Revues générales

Aspects trompeurs des neuropathies optiques

RÉSUMÉ : Une baisse d'acuité à fond d'œil normal, une pâleur ou un œdème papillaire sont habituellement rencontrés dans une neuropathie optique. Après avoir éliminé toutes les causes optiques de baisse d'acuité, c'est l'atteinte rétinienne peu ou pas symptomatique qui constitue le diagnostic différentiel le plus difficile avec une neuropathie optique. En cas de présentation atypique, avant d'évoquer une neuropathie optique, la normalité du fond d'œil doit faire éliminer une maladie de Stargardt débutante ou un albinisme fruste par un OCT maculaire.

***A contrario*, une anomalie papillaire peut accompagner d'autres pathologies. La pâleur papillaire peut se rencontrer dans une dystrophie des cônes, une rétinite pigmentaire sans pigments ou une occlusion de l'artère centrale ancienne, l'électrorétinogramme redresse alors le diagnostic. L'œdème papillaire accompagne certaines pathologies rétiniennes : une rétinopathie hypertensive, une occlusion veineuse rétinienne ou une uvéite postérieure. Une tension artérielle élevée et la présence de signes associés (hémorragies en flammèches, signes inflammatoires dans le vitré) doivent faire penser à une cause rétinienne.**

C. ARNDT
Service d'Ophtalmologie,
CHU de REIMS.

Les neuropathies optiques réalisent des tableaux cliniques variés selon leur mode de survenue, leur topographie et l'importance de la baisse de l'acuité visuelle. Le diagnostic est habituellement clinique, devant une diminution de l'acuité visuelle uni- ou bilatérale, d'installation aiguë ou chronique ou une anomalie de la papille.

Certaines pathologies peuvent faussement orienter le diagnostic vers une neuropathie optique en associant baisse de l'acuité visuelle, anomalie de la vision des couleurs et scotome central.

>>> **Si le fond d'œil est normal**, il faut s'assurer d'avoir éliminé :
– une erreur réfractive non corrigée peut passer inaperçue lors d'un premier examen et il doit être réévalué surtout en cas de doute sur une réelle atteinte sensorielle ;
– une atteinte des milieux transparents tel un kératocône fruste (***fig. 1***) ou une cataracte débutante (sous capsulaire surtout) doit être prise en considération surtout si le diagnostic de neuropathie optique est remis en cause ;
– une amblyopie est à rechercher particulièrement en cas d'atteinte unilatérale.

Une histoire clinique, une éventuelle anisométropie ou un microstrabisme doivent être recherchés [1] ;
– la baisse d'acuité visuelle non organique est suspectée quand il n'existe aucune atteinte objective dans un contexte évocateur (âge entre 7 et 11 ans, sexe féminin) [2] ;
– une atteinte rétinienne occulte est le diagnostic différentiel le plus difficile de neuropathie optique devant un fond d'œil normal.

>>> **Si le fond d'œil révèle une pâleur ou un œdème papillaire**. La pâleur papillaire peut être constitutionnelle si elle est bilatérale (fond d'œil peu pigmenté). Si elle est unilatérale ou bilatérale, il

Revues générales

faut savoir penser à une atteinte rétinienne qui peut mimer une neuropathie optique. Cette atteinte rétinienne est évoquée devant des signes spécifiques à la tomographie par cohérence optique, à l'autofluorescence ou à l'électrorétinogramme.

Ainsi, les rétinopathies sont le principal diagnostic différentiel des neuropathies : il convient de distinguer les atteintes rétiniennes à fond d'œil normal de celles avec une anomalie papillaire (pâleur, œdème). Un certain nombre de pathologies rétiniennes seront citées à titre d'exemple sans aborder toutes les situations dont la présentation clinique pourrait faire évoquer une neuropathie optique.

Les atteintes rétiniennes à fond d'œil normal

Il s'agit d'un ensemble de pathologies relativement hétérogènes, beaucoup d'entre elles sont aisément diagnostiquées par la tomographie par cohérence optique, particulièrement depuis la généralisation progressive de la technique par analyse spectrale ("*spectral domain*"), le champ visuel et l'électrorétinogramme.

