

Rapport joint SOP - SFO **2022**



# MALVOYANCES ET CÉCITÉS

COMMENT RENDRE SERVICE À NOS PATIENTS

Sous la direction de  
Xavier Zanlonghi

**MED-LINE**  
Editions

  
Société d'Ophtalmologie de Paris

  
Société Française  
d'Ophtalmologie

# 02.

## Nystagmus chez l'enfant

**Dr Isabelle Drumare-Bouvet**

Ophthalmologiste, Praticien Hospitalier, Service d'Explorations de la vision et neuro-ophtalmologie, CHU de Lille

### PLAN

1. Épidémiologie
2. Prise en charge médicale
3. Causes
4. Pronostic visuel, évolutivité, retentissement sur la qualité de vie
5. Prise en charge non médicale

### 1. Épidémiologie

La fréquence du nystagmus infantile est diversement appréciée : une étude rétrospective sur 30 ans l'évalue à 1/821 naissances en Amérique du Nord (1).

### 2. Prise en charge médicale

#### 2.1. Interrogatoire

C'est une étape essentielle du diagnostic. Il précise les circonstances de découverte du nystagmus (le plus souvent chez un enfant en bonne santé, constaté par les parents ou le médecin traitant ou le pédiatre lors d'un examen systématique), la notion de changement de comportement visuel ou de modification de l'état général, l'existence d'antécédents familiaux ou de consanguinité dans la famille et le développement psychomoteur de l'enfant.

#### 2.2. L'examen clinique

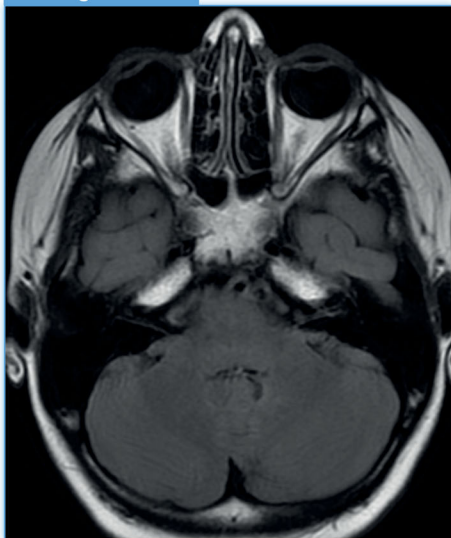
Il permet d'optimiser la stratégie d'examens complémentaires.

- On recherche l'existence de **signes d'alerte**, orientant vers une pathologie neurologique. Essentiellement nystagmus d'apparition récente, battant dans le sens

du regard (à droite dans le regard à droite, à gauche dans le regard à gauche, en haut dans le regard en haut et en bas dans le regard en bas), ou bien nystagmus monoculaire ou très asymétrique, ou vertical, ou encore *spasmus nutans* (nystagmus fin et rapide, plus ou moins accompagné d'un dodelinement de la tête). Dans ces conditions, on redoute essentiellement une lésion des voies optiques (le plus souvent tumorale comme le gliome des voies optiques), ce qui légitime la demande d'emblée d'une IRM cérébrale qui sera faite le plus souvent sous sédation. Le FO peut être normal (**Figure 1**).

- On élimine un nystagmus purement ophtalmologique : recherche d'une pathologie évidente du segment antérieur (cataracte congénitale bilatérale, atteinte cornéenne obturante bilatérale, aniridie), ou du segment postérieur (hypoplasie des voies optiques, maculopathie bilatérale, atrophie optique bilatérale, colobome bilatéral...) (**Figures 2, 3, 4**).
- On recherche également des signes d'hypopigmentation cutanée (phototype de Fitzpatrick) et / ou oculaire (transillumination irienne et hypopigmentation rétinienne) qui orienteront vers un albinisme oculo-cutané ou oculaire isolé. La conduite à tenir dépendra de la cause (**Figure 5**).

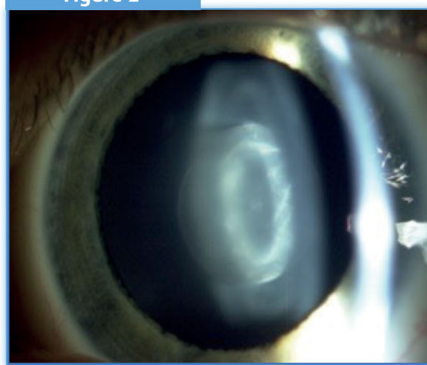
Figure 1



I. Drumare-Bouvet

Gliome des voies optiques chez une fille de 3 ans hors contexte de NF1.

