

Intérêt de l'imagerie dans le diagnostic précoce d'un colobome chorio-rétinien unilatéral

[Interest of imaging in the early diagnosis of unilateral chorio-retinal coloboma]

Fatima El Ibrahimy, Merieme Oudbib, Tahar Baddou, Zakariae Jebbar, Aouatif Masmoudi, Amine Kouisbahi, Bahia Ouazzanie, and Amina Berraho

Service d'ophtalmologie B, Hôpital des spécialités, CHU Rabat 6220, Quartier Souissi 6220 Rabat, Maroc

Copyright © 2018 ISSR Journals. This is an open access article distributed under the **Creative Commons Attribution License**, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

ABSTRACT: Ocular coloboma is a congenital malformation occurring around the sixth week of embryonic life. It is due to an abnormality of development of the lens, iris, choroid or retina due to lack of closure of the embryonic cleft. The involvement is variable ranging from a simple irian notch to the absence of retinal tissue on much of the lower retina. It can also include the disc. It is often bilateral and associated with microphthalmia.

We report the case of unilateral chorioretinal coloboma associated with microphthalmia diagnosed early with imaging.

KEYWORDS: Chorio-retinal coloboma.

RÉSUMÉ: Le colobome oculaire est une malformation congénitale survenant vers la sixième semaine de la vie embryonnaire. Elle est due à une anomalie de développement du cristallin, de l'iris, de la choroïde ou de la rétine par un défaut de fermeture de la fente embryonnaire. L'atteinte est variable allant d'une simple encoche irienne inférieure à l'absence de tissu rétinien sur une bonne partie de la rétine inférieure. Elle peut également englober la papille. Elle est souvent bilatérale et associée à une microphthalmie.

Nous rapportons le cas d'un colobome chorio-rétinien unilatéral associé à une microphthalmie diagnostiqué précocement à l'aide de l'imagerie.

MOTS-CLEFS: Colobome chorio-rétinien.

1 INTRODUCTION

Les colobomes oculaires congénitaux sont dus à un défaut de fermeture de la fissure fœtale lors de l'organogénèse [1]. L'atteinte oculaire qui en résulte est très variable allant d'une petite fente irienne inférieure à une atteinte sévère du nerf optique avec absence de tissu rétinien en inférieur sur une large partie du pôle postérieur. Le diagnostic clinique du colobome chorio-rétinien est simple lorsqu'il est associé à une atteinte du segment antérieur. Cependant, il peut être difficile s'il est isolé surtout chez le petite enfant ou la découverte d'une lésion blanchâtre du fond d'œil fait évoquer pas mal d'atteintes rétiniennes d'origine divers (tumorales, infectieuses, génétiques...)

2 OBSERVATION

Nous rapportons le cas d'un nourrisson de sexe féminin, âgé de 3 mois, amené par ses parents pour une asymétrie de la taille des deux yeux constatée par la famille dès la naissance.

L'examen ophtalmologique trouve une gêne à l'occlusion de l'œil gauche, une microphthalmie de l'œil droit, avec des annexes normales, un segment antérieure sans anomalie, et un fond d'œil caractérisé par la présence d'une lésion blanchâtre de grande taille, bien limitée, prenant presque la totalité de l'hémi-rétine inférieure et englobant la papille optique. L'examen de l'œil gauche était strictement normal. Devant cet aspect clinique le diagnostic de rétinoblastome a été évoqué.

L'échographie oculaire de l'OD (**figure 1**) a montré une microphthalmie à 16,54 mm avec une ectasie inféro-nasale de la paroi oculaire.



Fig. 1. Echographie oculaire de l'OD : Microphthalmie et ectasie de la paroi postérieure

La TDM orbitaire (**figure 2**) trouve un défaut focal postéro-interne de la paroi du globe oculaire droit avec une hernie du vitré. Sur les coupes frontales, cette lésion est de localisation inféro-nasale (**figure 3**).



