

Colobome maculaire congénital bilatéral : caractéristiques en tomographie par cohérence optique swept-source.

Bilateral congenital macular coloboma: Swept-source optical coherence tomography findings.

Imène Zhioua Braham, Majdi Boukari, Imen Ammous, Ilhem Mili Boussen, Khalil Errais, Raja Zhioua

Service d'ophtalmologie, Hôpital Universitaire Charles Nicolle, faculté de médecine de Tunis, Université Tunis-El Manar,

RÉSUMÉ

Nous rapportons le cas d'un enfant de 15 ans sans antécédents familiaux ni personnels, consultant pour une baisse de la vision depuis le jeune âge avec nystagmus. L'acuité visuelle était à 0,05/10 aux deux yeux. L'examen du fond d'œil a révélé une lésion maculaire atrophique excavée d'environ 2 diamètres papillaires, mettant la sclère à nu et entourée par un anneau pigmenté et par de multiples zones d'hypopigmentation rétinienne. Sur les clichés en autofluorescence, la lésion colobomateuse est hypoautofluorescente, entourée de plusieurs lésions arrondies hypoautofluorescentes correspondant à des zones d'atrophie de l'épithélium pigmentaire et des photorécepteurs. La tomographie par cohérence optique swept-source a montré une dépression maculaire en cratère au sein de laquelle on retrouve une atrophie de la rétine neurosensorielle, une disparition de l'épithélium pigmentaire et de la choroïde, avec parfois persistance de gros vaisseaux choroïdiens. Autour du colobome, il existe une atrophie des couches rétinienne externes. La sérologie toxoplasmique était négative à 2 reprises.

L'ensemble de ce tableau évoque le diagnostic d'un colobome maculaire congénital bilatéral. C'est une pathologie rare et qui peut poser un problème diagnostique essentiellement avec les cicatrices de rétinocoroïdites infectieuses ou des dystrophies maculaires.

Mots-clés

Colobome maculaire, tomographie en cohérence optique, toxoplasmose congénitale.

SUMMARY

A 15-year-old male presented with decreased vision and nystagmus from childhood. Best-corrected visual acuity was limited to 0,05/10 in both eyes. Fundus examination revealed a well-demarcated macular excavation of 2 discs diameter, baring of the underlying sclera, surrounded by a pigmented rim and hypopigmented retinal areas. Autofluorescence images showed a central hypoautofluorescent lesion with patchy hypoautofluorescent areas corresponding to retinal pigmented epithelium (RPE) and photoreceptor atrophy. Swept-source optical coherence tomography showed a crater-like depression with atrophy of the neurosensory retina and the absence of RPE and choroid except some large choroidal vessels. Anti-toxoplasma antibody was negative.

These findings are suggestive of a congenital macular coloboma. Similar lesions have to be excluded such as toxoplasmosis macular scar and North Carolina dystrophy.

Key-words

Macular coloboma, optical coherence tomography, congenital toxoplasmosis.

Le colobome maculaire congénital isolé correspond à une lésion maculaire atrophique excavée unilatérale ou bilatérale responsable d'une baisse profonde de l'acuité visuelle dès le jeune âge [1,2]. Il est probablement dû à une différenciation incomplète des faisceaux arqués du raphé horizontal [3]. Ne survenant pas sur le trajet de la fente embryonnaire, il constitue une forme atypique et rare de colobome chorio-rétinien. La tomographie par cohérence optique (OCT) est d'une utilité importante dans le diagnostic. Nous rapportons, à notre connaissance, le premier cas d'OCT swept-source dans le colobome maculaire congénital.