Figure 2



I. Drumare-Bouvet

Cataracte congénitale bilatérale responsable d'un nystagmus.

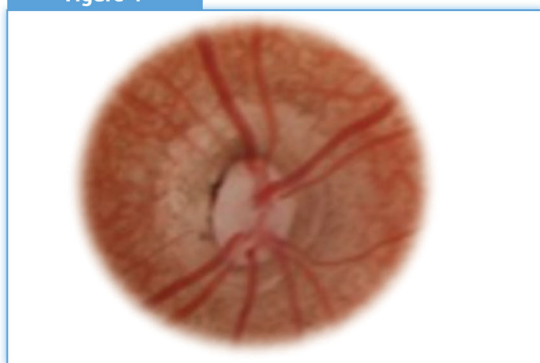
Figure 3



I. Drumare-Bouvet

Aniridie complète.

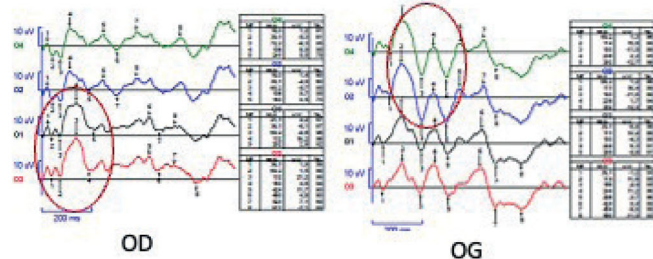
Figure 4



I. Drumare-Bouvet

Hypoplasie des nerfs optiques bilatérale.

Figure 5

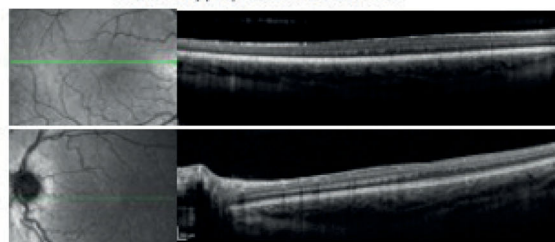


OD

OG

PEV : asymétrie croisée

OCT : hypoplasie fovéolaire



I. Drumare-Bouvet

Fille 4 ans, phototype 1, AV corrigée 2,5/10 R1/2 non améliorée, très fin nystagmus pendulaire de face, asymétrie croisée des PEV, hypoplasie fovéolaire à l'OCT. Albinisme oculo-cutané confirmé génétiquement par 2 mutations dans le gène OCA2.

Dans les autres cas, quand l'examen clinique paraît normal, quel que soit le comportement visuel, un bilan électrophysiologique et une imagerie rétinienne (photos du FO et OCT) permettront de trouver la cause ou de conclure à un nystagmus idiopathique.

