

Le nystagmus congénital, démarche diagnostique à propos d'un cas

Sabine Defoort-Dhellemmes

Exploration de la Vision et neuro-ophtalmologie, CHR - Lille

Introduction

Le nystagmus congénital ou précoce, qui apparaît entre 4 et 12 semaines nécessite, quelles que soient ses caractéristiques, un bilan urgent. Ce dernier comprendra : un examen ophtalmologique et s'il n'y pas de cause évidente, des coupes OCT si possible, des potentiels évoqués visuels (PEV), un électrorétinogramme global (ERG) ainsi qu'une IRM et un examen neuropédiatrique.

Le nystagmus congénital (NC) peut être dû, à une pathologie neurologique tumorale ou malformative, à un albinisme ou à une rétinopathie héréditaire (l'amaurose congénitale de Leber (ACL), l'héméralopie congénitale stationnaire ou les syndromes de dysfonction des cônes dont l'achromatopsie) Le nystagmus du nourrisson sera qualifié d'idiopathique si ce bilan est normal.

Nous discutons pas à pas de la démarche diagnostique à propos d'un cas clinique

- **Histoire de la maladie.** Un bébé de 2,5 mois, première enfant d'un couple non consanguin, née à terme, sans problème pendant la grossesse ni pendant la période périnatale, est adressée pour bilan d'un comportement de cécité depuis la naissance. Elle ne regarde pas ses jouets, ni ses parents et a, depuis quelques jours, un tremblement oculaire inconstant. Pendant tout l'examen ophtalmologique l'enfant dort ou somnole, elle ne fixe pas, ne suit pas et n'est pas attirée vers la lumière ni les objets. Elle a des mouvements nystagmiformes inconstants horizontaux et parfois horizonto-rotatoires de faible amplitude, très rapides (de type spasmus nutans). Ses réflexes pupillaires à la lumière sont présents mais lents. L'examen en lampe à fente met en évidence une transillumination de toute la racine irienne (TI). Le fond d'œil est globalement hypopigmenté mais normal par ailleurs chez cette enfant blonde aux yeux bleus. (Figure 1). Sa mère a le même phénotype.

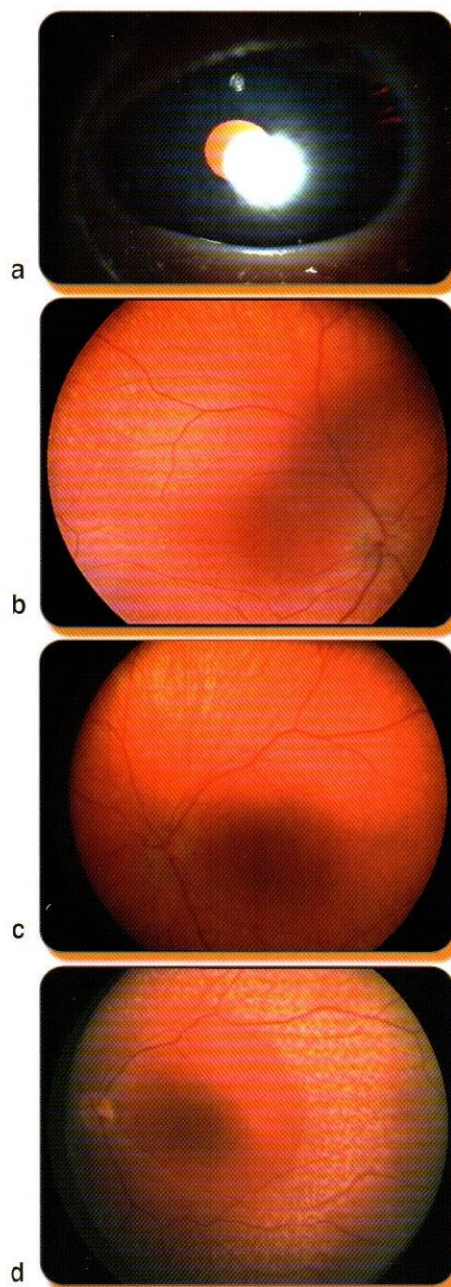


Figure 1 : à 2, (mois)
(a) transillumination irienne et (b-c) hypopigmentation du fond d'œil associées au nystagmus évoquant un albinisme (aspect trompeur), évolution à 6 mois : réticulations blanchâtre périphérique ou aspect marbré caractéristique de l'amaurose de Leber CEP 290

