

# Dystrophie Grillagée Type 1 «Lattice Corneal Dystrophy» : En Images A Propos D'un Cas

A.El Ouafi, A.Bouassel, A.Bouzidi, M.Elmellaoui, S.Iferkhas, A.Laktaoui  
Service d'Ophtalmologie Hôpital Militaire Moulay Ismail Meknès  
Université Sidi Mohammed Ben Abdellah – Fès – Maroc

## Résumé

**Introduction :** La dystrophie cornéenne grillagée type I (LCDI) est une forme de dystrophie cornéenne stromale caractérisée par un réseau d'opacités filamenteuses délicatement entremêlées dans la cornée, avec une détérioration progressive de la vision sans manifestations systémiques. Les lésions se développent de façon bilatérale. La LCDI est de progression lente. On rapporte un mode de transmission autosomique dominant.

**Matériels et méthodes :** À travers un cas d'une dystrophie grillagée de cornée type I, nous discutons les caractéristiques cliniques, génétiques ainsi que les modalités thérapeutiques de cette entité rare.

**Observation :** Nous rapportons le cas de MR A.B., 32 ans, qui se présente dans notre service pour une baisse progressive de l'acuité visuelle. L'examen ophtalmologique trouve une acuité visuelle à l'œil droit de 4/10 P2, et de 7/10 P2 à l'œil gauche, des opacités linéaires entrelacées au niveau du stroma ménageant la périphérie cornéenne en ODG, le reste de l'examen oculaire ainsi que général étant normal. La prise en charge a consisté en la prescription de larmes artificielles et la surveillance semestrielle de notre patient.

**Discussion :** La dystrophie grillagée type 1 survient généralement après l'âge de 10 ans, mais peuvent apparaître vers la cinquantaine, et rarement dans la petite enfance, essentiellement au niveau du centre cornéen. Elle se caractérise cliniquement par des opacités stromales fines entrecroisées. Les études génétiques ont démontré que la mutation survient au niveau du locus 5q22-q32. L'étude histologique a montré que ces zones d'opacités correspondent à un dépôt d'une substance amyloïde typique. La prise en charge ultime consiste en une kératoplastie transfixiante, certaines alternatives sont proposées par certaines équipes, comme la photo ablation au laser excimer pour les lésions superficielles.

**Conclusion :** La dystrophie cornéenne grillagée, est certes une pathologie rare, mais reste de diagnostic facile essentiellement clinique. Du fait du caractère héréditaire de la pathologie, une recherche extensive de cas similaires dans la famille du patient s'impose.

**Mots clés :** Dystrophie grillagée type I, photokératectomie thérapeutique, greffe cornée.

Les dystrophies de cornée sont des maladies héréditaires, rares, caractérisées par des signes fonctionnels et des opacités typiques. Elles sont dues à des mutations génétiques responsables de la formation de protéines anormales.

La dystrophie cornéenne grillagée, appelée encore dystrophie cornéenne de Biber-Haab-Dimmer dans sa variante du type I, est une dystrophie stromale caractérisée par des opacités linéaires qui s'entrecroisent prédominant au niveau du stroma antérieur. C'est une dystrophie cornéenne bilatérale, héréditaire de transmission autosomale dominante.

## Matériels et Méthodes

Nous présentons un cas de dystrophie cornéenne grillagée de type 1.

## Observation

Nous rapportons le cas de MR A.B., 32 ans, qui se présente dans notre service pour une baisse progressive de l'acuité visuelle (AV) depuis le mois 05 2011. IL déclare avoir des épisodes de kératite à répétition (rougeur + dl oculaire) traité par des généralistes, ainsi qu'une histoire familiale de baisse de la vision chez sa mère décédée ainsi que son frère.

Un examen ophtalmologique complet comportant la mesure de la meilleure acuité visuelle corrigée, l'examen en lampe à fente, la mesure de la pression intra-oculaire ainsi que l'examen du fond d'œil ont été réalisés.

La meilleure acuité visuelle mesurée à l'œil droit est de 4/10 P2, et de 7/10 P2 à l'œil gauche ainsi la PIO mesurée à l'œil droit est 12 mmHg, et de 14mmHg à l'œil gauche. La Sensibilité cornéenne est conservée en bilatéral.

L'examen en lampe à fente de la cornée retrouve dans le stroma une accumulation bilatérale de matériel sous la forme de lésions radiaires filamenteuse associée à des opacités rondes sous-épithéliales épargnant la périphérie cornéenne, l'instillation de fluorescéine était sans particularité. Le reste de l'examen clinique est sans anomalie (figures 1.2.3.4.5).

La microscopie spéculaire montrait une densité normale des cellules endothéliales.

