

Apport de la OCT-SD dans le diagnostic de l'achromatopsie congénitale

The interest of the OCT spectral Domain for the diagnosis of the acromatopsia.

Olfa Fekih, Mouna Bellaëj, Hsouna Mehdi Zgolli, Kais Bakir, Sonya Mabrouk, Leila Nacef

IHORT, Service A/ Université Tunis El Manar/ Faculté de médecine de Tunis

RÉSUMÉ

Objectif: démontrer l'intérêt de l'OCT-Spectral Domain (OCT-SD) dans le diagnostic de l'achromatopsie.

Observations : Il s'agit de deux frères consultant pour un bilan de malvoyance. Le grand frère présente une baisse de l'acuité visuelle (AV). L'examen a montré : Acuité visuelle : à 1/20 des deux yeux, le segment antérieur et FO étaient normaux. L'OCT-SD : une disparition de la ligne ellipsoïde au niveau de la région maculaire avec constitution d'un espace optiquement vide en rétine externe. L'électrorétinogramme global qui a montré des tracés plats en composante photopique et normaux en composante scotopique. Le test d'Ishihara a montré une absence du sens chromatique. Le diagnostic est l'achromatopsie congénitale. Le 2ème frère : L'examen a montré une photophobie majeure et un nystagmus horizontal pendulaire. Son acuité visuelle était de 1/20 œil droit, un décompte des doigts à 4 mètres œil gauche. Le FO était normal. L'examen tomographie a montré le même aspect que son frère. L'ERG ainsi que la vision des couleurs était caractéristique de l'achromatopsie congénitale complète.

Conclusion : Le tableau clinique typique associé à l'atteinte complète de la vision des couleurs et l'ERG permet de faire le diagnostic d'achromatopsie complète. Le diagnostic précoce est indispensable pour proposer à l'enfant une certaine éducation, et pour signaler aux parents le risque de récurrence dans la fraterie. Ce travail montre que l'OCT-SD pourrait être d'un apport important dans le diagnostic positif de la maladie lorsqu'il est corrélé à la clinique.

Mots-clés

Achromatopsie, maculopathie héréditaire, électrorétinogramme, tomographie en cohérence optique

SUMMARY

Aim: the interest of the OCT spectral Domain for the diagnosis of the acromatopsia.

Case report: It's about 2 brothers consulting for low vision. The big brother, has a vision of 1/ 20 in two eyes. The anterior segment and the fundus examination were normals. The OCT SD shows a disappearance of the ellipsoid line in the macular region with an optic hole. The Global ERG has demonstrated flat plots in photopic component and normal in scotopic component.

The ishihara test has showed an absence of the chromatic sense. The acromatopsia was the selected diagnosis. The exam of the second brother showed a visual acuity limited 1/20 in the right eye and counting finger in the left eye, associated to photophobia and nystagmus. The OCT and global ERG gave the same results.

Conclusion: The typical clinical picture with the ERG's data gave the diagnosis of the acromatopsia. An early diagnosis is necessary for a suitable life of the patient and genetic consulting. This paper demonstrated the importance of the OCT SD for the diagnosis when it's correclated to the clinic.

Key-words

Achromatopsia, Hereditary maculopathy, Electroretinogram, Optical Coherencetomography

INTRODUCTION

L'achromatopsie est une pathologie rétinienne héréditaire responsable d'une malvoyance congénitale. On l'appelle aussi syndrome de dysfonction génétique des cônes. Son incidence varie de 1/30000 à 1/50000(1). Le tableau clinique typique inclut une photophobie, un nystagmus pendulaire, une amblyopie bilatérale sévère et une déficience de vision des couleurs. L'achromatopsie congénitale peut être divisé en deux formes : l'achromatopsie congénitale complète et incomplète. L'électrorétinogramme (ERG) associé à la clinique et à l'atteinte de la vision des couleurs permet de faire le diagnostic d'achromatopsie mais la tomographie en cohérence optique (OCT) est devenue actuellement d'un grand apport dans le diagnostic de cette maladie (2). Le but de cette observation est de démontrer l'intérêt de l'OCT-Spectral Domain (OCT-SD) dans le diagnostic de l'achromatopsie.