OBSERVATION

Nous rapportons le cas d'un enfant de 15 ans sans antécédents familiaux ni personnels, consultant pour une

baisse de la vision depuis le jeune âge avec nystagmus. L'acuité visuelle était à 0,05/10 aux deux yeux. L'examen du fond d'œil a révélé une lésion maculaire atrophique excavée d'environ 2 diamètres papillaires, mettant la sclère à nu et entourée par un anneau pigmenté et par de multiples zones d'hypopigmentation rétinienne (figure 1). Sur les clichés en autofluorescence, la lésion colobomateuse est hypoautofluorescente, entourée de plusieurs lésions arrondies hypoautofluorescentes correspondant à des zones d'atrophie de l'épithélium pigmentaire et des photorécepteurs (figure 2). L'OCT swept-source a montré une dépression maculaire en cratère au sein de laquelle on retrouve une atrophie de la rétine neurosensorielle, une disparition de l'épithélium pigmentaire et de la choroïde, avec parfois persistance de gros vaisseaux choroïdiens. Autour du colobome, il existe une atrophie des couches rétinienne externes (figure 3).

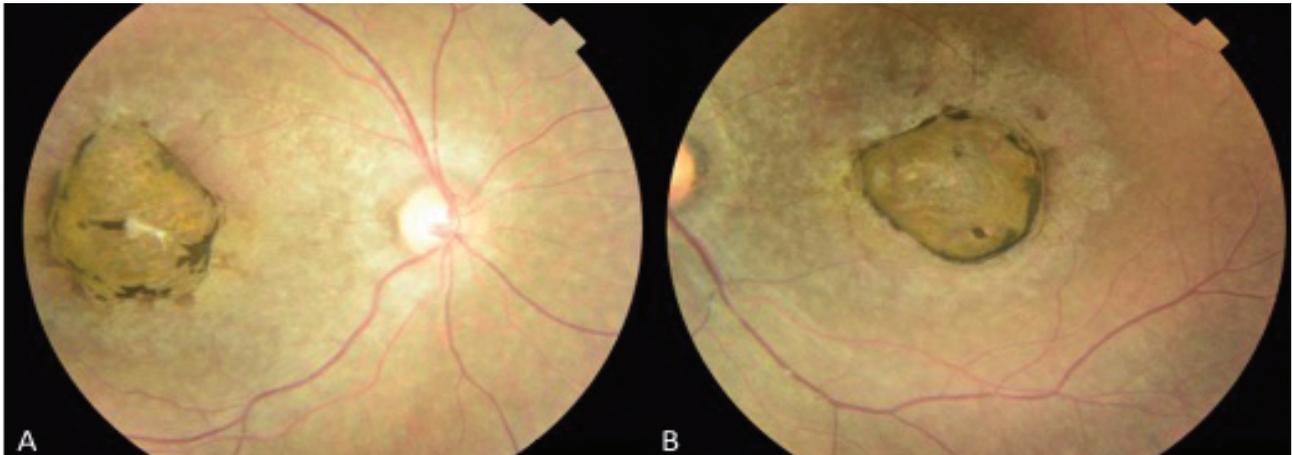


Figure 1 : Photographies couleur du fond d'œil : lésion maculaire atrophique excavée, mettant la sclère à nu, entourée par un anneau pigmenté.