1. Les maculopathies héréditaires occultes bilatérales

>>> Maladie de Stargardt

Devant une baisse d'acuité visuelle bilatérale et relativement symétrique avec un fond d'œil normal (dans certains cas, il existe une discrète pâleur papillaire temporale), il faut évoquer une maladie de Stargardt en tout début d'évolution. C'est la dystrophie maculaire la plus fréquente, généralement de transmission autosomale récessive [3]. La tomographie par cohérence optique *spectral domain* peut montrer des signes d'atrophie des couches externes au niveau fovéolaire (***fig. 2***), mais elle peut être normale au début. En cas de doute, une atteinte centrale de l'électrorétinogramme multifocal (***fig. 3***) et le silence

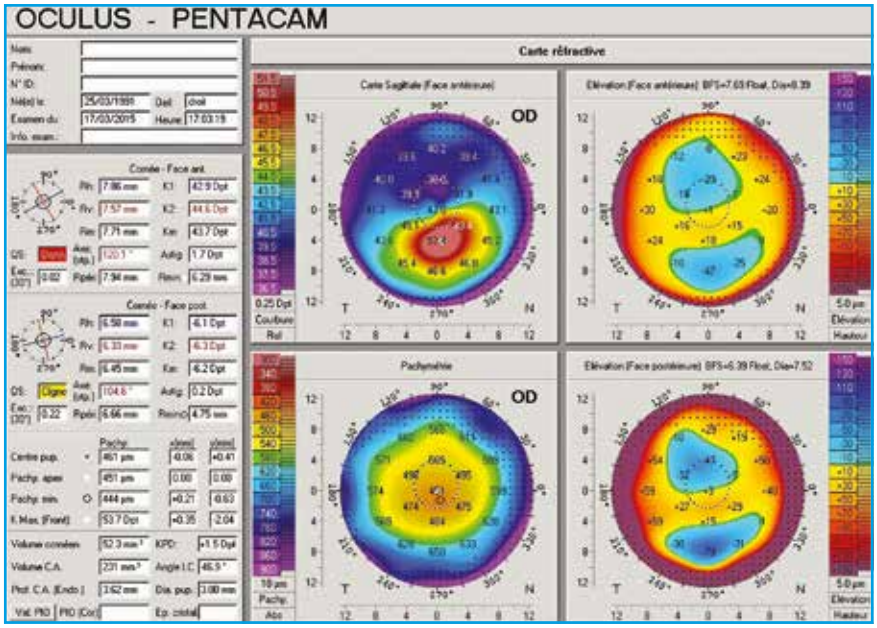

Fig. 1 : Topographie d'un kératocône fruste (collection Alexandre Denoyer).

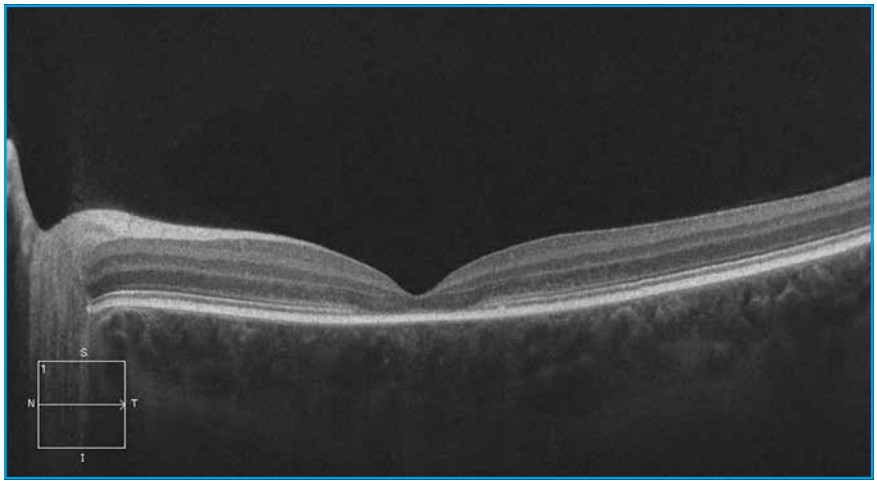

Fig. 2 : Maladie de Stargardt débutante : perte des couches externes de la rétine à droite et à gauche au niveau de la ligne ellipsoïde et interdigitée en rétrofovéolaire (collection Isabelle Meunier).

