



MICROPHTALMIE POSTÉRIEURE : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LITTÉRATURE POSTERIOR MICROPHTALMIA : REPORT OF ONE CASE AND REVIEW

N.Salam ; A.Mchachi ; I.Bouziane ; M.El Belhadji ; L.Benhmidoune ; A.Amraoui

Service d'Ophtalmologie Adulte, Hôpital 20 Août, CHU Ibn Rochd,
Faculté de Médecine et de Pharmacie, Université Hassan II, Ain Chok, Casablanca

Correspondance: Nadia Salam; nadia.salam2009@gmail.com; Tel: 0698991328

Résumé

Objectif: Analyser les caractéristiques cliniques du segment postérieur de l'œil au cours de la microphthalmie postérieure à travers une observation et une revue de littérature.

Cas clinique: Nous avons porté le diagnostic de microphthalmie postérieure chez une jeune patiente de 24 ans, qui présentait une importante hypermétropie des deux yeux associée à une amblyopie profonde. La longueur axiale du globe oculaire était de 13,4 mm tandis qu'un épaississement fovéolaire était mis en évidence à l'OCT associé à une rétinite ponctuée albescente objectivée à l'angiographie à la fluorescéine.

Discussion: Une grande variété de modifications du segment postérieur congénitales ou acquises peut être rencontrée chez les patients présentant une microphthalmie postérieure. Bien que la forte hypermétropie et le pli rétinien papillo-maculaire surélevé soient les principales causes de déficience visuelle, d'autres changements chorioretiniens, comme la rétinopathie pigmentaire, les plis chorioretiniens 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 microphthalmie postérieure sont obligatoires pour maintenir ou améliorer la fonction visuelle chez ces patients

Mots clés : Microphthalmie, hypermétropie, longueur axiale,

Abstract

Purpose: To analyze the clinical findings of the posterior segment in posterior microphthalmos through a case report and literature review.

Case report: We carried a diagnosis of posterior microphthalmia in a young woman of 24 years, which had a high hyperopia in both eyes associated with severe amblyopia. The axial length of the eye was 13.4 mm while foveal thickening was revealed in OCT. associated with albescent punctuated retinitis seen on fluorescein angiography

Discussion: A wide variety of congenital or acquired posterior segment changes may be encountered in patients with posterior microphthalmos. Although high hyperopia and rising papillomacular retinal fold are the main causes of visual impairment, other chorioretinal changes, such as retinitis pigmentosa, chorioretinal folds and uveal effusion syndrome, may cause visual disturbance in patients with posterior microphthalmos.

Conclusion: Early ultrasonographic diagnosis, close follow-up, and appropriate management are mandatory to improve or maintain visual function in these patients.

Key words : Microphthalmia, hyperopia, axial length.

La microphthalmie est un trouble de développement oculaire défini par un œil ayant une longueur axiale totale inférieure à deux écarts-types par rapport à la normale pour le même groupe d'âge [1]. Elle est classée en deux types : Type simple ou pur [2,3] et type complexe [4]. Le type simple ou pur est décrit comme une anomalie congénitale du globe oculaire caractérisée par un segment postérieur court et un segment antérieur normal et l'absence d'autres malformations oculaires majeures. Le type complexe (ou compliqué) est défini comme une condition dans laquelle il existe des anomalies oculaires associées [4] tels qu'un colobome irien ou chorioretinien, une cataracte congénitale ou des anomalies cornéennes. Ces malformations entrent le plus souvent dans un contexte de retard mental ou de déformations crâniennes (4,5).

Chez les patients présentant une microphthalmie, il existe généralement un raccourcissement des deux segments antérieur et postérieur de l'œil.[5] Une hypermétropie élevée à la réfraction, et une petite cornée. Le terme «nanophthalmie» est utilisé pour dé-

crire les yeux avec microphthalmie, microcornée, une chambre antérieure peu profonde, un rapport volume cristallinien / volume oculaire élevé, un épaississement scléral et une tendance à l'effusion uvéale spontanée ou post-opératoire [6,7].