### 2.3. Le bilan électrophysiologique et l'imagerie rétinienne

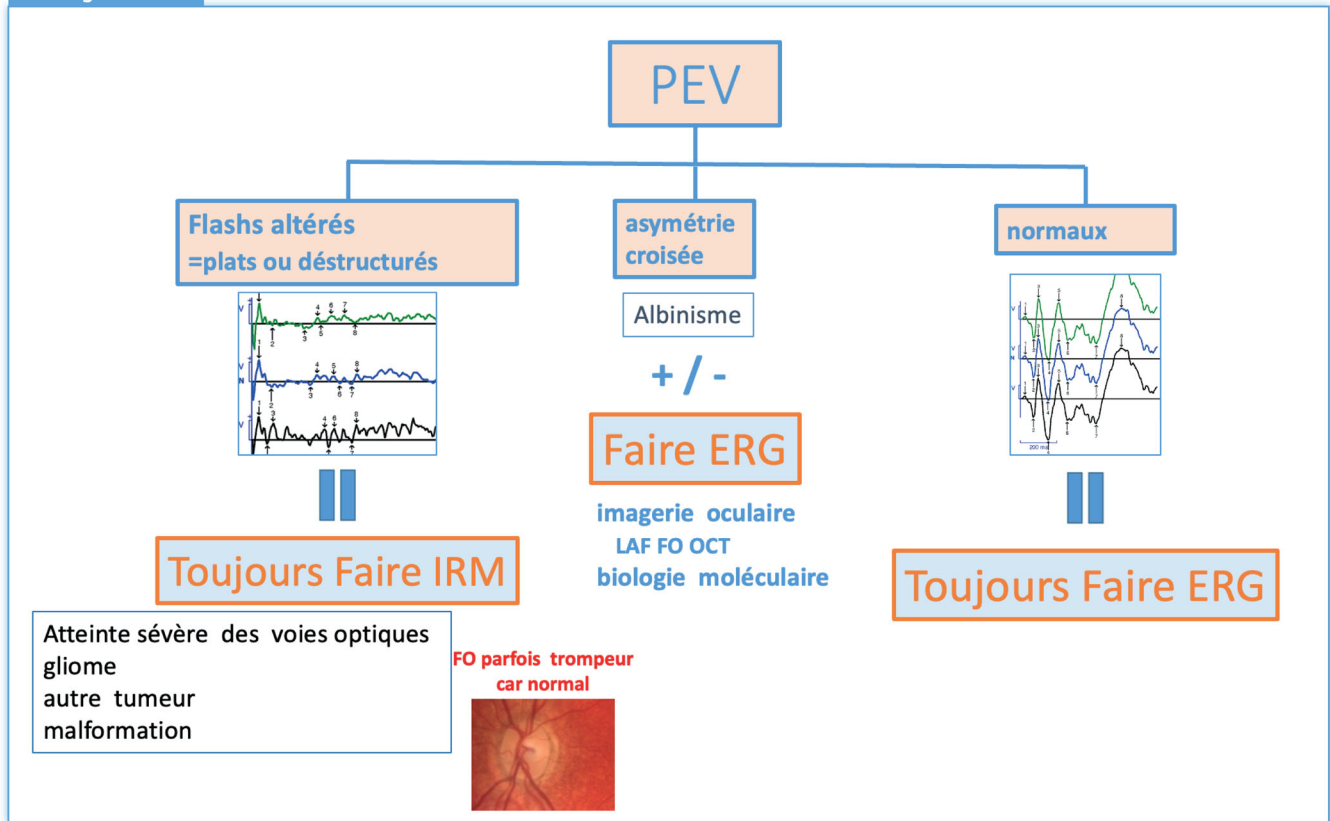
Il comprend des Potentiels Evoqués Visuels (PEV) et un Electro-Rétinogramme Global ou par flash (ERG) (2).

- Les PEV explorent le fonctionnement des fibres visuelles depuis la rétine jusqu'au cortex visuel. On en

attend, dans le cas d'un nystagmus chez un nourrisson, deux types de renseignements essentiellement :

- une atteinte sévère dès la stimulation par flash (PEV déstructurés, non validés, ou de morphologie très immature pour l'âge). Ils traduisent une atteinte sévère des voies optiques et imposent une IRM cérébrale sous AG en urgence (ou très rapidement) ;
- une asymétrie croisée : le signal recueilli est meilleur sur le lobe gauche en stimulation de l'œil droit et meilleur sur le lobe droit en stimulation de l'œil gauche. Cet aspect est quasi pathognomonique de l'albinisme, et revêt donc un caractère étiologique fort quand on le met en évidence (Figure 6).

Figure 6



PEV orientation diagnostique.

- L'ERG correspond à l'activité des cellules rétinienne – cônes, bâtonnets, cellules ganglionnaires – en réponse à un stimulus lumineux présenté avec certaines caractéristiques normées, en termes de durée et d'intensité, d'adaptation à la lumière et à l'obscurité (protocole adapté défini par l'ISCEV).