Fig. 2. TDM orbitaire coupe axiale : défaut focal postéro-médial de la paroi du globe oculaire droit avec une hernie du vitré

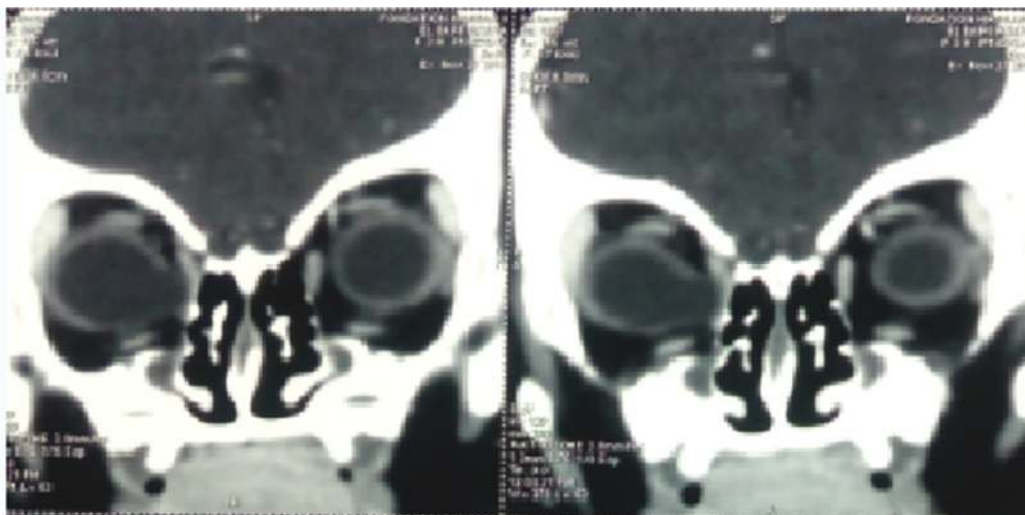


Fig. 3. TDM orbitaire coupe frontale : défaut focal inféro-médial de la paroi du globe oculaire droit.

3 DISCUSSION

La définition de Van Duyse résume cette anomalie oculaire congénitale : "La dénomination de colobome congénital s'applique aux malformations de certaines parties de l'œil. Leur configuration, leur siège, donnent un aspect caractéristique à ces anomalies. Ce sont des fentes (iris), des lacunes (chorio-rétine), le tissu normal étant absent, aplasique ou remplacé par du tissu connectif; ce sont des modifications de forme (nerf optique) relevant, pour toutes ces anomalies d'un processus pathologique au cours de la vie intra-utérine. Ces malformations siègent d'ordinaire dans le méridien répondant au niveau de la fente foetale, soit directement en bas, ou dans un méridien un peu plus interne (colobomes typiques, le cas de notre patiente). Elles peuvent être localisées en d'autres méridiens quelconques (colobomes atypiques)."[2]

Ces anomalies sont des malformations congénitales de l'œil secondaires à une anomalie de fermeture de la fente foetale. Toutes les structures de l'œil peuvent être touchées. Ainsi on peut trouver des fentes qui siègent sur les paupières, la cornée, l'iris, la zonule et le cristallin, le corps ciliaire, la choroïde, la rétine et le nerf optique [3]. Elles peuvent s'associer à d'autres malformations oculaires comme la cataracte, la microphthalmie ou l'ectopie cristallinienne. En outre, ces atteintes indiquent la présence d'anomalies des gènes inducteurs des grands processus de développement embryonnaire expliquant la nécessité d'un bilan systémique à la recherche d'anomalies extra-oculaires au niveau ORL, cardiaque, rénal et cérébral[4].