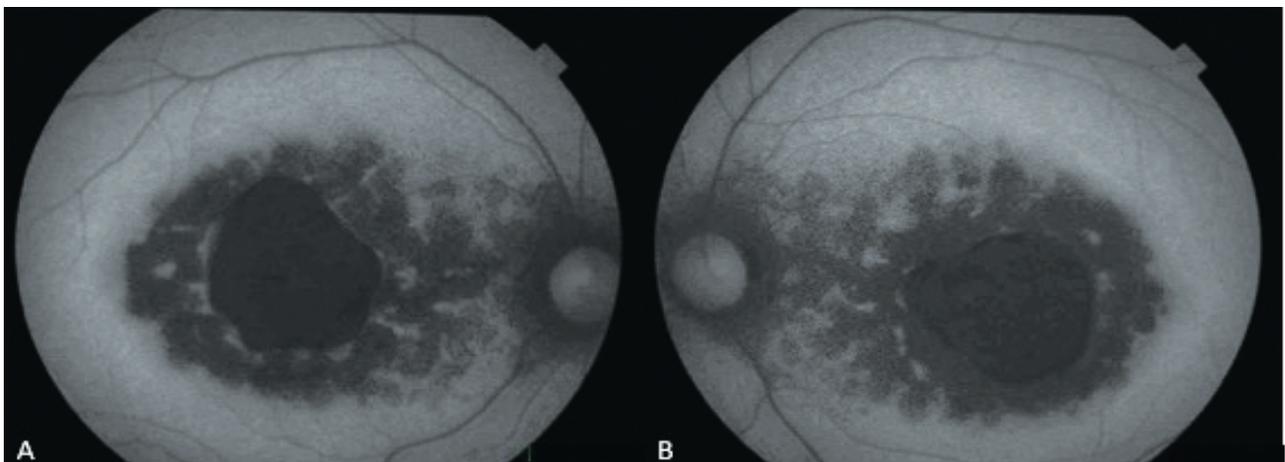


Figure 2 : Clichés en autofluorescence : lésion colobomateuse hypoautofluorescente, entourée de lésions hypoautofluorescentes correspondant à des zones d'atrophie des photorécepteurs.

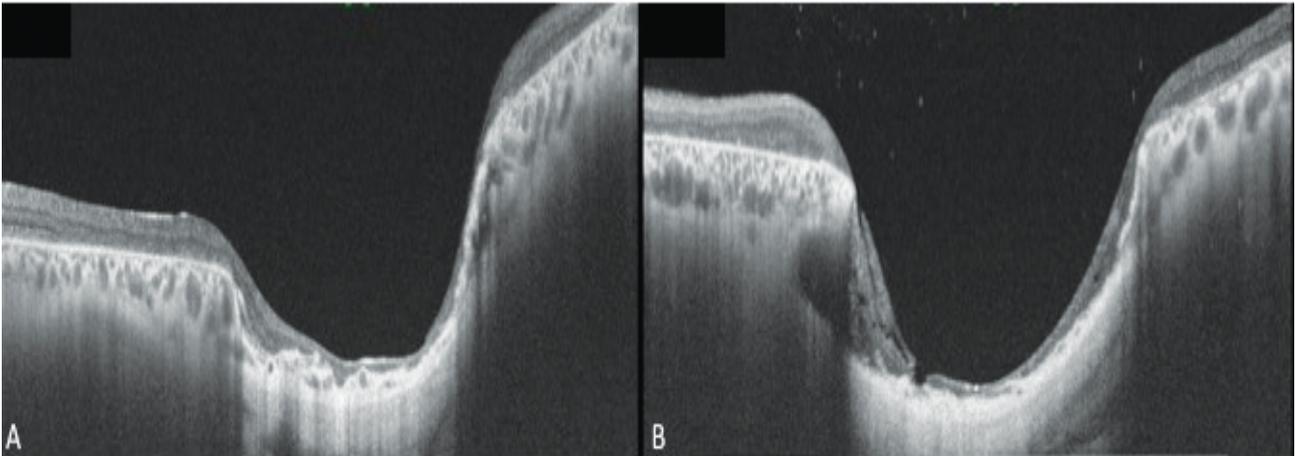


Figure 3 : Tomographie par cohérence optique swept-source : dépression maculaire en cratère avec atrophie rétinienne, disparition de l'épithélium pigmentaire et de la choroïde et persistance de quelques gros vaisseaux choroïdiens. Présence d'une atrophie des couches rétinienne externes en périlésionnel.

La sérologie toxoplasmique était négative à 2 reprises. L'ensemble de ce tableau évoque le diagnostic d'un colobome maculaire congénital bilatéral.

DISCUSSION

Le colobome maculaire congénital est une anomalie de développement embryonnaire, souvent non héréditaire. Il s'agit d'une forme atypique et rare de colobome chorioretinien, n'étant pas sur le trajet de la fente embryonnaire. Cliniquement il a la forme d'une excavation maculaire de taille variable, en forme de cratère où la rétine et la choroïde sont absentes ou rudimentaires, avec une sclérotique ectasique et à nu [4,5]. Cependant son aspect est très similaire à d'autres lésions maculaires telles que les cicatrices de rétinohoroidites infectieuses, la dystrophie de Caroline du nord, l'amaurose congénitale de Leber, la dystrophie des cônes à un stade avancé et l'atrophie aréolaire centrale [6].

