



Persistence du vitré primitif, à propos de deux cas Familiaux Persistent hyperplastic primary vitreous: about two family cases

J. P. Diagne, E. H. M. Sy, A. M. Ka, A. Aw, S. Mbaye, A. Ba, O. Senghor, H. M. Diallo, A. Samra, P. A. Ndiaye.

Centre Ophtalmologique Universitaire de l'Hôpital Abass Ndao- Dakar, Sénégal

Correspondance : Diagne Jean Pierre ; email : sebanemack@yahoo.fr

DOI: <https://doi.org/10.48400/IMIST.PRSM/JSMO/41187>

Abstract:

Report two family cases of bilateral persistent hyperplastic primary vitreous (PHVP) and evoke the problem of their management.

Observations : They were two brothers (Case 1, 09 years old and Case 2, 11 years old) from a first-degree inbreeding marriage. They were born blind. The ophthalmological examination showed : For Case 1, visual acuity limited to "count fingers at 3 meters " on the right and light perception on the left; bilateral horizontal nystagmus, vascular fibrogial cord, pupillary seclusion, and leucocoria in both eyes. The B mode 10 Hertz ocular ultrasound showed a posterior hyaloid residue in the right eye and a dense papillo capsular cord in the left eye.

And for Case 2, numerical visual acuity to a light perception on the right and "counting fingers to 1 meter" on the left. In both eyes, we found a pendular nystagmus, a strabismus, and at funduscopy : a fibrovascular cord and calcifications. Mode B ultrasound had made it possible to objectify a cord from the papilla to the posterior face of the crystalline lens in both eyes.

The management in our two cases consisted of low vision rehabilitation and genetic counseling.

Conclusion : Persistent hyperplastic primary vitreous, is a rare pathology, with an often poor functional prognosis. Prevention of amblyopia and genetic counselling are an important part of management.

Keywords: vitreous, nystagmus, rehabilitation, genetics.

Résumé :

Rapporter deux cas familiaux de persistance du vitré primitif (PVP) bilatéral et d'évoquer la problématique de la prise en charge.

Observations : Il s'agissait de deux frères (Cas 1 âgé de 09 ans et Cas 2 âgé de 11 ans), issus d'un mariage consanguin de premier degré. Ils présentaient une malvoyance depuis la naissance. L'examen ophtalmologique montrait: Pour le Cas1, une acuité visuelle limitée à « compte les doigts à 3m » à droite et une perception lumineuse à gauche; un nystagmus horizontal bilatéral, un cordon fibrogial vasculaire, une séclusion pupillaire et une leucocorie, aux deux yeux. L'échographie oculaire mode B 10 Hertz montrait un reliquat hyaloïdien postérieur à l'oeil droit. et un cordon papillo-capsulaire dense à l'oeil gauche; et pour le Cas 2, une acuité visuelle chiffrée à une perception lumineuse à droite et « compte les doigts à 1m » à gauche. Aux deux yeux, nous retrouvons un nystagmus pendulaire, un strabisme, et au fond d'oeil : un cordon fibro-vasculaire et des calcifications. L'échographie mode B avait permis d'objectiver un cordon allant de la papille à la face postérieure du cristallin aux deux yeux. La prise en charge chez nos deux Cas consistait en une rééducation basse vision ainsi qu'un conseil génétique.

Conclusion : La persistance du vitré primitif, pathologie rare, avec un pronostic fonctionnel souvent réservé. La prévention de l'amblyopie et le conseil génétique sont une part importante de la prise charge.

Mots clés : vitré, nystagmus, rééducation, génétique.

Introduction

La persistance du vitré primitif (PVP) est une anomalie congénitale liée à une persistance du système hyaloïdien fœtal et du vitré primitif hyperplasique [1]. On lui distingue trois formes cliniques la forme antérieure qui correspond à la description classique, la forme postérieure qui est plus rare avec des anomalies rétiniennes papillaires ou juxta papillaires associées à un risque d'hémorragies intra vitréennes ou de décollement de rétine tractionnel et la forme mixte résultant de leur association à tous les degrés possibles qui est la forme la plus fréquente cliniquement [1,2].