Un type rare de microphthalmie qui affecte de manière disproportionnée le segment oculaire postérieur avec aspect extérieur normal des yeux a été identifié sous le terme de «microphthalmie postérieure. [8 -9-10]

Le but de ce travail est d'étudier et analyser les modifications du segment postérieur dans les yeux des patients avec microphthalmie postérieure à travers l'observation d'une jeune patiente que nous avons reçue à la consultation et à travers les données de la littérature.



OBSERVATION

Il s'agit d'une jeune patiente de 24 ans, qui a consulté pour une baisse d'acuité visuelle progressive depuis une année au niveau des 2 yeux. L'interrogatoire de la patiente permettait de noter qu'elle avait une acuité visuelle basse depuis l'enfance et pour laquelle elle n'avait jamais reçu de correction optique, et elle n'avait pas de terrain connu de consanguinité, la grossesse et l'accouchement s'étant déroulés normalement. Aucun antécédent de traumatisme ou d'œil rouge à répétition ou d'affection systémique n'avait été noté et il n'y a pas de cas similaire dans la famille. Sa meilleure acuité visuelle corrigée était de 1/10 avec +22D (-1,75 à 150°) à l'œil droit, et 1/10 avec +23D (-1,25 à 35°) à l'œil gauche. La patiente était orthophrorique avec une motilité oculaire normale. L'examen à la lampe à fente montre un segment antérieur normal avec cornée claire, une chambre antérieure de profondeur normale, un angle irido-cornéen ouvert sur 360° et un vitré clair au niveau des deux yeux. L'examen du fond d'œil avait objectivé de multiples tâches blanches localisées au niveau du pôle postérieur et à la périphérie rétinienne avec un aspect de papille pleine et une macula d'aspect normal. Les vaisseaux rétiens étaient normaux (cf. Fig. 1). L'angiographie fluorescéinique rétinienne a mis en évidence une réduction de la zone avasculaire centrale ainsi qu'une hyperfluorescence papillaire sans diffusion tardive, associée à de multiples tâches hyperfluorescentes arrondies bien limitées sans diffusion tardive (cf Fig. 2).

Sur le plan des coupes B-scan en OCT, l'haloïde postérieure n'était pas visualisée et l'on pouvait noter essentiellement une disparition de la dépression fovéolaire secondaire à un épaissement de la rétine fovéolaire (424-504 μ) donnant un aspect en «dôme». De petites cavités kystiques étaient présentes. La couche hyperréflexive du complexe épithélium pigmentaire – membrane de Bruch - choriocapillaire était normale. Aucun pli choroidien ni rétinien n'était mis en évidence sur cet examen (cf fig.3).

Sur l'échographie oculaire (mode A), la longueur axiale des globes oculaires était mesurée à 13.5 mm à l'OD et à 14 mm à l'OG. La profondeur de la chambre antérieure était de 2.6 mm et l'épaisseur du cristallin était également normale, à 4.2 mm au niveau de chaque œil. L'échographie B a mis en évidence un épaissement scléro-choroidien (cf Fig.4).