Les colobomes chorio-rétiniens sont des colobomes graves car responsables d'une mauvaise vision. Nous avons vu que la fermeture de la fente s'effectuait à la 6ème semaine, date à laquelle les cellules du neuro-épithélium rétinien recouvrent l'intérieur de l'œil. Cette couche (layer) s'applique sur le feuillet externe rétinien qui constitue l'épithélium pigmenté rétinien. L'absence d'accolement va donner un colobome [5]. La choroïde ne pourra pas se différencier normalement si elle ne trouve pas de feuillet pigmenté rétinien. Apparaît alors une zone sans rétine ni choroïde fonctionnelle. La sclère blanche sera alors apparente dans cette zone dépourvue de choroïde et de rétine [6]. Parfois on peut observer une rétine non différenciée dans cette zone, éventuellement vascularisée. La sclère de cette zone peut être malformée et donner une protrusion postérieure, un staphylome plus ou moins étendu [7] comme dans notre cas. Il peut se compliquer d'un décollement de rétine [8].

L'aspect de ces colobomes chorio-rétiens est protéiforme, car des zones de rétine saine peuvent persister entre les zones d'atrophie chorio-rétinienne. On découvre ce fond d'œil anormal quand on examine un enfant qui a un colobome irien ou bien si on a été alerté par un reflet blanchâtre du fond d'œil (leucocorie). En principe, comme dans le cas présenté, la localisation est inféro-nasale. Si la lésion est limitée ou bien isolée, il se peut que le diagnostic ne soit fait que très tardivement ou pas du tout.

L'imagerie est demandée en cas de doute diagnostique surtout chez le petit enfant. L'échographie oculaire objective un défaut localisé de la paroi postérieure et recherche l'existence d'anomalies oculaires associées (cataracte) ou de complication (décollement de rétine). La tomographie et l'imagerie par résonance magnétique montre une lésion ectasique focale postéro-inféro-nasale de la paroi du globe oculaire avec un contenu liquidien strict (hypo-signal T1, hypersignal T2 à l'IRM ; hypodense à la TDM). Elles permettent également de rechercher d'autres anomalies associées orbitaires, cérébrales et ORL et éliminer les autres diagnostics différentiels.

4 CONCLUSION

Le colobome chorio-rétinien est malformation congénitale pouvant être grave et responsable d'une baisse profonde de la vision. Il pose le problème de diagnostic différentiel avec plusieurs pathologies chez le petite enfant d'où l'intérêt de la réalisation d'examen para-cliniques.

CONFLITS D'INTÉRÊTS

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

REFERENCES

- [1] Onwochei B., Simon J.W., Bateman J.B., Couture K.C., Mir E. Ocular Colobomata *Surv Ophthalmol* 2000 ; 45 : 175-194.
- [2] Ascaso FJ, Del Buey MA, Huerva V, Latre B, Palomar A. Noonan's syndrome with keratoconus and optic disc coloboma. *Eur J Ophthalmol*. 1993 Apr-Jun;3(2):101-3.
- [3] Calvas P., Dufier J.L. Anomalies du développement de l'œil Œil et génétique. Rapport de la SFO 2005 Paris: Masson édition (2005). 63-74
- [4] D.Denis et al, Ocular coloboma and results of brain MRI: Preliminary results, *Journal Français d'Ophtalmologie* Volume 36, n° 3 pages 210-220 (mars 2013).
- [5] Sanyanusin P, McNoe LA, Sullivan MJ, Weaver RG, Eccles MR. OMIM Mutation of PAX2 in two siblings with renal-coloboma syndrome. *Hum Mol Genet*. 1995 Nov;4(11):2183-4. No abstract available.
- [6] Gregory-Evans C.Y., Williams M.J., Halford S., Gregory-Evans K. Ocular coloboma: a reassessment in the age of molecular neuroscience *J Med Genet* 2004 ; 41 : 881-891 [cross-ref]
- [7] Theodossiadis GP, Damanakis AG, Theodossiadis PG. Coloboma of the optic disk associated with retinal vascular abnormalities. *Am J Ophthalmol*. 1995 Dec;120(6):798-800.
- [8] K.Essalime et al, Retinal detachment in retinal coloboma: a case report *Journal Français d'Ophtalmologie* Volume 31, Supplement 1, April 2008, Page 172.