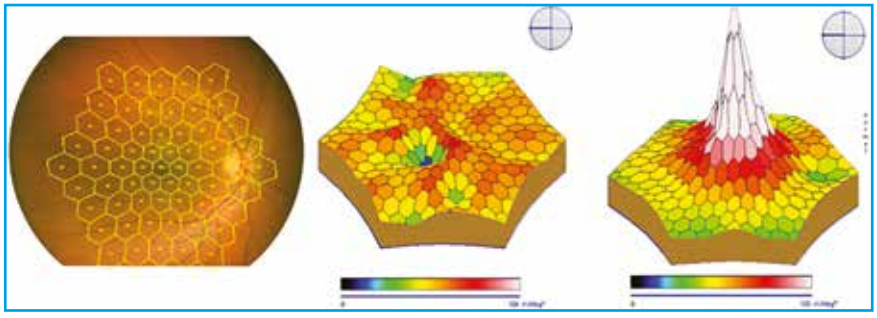

Fig. 3 : Maladie de Stargardt avec atteinte de l'ERG multifocal à gauche, un exemple de réponse normale est montré à droite (collection Sabine Defoort-Dhellemmes).

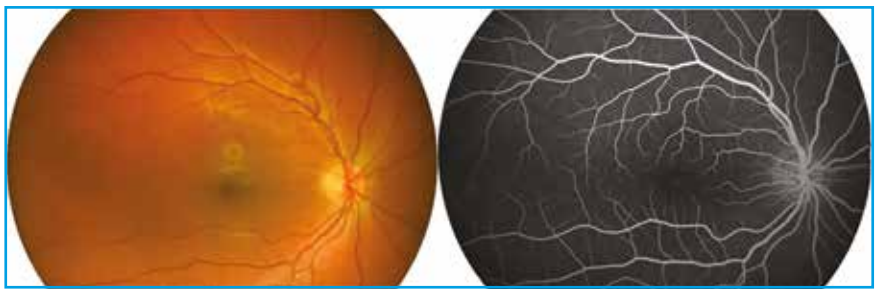

Fig. 4 : Maladie de Stargardt à fond d'œil normal, existence d'un silence choroïdien.

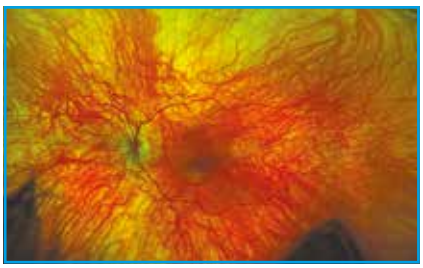

Fig. 5 : Rétine hypopigmentée d'un albinisme oculaire isolé.

choroïdien à l'angiographie peuvent confirmer le diagnostic (***fig. 4***). Aux stades plus tardifs, le tableau se complète d'atrophie maculaire, de taches jaunâtres hyperautofluorescentes (*fundus flavimaculatus*), le diagnostic différentiel ne se pose plus.

>>> Albinisme oculaire fruste

L'albinisme oculaire pur, dans les formes très modérées, peut être découvert à l'âge de jeune adulte devant une acuité visuelle basse sans nystagmus à fond d'œil normal. Le reflet fovéolaire est absent à l'examen attentif (***fig. 5***), il existe une très discrète transillumination irienne. La tomographie par cohérence optique maculaire détecte une hypoplasie maculaire (***fig. 6***), le potentiel évoqué visuel révèle une asymétrie croisée au niveau de la réponse occipitale [4].

2. Les atteintes rétiniennes acquises à fond d'œil normal

>>> AZOOR

La rétinopathie externe occulte aiguë (*Acute zonal outer occulte retinopathy*: AZOOR), unie ou bilatérale asymétrique, est caractérisée par une baisse d'acuité visuelle, une atteinte du champ visuel avec élargissement de la tache aveugle et des scotomes temporaux. L'électrorétinogramme révèle une atteinte asymétrique avec diminution des réponses scotopiques (à l'obscurité) et photopiques (des cônes) proportionnelle à l'atteinte du champ visuel (***fig. 7***) [5].

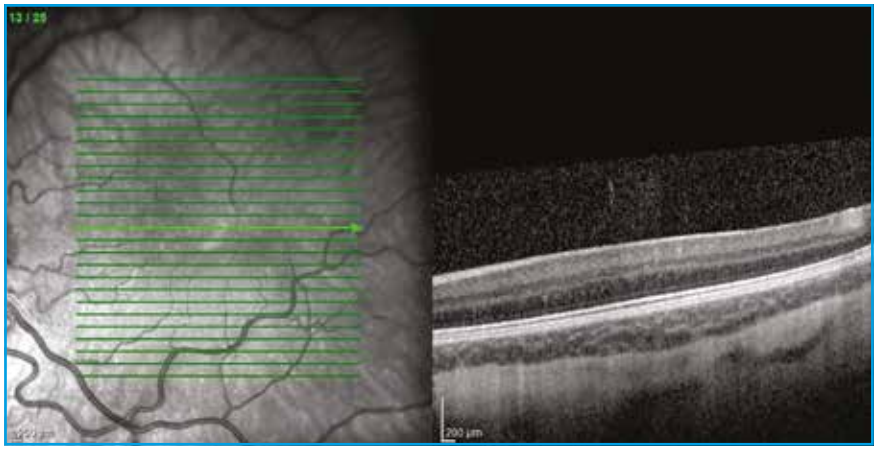

Fig. 6 : OCT du patient de la ***figure 5*** avec hypoplasie fovéolaire découverte chez un patient de 43 ans devant une acuité visuelle limitée à 6/10.