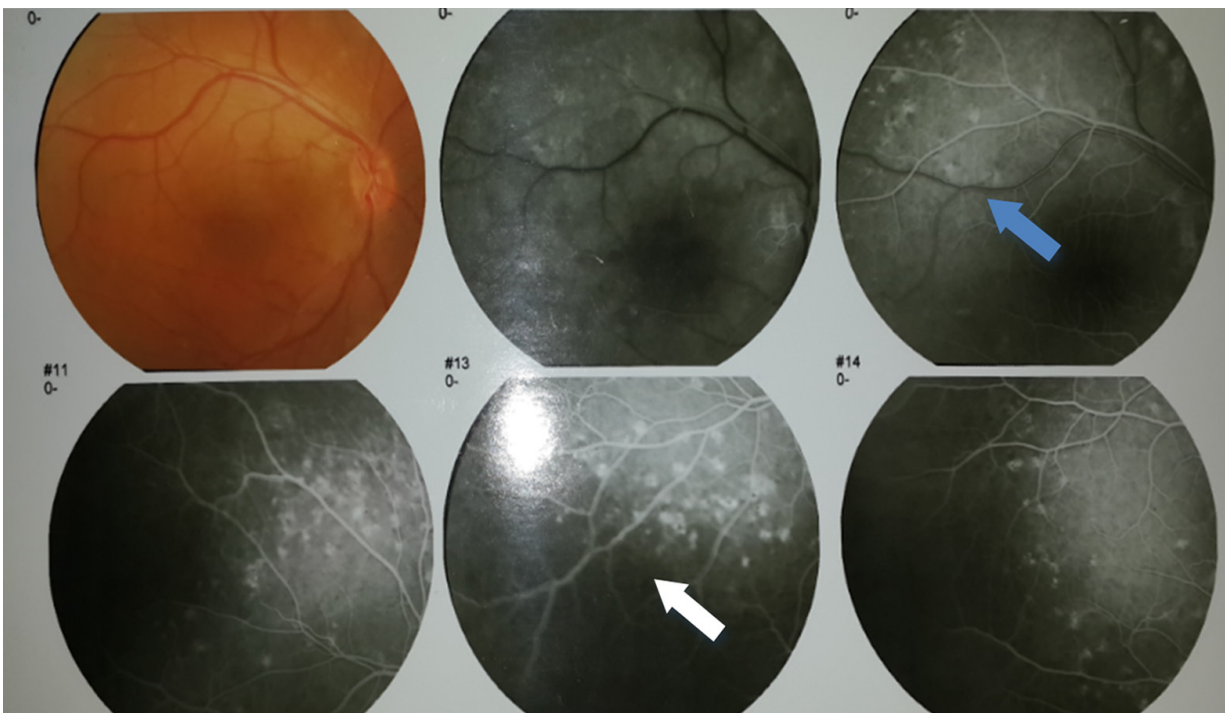


Figure 1 : Angiographie à la fluorescéine : multiples tâches hyperfluorescentes visibles aux temps artério-veineux précoces (flèche bleue) et dont la fluorescence augmente au temps artério-veineux tardif (flèche blanche). Pas de diffusion aux temps tardifs.

