GLAUCOME CONGENITAL ASSOCIE A UNE ANIRIDIE CHEZ LE NOUVEAU-NE : À PROPOS D'UN CAS.

CONGENITAL GLAUCOMA ASSOCIATED WITH ANIRIDIA IN NEW BORN: A CASE REPORT.

KOMAN CE[1], KOUASSI FX[1], SOUMAHORO M[1], SOWAGNON TYC[1], KRA ANS[1], KOFFI KV[2], KONÉ S[3]

1. Service d'Ophtalmologie CHU de Cocody-Abidjan

2. Service d'Ophtalmologie CHU de Bouaké-Côte d'Ivoire

3. Service d'Ophtalmologie CHU de Yopougon-Abidjan

Correspondance : KOMAN Chiatsé Ellalie

Service d'Ophtalmologie, CHU de Cocody

BPV 13 Abidjan, Côte d'Ivoire / Email: kellalie@hotmail.fr.

RESUME

Introduction : l'aniridie est l'absence congénitale d'iris. Il s'agit d'une iridodysgénésie héréditaire autosomique dominante. Elle est rare et peut être isolée ou souvent associée à d'autres désordres oculaires. Un glaucome congénital dysgénésique est observé dans 50 à 75% des cas. Le but de cette observation est de rapporter le cas d'un glaucome congénital associé à une aniridie chez un nouveau-né. Une association rare mais grave compromettant la fonction visuelle.

Observation : nous présentons un nouveau né sans antécédent particulier qui présentait à la naissance une buphtalmie, un épiphora, une photophobie et une opacité cornéenne bilatérale. L'examen sous anesthésie générale a mis en évidence une hypertonie oculaire à 20 mmhg, un diamètre cornéen horizontal à 13mm et une aniridie bilatérale.

Discussion : le glaucome congénital associé à l'aniridie rentre dans le cadre des glaucomes congénitaux secondaires. C'est une association rare dont la prise en charge est très délicate compte tenu des anomalies majeures de l'angle iridocornéen entrainant des niveaux pressionnels très élevés et souvent des opacités cornéennes compromettant le pronostic visuel en l'absence de greffe de cornée.

Conclusion : une exploration ophtalmologique systématique minutieuse doit être effectuée chez tout nouveau-né aniride en vue du dépistage précoce d'un glaucome congénital pouvant se manifester à tout âge.

Mots clés : Glaucome congénital, Aniridie, Dysgénésie, Cornée, Nouveau-né.

SUMMARY

Introduction *: the aniridia is the congenital absence of the iris. It is a dominant autosomic hereditary irido-dysgenesis. It is rare and can be isolated or often associated to some ocular anomalies. 50% -75% of patients with aniridie develop glaucoma. The purpose of the observation was to report the case of a congenital glaucoma associated with anridia in a new-born.*

Observation : *We present the case of a new born with buphtalmos, photophobia, epiphora and bilateral corneal opacity. The ophtalmological exploration under general anesthesia revealed an intra-ocular pressure of 20 mmhg, a corneal diameter of 13 mm and a large corneal opacity and bilateral aniridia.*

Discussion : *congenital glaucoma associated with aniridia goes in the framework of secondary congenital glaucomas. It is a rare association whose medical care is very delicate due to the major abnormalities of the angle iridocorneal about high level pressures and with corneal opacities. Undermining visual prognosis is the absence of corneal transplant.*

Conclusion *: a thorough systematical ophthalmologic exploration must be made on any anirid new born for the early testing of a congenital glaucoma that could happen whatever the age.*

Key words : Congenital glaucoma - Aniridia - Dysgenesis - Cornea - Newborn

INTRODUCTION

L'aniridie est l'absence congénitale d'iris. Elle est rare; son incidence est de 1/64000 à 1/96000 naissances [1]. Elle est souvent héréditaire et transmise selon un mode autosomique dominant. L'aniridie peut être associée, sur le plan ophtalmologique, à d'autres anomalies telles qu'un ptosis, un nystagmus, une aplasie fovéolaire, une microphtalmie, une cataracte congénitale, une kératopathie, un glaucome congénital. Dans ce dernier cas, le glaucome dysgénésique est associé à l'aniridie dans 50 à 75% des cas, le plus souvent à l'adolescence [1]. Cependant, il est rare chez l'enfant et principalement chez le nouveau-né [2] d'où l'intérêt de ce travail.

Le but de cette observation est de rapporter un cas de glaucome congénital primitif bilatéral associé à une aniridie survenant chez un nouveau-né.

