



## La nanophthalmie bilatérale avec plis maculaires et forte hypermétropie : à propos d'un cas Bilateral nanophthalmos with macular folds and high hyperopia: case report

H. Boutahar, L. Elayyadi, M. Salhi, A. Ouadfel, I. Messafi, S. Chariba, A. Maadane, R. Sekhsoukh

Service d'ophtalmologie –CHU Mohammed VI

\*Université Mohammed Premier UMP

Faculté de médecine et de Pharmacie d'Oujda FMPO

Laboratoire de recherche d'OTO-Neuro-Ophtalmologie LRONO

Centre Hospitalier Universitaire Mohammed VI d'Oujda CHUO

Correspondance: Hajar Boutahar ; email : hajar7boutahar@gmail.com

**Abstract: Purpose :** describe the clinical and paraclinical signs in a child with nanophthalmia. **Case report:** We report the case of a 10 year old boy, who presented a strong hyperopia associated with a deep amblyopia. The ophthalmologic examination finds a micro cornea and a reduced anterior chamber at the level of the two eyes and at the OF discs overcrowded with blurred margins and horizontal macular folds emanating from the fovea and extending to the optic disc, the objective ocular ultrasound length one axial length of 14.5mm in OD and 16mm in OG and scleral thickening and reduced chamber with a lens of Normal size, macular OCT confirms the presence of a macular fold of the neurosensory retina sparing the pigment epithelium and the choroid. **Discussion:** Nanophthalmos is a rare congenital form of microphthalmos characterized by abnormally small anterior and posterior segments, but the lens has more normal dimensions, which creates an increased volume / lens ratio. Although severe hyperopia and raised papillo-macular retinal folds are the main causes of visual impairment, other chorioretinal changes, such as retinopathy pigmentosa, chorioretinal folds, and uveal effusion syndrome, are expected to be similar. causes of visual disturbance in patients with this abnormality. **Conclusion:** Early ultrasound diagnosis, close follow-up, and appropriate management are mandatory to improve visual function in these patients.

**Keywords :** nanophthalmia, high hyperopia, macular folds, macular OCT, ocular ultrasound.

**Résumé : But :** Décrire les signes cliniques et para cliniques chez un enfant atteint de nanophthalmie. **Cas clinique :** Nous rapportons le cas d'un garçon de 10 ans, qui présentait une forte hypermétropie associée à une amblyopie profonde. L'examen ophtalmologique trouve une micro cornée et une chambre antérieure réduite au niveau des deux yeux et au FO des disques surpeuplés avec des marges floues et des plis maculaires horizontaux émanant de la fovéa et s'étendant jusqu'au disque optique, l'échographie oculaire objective une longueur axiale de 14,5 mm en OD et 16 mm en OG et un épaississement scléral et chambre réduite avec un cristallin de taille normal, l'OCT maculaire confirme la présence d'un pli maculaire de la rétine neurosensorielle épargnant l'épithélium pigmentaire et la choroïde. **Discussion :** La nanophthalmie est une forme congénitale rare de microphthalmie, caractérisée par des segments antérieur et postérieur anormalement petits, mais le cristallin a des dimensions plus normales, ce qui crée un rapport volume / lentille élevée. Bien que la forte hypermétropie et le pli rétinien papillo-maculaire surélevé soient les principales causes de déficience visuelle, d'autres changements choriocétiniens, comme la rétinopathie pigmentaire, les plis choriocétiniens et le syndrome d'effusion de l'uvée, devraient être considérés comme des causes de perturbation visuelle chez les patients atteints de cette anomalie. **Conclusion :** Un diagnostic précoce échographique, un suivi étroit, et une gestion appropriée des complications de la nanophthalmie sont obligatoires pour maintenir ou améliorer la fonction visuelle chez ces patients. .