Il permet de différencier trois types d'atteinte orientant vers des maladies rares qui donnent des déficiences visuelles sévères :

- une atteinte mixte, sévère, scotopique et photopique (ERG plat) évoque une amaurose congénitale de Leber, c'est-à-dire une dystrophie mixte des cônes et

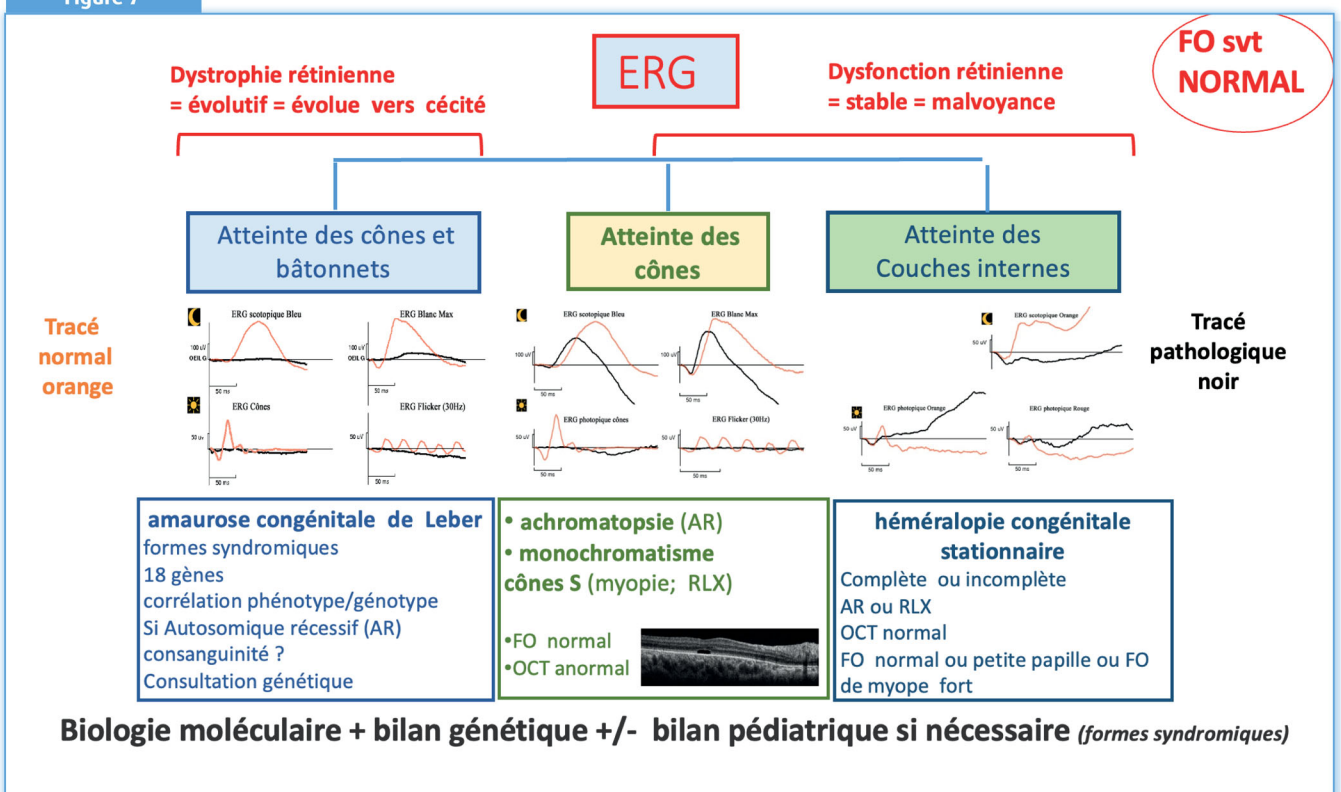
des bâtonnets, congénitale. Elle est lentement évolutive et conduit souvent à la cécité. À ce jour, 18 gènes sont connus et ce diagnostic impose un examen de biologie moléculaire chez l'enfant et les parents (ségrégation familiale), sauf opposition de leur part. Il existe des formes syndromiques pouvant impliquer les poumons, les os, les reins, le système nerveux central, ce qui nécessite de solliciter un avis pédiatrique spécialisé, voire neuropédiatrique. Le résultat de la mutation génétique en cause oriente ce bilan.

– une atteinte isolée du système photopique (cônes), alors que la réponse scotopique est strictement normale oriente vers une achromatopsie ou un monochromatisme à cônes S, qui est une dysfonction congénitale des cônes. Il s'agit d'une pathologie qui occasionne une déficience visuelle plus ou moins sévère (1/10<sup>e</sup> à 3/10<sup>e</sup>) avec une absence de vision des couleurs, non évolutive, sans autre atteinte syndromique. Ici aussi la biologie moléculaire confirmera le diagnostic.