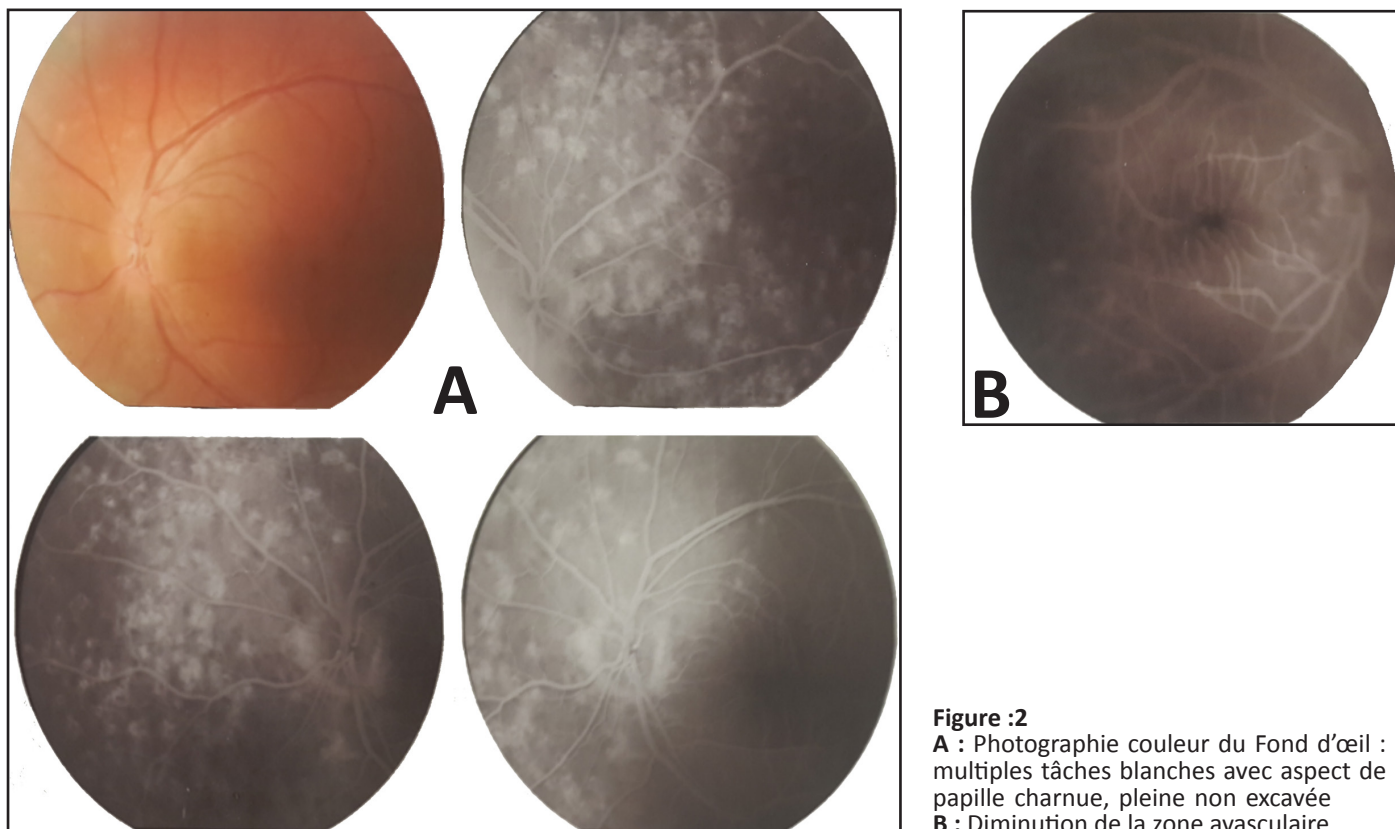


Figure :2

A : Photographie couleur du Fond d'œil : multiples tâches blanches avec aspect de papille charnue, pleine non excavée
B : Diminution de la zone avasculaire

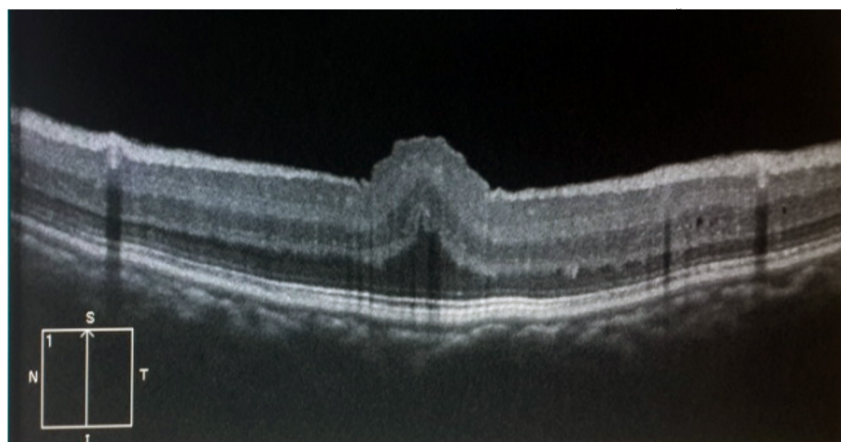
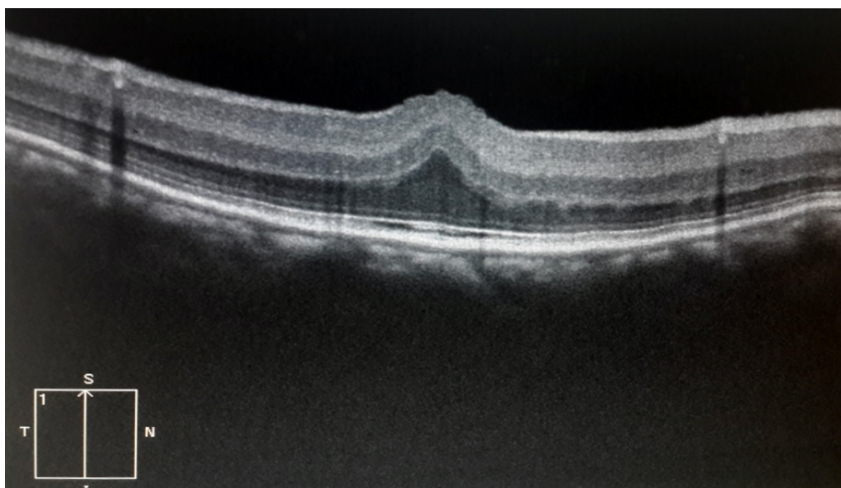


Figure 3 :

Coupe OCT en mode B passant par la macula : noter l'épaississement fovéal responsable d'un bombement maculaire : macula en « dôme » avec quelques cavités microkystiques.