OBSERVATION

Nous présentons le cas d'un nouveau né, de sexe masculin, sans antécédent personnel et familial particulier, amené par sa mère à la consultation au service d'Ophtalmologie du Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Cocody pour larmoiement clair et opacité cornéenne bilatérale constatée à la naissance. L'examen ophtalmologique a révélé une buphtalmie avec une mégalocornée et une opacité cornéenne bilatérale symétrique (figure). Les structures sous-jacentes étaient difficilement analysables du fait de l'opacité cornéenne. L'on a constaté également une hypertonie oculaire bilatérale à la palpation bidigitale.

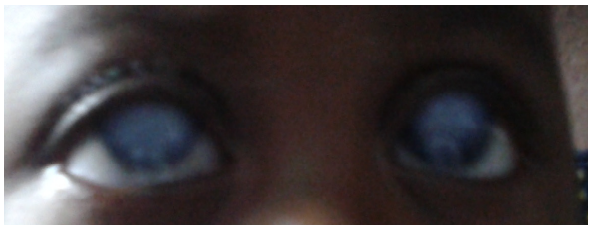

Figure : nouveau-né présentant un glaucome congénitale avec une opacité cornéenne et une aniridie

Le bilan général n'a pas montré d'anomalies extra-oculaires. L'exploration ophtalmologique sous anesthésie générale a mis en évidence une hypertonie oculaire à 20 mmhg, un diamètre cornéen horizontal à 13 mm et une aniridie bilatérale. Le fond œil était vu flou du fait de l'opacité cornéenne.

Une trabéculectomie bilatérale a été ensuite effectuée suivie d'une surveillance mensuelle. L'adjonction d'hypotonisant oculaire notamment de cosopt qui est une association d'inhibiteur de l'anhydrase carbonique et de bêtabloquant a permis une stabilisation de la pression intraoculaire (PIO) à 10 mmhg. Les kératoplasties n'ont pu être réalisées par manque de greffon. La fonction visuelle est restée médiocre en raison des opacités cornéennes.

DISCUSSION

L'aniridie est l'absence clinique d'iris dans laquelle persiste néanmoins, une ébauche basale du tissu irien plus ou moins circulaire, visible en gonioscopie. Il existe aussi des formes incomplètes qui peuvent être réduites à quelques zones hypoplasiques [2]. Elle s'accompagne d'une malformation embryologique complexe du trabéculum, du limbe, avec une déficience en cellules souches limbiques et de la cornée [2]. Elle est souvent héréditaire et transmise selon un mode autosomique dominant [2]. L'atteinte génétique se situe sur le chromosome 11 en 11p13 où se trouve notamment le gène PAX6 [2, 3]. La forme héréditaire est observée dans 85% des cas [1]. L'aniridie y est cliniquement isolée, bilatérale, complète. Le glaucome existe dans 3 cas sur 4 [1]. Ce taux a été également rapporté par Laghmari [4] qui a décrit, en 2002, l'aniridie chez deux enfants âgés de 9 et 12 ans ayant un antécédent paternel d'aniridie. Il a, également, observé dans une deuxième étude réalisée en 2004, une aniridie chez un homme de 44 ans et ses 4 enfants âgés respectivement de 11, 12, 18 et 23 ans [5]. Ces études confirment le caractère héréditaire de cette malformation. La forme sporadique est volontiers unilatérale. Elle ne concerne que 15% des cas et présente un intérêt clinique essentiel. En effet, elle est associée dans 20% des cas, surtout, lorsqu'elle est bilatérale, à un néphroblastome ou tumeur de Wilms [2]. Outre l'aniridie, le néphroblastome peut être associé, dans 15% des cas à des anomalies congénitales, notamment, une microcéphalie, une hémi-hypertrophie corporelle, un retard mental, des malformations auriculaires et urogénitales. Ces malformations urogénitales lorsqu'elles sont associées à la tumeur de Wilms, à l'aniridie et au retard mental réalise le syndrome de WAGR (Wilms +Aniridie+anomalie uro-Génitale+Retard mental) [2]. En 2007, Lise-Schneider [6] a rapporté, en France, le cas d'un enfant sans antécédent familial particulier présentant à la naissance une aniridie bilatérale associée à un glaucome.