– une atteinte du système scotopique et des couches internes qui en dépendent. Chez un enfant en bonne santé, il s'agit très probablement d'une héméralopie congénitale, transmise de façon autosomique récessive ou liée à l'X, et qui est également une dysfonction congénitale, non évolutive. Elle est fréquemment associée à une myopie qui peut être forte, et qui expose par elle-même aux complications rétiniennes de la myopie forte. La biologie moléculaire peut confirmer le diagnostic et préciser le mode de transmission. Dans les formes liées à l'X, elle peut être associée à une hypopigmentation irienne et rétinienne et à une myopie très forte, et réalise dans ce cas le syndrome de Forsius-Eriksson ou albinisme des îles Aland dont le pronostic visuel est moins bon.

Ce type d'ERG, associé à une dégradation des acquisitions psychomotrices fait redouter une céréoïde-lipofuscinose neuronale. Ce diagnostic est suspecté chez un enfant dont l'état général et les acquisitions se dégradent et avec apparition d'une épilepsie. Il sera confirmé par la biologie moléculaire (Figure 7).

Figure 7



ERG : orientation diagnostique.

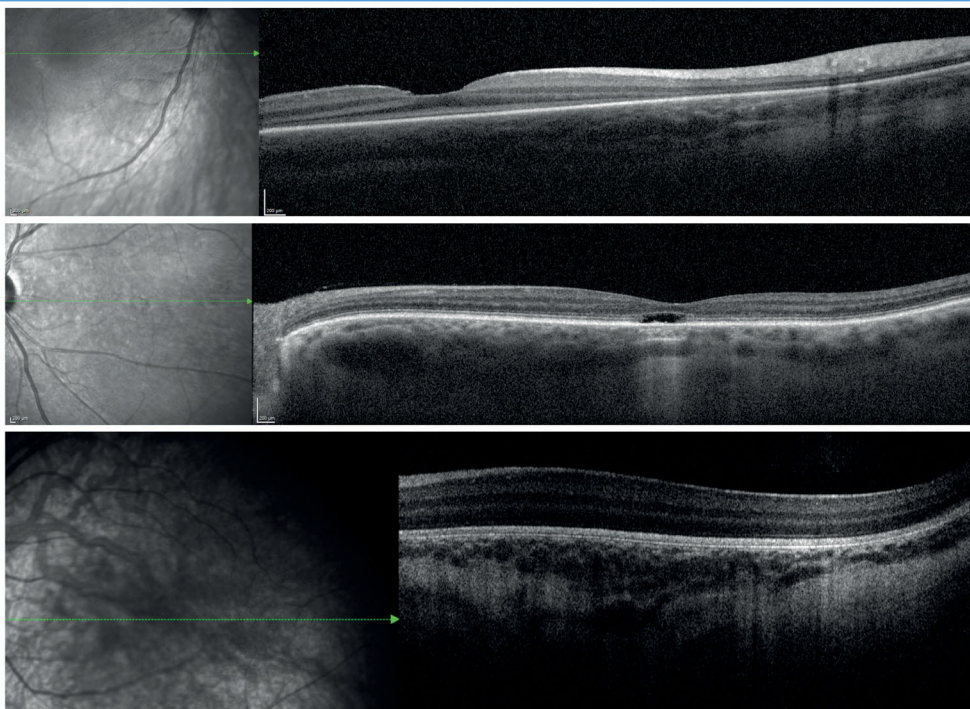
### • L'imagerie rétinienne

À cet âge, il s'agit essentiellement de photos du FO qui permettent de suivre les modifications du FO en cas de pathologie évolutive, et d'un OCT maculaire. L'OCT maculaire en général, consiste en une coupe passant par la fovéola. Il renseigne sur 2 types d'arguments étiologiques essentiellement :

– s'il existe une atteinte de la ligne ellipsoïde, on suspectera une dystrophie rétinienne qui sera confirmée par l'ERG ;

– s'il existe une hypoplasie fovéolaire, ce sera un argument majeur en faveur d'un albinisme notamment en cas d'hypopigmentation irienne et rétinienne, ou un argument en faveur d'une aniridie incomplète, ou bien il s'agira d'une hypoplasie fovéolaire isolée. Dans ces deux derniers cas, la biologie moléculaire et l'histoire familiale permettront de faire la différence. – parfois les deux sont associés, comme dans l'achromatopsie (**Figure 8**).