Il s'agit d'une atteinte le plus souvent unilatérale, isolée et révélee par une leucocorie. Un examen ophtalmologique précis, complété par une échographie oculaire permet de poser le diagnostic [1].

La prise en charge se fera au cas par cas avec un traitement axé sur l'amblyopie pendant toute la période sensible. Le pronostic dans cette malformation est double car recherchant un résultat anatomique et fonctionnel. Cependant ce pronostic est relativement réservé aux lésions rétiniennes. Il s'agissait à travers ces deux cas familiaux de persistance du vitré primitif de montrer les aspects épidémiologique et diagnostique de cette pathologie mais aussi d'énoncer la problématique de sa prise en charge.

Observations

Il s'agissait de deux frères, issus d'un mariage consanguin, chez qui nous avons diagnostiqué une forme majeure PVP. L'arbre généalogique a permis de mettre en évidence une consanguinité de premier degré chez les parents.

Cas 1 :

Il s'agissait d'un enfant âgé de 09 ans, de sexe masculin, issu d'un mariage consanguin de premier degré et sans notion de prématurité. Il est deuxième d'une fratrie de deux enfants. Il était reçu pour une basse vision aux deux yeux, évoluant depuis la naissance. L'examen ophtalmologique montrait à l'œil droit (OD) une acuité visuelle limitée à compte les doigts à 3 mètres, un nystagmus horizontal à ressort, un cordon fibroglial vasculaire rétro-lentale, des calcifications rétinienne et une atrophie rétinienne. A l'œil gauche (OG) l'acuité visuelle était limitée à une perception lumineuse avec une séclusion pupillaire, une cataracte, un nystagmus horizontal. L'examen neurologique et pédiatrique était revenu normal. L'échographie oculaire mode B 10 Hertz montrait un reliquat hyaloïdien postérieur à OD et un cordon papillo-capsulaire dense à OG. Le scanner orbito-cérébral montrait une microphthalmie, des calcifications et une organisation vitreuse à gauche. Nous avons indiqué pour la prise en charge une rééducation basse vision, un conseil génétique ainsi qu'une surveillance.

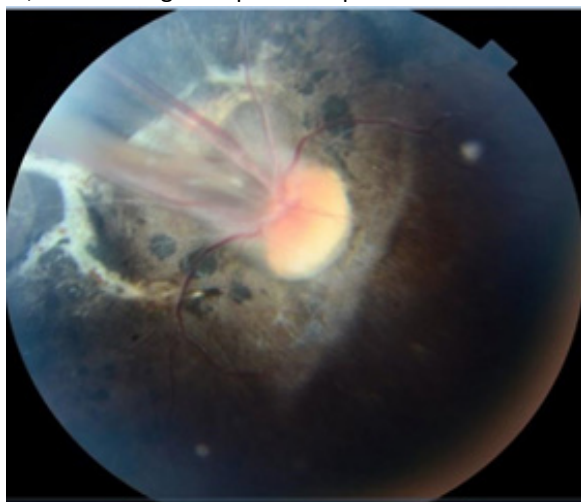


Figure n°2 : Photographie de l'œil gauche montrant une séclusion pupillaire et une leucocorie (cas 1)

Figure n°2: Left eye photograph showing pupillary seclusion and leucoria (Case 1)