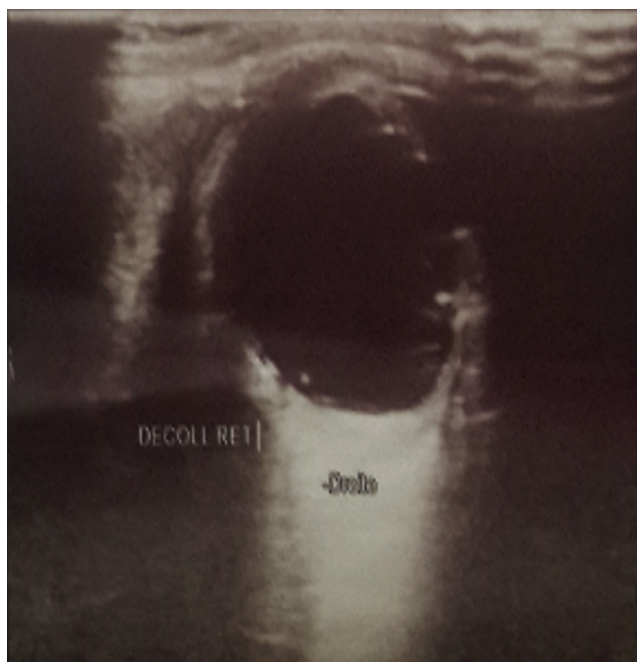


Figure 4 :
Echographie oculaire Mode A + B
Noter l'épaississement scléro-choroïdien
Raccourcissement du pôle postérieur

DISCUSSION

La microphthalmie postérieure est caractérisée par un segment antérieur normal, avec une cornée, une chambre antérieure et un cristallin de dimensions normales. L'anomalie de taille touche uniquement le segment postérieur qui est raccourci (10,11). Cette pathologie est rare et habituellement isolée, non associée à d'autres syndromes ou malformations oculaires (12,13). L'existence d'une forte hypermétropie (souvent supérieure à 10 dioptries) est caractéristique de cette affection (14,15). L'acuité visuelle est habituellement diminuée avec souvent une amblyopie profonde (12,14,15). L'existence d'un pli papillo-maculaire surélevé, de taille et d'orientation variable, est pathognomonique de la microphthalmie postérieure. Qu'elles soient congénitales ou acquises, d'autres lésions du segment postérieur peuvent être observées à type de rétinite pigmentaire, de rétinite ponctuée albescente, de fins plis rétinien, de plis chorio-rétiniens, mais encore à type de papilles charnues et des épisodes d'effusion uvéale.

La microphthalmie est souvent associée à un glaucome chronique à angle fermé provoqué par la croissance normale du cristallin dans un œil qui est au départ trop petit (16,17). La fermeture de l'angle peut être secondaire aux anomalies anatomiques mais aussi à l'effusion uvéale qui peut provoquer un déplacement antérieur de l'iris et du corps ciliaire et la constitution secondaire de synéchies antérieures périphériques (18). Une étude multicentrique récemment conduite

aux USA, en Suède et en Tunisie a permis en outre de mettre en évidence un lien entre microphthalmie postérieure et glaucome à angle fermé par le biais d'une mutation génétique portant sur la sérine protéase (PRSS56) (19).

L'échographie oculaire en mode A et B, revêt une importance capitale puisqu'elle confirme le diagnostic en objectivant les mensurations du segment antérieur et postérieur, alors que le segment antérieur est normal, la longueur axiale est diminuée. Le segment postérieur raccourci étant associé à un épaississement scléro-choroïdien [19,20,22].

Dans notre observation, nous n'avons pas noté de plis rétinien papillo-maculaires ni à l'examen du fond de l'œil ni en angiographie rétinienne, par contre le tableau a été dominé par la macula présentant une élévation en « dôme » ; des tâches blanches localisées au niveau de la rétine neurosensorielle avec rétrécissement de la zone avasculaire ont été observés. L'échographie oculaire Mode A et B a montré un raccourcissement du pôle postérieur avec une longueur axiale à 13,4mm et un épaississement scléro-choroïdien.