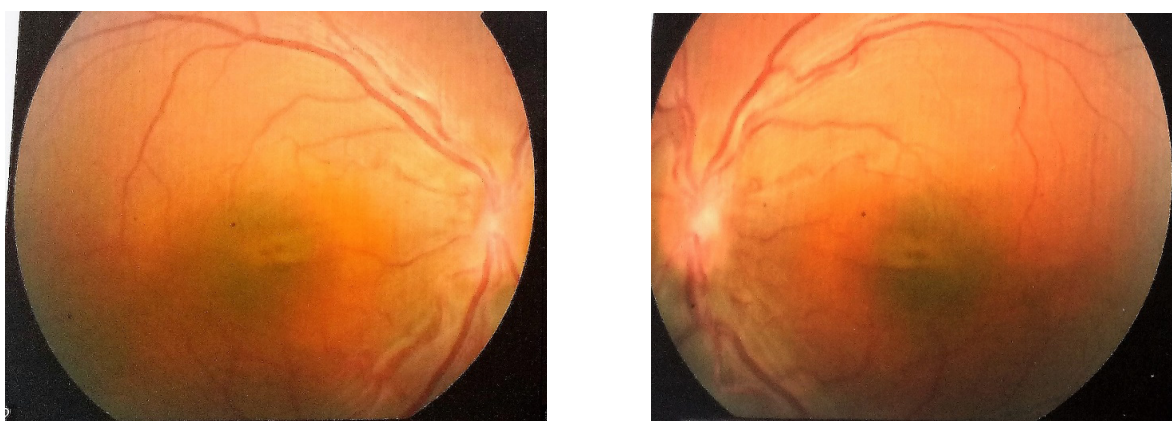
**Mots-clés :** nanophthalmie, forte hypermetropie, plis maculaire, OCT maculaire, échographie oculaire.

La nanophthalmie est une forme rare de microphthalmie congénitale et essentiellement sporadique mais peut être observée chez les frères et soeurs en raison de la transmission génétique. Les dimensions de l'oeil sont petites, y compris une longueur axiale courte (16–18,5 mm) avec une chambre antérieure peu profonde et une taille de lentille presque normale créant un rapport volume / lentille élevé [1]. Les yeux nanophthalmiques présentent généralement une hypermétropie élevée [2]. Une grande variété de modifications du segment postérieur, telles qu'un comblement du disque optique et plis rétinien papillo-maculaires. Le diagnostic sera fait sur un faisceau d'arguments

cliniques et paracliniques notamment la tomographie par cohérence optique (OCT) peut révéler un pli rétinien épargnant l'épithélium pigmentaire rétinien et la choriocapillaire. Nous rapportons le cas d'une nanophthalmie et nous décrivons l'aspect clinique et para clinique notamment à l'échographie oculaire et l'OCT du segment antérieur et du segment post de cette pathologie rare [2,3].



**Figure 1:** Photo de notre patient avec des yeux nanophthalmiques



**Figure 2:** Rétinographie de l'OD(a), OG(b) :

*Des disques comblés avec des marges floues constituant un pseudo-oedème papillaire avec des plis maculaires horizontaux émanant de la fovéa et une légère tortuosité vasculaire.*