Histologiquement il a été prouvé qu'au sein du colobome, il n'y avait pas d'épithélium pigmentaire ni de choriocapillaire [7]. L'OCT swept-source, ayant une bonne pénétration en profondeur au niveau de la choroïde, permet de bien visualiser les différentes couches au sein du colobome. Ce qui est d'une importance capitale pour le diagnostic différentiel. Au sein du colobome congénital, on retrouve une absence ou une atrophie majeure de la rétine neurosensorielle, une disparition de l'épithélium pigmentaire et de la choroïde, avec parfois persistance de gros vaisseaux choroïdiens. La toxoplasmose congénitale est le plus souvent unilatérale. Au fond d'œil, la lésion maculaire est bien limitée mais avec un aspect moins arrondi qu'un colobome maculaire. En OCT, les caractéristiques de cette lésion sont : un amincissement rétinien, une hyper-réflexivité de l'épithélium pigmentaire, des logettes

intrarétiniennes et de la fibrose [8]. La sérologie toxoplasmique permet la confirmation diagnostique.

La dystrophie de Caroline du nord est une maculopathie bilatérale et symétrique à transmission autosomique dominante avec une pénétrance élevée et une expression variable. Elle peut prendre la forme d'un pseudocolobome maculaire au stade 3 ; mais il existe des drusen associés et l'histoire familiale redresse le diagnostic.

L'amaurose congénitale de Leber se manifeste par une cécité ou une malvoyance dès la naissance avec un nystagmus. Le fond d'œil est souvent normal dans les premiers mois de la vie mais évolue vers une atrophie chorioretinienne avec des remaniements pigmentaires. Parfois, on peut retrouver dans la région maculaire une lésion à l'emporte-pièce.

La dystrophie des cônes et l'atrophie aréolaire centrale sont d'apparition progressive et peuvent évoluer vers une atrophie maculaire géographique.

CONCLUSION

Le colobome maculaire congénital est une pathologie rare. Grâce à sa rapidité d'acquisition et à sa visualisation précise des couches choroïdiennes profondes, l'OCT swept-source permet une analyse fine de la lésion colobomateuse malgré une mauvaise fixation du patient. Ceci est d'une aide capitale pour la différencier des cicatrices de rétinohoroidites infectieuses telles que la toxoplasmose ou des dystrophies maculaires [2,3].

Les auteurs n'ont pas de conflit d'intérêt.

REFERENCES

1. El Bahloul M, Chraïbi F, Mohammed M, Abdellaoui M, Benatiya I. Unilateral macular coloboma: about a case. *Pan Afr Med J* 2017;28:55.
2. Lezrek O, Zerkaoui N, Elorch H, et al. Bilateral macular coloboma. *J Fr Ophtalmol* 2018;41(5):472-74.
3. Mathew DJ. Bilateral macular colobomata: Temporal dragging of optic disc. *Indian J Ophthalmol* 2015;63(4):348-50.
4. Oh JY, Yu YS, Hwang J-M, Park KH. Optical coherence tomographic finding in a case of macular coloboma. *Korean J Ophthalmol* 2007;21(3):175-7
5. Phillips CI. Hereditary macular coloboma. *J Med Genet* 1970;7(3):224-6.
6. Hussain N, Mohan Ram LS. Optical coherence tomographic features of unilateral macular coloboma. *Indian J Ophthalmol* 2007;55(4):321-2.
7. Sharma S, Naqvi A, Cruess AF. Bilateral macular colobomas. *Can J Ophthalmol* 1996;31(1):27-8.
8. Abe K, Shirane J, Sakamoto M, Tanabe F, Kuniyoshi K, Matsumoto C, Shimomura Y. Optical coherence tomographic findings at the fixation point in a case of bilateral congenital macular coloboma. *Clin Ophthalmol* 2014;8:1017-20.