L'OCT fournit des données objectives et précises. Les coupes longitudinales ou B permettent en effet d'évaluer l'importance du pli rétinien, l'augmentation de l'épaisseur de la rétine sus-jacente et d'analyser la position de l'entonnoir fovéolaire par rapport au pli rétinien (20,21). Des espaces kystiques au sein du tissu rétinien sont parfois visibles (13,22,23) comme dans le cas de notre patiente où la macula avait un aspect normal en angiographie à la fluorescéine et à l'examen clinique du fond d'œil mais l'OCT a permis de mettre en évidence l'aspect bombé de la macula. L'OCT permet en outre de faire la distinction entre des plis rétinien et des plis chorio-rétiniens (20,13). L'OCT est enfin un examen non invasif qui peut être répété au cours du suivi de la microphthalmie postérieure. Les coupes coronales ou C ont pour intérêt de préciser à la fois le siège, l'étendue, la forme, l'orientation et la structure du pli papillo-maculaire mais aussi d'étudier la jonction vitéo-rétinienne et de localiser les petites lésions non détectées sur les scans B.

La plus grande série de microphthalmie postérieure dans la littérature est la série tunisienne de 18 patients [11]. L'anomalie principale constatée chez ces patients était le pli rétinien papillomaculaire, la taille et l'orientation variable de ce dernier. L'Angiographie à la fluorescéine a confirmé la nature rétinienne du pli, avec absence d'anomalies de l'épithélium pigmentaire et de fuite. Dans les yeux sans pli rétinien papillomaculaire surélevé, de fins plis rétinien ont été observés. L'un des cinq patients décrits dans la série de Spitznas et al [8] ne présentait aucun pli rétinien surélevé mais de fins plis horizontaux maculaires ont été notés. Des plis chorio-rétiniens ont également été fréquemment observés dans cette série [11]. L'angiographie à



la fluorescéine est particulièrement utile dans la détection de ces plis, elle peut montrer des lignes relativement hyperfluorescentes et hypofluorescentes. L'absence ou le rétrécissement marqué de la zone avasculaire a été constante chez les patients de cette série. Spitznas et al [8] ont également rapporté l'absence de la zone avasculaire, bien que d'autres séries n'avaient pas observé cette anomalie vasculaire [15,20].

Des anomalies pigmentaires de la rétine de diverses causes, y compris l'effusion uvéale et la rétinite ponctuée albescente, une présentation atypique de rétinite pigmentaire ont également été rapportées dans la littérature [11]. L'association de la rétinite pigmentaire avec nanophthalmie / microphthalmie a déjà été rapportée [22]. Cependant, une telle association n'a pas été clairement identifiée dans les récents rapports de microphthalmie postérieure [12,15,25,26]. Un lien génétique possible entre ces deux syndromes a été suggéré ; les deux sont compatibles avec un mode de transmission autosomique récessif [11,27]. Dans le cas de notre patiente on n'a pas trouvé de terrain de consanguinité ni de cas similaire dans la famille ce qui suggère une forme sporadique de microphthalmie postérieure associée à une rétinite albescente. Une anamnèse soigneuse, un examen ophtalmologique complet, et des examens complémentaires appropriés sont nécessaires pour le diagnostic différentiel de la rétinopathie pigmentaire associée à la microphthalmie postérieure. L'aspect des disques optiques charnus avait déjà été fréquemment rapporté en association avec la microphthalmie postérieure [8,11,25,26,28,12] et serait probablement lié à l'arrangement dense des fibres du nerf optique dans un petit canal scléral.

L'épaississement sclérochoroïdien à l'échographie, observé chez tous les patients, a été occasionnellement signalé en association avec la microphthalmie postérieure [15,20]. La sclère épaisse, peut provoquer une effusion uvéale, c'est une anomalie bien connue de plusieurs entités cliniques, y compris la nanophthalmie, la mucopolysaccharidose et le syndrome d'effusion uvéale idiopathique [6,24,29,30]. Les résultats de ces études indiquent que la microphthalmie postérieure devrait être incluse dans le diagnostic différentiel de l'effusion uvéale en raison de la sclérotique épaissie. On peut supposer que les facteurs qui contribuent à l'épaississement histopathologique scléral dans la microphthalmie postérieure sont similaires à ceux observés dans la sclérotique nanophthalmique qui comprennent des dépôts anormaux de glycosaminoglycanes et un taux élevé de fibronectine [31,32]. La sclérotique anormale ne parvient alors pas à croître normalement, alors que la rétine sensorielle continue de croître normalement. Une disparité de croissance entre la sclérotique et la rétine donne probablement lieu au pli de la rétine papillomaculaire surélevé [

20,33].