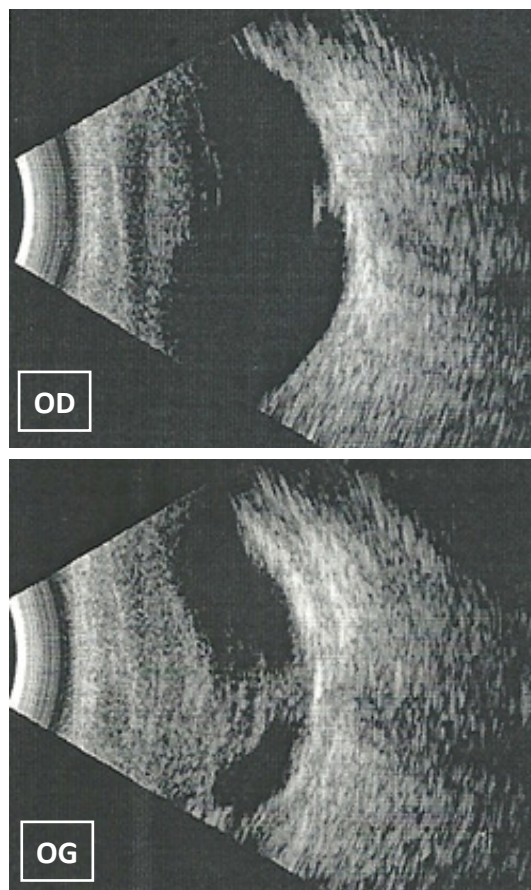


Figure n°3 : Image échographique ODG montrant un cordon papillo-capsulaire et une diminution de la longueur axiale à l'œil gauche (cas1)

Figure n°3: ODG ultrasound image showing a papillo-capsular cord and decreased axial length in the left eye (Case 1)

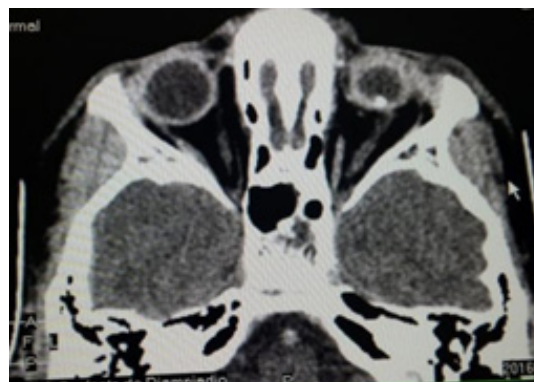


Figure n°4 : Cliché tomographique montrant une microphthalmie gauche ainsi que des calcifications et une organisation vitreuse aux deux yeux.

Figure n°4: Tomographic image showing left microphthalmia and calcifications and a vitreous organization in both eyes.

Cas 2 :

Il s'agissait d'un garçon âgé de 11 ans, issu d'un mariage consanguin de premier degré et premier d'une fratrie de deux enfants, sans notion de prématurité. Il était reçu pour une basse vision aux deux yeux évoluant depuis la naissance. L'examen ophtalmologique montrait à OD une acuité visuelle chiffrée à une perception lumineuse, un nystagmus horizontal, un strabisme et au fond d'œil un cordon fibroglial et des calcifications rétinienne. A gauche l'acuité visuelle était limitée à un « compte les doigts » à 1 mètre, un nystagmus



horizontal à ressort, un strabisme et un cordon fibrogliovascular et des calcifications au fond d'oeil. L'examen neurologique et pédiatrique était normal. L'échographie oculaire mode B individualisait des calcifications intraoculaires et un reliquat hyaloïdien aux deux yeux. Le scanner orbito-cérébral était normal. Le traitement consistait à une rééducation basse vision, une surveillance et un conseil génétique.