PRÉSENTATION DES CAS

Il s'agit d'une étude observationnelle de deux frères. Le grand frère a été adressé pour bilan étiologique d'une malvoyance sans cause évidente. Il n'existait ni photophobie ni nystagmus. L'examen a mis en évidence une acuité visuelle à 1/20 au niveau des deux yeux et l'examen du segment antérieur ainsi que l'examen du fond d'œil (fig 1) étaient sans anomalies. Nous avons pratiqué une OCT-SD pour le patient qui a révélé une disparition de la ligne ellipsoïde au niveau de la région maculaire avec constitution d'un espace optiquement vide en rétine externe (fig 1). L'autofluorescence a mis en évidence une hypoautofluorescence en ligne entourée d'un liseré hyperautofluorescent (fig 1). Nous avons complété notre examen par un ERG global qui a montré des tracés plats en composante photopique (onde a et onde b1 non détectables) et normaux en composante scotopique (onde b2) signifiant une atteinte sévère de la fonction des cônes (fig 2). Le test d'Ishihara a montré une absence complète du sens chromatique. Le tableau clinique, l'OCT-SD ainsi que l'ERG et la vision des couleurs ont permis de retenir le diagnostic de l'achromatopsie congénitale. Vu la présence de notion de malvoyance chez le petit frère âgé de 14 ans et vu que les deux frères sont issus d'un mariage consanguin du premier degré nous avons convoqué le deuxième frère pour un examen ophtalmologique et une enquête génétique. Contrairement au grand frère, le petit frère présentait une photophobie importante et un nystagmus horizontal pendulaire qui s'aggravait en

ambiance fortement lumineuse, son acuité visuelle était de 1/20 au niveau de son œil droit et limitée à un décompte des doigts à 4 mètres au niveau de son œil gauche. L'examen du fond de l'œil était normal. Nous avons retrouvé le même aspect OCT que son grand frère au niveau de la région maculaire et le cliché en Autofluorescence montrait une autofluorescence maculaire hétérogène. L'ERG ainsi que la vision des couleurs était caractéristique de l'achromatopsie congénitale complète. (fig 3).

Après consentement éclairé des parents, les deux frères ont bénéficié d'un prélèvement sanguin pour étude génétique.

DISCUSSION

Nous présentons deux cas d'achromatopsie congénitale complète chez deux frères. Dans l'achromatopsie congénitale, le nystagmus constitue le premier signe d'appel chez le bébé. Il s'agit d'un nystagmus sensoriel congénital qui apparaît entre l'âge de 2 et 4 mois car il doit attendre la maturation anatomophysiologique de la macula (3). Le nystagmus et la photophobie ont tendance à diminuer avec l'âge et même souvent à disparaître(4) ; d'ailleurs, le grand frère ne présentait pas de nystagmus lors de sa consultation. L'acuité visuelle est plus réduite dans la forme complète, de l'ordre de 1/10 alors qu'elle atteint 3/10 dans l'achromatopsie incomplète. Celle-ci s'améliore en basse luminance. Nos deux patients avaient une acuité visuelle inférieure à 1/10. L'examen du fond de l'œil est souvent normal comme le cas des deux frères, parfois on peut observer une altération de l'épithélium pigmentaire ou une perte du reflet fovéolaire(5).

Le tableau clinique, la présence de cas similaires dans la famille et la notion de consanguinité nous ont permis d'évoquer le diagnostic d'achromatopsie, c'est alors que nous avons complété l'examen par un ERG, un cliché en auto fluorescence, un examen de vision des couleurs et une OCT-SD. L'ERG est actuellement le seul examen qui permet un diagnostic précoce de l'achromatopsie ; en montrant des composantes scotopiques normales (onde b2) et des composantes photopiques (onde a et onde b1) absentes, dans ce cas il s'agit d'une achromatopsie complète. Lorsqu'une composante photopique est détectable, le diagnostic d'achromatopsie incomplète est plus probable (3). L'examen en Auto fluorescence est plus sensible que l'examen du fond d'œil dans la détection des anomalies maculaires, l'aspect classique