Une résistance accrue à la fois au mouvement des protéines et à l'écoulement veineux à travers la sclère anormale peut entraîner un épaississement et une congestion de la choroïde, avec plissement ultérieur de la choroïde et une effusion uvéale [29].

Les grandes effusions uvéales sont faciles à détecter à l'ophtalmoscopie. Un examen attentif de la périphérie du fond d'œil, montrant une ora serrata anormalement visible sans l'utilisation de la dépression sclérale et l'échographie oculaire est aussi utile pour confirmer le diagnostic, en particulier dans les cas d'effusion uvéale précoce et minime [11].

CONCLUSION

Nos résultats, ainsi que ceux des rapports antérieurs, ont montré que la microphthalmie postérieure a été associée à un handicap visuel important. Haute amblyopie de réfraction, pli rétinien papillomaculaire surélevé, plis chorio-rétiniennes et syndrome d'effusion uvéale sont les principales causes de perte visuelle [1, 8,25]. Les données de notre étude indiquent que d'autres changements chorio-rétiniennes, tels que les anomalies de pigmentation rétinienne, la macula bombée, devraient également être considérés comme des causes de gêne visuelle chez les patients atteints de microphthalmie postérieure.

En raison de l'aspect normal du segment antérieur, le diagnostic peut être facilement négligé. Il ne faut pas alors hésiter à procéder à un examen échographique des yeux avec une apparence externe normale et une hypermétropie forte, en particulier chez les jeunes enfants, pour diagnostiquer ce syndrome le plus tôt possible [12,34].

Un examen attentif lors de la consultation du malade, un suivi étroit et des interventions appropriées rapides, dont la correction de l'hypermétropie, le traitement de l'amblyopie, et la chirurgie sclérale curative ou prophylactique du syndrome d'effusion uvéale, sont obligatoires pour maintenir ou améliorer la fonction visuelle chez ces patients.



