enfant. In : Exploration de la Fonction visuelle, application sensorielle de l'œil normal et en pathologie. Rapport de la Société Française d'Ophthalmologie. RISSE JF, ed. Masson, Paris, 1999, 19 : 595-615