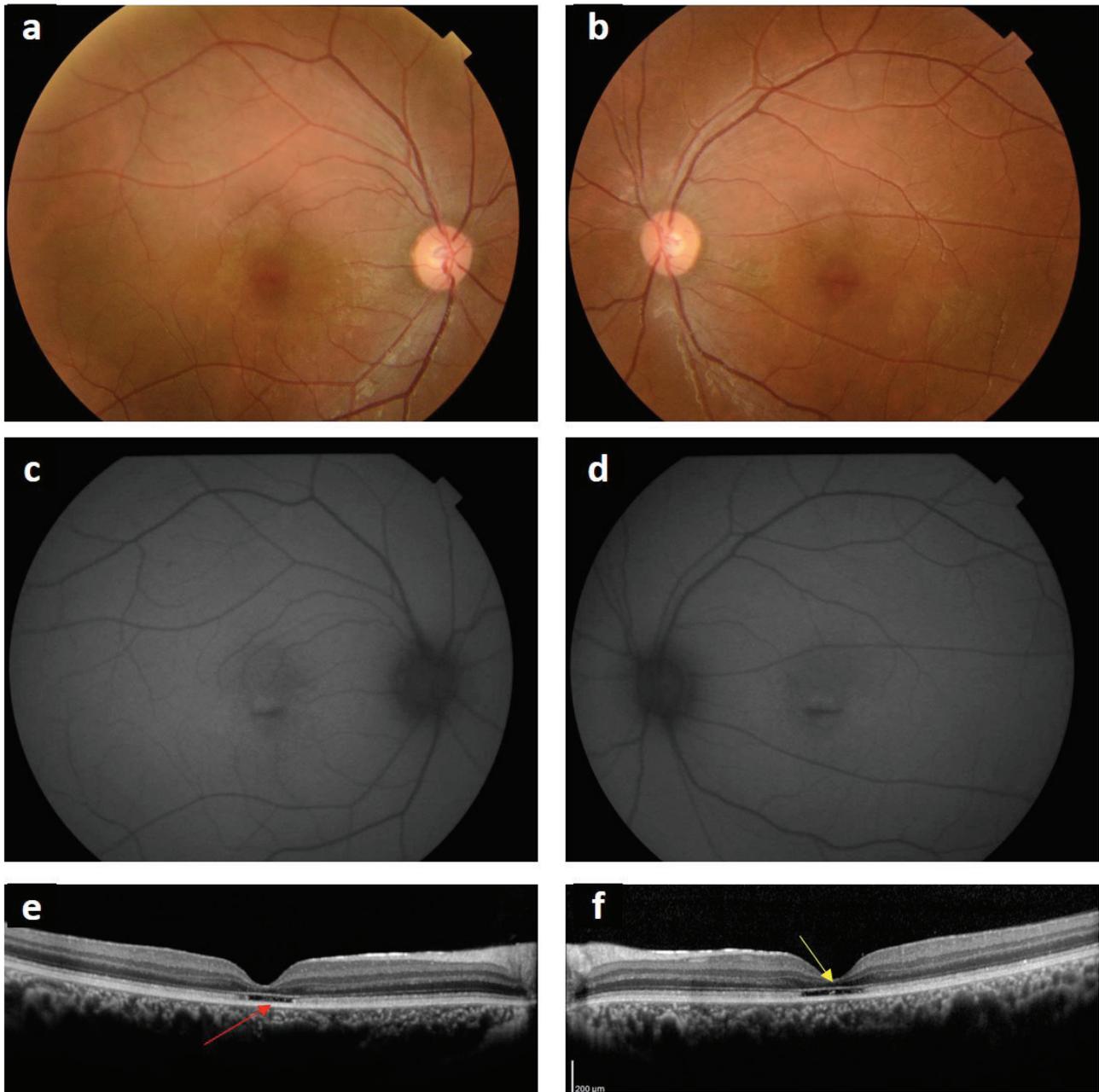


Figure 1 : Résultats du photo du fond d'œil, du cliché en Auto fluorescence et de l'OCT-SD du grand frère : (a,b) :aspect normal de la macula ; (c,d) : les clichés en auto fluorescence montraient une hypo auto fluorescence en ligne entourée par une hyperautofluorescence au niveau de la macula ;(e,f) :L'OCT-SD montrait une disparition de la ligne ellipsoïde au niveau de la région maculaire avec constitution d'un espace optiquement vide en rétine externe (flèche rouge) avec une hyper réflectivité de la membrane limitante externe (flèche jaune), au fort grossissement on notait des points hyperréfectifs dans l'espace optiquement vide.