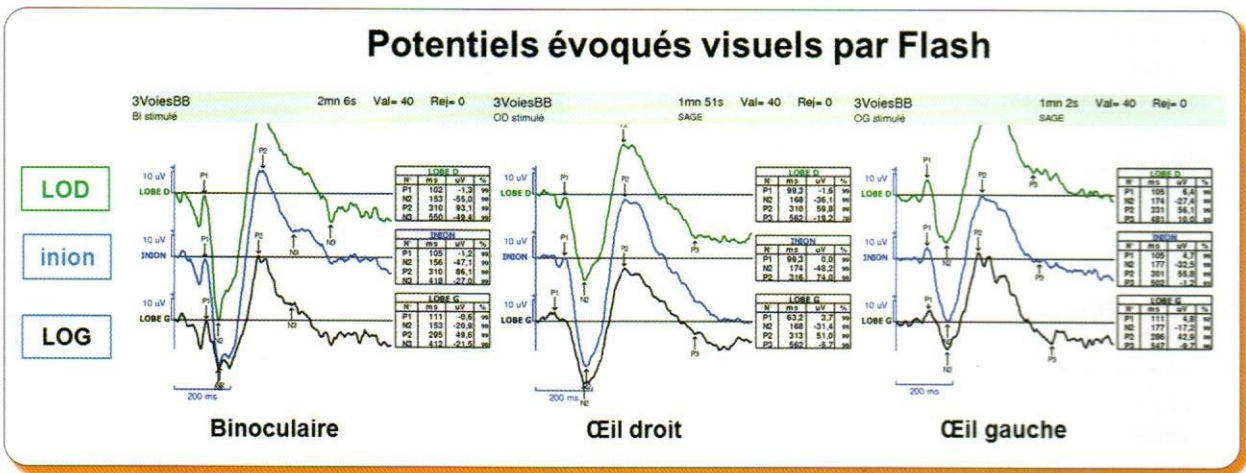
Commentaires

- > Le nystagmus congénital ou précoce apparaît souvent au moment où le comportement visuel s'améliore chez un enfant jusque là « aveugle ». Ses caractéristiques initiales vont en général évoluer dans le temps.
- > Le phénotype de l'enfant nous a fait penser à un albinisme même si dans cette affection le nystagmus est typiquement identique à celui du NC idiopathique, à savoir horizontal pendulaire de face et à ressort dans les regards latéraux, (correspondant au « syndrome du nystagmus précoce »).
- > Le Nystagmus de type *spasmus nutans* doit évoquer en première intention un gliome des voies optiques (GVO) sinon une rétinopathie : Dans les 2 cas, le fond d'œil est souvent normal ou hypopigmenté à cet âge.