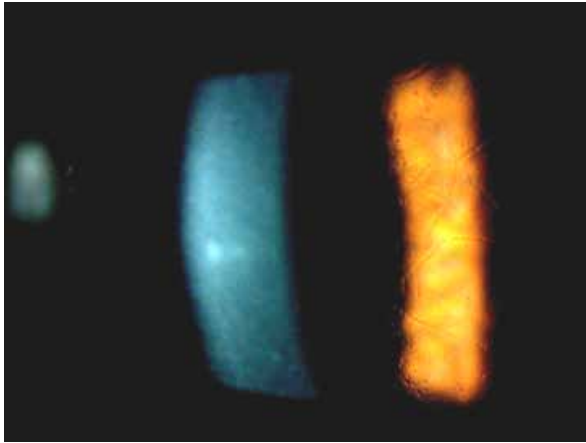


Figure 1

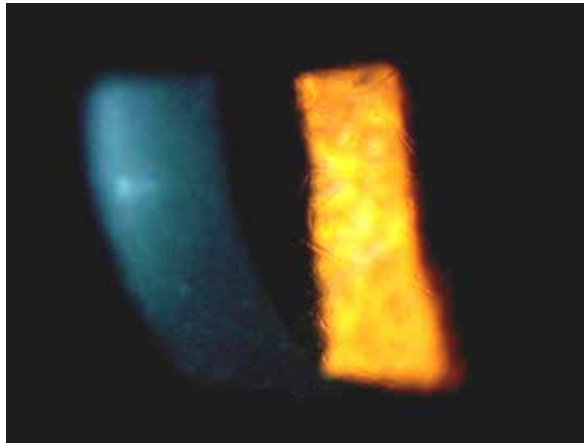


Figure 2

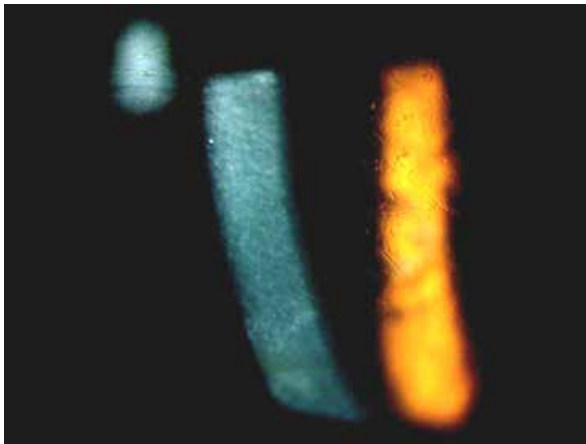


Figure 3

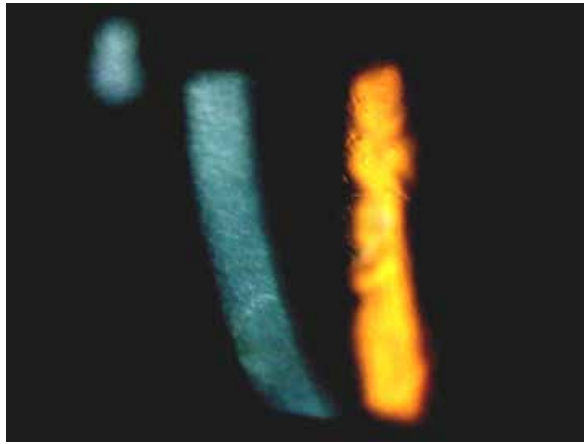


Figure 4

Figures 1, 2, 3, 4 : Dystrophie grillagée en lampe à fente : présence de lésions radiaires stromales avec opacification cornéenne centrale

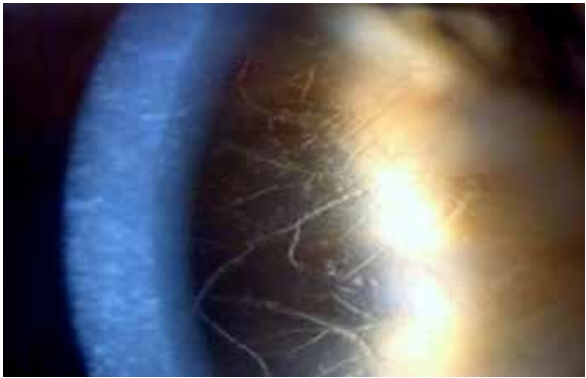


Figure 5 : Photographie en lampe à fente fort grossissement : rayures grises associées à de fines opacités duveteuses disposées entre les mailles

### Discussion

La dystrophie grillagée type I est la traduction clinique d'une amylose localisée à la cornée sans atteinte systémique. Les lésions apparaissent dès la première décennie.

Les érosions récidivantes de la cornée sont précoces dans cette forme et deviennent préoccupantes jusqu'à l'âge de 30-40 ans où les épisodes diminuent en fréquence. Simultanément, une hypoesthésie cornéenne s'installe.