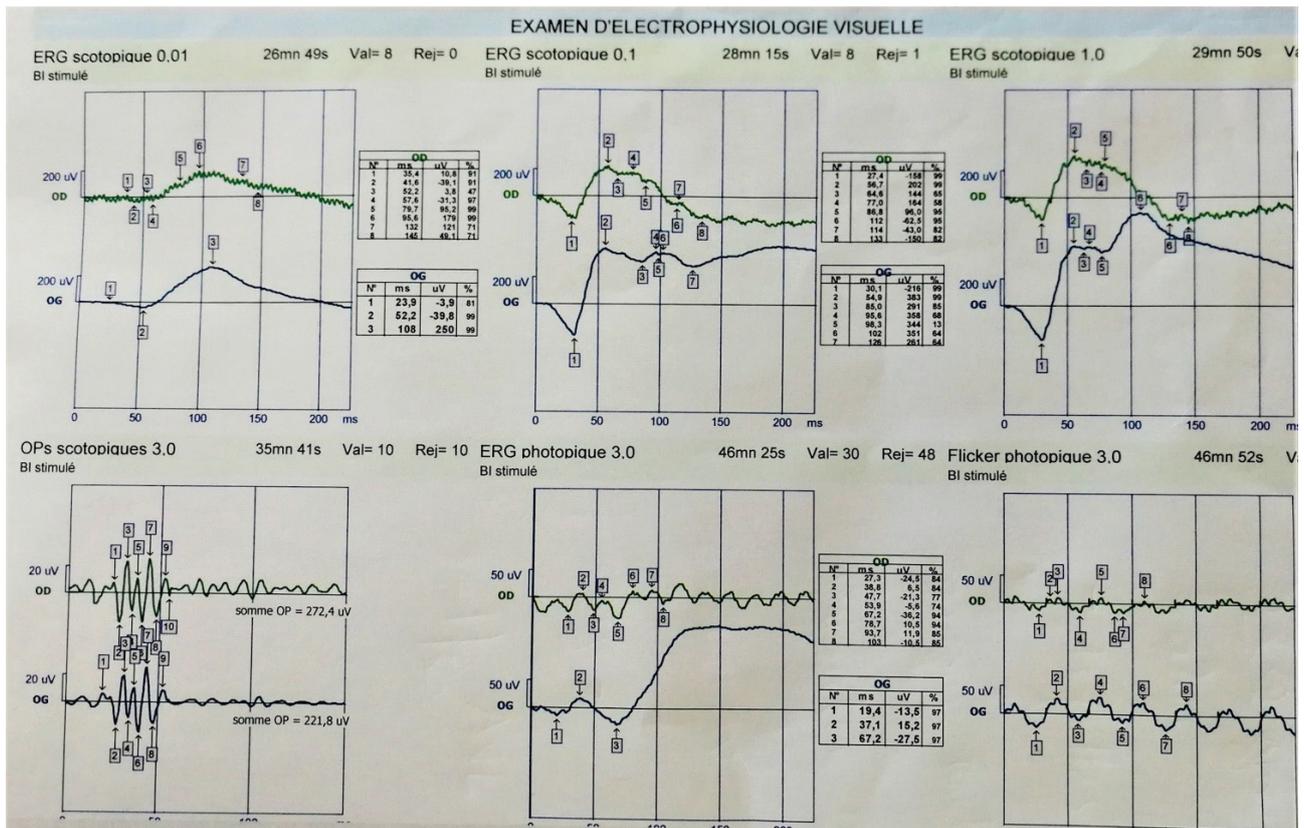


Figure 2 : ERG plat en photopique et normal en scotopique.

est une hypoautofluorescence ovale entourée par une hyper auto fluorescence au niveau de la fovéa comme le cas du grand frère (1) mais l'hyper auto fluorescence peut être hétérogène (2). L'OCT-SD est un examen non invasif, facile à réaliser et permet d'évoquer le diagnostic d'achromatopsie congénitale. En effet, l'aspect d'interruption de la ligne ellipsoïde avec présence d'une cavité optiquement vide en rétine externe a été rapporté dans plusieurs publications (2,6,7) container-title:»JAMA ophthalmology»,»page:»437-445»,»volume:»132»,»issue:»4»,»source:»PubMed»,»abstract:»L'IMPORTANCE Evidence is mounting that achromatopsia is a progressive retinal degeneration, and treatments for this condition are on the horizon. OBJECTIVES To categorize achromatopsia into clinically identifiable stages using spectral-domain optical coherence tomography and to describe fundus autofluorescence imaging in this condition. DESIGN, SETTING, AND PARTICIPANTS A prospective observational study was performed between 2010 and 2012 at the Edward S. Harkness Eye Institute,