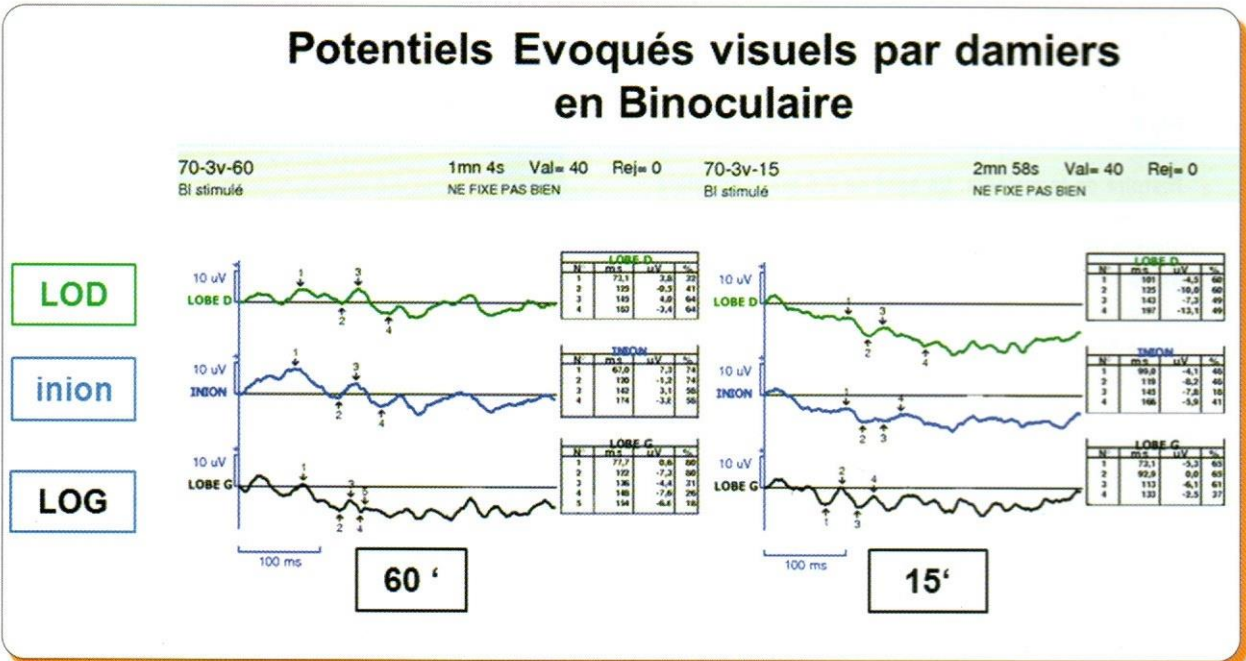
> L'atteinte des réflexes pupillaires, de mauvais pronostic visuel, vers une ACI ou un GVO.

• Un bilan paraclinique est donc réalisé pour préciser le diagnostic

Les PEV par flash sont présents en binoculaire de l'œil droit et de l'œil gauche, symétriques entre les lobes droit et gauche. Les PEV par damiers ne sont pas analysables (Figure 2). L'OCT est tentée, sans succès. En raison du très jeune âge du patient, il est décidé de sursoir à l'ERG. Un rendez-vous de contrôle à 2 mois avec ERG est fixé. Une IRM centrée sur les voies optiques et la fosse postérieure est demandée. Elle est normale, de même que le bilan pédiatrique.



a



b

Figure 2 : (a) PEV par flash. Normal pour l'âge, réponses similaires au niveau des lobes droit et gauche, œil droit et œil gauche (b) PEV par damier de taille standard 60' et 15', selon le mode de stimulation par apparition disparition de damier, mode de stimulation à utiliser en cas de nystagmus (les PEV par renversement de damier dans les nystagmus étant altérés quelque soit l'acuité). Les tracés sont plats, non interprétable car l'enfant ne regardait pas l'écran.

»»» Commentaires

Les PEV sont les premiers examens réalisés car ne nécessitent pas de dilatation.

> Ils ne sont pas caractéristiques de l'albinisme car ne mettent pas en évidence d'asymétrie croisée. (L'asymétrie est dite croisée, lorsque la réponse obtenue est meilleure en regard du lobe occipital gauche (LOG) lorsqu'on stimule l'œil droit (OD) et en regard du lobe occipital droit (LOD) lorsqu'on stimule l'œil gauche (OG).

> Ils ne sont pas en faveur d'une lésion chiasmatique (GVO ou atrophie majeure du chiasma = achiasmie) car il n'y a pas d'asymétrie « décroisée » : (réponse meilleure en regard du LOD lors de la stimulation de l'OD et en regard du LOG lors de la stimulation de l'OG)

L'absence d'asymétrie n'élimine néanmoins pas ces diagnostics.

Les PEV par flash normaux laissent espérer une certaine récupération visuelle liée à la maturation mais ne permettent pas de présumer de la valeur de l'acuité (de la PL à subnormale).

Les PEV par damiers étudient les voies visuelles d'origine maculaire, leur amplitude est en rapport avec l'acuité visuelle à condition que l'enfant regarde le damier avec attention. Le PEV plat n'a donc aucune valeur chez cette l'enfant qui somnolait.

L'OCT doit toujours être tenté chez le nourrisson, une coupe peut suffire à orienter le diagnostic de rétinopathie à condition d'être sûr qu'elle passe par la fovéola.