## Cas clinique :

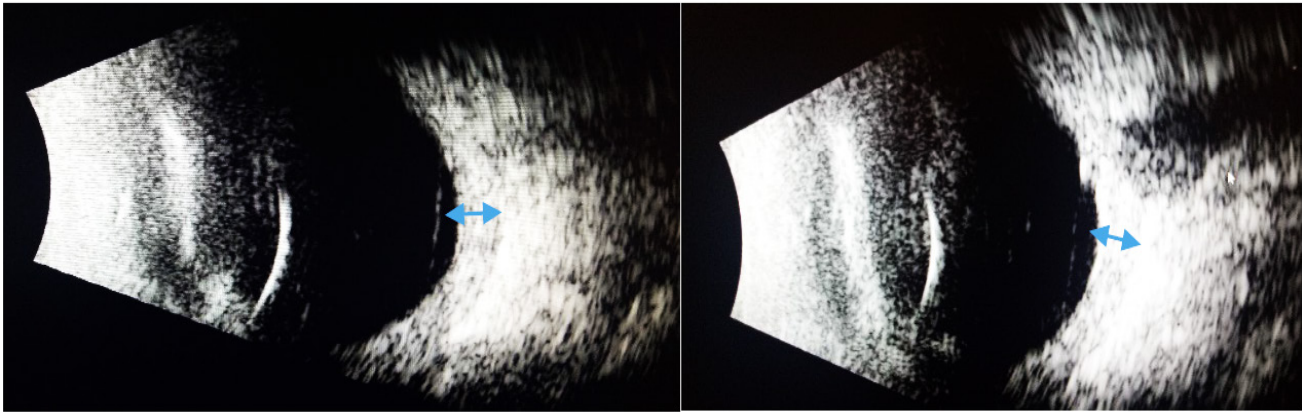
Enfant de 10 ans, consanguinité de 1er degré, qui a consulté à notre niveau pour renouvellement de sa correction optique chez qui l'examen ophtalmologique trouve une Acuité visuelle à CLD à 2 m sans correction en ODG (1/10 en ODG sous une correction de +15 en OD et +14,00 en OG) (figure 1) l'examen du segment antérieur trouve : Les diamètres cornéens horizontal et vertical étaient respectivement de 9,5 mm et 9,8 mm dans l'œil droit et de 9,2 mm et 9,6 mm dans l'œil gauche. La pression intra-oculaire a été mesurée à 16 mmHg OD, 18 mmHg OS et une chambre antérieure réduite en ODG, cristallin transparent et au FO des disques comblés avec des marges floues constituant un pseudo-œdème papillaire avec des plis maculaires horizontaux émanant de la fovéa et une légère tortuosité vasculaire (figure 2).

Echographie O en mode A (figure 3) : LA de 15,5 mm en OD et de 16mm en OG avec une chambre antérieure de 2.54 mm en OD et de 2.57 mm en OG et en mode B montre un épaissement de la sclère avec des épaisseurs cornéennes centraux des yeux droit et gauche étaient respectivement de 576 microns et de 579 microns. Les degrés de chambre antérieure de l'œil droit et de l'œil gauche étaient respectivement de 28,59 et 35,44 degrés.

OCT B scan maculaire (figure 4) de l'OD (a) et OG(b) montre un aspect de plis maculaire avec logette cystoïde et un petit DSR, dépression fovéale comblée sans atteinte de l'EP et la choroïde sous jacente.

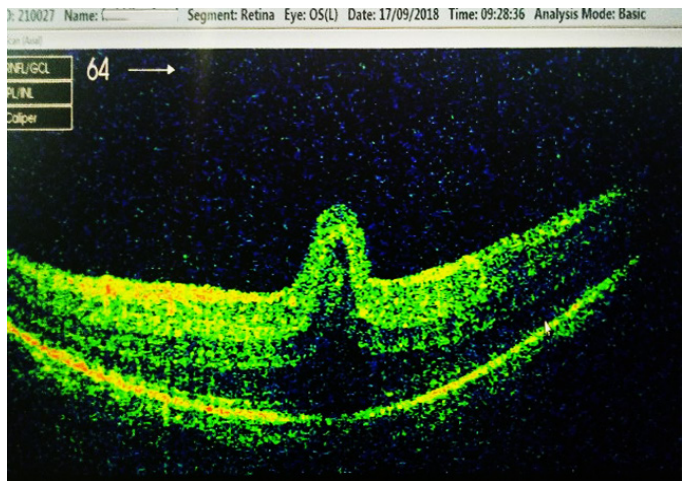
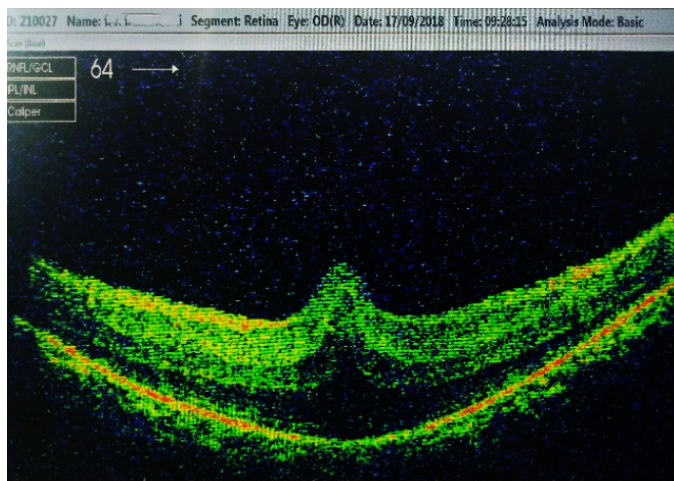