 © EDUCI 2014

Aucune anomalie responsable de l'aniridie n'était découverte au niveau du gène PAX6. Nous présentons le cas d'un nourrisson de 3 mois sans antécédent familial particulier chez qui l'on a observé une aniridie congénitale bilatérale associant un glaucome congénital et une opacité cornéenne à la naissance. En Espagne, Diago et al [3] ont décrit en 2009, le cas d'un nouveau-né avec une aniridie, un glaucome congénital et un œdème de cornée. Pour ces auteurs, les kératopathies n'apparaissaient pas habituellement à la naissance mais à l'adolescence. Les kératopathies notamment l'opacité cornéenne est due à une augmentation de la PIO en raison d'un développement insuffisant de l'angle iridocornéen durant la grossesse. L'endothélium se rompt et ne plus jouer son rôle de barrière. Le stroma est envahi d'eau et devient opaque. Ndoye-Roth [8] a observé 3 cas de dystrophie cornéenne chez 5 patients âgés de 8 à 45 ans. Dans notre observation, une trabéculectomie bilatérale a été réalisée chez l'enfant. Cette technique chirurgicale a été également réalisée par Diago et al.[3] dans leur étude portant sur aniridie, glaucome congénital et opacité cornéenne chez le nouveau-né. Pour Brémond-Gignac [1], la trabéculectomie est préférable chez le très jeune enfant, à condition d'avoir une cornée claire. Pour Denis [8], la sclérectomie profonde avec application de 5 fluoro-uracile (FU), représentait une bonne alternative thérapeutique à la trabéculectomie dans le glaucome primitif dysgénésique. Conformément à Diago et al. [3], la possibilité d'une kératoplastie était envisageable pour la restitution de la transparence cornéenne et est indiquée pour remplacer les cornées restées opaque malgré la normalisation pressionnelle. Cette kératoplastie en restituant la transparence cornéenne, permet de traiter l'amblyopie organique selon Nabet [9]. Elle donne ainsi, une grande possibilité de réhabilitation visuelle chez les patients présentant des opacités cornéennes secondaire à une hypertonie oculaire. Contrairement à Marrakchi [10], les dystrophies cornéennes secondaires aux glaucomes congénitaux sont une indication rare de kératoplastie. Pour lui, celle-ci est plus difficile chez l'enfant à cause de la faible rigidité sclérale et de la nécessité de contrôle sous anesthésie générale. En outre, pour lui, les facteurs de mauvais pronostic sont représentés par la présence d'une dysgénésie sévère, une mauvaise qualité du greffon, une pression intraoculaire élevée avant la kératoplastie et les interventions combinées kératoplastie associée à une phacoexérèse-vitrectomie antérieure.

Par ailleurs, la présence d'une buphtalmie avec longueur axiale supérieure à 30 mm est un facteur de mauvais pronostic et serait même une contre indication à la kératoplastie.

CONCLUSION

Une exploration ophtalmologique systématique minutieuse doit être effectuée chez tout nouveau-né aniride, à la recherche d'autres désordres oculaires associés tels que le glaucome congénital permettant ainsi une prise en charge précoce. Le pronostic fonctionnel visuel dépend de la normalisation pressionnelle et de la transparence cornéenne. Le plateau technique et le problème d'approvisionnement en greffons cornéens empêchent la réhabilitation des yeux présentant une opacité cornéenne.

RÉFÉRENCES

1. BREMOND-GIGNAC. D. Le glaucome dans l'aniridie. *J Fr Ophtalmol* 2007, 30:196-99.
2. SPEEG-SCHATZ C, LE MAREC.B. Erreurs génétiques. In: Filament. J, Storck.D, eds. Oeil et pathologie générale: De la physiologie au syndrome. *Société Française d'Ophtalmologie et Masson, Paris*, 1997: 24-25.
3. DIAGO T, HARTO M, SERRA I, PARDO D, MONTERO J, DÍAZ-LLOPIS M. ANIRIDIA, congenital glaucoma and white corneas in a newborn baby. *Arch Soc Esp Oftalmol* 2009, 84: 573-76.
4. LAGHMARI M. Aniridie congénitale bilatérale familiale : à propos de 3 cas. *J Fr Ophtalmol* 2002, 25 : 152-3.
5. LAGHMARI .M. Aniridie congénitale bilatérale familiale : à propos de 5 cas. *J Fr Ophtalmol* 2004, 27(4) : 385-91.
6. LISE-SCHNEIDER B, CALVAS P, ROCHE O, LAMBERT JC, DUFIER JL, COSTET-FIGHIERA C. Glaucome secondaire à une aniridie et glaucome congénital isolé dans une même fratrie : apports et limites de la génétique. *J Fr Ophtalmol* 2007, 30 : 44-8.
7. NDOYE ROTH P.A.et al. L'aniridie: à propos de cinq observations. *J Fr Ophtalmol* 2005, 28 : 845-49.
8. DENIS D, POMMIER S, COSTE R, FOGLIARINI C, BENSO C, CORNAND E. Glaucome congénital et sclérectomie profonde : résultats d'une étude sur plus de 3 années. *J Fr Ophtalmol* 2008, 31 : 173-79.
9. NABET L, TIRET A, DUFFIER JL. Intérêt de la kératoplastie transfixiante dans le traitement du glaucome congénital. *Ophtalmologie* 1994, 8 : 189-91.
10. MARRAKCHI S. Kératoplastie transfixiante au cours des glaucomes congénitaux primitifs. *J Fr Ophtalmol* 1998, 21 : 28-33.