La baisse d'acuité visuelle est plus tardive et intervient plutôt vers l'âge de 60 ans.

En biomicroscopie, plusieurs types de lésions sont observés. Des lignes grillagées, encore dénommées lignes réfractiles, qui sont de petite taille, et sont associées à de petites taches blanches duveteuses et floconneuses stromales antérieures siégeant entre les lignes grillagées, des opacités rondes ou ovales sous-épithéliales, un flou central.

Le flou central peut devenir dense avec le temps et effacer, par son intensité, le quadrillage et les taches blanches. C'est souvent cette opacité centrale qui est responsable de la baisse de vision.

Les lignes réfractiles évoluent vers une diminution en nombre



mais une augmentation de leur opacité, de leur largeur et de leur épaisseur.

Elles deviennent aussi plus radiaires et moins distinctes.

Le stroma compris entre les lignes est clair au début mais progressivement se trouble.

En microscopie optique, les dépôts prennent le rouge Congo en lumière polarisée, ils ont un aspect dichroïque et biréfringent. Ils intéressent tout le stroma mais prédominent dans sa partie antérieure.

En microscopie électronique, ils sont formés de fibrilles de 80 à 100 Å de diamètre, représentant une forme particulière d'amylose non systémique. On constate la présence de fragments de 44 kDa d'une variété de kératoépithéline anormale jamais retrouvée dans la cornée normale.

La transmission de ces affections se fait selon un mode autosomique dominant, c'est-à-dire que le risque de transmission de la maladie à la descendance est de 50 %, concernant à la fois les filles et les garçons.

La dystrophie grillagée s'inscrit dans le groupe des kérato-épithéliopathies ou dystrophies de cornée liées à des mutations du gène BIGH3 ( $\beta$ -induced Growth Factor Human 3). Le gène BIGH3 code pour une protéine de la matrice extracellulaire : la kérato-épithéline.

#### ❖ Traitement :

Au stade ulcératif, le traitement médical des érosions cornéennes permet d'atténuer les symptômes.

La photo kératectomie thérapeutique (PKT) permet d'espacer les épisodes d'érosions. La kératoplastie lamellaire ou transfixiante est indiquée devant une baisse significative de la vision, survenant en général dans la cinquième décennie.

La récurrence dans le greffon survient 10 ans après l'intervention.

#### Références

- 1) Romero P, Vogel M, Diaz JM, Romero MP, Herrera L. Anticipation in familial lattice corneal dystrophy type I with R124C mutation in the TGFB1 (BIGH3) gene. *Mol Vis* 2008;14:829-35.
- 2) Ge H, Cao W, Leng F, Chen W, Liu P, Chen W. Modified BIGH3 with an RGDRGD motif promotes human corneal epithelial cell adhesion and migration in vitro. *Curr Eye Res* 2008;33(3):215-23.
- 3) Poulaki V, Colby K. Genetics of anterior and stromal corneal dystrophies. *Semin Ophthalmol.* 2008;23(1):9-17.
- 4) Hilton EN, Black GC, Manson FD, Schorderet DF, Munier FL. De novo mutation in the BIGH3/TGFB1 gene causing granular corneal dystrophy. *Br J Ophthalmol* 2007;91(8):1083-4. 5) El Kochairi I, Letovanec I, Uffer S, Munier FL, Chaubert P, Schorderet DF. Systemic investigation of keratoepithelin deposits in TGFB1/BIGH3-related corneal dystrophy. *Mol Vis* 2006;12:461-6.
- 6) Boutboul S, Black GC, Moore JE et al. A subset of patients with epithelial basement membrane corneal dystrophy have mutations in TGFB1/BIGH3. *Hum Mutat* 2006;27(6):553-7.
- 7) Diaper CJ, Schorderet DF, Chaubert P, Munier FL. Clinical and immunopathological corneal phenotype in homozygotes for the BIGH3 R124H mutation. *Eye* 2005;19(1):92-6.
- 8) Ellies P, Bejjani RA, Bourges JL, Boelle PY, Renard G, Dighiero P. Phototherapeutic keratectomy for BIGH3-linked corneal dystrophy recurring after penetrating keratoplasty. *Ophthalmology* 2003;110(6):1119-25.
- 9) Chiambaretta F, Rozier B, Pilon F et al. Phototherapeutic keratectomy in the treatment of lattice corneal dystrophy type I. *J Fr Ophthalmol* 2004;27:747-53.
- 10). Dystrophie grillagée en images The case of a lattice corneal dystrophy J. Zerbib, F. Pigné, D. Gatinel Images en Ophtalmologie • Vol. III • n° 2 • avril-mai-juin 2009.