L'ERG n'a pas été réalisé à l'âge de 2,5 mois pour les raisons suivantes :

> L'IRM va éliminer l'urgence vitale, le gliome chiasmato-ventriculaire

> L'ERG du petit enfant est immature, la réponse du système scotopique (bâtonnets) est normalement faible avant l'âge de 3-4 mois. Il est donc souvent difficile de distinguer avant cet âge, une atteinte isolée des cônes (achromatopsie) d'une

atteinte mixte cônes et bâtonnets (ACL) ou d'une atteinte des bipolaires (héméralopie congénitale) (Figure 4)

> Les électrodes cornéosclérales adaptées aux bébés qui ont de petites fentes palpébrales (type ERG-jet) sont traumatisantes pour la paupière. Avec les autres électrodes (conjonctivales type DTL ou cutanées posées le long du rebord palpébral) les inconvénients sont qu'il faut maintenir les paupières ouvertes et que le signal recueilli est 3 à 4 fois plus faible qu'avec les électrodes cornéosclérales.

> L'annonce du diagnostic d'une rétinopathie et de ses conséquences (pronostic visuel, hérédité, risque de récurrence dans la famille) a un impact tel sur la famille qu'il faut s'assurer des meilleures conditions d'examen pour poser le plus tôt possible le bon diagnostic

• **À l'âge de 4,5 mois**, le comportement visuel s'est amélioré mais il reste trop mauvais non seulement pour un albinisme, une héméralopie ou même pour une achromatopsie. L'enfant regarde et suit la lumière mais de façon inconstante et n'est pas intéressée par les objets quels qu'ils soient, elle n'est pas photophobe. Le nystagmus est alors pendulaire dans toutes les directions, horizonto-rotatoire, ample. **L'électrorétinogramme** réalisé selon protocole ISCEV adapté à l'enfant est plat en photopique et en scotopique à droite comme à gauche traduisant une atteinte mixte des cônes et des bâtonnets. Le diagnostic **d'amaurose congénitale de Leber** est posé (Figure 3). La réfraction sous cycloplégie retrouve une l'hypermétropie forte à +8. **L'examen en biologie moléculaire** met en évidence une mutation dans le gène CEP 290. Certaines mutations dans ce gène peuvent être cause d'ACL isolée ou syndromique entrant dans le cadre des ciliopathies (avec atteinte rénale ou néphrophtyse ou avec hypoplasie cérébelleuse ou syndrome de Joubert). Ce qui n'était pas le cas de notre patiente. ■

Liens d'intérêts : aucun

En cas de nystagmus congénital non expliqué par la clinique

Une IRM sera demandée lorsque le nystagmus est :

- vertical
- rotatoire pur
- de type spasmus nutans (c'est-à-dire pendulaire dans toutes les directions, rapide, de faible amplitude, souvent multidirectionnel, asymétrique voire unilatéral)
- associé à une régression visuelle.

L'IRM peut révéler un volumineux gliome des voies optiques ou des lésions de fosse postérieure. Ces cas sont rares, les causes neurologiques ne représentant que de 10 à 15 % des nystagmus.

Si l'IRM est normale, l'ERG est indispensable

Des examens paracliniques ophtalmologiques seront demandés d'emblée :

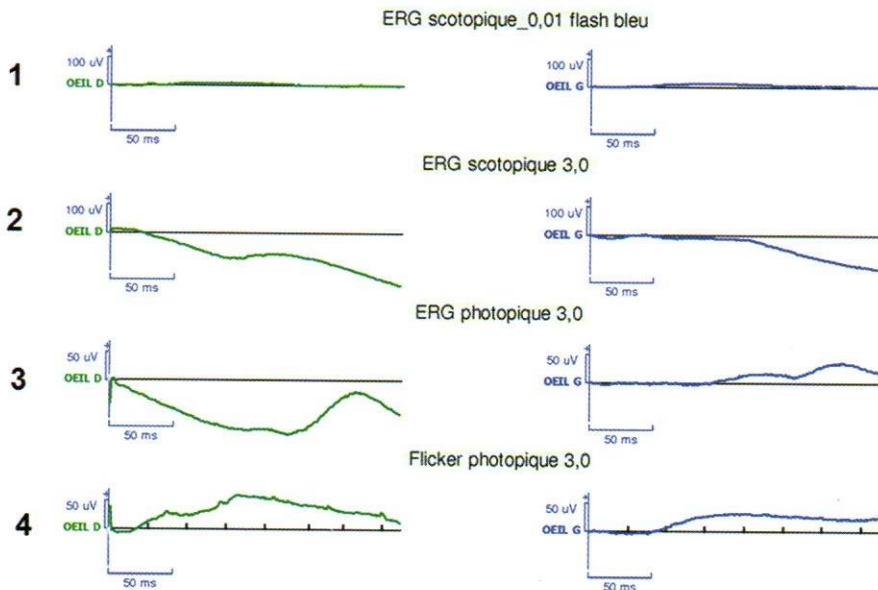
- quand l'enfant a une errance oculaire,
 - si le nystagmus est de type horizontal dans toutes les positions du regard.
 - si le nystagmus, quel que soit son type, est constaté chez un enfant qui a des antécédents familiaux de rétinopathie congénitale prouvée.
- Ces examens ne nécessitent pas d'anesthésie générale
 - Les causes rétiniennes des nystagmus sont les plus fréquentes.
 - Les nystagmus verticaux pendulaires ou de type spasmus nutans ne sont pas toujours d'origine neurologique mais peuvent être révélateur de rétinopathies héréditaires,