BIBLIOGRAPHIE

1. Elder MJ. Aetiology of severe visual impairment and blindness in microphthalmos. *Br J Ophthalmol* 1994;78:332-4.
2. Weiss AH, Kousseff BG, Ross EA, Longbottom J. Simple microphthalmos. *Arch Ophthalmol* 1989;107:1625-30.
3. Vingolo EM, Steindl K, Forte R, et al. Autosomal dominant simple microphthalmos. *J Med Genet* 1994;31:721-5.
4. Weiss AH, Kousseff BG, Ross EA, Longbottom J. Complex microphthalmos. *Arch Ophthalmol* 1989;107:1619-24.
5. Duke-Elder S. Anomalies in the size of the eye. In: Duke-Elder S, Ed. *System of Ophthalmology*. St Louis: C.V. Mosby, 1963; Vol. III. 488-95.
6. Brockhurst RJ. Nanophthalmos with uveal effusion: A new clinical entity. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1974;72:371-403.
7. Cross HE, Yoder F. Familial nanophthalmos. *Am J Ophthalmol* 1976;31:300-6.
8. Spitznas M, Gerke E, Bateman VB. Hereditary posterior microphthalmos with papillomacular fold and high hyperopia. *Arch Ophthalmol* 1983;101:413-7.
9. Feledelius H, Rosenberg T. Extreme hypermetropia and posterior microphthalmos in three siblings. An oculometric study. In: Ossoinig KC, ed. *Ophthalmic Echography*. Boston: 1987:89-91.
10. Meire F, Leys M, Boghaert S, De Laey JJ. Posterior microphthalmos. *Bull Soc Belge Ophthalmol* 1989;231:101-6.
11. Khairallah M, Messaoud R, Zaouali et al -Posterior segment changes associated with posterior microphthalmos. *Ophthalmology*. 2002;109(3):569-74.
12. Goldblum D, Mojon DS-Posterior microphthalmos associated with papillomacular fold and high hyperopia. *J Pediatric Ophthalmol Strabismus*, 1999; 36:351-2.
13. Kim JW, Boes DA, Kinyoun JL -Optical coherence tomography of bilateral posterior microphthalmos with papillomacular fold and novel features of retinoschisis and dialysis. *Am J Ophthalmol* 2004; 138(3):480-1.
14. Spitznas M, Gerke E, Bateman JB -Hereditary posterior microphthalmos with papillomacular fold and high hyperopia. *Arch Ophthalmol*, 1983; 101:413-7.
15. Ryckewaert M, Zanlonghi X, Bertrand-Cuigner H, Constantinides G-High hyperopia with papillomacular fold. *Acta ophthalmologica*, 1992;204:49-53
16. Hooyberghs P, Foets B, Casteels I-Two siblings with small eyes. *Bull. Soc. Belge Ophthalmology* 2008; 309-310, 11-17.
17. Yalvac IS, Satana B, Ozkan G, Eksioglu U, Duman S Management of glaucoma in patients with nanophthalmos. *Eye* 2007; 1-6.
18. Ryan EA, Zwaan J, Chylack LT -Nanophthalmos with uveal effusion: clinical and embryologic considerations. *Ophthalmology* 1982;89:1013-1017
19. Nair KS, Hmani-Aifa M, Ali Z, et al.-Alteration of the serine protease PRSS56 causes angle closure glaucoma in mice and posterior microphthalmia in human and mice. *Nature Genetics* 2011; 43:579-84.
20. Boynton JR, Purnell EW -Bilateral microphthalmos without microcornea associated with unusual papillomacular retinal fold and high hyperopia. *Am J Ophthalmol*, 1975; 79:820-6
21. Tran HV, Borruat FX, R-Gruber S, Schorderet D, Munier F-Evanescence white linear flecks and posterior microphthalmos: new features of a recently established disease. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 2006; 223(5):397-9
22. Aras C, Ozdamar A, Ustundag C, Ozkan S -Optical coherence tomographic features of papillomacular fold in posterior microphthalmos. *Retina* 2005; 25(5):6657.
23. Wells JR, Ready E -Bilateral papillomacular retinal folds. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2009; 46(4):254.
24. Buys YM, Pavlin CJ. Retinitis pigmentosa, nanophthalmos, and optic disc drusen. A case report. *Ophthalmology* 1999;106:619-22.
25. Kida Y, Kurome H, Hayasaka S. Bilateral microphthalmos with poor visual acuity, high hyperopia, and papillomacular retinal folds in siblings. *Jpn J Ophthalmol* 1995; 39:177-9.
26. Lee S, Ai E, Lowe M, Wang T. Bilateral macular holes in sporadic posterior microphthalmos. *Retina* 1990;10:185-8.
27. Carr RE, Noble KG. Retinitis pigmentosa and allied diseases. In: Guyer DR, Yannuzzi LA, Chang S, et al, eds. *WB Saunders ; Retina-Vitreous-Macula*. Philadelphia, 1999;v:2:891-923
28. Fried M, Meyer-Schwickerath G, Koch A. Excessive hypermetropia: review and case report documented by echography. *Ann Ophthalmol* 1981; 14:15-9
29. Gass JDM. Uveal effusion syndrome: a new hypothesis concerning pathogenesis and technique of surgical treatment. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1983;81:246-260
30. Johnson MW. Uveal effusion. In: Guyer DR, Yannuzzi LA, Chang S, et al, eds. *WB Saunders, Retina-Vitreous-Macula*. Philadelphia 1999;1:658-68
31. Trelstad RL, Silberman NN, Brockhurst RJ. Nanophthalmic sclera. Ultrastructural, histochemical, and biochemical observations. *Arch Ophthalmol* 1982;100:1935-8.
32. Yue Byjt, Duvall J, Goldberg MF, et al. Nanophthalmic sclera. Morphologic and tissue culture characteristics. *Ophthalmology* 1986;93:534-41.
33. Coulombre AJ, Coulombre JL. Lens development. Role of the lens in eye growth. *J Exp Zool* 1964;156:39-47.
34. Nguyen AT, Johnson MA, Hutcheson KA. Good visual function in posterior microphthalmos. *J AAPOS* 2000;4:240-2.