Figure 8



Fille 8 mois,  
atteinte ligne ellipsoïde  
Amaurose de Leber

Garçon 3 ans  
Hypoplasie fovéolaire  
Et atteinte ligne photorécepteurs  
Achromatopsie

Garçon âgé de 2 mois  
Photype 1  
Hypoplasie fovéolaire grade 4

La technique de Vidéo OCT permet  
d'être certain que l'on est au  
centre de la fovéa

I. Drumare-Bouvet

Imagerie rétinienne : l'OCT fait avant l'ERG oriente le diagnostic.

## 3. Causes

### 3.1. Neurologiques

Au premier rang desquelles les tumeurs cérébrales. La plus fréquente à cet âge est le gliome des voies optiques, associé ou non à une neurofibromatose de type 1 (NF1) (environ 50 % des cas), dont il faut rechercher les signes cutanés (taches café au lait) et des antécédents familiaux. La dégradation du comportement visuel est inconstante.

D'autres tumeurs sont à redouter : craniopharyngiome, tumeurs de la fosse postérieure (rechercher l'œdème papillaire si les sutures sont fermées).

D'autres pathologies neurologiques touchant les voies optiques peuvent être en cause :

- malformatives (hypoplasie, colobomes) ;
- dégénératives : maladies métaboliques ;
- inflammatoires plus rares à cet âge.

### 3.2. Rétiniennes (cf. paragraphe ERG)

### 3.3. Albinismes (cf. chapitre albinisme)

Ils représentent environ 25 % des nystagmus congénitaux.

### 3.4. Idiopathiques

Le bilan étiologique est normal (imagerie cérébrale, bilan électrophysiologique et imagerie rétinienne). Ils peuvent être sporadiques ou héréditaires. Actuellement seul le gène *FRMD7*, associé à un nystagmus transmis de façon récessive liée à l'X, est connu. Il peut également être en cause chez des filles s'il y a un biais d'inactivation de l'X.

### 3.5. Nystagmus moteurs

Ce sont des nystagmus latents ou manifestes latents, c'est-à-dire déclenchés par l'occlusion d'un œil sur l'œil controlatéral. Ils sont associés en général à un strabisme convergent, avec amblyopie, et limitation d'abduction et réalisent le tableau clinique du strabisme précoce. Le nystagmus est plus important sur l'œil amblyopie.

Ils ne nécessitent pas de bilan complémentaire. C'est un diagnostic ophtalmologique.

## 4. Pronostic visuel, évolutivité, retentissement sur la qualité de vie

Le pronostic visuel dépend de l'étiologie.

- **Causes non évolutives** : albinismes, hypoplasies fovéolaires isolées, dysfonction des cônes et des couches internes
  - AV < 1/10<sup>e</sup> : certains albinismes, la plupart des hypoplasies fovéolaires.
  - AV comprise entre 1/10<sup>e</sup> à 3/10<sup>e</sup> : achromatopsies, monochromatismes à cônes S, certains albinismes, héméralopies parfois.
  - AV > 3/10<sup>e</sup> : certains albinismes, héméralopies.

Le retentissement sur la qualité de vie dépend bien sûr de l'acuité visuelle mais aussi des signes associés, essentiellement la photophobie qui peut être majeure chez les achromates et les albinos – mais qui existe parfois aussi dans les héméralopies – ainsi que de la gêne à la vision nocturne dans les héméralopies, qui est, elle aussi, très variable. La photophobie va nécessiter le port de verres teintés, ou photochromiques qui seront souvent vécus comme stigmatisants par l'enfant.

Quand l'acuité visuelle est < 5/10<sup>e</sup> vers 12 à 15 ans, elle contre-indiquera la conduite automobile ce qui va retentir sur l'autonomie et l'orientation scolaire. Parfois, dans les cas limites, le patient pourra bénéficier d'une dérogation

qui ne sera accordée que par le médecin expert auprès de la préfecture, et il faudra, dans ces cas particuliers l'accompagner pour les démarches (rédaction d'un certificat descriptif, réalisation d'un CV binoculaire, voire attentionnel, tests sur simulateur de conduite). L'héméralopie contre-indiquera la conduite de nuit.