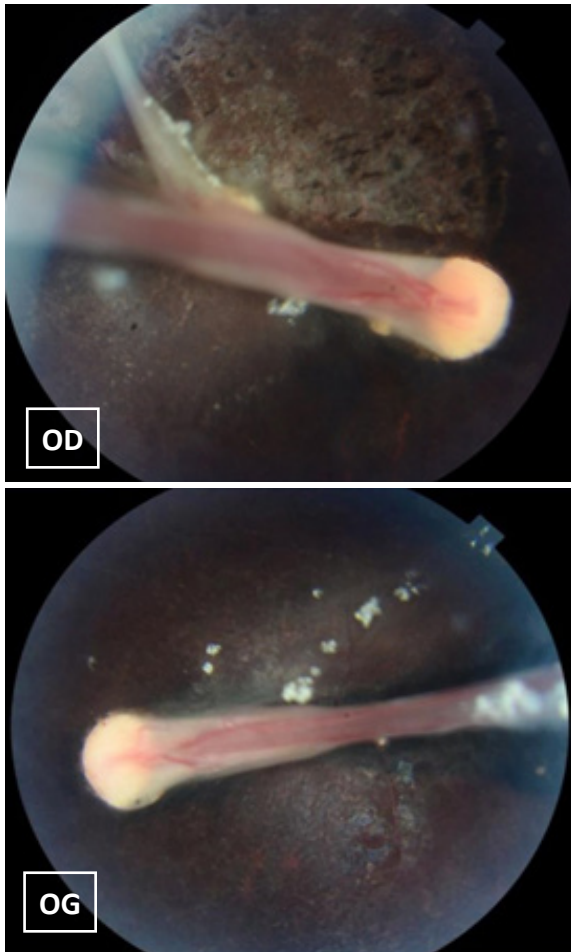


Figure n°5 : Rétinophotographies montrant le cordon fibro-vasculaire et les calcifications à ODG (cas 2).

Figure n°5: Retinophotographs showing fibrovascular cord and ODG calcifications (Case 2)

Discussion

La persistance du vitré primitif est une affection rare, son incidence est estimée à 1/30 000 naissances. La fréquence de cette affection est sous-estimée car un certain nombre d'entre elle est souvent considérée comme une cataracte isolée [1].

Dans la plupart des séries, il s'agit d'une affection indépendante du sexe et majoritairement unilatérale (90%). Dans notre travail nous présentons deux cas de persistance du vitré primitif bilatéral ce qui représente 2,4% des cas de PVP et généralement retrouvés dans un contexte syndromique [3,4]. Le délai de consultation était long chez nos patients (9 ans et 11 ans), retardant ainsi le diagnostic et la prise en charge. Ce retard diagnostique a également été rapporté par Ahmiti [1] qui retrouvait un âge de découverte compris entre 5 et 10 ans.

En raison de son association avec d'autres affections oculaires et des cas familiaux décrits, la PVP aurait des bases génétiques. Il s'agit d'une affection habituellement sporadique cependant le locus d'une forme héréditaire à transmission autosomale récessive a été localisé sur le chromosome 10q11-q2 [5]. Les cas familiaux de persistance du vitré primitif sont rares, ce qui est en phase avec notre série car il s'agit de la première décrite dans notre pays. Un mode de transmission autosomique dominant quant à elle est évoqué cependant pour l'heure aucune corrélation n'a été retrouvée [5].

Cliniquement, les formes antérieures pures sont très fréquentes (36%) et caractérisées par une microcornée, une chambre antérieure étroite, une leucocorie avec un cristallin clair. De leur côté, les formes postérieures plus rares (22%) se manifestent par des membranes vitréennes, des plis rétiniens, un décollement de rétine tractionnel, une dysplasie du nerf optique et une persistance de l'artère hyaloïde. La forme mixte associant les formes antérieure et postérieure est la plus fréquente en clinique avec 42% des cas de PVP [3]. D'après cette classification, nous pouvons dire que notre cas 1 présente une forme postérieure à l'œil droit et une mixte à l'œil gauche tandis qu'il s'agit d'une forme postérieure bilatérale pour notre cas 2.

Dans les PVP, l'échographie oculaire joue un rôle important dans le diagnostic en révélant un cordon échogène s'étendant de la face postérieure du cristallin à la papille optique et parfois une diminution de la longueur axiale du globe. La tomodensitométrie oculaire quant à elle peut aider dans le diagnostic provisoire de la PVP mais peut permettre également sa classification. L'échographie et la tomodensitométrie constituent dans la littérature le gold standard des imageries permettant de poser le diagnostic. Lorsqu'elle est disponible, l'échographie doppler couleur est d'un apport considérable pour confirmer le caractère vasculaire de l'atteinte [1,3,6,7]. Certains auteurs comme Kumar [6] décrivent une sensibilité plus élevée de l'IRM par rapport à la TDM.