**Figure 3:**

Echographies en mode B-scan montrant un aspect de sclère épaisse. A. Coupe horizontale de l'œil droit. B. Coupe horizontale de l'œil gauche.



**Figure 4:** Des coupes verticales en OCT B-Scan maculaire de l'OD (a) et OG(b) : Aspect de plis de la rétine neurosensorielle avec, dépression fovéale partiellement comblée sans atteinte de l'EP et la choroïde sous jacents.

## Discussion :

La nanophthalmie peut être sporadique, autosomique dominant ou autosomique récessive. elle semble être héritée de façon sporadique chez notre patient. La nanophthalmie est une forme de microphthalmie dans laquelle les segments antérieur et postérieur sont anormalement petits, mais le cristallin a des dimensions plus normales, ce qui crée un rapport volume / lentille élevé ce qui augmente le risque de glaucome par fermeture de l'angle [4]. Les yeux nanophthalmiques présentent généralement une hypermétropie élevée et une longueur axiale d'un globe grossièrement normal est <20,5 mm. Une grande variété de modifications du segment postérieur, notamment des plis papillomaculaires et des plis radiaux maculaires ont été décrits avec les yeux nanophthalmiques [3]. Des anomalies de la zone avasculaire fovéale dans des yeux nanophthalmiques ont été rapportées. La dégénérescence pigmentaire de la rétine se produit également rarement avec la nanophthalmie [5]. Les plis rétinien maculaires ont été décrits en association avec l'hypermétropie de Cross et Yoder [6].

Les replis impliquant la macula ont été décrits comme des malformations congénitales isolées ou associées à la cataracte ou à fibroplasties rétrolentales [7]. Uemura et Morizane ont signalés six cas d'hypermétropie bilatérale élevée et des plis rétinien papillomaculaire présentant une acuité visuelle variaient de 0,1 à 0,4 [8]. Notre patient avait une longueur axiale inférieure à 16 mm; donc des disques encombrés, un reflet jaunâtre et des plis maculaires ont été observés en raison de l'encombrement du segment postérieur. l'acuité visuel du patient était de 0,2. Détection précoce de cette pathologie est très importante pour le traitement de l'amblyopie.

La vision peut être affectée chez ces patients en raison de amblyopie réfractive et / ou modifications maculaires structurales. Plis papillomaculaires, fréquents chez les patients microphthalmique postérieure, sont également observés chez des patients atteints nanophthalmie.



Notre cas et d'autres rapports à l'aide de l'OCT B-scan du segment postérieur notamment des coupes verticales ont clairement démontré que les plis papillomaculaires observés dans la nanophthalmie ou le microphthalmie postérieur n'étaient composés que de rétine neurosensorielle sans implication d'épithélium pigmentaire rétinien et de choroïdes; par conséquent, ils pourraient être traités comme des décollements séreux de la rétine. Bien que Kim et al. a proposé que des liquides plus lourds que l'eau comme le perfluorocarbène puissent être utilisés pour aplanir ces plis, aucune opération chirurgicale n'est encore acceptée pour cette condition [9], seul l'équipe de Timoney et al. ont rapportés la présence des plis chorioretiniens impliquant à la fois la rétine et choroïde par les PTOM dans deux cas de nanophthalmie associé au syndrome de Kenny-Caffey [10].