New York-Presbyterian Hospital. Participants included 17 patients (aged 10-62 years, bien que cet aspect est fortement suggestif de l'achromatopsie congénitale, un aspect similaire à l'OCT avec un fond d'œil normal a été décrit dans d'autres atteintes en particulier au cours de la maculopathie solaire où l'atteinte ne touchait pas toute la macula mais la région fovéolaire réalisant ainsi un aspect de pseudo-trou en rétine externe (8) et au cours des tégangiectasies maculaires type 2 qui peuvent aussi donner une interruption de la ligne ellipsoïde mais à laquelle s'ajoute une atrophie rétinienne et des cavités intrarétiniennes hyporéfléctives secondaire à la dégénérescence des cellules de Muller(9). De même, il a été décrit au cours de la rétinopathie due au Tamoxifène une interruption de la ligne ellipsoïde et de la membrane limitante externe réalisant un aspect de kyste fovéolaire(10). Il est donc intéressant devant une suspicion d'une achromatopsie de réaliser en première intention une OCT maculaire. En effet, la corrélation de l'aspect en OCT

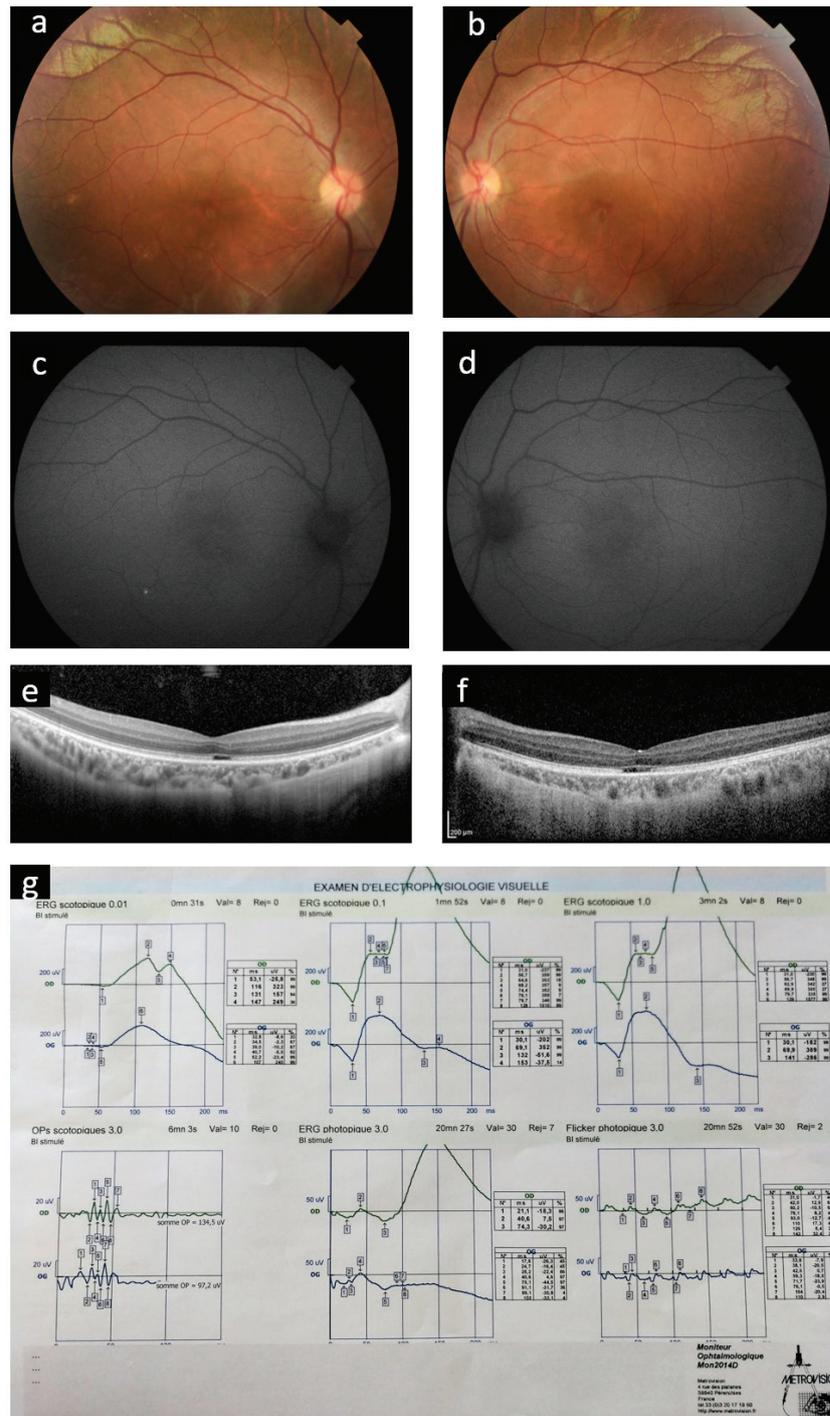


Figure 3 :Résultats du photo du fond d'œil, du cliché en Auto fluorescence et de l'OCT-SS et de l'ERG du petit frère : (a,b) :aspect normal de la macula ; (c,d) : les clichés en auto fluorescence montraient une auto fluorescence hétérogène de la macula ; (e,f) :L'OCT-SS montrait une disparition de la ligne ellipsoïde au niveau de la région maculaire avec constitution d'un espace optiquement vide en rétine externe avec une hyper réflectivité de la membrane limitante externe (flèche jaune), au fort grossissement on notait des points hyperréflectifs dans l'espace optiquement vide ; (g) : ERG plat en photopique avec réponse supralaminaire de l'onde b2 par levée d'inhibition des cônes en scotopique.

d'un espace optiquement vide en rétine externe avec interruption de la ligne ellipsoïde aux données cliniques peut permettre de porter le diagnostic de cette pathologie.

CONCLUSION

Le tableau clinique typique associé à l'atteinte complète de la vision des couleurs et l'ERG permet de faire le diagnostic d'achromatopsie complète. Le diagnostic précoce est indispensable pour proposer à l'enfant une certaine éducation, une scolarité adaptée, et pour signaler aux parents le risque de récurrence dans la fratrie. Ce travail montre que l'OCT-SD, examen de réalisation aisée, pourrait être d'un apport important dans le diagnostic positif de la maladie lorsqu'il est corrélé à la clinique en montrant l'interruption de la ligne ellipsoïde au niveau de la macula.