La persistance du vitré peut être confondue avec plusieurs pathologies car elles même se manifestant également par une leucocorie comme le rétinoblastome, la cataracte congénitale, la rétinopathie des prématurés, la toxocarose et la maladie de Coats.

La prise en charge thérapeutique de la PVP est dans un premier temps chirurgicale visant à restaurer la vision par désobstruction de l'axe visuel et à éviter les complications qui peuvent conduire à une énucléation (ou éviscération). Les indications opératoires dans les formes antérieures pures font l'unanimité des auteurs. Le but de l'intervention consistera à enlever la masse fibro-vasculaire qui obstrue l'axe visuel et qui exerce une traction sur les procès ciliaires et sur la rétine. La phacopexie est parfois réalisée en même temps en l'absence d'une cataracte car il n'existe pas de plan de clivage avec la membrane rétrolentale. Cette intervention chirurgicale sera complétée dans un second temps par une rééducation visuelle précoce et axée surtout chez les cas pris en charge tôt. Cependant le pronostic fonctionnel des formes typiques de PVP reste, dans l'ensemble, réservé malgré une prise en



charge chirurgicale correcte. Il est dépendant de l'âge au moment du diagnostic (néonatal) et de l'étendue initiale des lésions (forme antérieure pure) [1,7]. Dans notre série nous avons opté pour une abstention chirurgicale et une rééducation basse vision car les récupérations anatomique et fonctionnelle étaient compromises du fait du retard diagnostique d'une part et d'autre part par la sévérité des atteintes.

CONCLUSION

Les cas bilatéraux de PVP isolée sont rares car étant souvent associés à des syndromes. L'atteinte sporadique et unilatérale représente la majorité des cas rapportés. Si le diagnostic est parfois aisé la problématique demeure sur la prise en charge surtout chez les patients vus tardivement. Le doute subsiste entre le traitement chirurgical et l'abstention du fait de la médiocrité du pronostic fonctionnel même après chirurgie et correction basse vision. Les dépistage et diagnostic prénataux constituent une alternative sérieuse pour une meilleure prise en charge et une amélioration du pronostic fonctionnel dans cette affection. Le conseil génétique prénuptial est capital pour la prévention.

Références bibliographiques :

- 1-Ahmiti I., Ahbeddou S., El khaoua M., Tzili N., Alami F., Bencherifa F. et al. *Persistance et hyperplasie du vitré primitif. Maroc Médical*, 2013, 35 : 4.
- 2-Brasseur G. *Pathologie du vitré. Rapport Société Française d'Ophthalmologie*, Elsevier, Paris, 2003, P528.
- 3-Maqsood H., Younus S., Maham F., Muhammad S., Qazi S. *Bilateral persistent hyperplastic primary vitreous: a case report and review of the literature. Cureus*, 2021, 13(2): e13105.
- 4-Tarun P.J. *Bilateral persistent hyperplastic primary vitreous. Indian J Ophthalmol.*, 2009, 57:53-4.
- 5-Barkur S.S. *Persistent hyperplastic primary vitreous: congenital malformation of the eye. Clinical and Experimental Ophthalmology*, 2009; 37: 884–90.
- 6-Kumar J, Yadav A. *Bilateral persistent fetal vasculature: mimicker of retinoblastoma. BMJ Case Rep Published*, 2017-220879.
- 7-Kumari R, Saha B.C. *Bilateral persistent hyperplastic primary vitreous - a rare case report. Journal of Clinical and Diagnostic Research.*, 2017, 11(9): ND01-ND02.

Déclarations d'intérêts :

Les auteurs n'ont pas de conflit d'intérêt à divulguer