Le fond d'œil est souvent normal ou trompeur dans les rétinopathies du nourrisson.

L'OCT peut orienter le diagnostic mais l'**électrorétinogramme** reste l'examen incontournable car il permet leur diagnostic dès 3-4 mois. Il est impératif de respecter une phase d'adaptation à l'obscurité et une phase d'adaptation à la lumière pour situer le niveau d'atteinte fonctionnelle rétinienne (**Figure 4**).

Si les examens de la rétine sont normaux les PEV et l'IRM sont alors nécessaires au diagnostic.

ERG à 4,5 mois



ERG normal

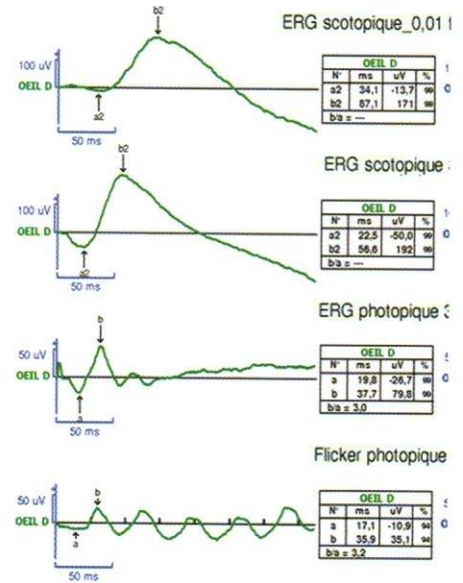


Figure 3 : ERG réalisé selon le protocole ISCEV (pupilles dilatées, électrodes cornéosclérales), adapté à l'enfant : (1 et 2) stimulations après adaptation à l'obscurité 10' puis (3 et 4) après adaptation à la lumière. Toutes les composantes de l'ERG sont plates liées à une atteinte mixte des bâtonnets et cônes. Il s'agit d'une amaurose congénitale de Leber

Adaptation à l'obscurité

①

Scotopique BLEU
(bâtonnets)



②

Scotopique MAX
(cônes & bâtonnets)

Adaptation à la lumière

③

Photopique CÔNE
(cônes)



④

Photopique FLICKER
(cônes)