Les progrès des technologies d'imagerie et de chirurgie, ont marqués des avancées significatives dans le diagnostic et gestion de l'oeil nanophthalmique. En outre, d'importantes nouvelles découvertes dans la génétique de la nanophthalmie ont conduit à la découverte de nombreux nouveaux gènes et voies dans la pathogenèse de cette pathologie. Ces progrès vont finir par une détection de cette condition et fournir de nouvelles voies pour traitement, y compris la possibilité d'une thérapie génique.

## Conclusion :

La nanophthalmie est une pathologie rare cécitante par ses complications si elle n'est pas prise en charge précocement. Les diagnostics génétiques faciliteront le conseil génétique pour formes familiales de cette anomalie et peut aider à diminuer l'amblyopie de l'hypermétropie non corrigée, et à améliorer la surveillance pour minimiser le glaucome et les complications rétinienues causées par la nanophthalmie.

## Références

- [1] M. I. Othman, S. A. Sullivan, G. L. Skuta et al., "Autosomal dominant nanophthalmos (NNO1) with high hyperopia and angle-closure glaucoma maps to chromosome 11," *American Journal of Human Genetics*, vol. 63, no. 5, pp. 1411–1418, 1998.
- [2] E. A. Ryan, J. Zwaan, and L. T. Chylack Jr., "Nanophthalmos with uveal effusion. Clinical and embryologic considerations," *Ophthalmology*, vol. 89, no. 9, pp. 1013–1017, 1982.
- [3] A. Khan and S. N. Zafar, "Variable retinal presentations in nanophthalmos," *Journal of the Pakistan Medical Association*, vol. 59, no. 11, pp. 791–793, 2009.
- [4] Richard L. Kimbrough, M.D., Clement S. Trempe, M.D., Robert J. Brockhurst, M.D., Richard J. Simmons, M.D. *Angle-Closure Glaucoma in Nanophthalmos. American Journal Of Ophthalmology ;September 1979Volume 88, Issue 3, Part 2, Pages 572–579*
- [5] J. C. Serrano, P. R. Hodgkins, D. S. I. Taylor, G. A. Gole, and A. Kriss, "The nanophthalmic macula," *British Journal of Ophthalmology*, vol. 82, no. 3, pp. 276–279, 1998.
- [6] H. E. Cross and F. Yoder, "Familial nanophthalmos," *American Journal of Ophthalmology*, vol. 31, pp. 300–306, 1976.
- [7] F. H. Theodore and J. Ziporkes, "Congenital retinal fold," *Archives of Ophthalmology*, vol. 23, pp. 1188–1197, 1940.
- [8] Y. Uemura and H. Morizane, "Fundus anomalies in high hypermetropic eyes," *Rinsho Ganka*, vol. 24, pp. 961–965, 1970.

[9] J. W. Kim, D. A. Boes, and J. L. Kinyoun, "Optical coherence tomography of bilateral posterior microphthalmos with papillomacular fold and novel features of retinoschisis and dialysis," *American Journal of Ophthalmology*, vol. 138, no. 3, pp. 480–481, 2004.

[10] P. Timoney, F. Darcy, K. McCreery, W. Reardon, and D. Brosnahan, "Characterization of optical coherence topography findings in Kenny-Caffey Syndrome," *Journal of AAPOS*, vol. 11, no. 3, pp. 291–293, 2007.

## DÉCLARATIONS DES CONFLITS D'INTÉRÊTS :

Les auteurs déclarent ne pas avoir de liens d'intérêts.