Conflits d'intérêts : Aucun

RÉFÉRENCES

- Hirji N, Aboshiha J, Georgiou M, Bainbridge J, Michaelides M. Achromatopsia: clinical features, molecular genetics, animal models and therapeutic options. *Ophthalmic Genet.* 2018;39(2):149–57.
- Largueche L, Chebil A, Bouladi M, Bouraoui R, Kort F, Charfi H, et al. Contribution du SD-OCT de la macula dans le diagnostic de l'achromatopsie congénitale : à propos de 6 patients. *J Fr Ophtalmol.* 2014;37(4):296–302.
- Defoort-Dhellemmes S, Lebrun T, Arndt CF, Bouvet-Drumare I, Guilbert F, Puech B, et al. Achromatopsie congénitale : intérêt de l'électrorétinogramme pour le diagnostic précoce. *J Fr Ophtalmol.* 2004;27:143-8.
- Remmer MH, Rastogi N, Ranka MP, Ceisler EJ. Achromatopsia: a review. *Curr Opin Ophthalmol.* 2015;26(5):333–40.
- Pascual-Camps I, Barranco-Gonzalez H, Aviñó-Martínez J, Silva E, Harto-Castaño M. Diagnosis and Treatment Options for Achromatopsia: A Review of the Literature. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2018;55(2):85–92.
- Greenberg JP, Sherman J, Zweifel SA, Chen RWS, Duncker T, Kohl S, et al. Spectral-domain optical coherence tomography staging and autofluorescence imaging in achromatopsia. *JAMA Ophthalmol.* 2014;132(4):437–45.
- Thiadens AAHJ, Somervuo V, van den Born LI, Roosing S, van Schooneveld MJ, Kuijpers RWAM, et al. Progressive loss of cones in achromatopsia: an imaging study using spectral-domain optical coherence tomography. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2010;51(11):5952–7.
- Comander J, Gardiner M, Loewenstein J. High-resolution optical coherence tomography findings in solar maculopathy and the differential diagnosis of outer retinal holes. *Am J Ophthalmol.* 2011;152(3):413–419.e6.
- De Bats F, Denis P, Kodjikian L. Les télangiectasies maculaires idiopathiques : aspects cliniques, imagerie et traitements. *J Fr Ophtalmol.* 2013;36(2):164–71.
- Caramoy A, Scholz P, Fauser S, Kirchhof B. Imaging tamoxifen retinopathy using spectral-domain optical coherence tomography. *GMS Ophthalmol Cases.* 2011;1:Doc07.