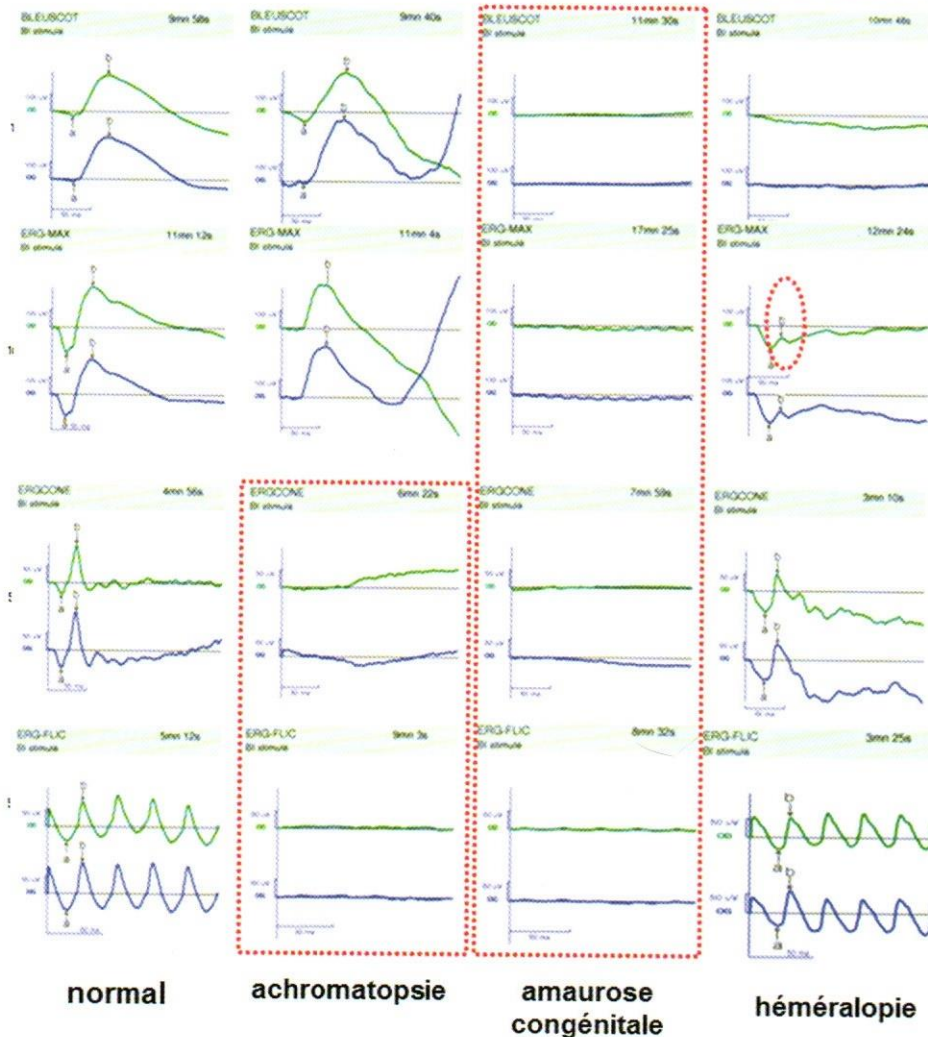


Figure 4 : L'ERG dans les rétinopathies héréditaires de l'enfant : diagnostics différentiels de l'amaurose congénitale de Leber.
Onde a : activité des photorécepteurs (PR)
en scotopique : bâtonnets, en photopique : cônes.
Onde b : activité des bipolaires rattachées aux PR.

RÉFÉRENCES

Defoort-Dhellemmes S, Meunier I. Du signe clinique au Diagnostic, Imagerie et Exploration de la vision. BSOF 2012.
Defoort-Dhellemmes S. Rétinopathies héréditaires. In Goberville M, Dureau P. Ophtalmologie pédiatrique et strabisme. Segment postérieur. Médecine Sciences publication, Lavoisier, 2012 ; 3, 1 :192-216.
Defoort-Dhellemmes S. Dystrophies héréditaires rétinienne de l'enfant. In Cohen YS, Gaudric A. Rétine. Hérédodégénérescences rétinienne. Médecine Sciences publication, Lavoisier 2012 ; 2, 6 : 192-216
Defoort-Dhellemmes S. Les hérédodégénérescences rétinienne. Réalités ophtalmologique. N° 209 Janvier 2014
Defoort-Dhellemmes S. L'incontournable ERG et sa grille de lecture. Réalités ophtalmologique Les hérédodégénérescences rétinienne. N° 209 Janvier 2014

RENCONTRES...



Accord de partenariat

« Dans le cadre de son expansion Internationale, SIFI et Ophta-France signent un accord de distribution et de partenariat exclusif à partir de janvier

2018.

Avec sa gamme d'implants intraoculaires -Mini-, SIFI répond aux exigences modernes de la chirurgie de la cataracte et propose une gamme complète Monofocal, Torique et Multifocal dont le Miniwell Ready, premier implant progressif multifocal asphérique préchargé pour mini incision. »

Communiqué de presse d'Ophta France