Les nystagmus sensoriels chez l'enfant s'accompagnent dans 80 % des cas d'une position de moindre mouvement des yeux, dans laquelle l'acuité visuelle est légèrement meilleure. Cette position génère une attitude torticolis, d'origine oculaire, pour l'utiliser dans le regard de face. Si le torticolis est important, il est également vécu comme stigmatisant et peut générer des douleurs cervicales ou des anomalies posturales. Il faut alors penser à le corriger, soit par une prismation, soit par une intervention chirurgicale.

#### • Causes évolutives

- **rétiennes** : c'est l'amaurose congénitale de Leber. Le plus souvent le pronostic visuel est rapidement sombre. Parfois, selon les mutations en cause, la vision peut rester plus longtemps fonctionnelle (comme dans le syndrome de Joubert ou les amauroses de Leber avec mutation *RPE65*).
- **tumorales** : Les gliomes des voies optiques sont des tumeurs évolutives jusqu'à la fin de l'enfance. Quand elles évoluent et ont un retentissement visuel, elles sont traitées par chimiothérapie. Dans ces cas, outre les acuités visuelles finales parfois très basses, associées à une dégradation du CV, le retentissement sur la qualité de vie est majoré par les hospitalisations répétées liées aux protocoles de chimiothérapie, et à la surveillance IRM en général sous AG avant 6 ans.

## 5. Prise en charge non médicale

### 5.1. Organismes d'aide à l'éducation et à la scolarité

Dès le diagnostic établi, il faut évaluer si l'enfant ou ses parents vont avoir besoin d'une aide spécifique pour la stimulation visuelle qui chez un enfant de moins de 6 ans sera faite par un CAMSP (Centre d'Action Médico-Social Précoce) spécialisé pour la déficience visuelle ou un SAFEP (Service d'Accompagnement Familial et d'Éducation Précoce). Puis, le relais sera assuré par un SAAAS (Service d'Aide à l'Acquisition de l'Autonomie et à l'Intégration Scolaire) ou un SESSAD (Service d'Éducation Spéciale et de Soins à Domicile) après 6 ans pour permettre une scolarité en inclusion. En général, si la déficience visuelle nécessite l'apprentissage du braille, celui-ci sera initié par

une scolarité en école spécialisée, avant de rejoindre un cursus scolaire en inclusion. L'avantage de ces structures est de permettre des prises en charge rééducatives (orthophonie, orthoptie, psychomotricité, ergothérapie...) par des équipes qui se rendent dans l'école de l'enfant.

Au collège, il faudra commencer à évoquer avec l'enfant ce qu'il souhaite comme orientation future, voire organiser une consultation avec un conseiller d'orientation spécialisé dans la basse vision ou un médecin du travail pour envisager ce qui est possible de façon réaliste, sans briser de façon excessive les attentes du jeune. Ne pas oublier de prendre en compte le caractère évolutif, car certaines orientations seront possibles au début de sa vie d'adulte et nécessiteront une réorientation ultérieure.

## 5.2. Aspects génétiques

Ces aspects seront revus pathologie par pathologie dans les chapitres dédiés. Le prélèvement pour analyse en biologie moléculaire à visée diagnostique est possible dans certains services d'ophtalmologie. Il est soumis à l'accord du patient ou de son responsable légal (patient mineur) qui doit signer un consentement éclairé. Le résultat lui sera remis en mains propres et expliqué. L'organisation de bilans complémentaires en fonction de la mutation retrouvée incombe à l'ophtalmologiste qui a fait le prélèvement. Il doit également s'assurer que l'information sera diffusée dans la famille du patient (obligation légale) et l'adresser à un médecin de génétique médicale si le patient ou ses parents le souhaitent en vue d'un conseil génétique.

## Références

1. Nash DL, Diehl NN, Mohny BG. Incidence and Types of Pediatric Nystagmus. *Am J Ophthalmol* 2017;182:31-4.
2. Defoort-Dhellemmes S, Meunier I. Du Signe Clinique au Diagnostic. *Imagerie et Exploration de la Vision*. BSOF Paris : Edition L, 2012, 455 p.