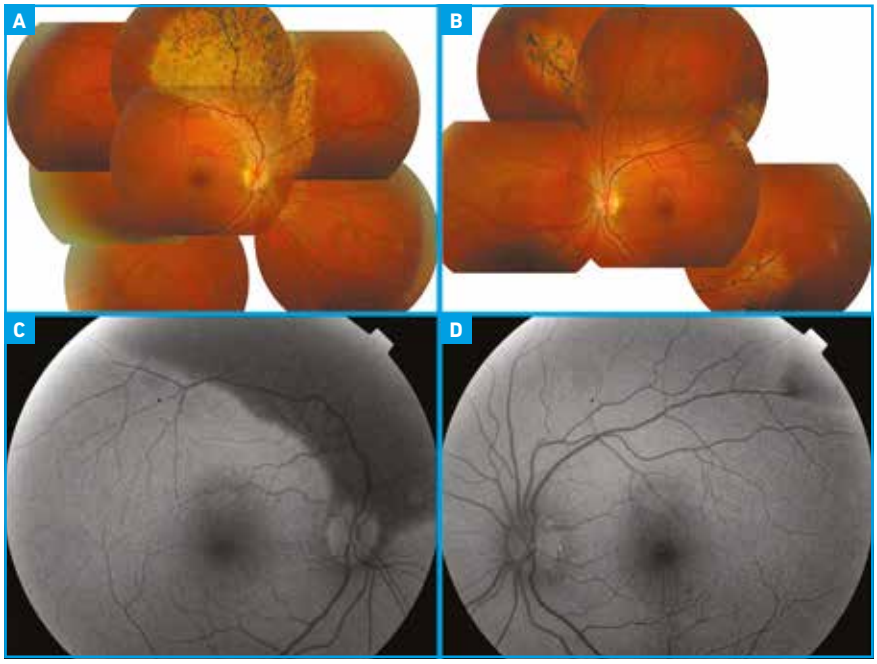

Fig. 7 : Zones d'atrophie rétiniennes bilatérales vues sur les clichés couleur et en autofluorescence (AZOOR).

Revues générales

>>> Le syndrome des taches blanches évanescentes

Le syndrome des taches blanches évanescentes est responsable d'une baisse d'acuité visuelle unilatérale sans douleur y compris à la mobilisation du globe [6]. L'infiltration du vitré peut être minime et l'œdème papillaire discret. Les taches blanches multiples caractéristiques peuvent être discrètes au début (***fig. 8A***). Les anomalies maculaires granitées (***fig. 8B***) et l'angiographie (***fig. 8C et 8D***) orientent le diagnostic vers une atteinte rétinienne. L'électrorétinogramme, s'il est réalisé, révèle une diminution transitoire de l'onde a.

>>> Fovéoschisis maculaire

Chez un patient myope fort, en cas de baisse d'acuité visuelle à fond d'œil normal, il peut exister un clivage au sein des couches moyennes de la rétine du pôle postérieur réalisant un fovéoschisis. La tomographie par cohérence optique maculaire fait le diagnostic (***fig. 9***).

Les rétinopathies avec pâleur papillaire

1. Maladies héréditaires : signe d'appel la pâleur papillaire

>>> La dystrophie des cônes

Une pâleur temporale peut être liée à une dystrophie des cônes (***fig. 10***). Chez un patient adolescent, il faut y penser devant une photophobie, une dyschromatopsie qui précède la baisse d'acuité visuelle. Même si l'OCT *spectral domain* de la macula peut montrer des signes au stade initial de la maladie, l'examen clé reste l'électrorétinogramme (ERG) global qui révèle une atteinte photopique (réponses des cônes) diminuée (***fig. 11***) sans atteinte scotopique (réponses des bâtonnets) normale ou supranormale (***fig. 12***). Parfois, l'ERG peut être normal alors que l'ERG multifocal est contributif [7].

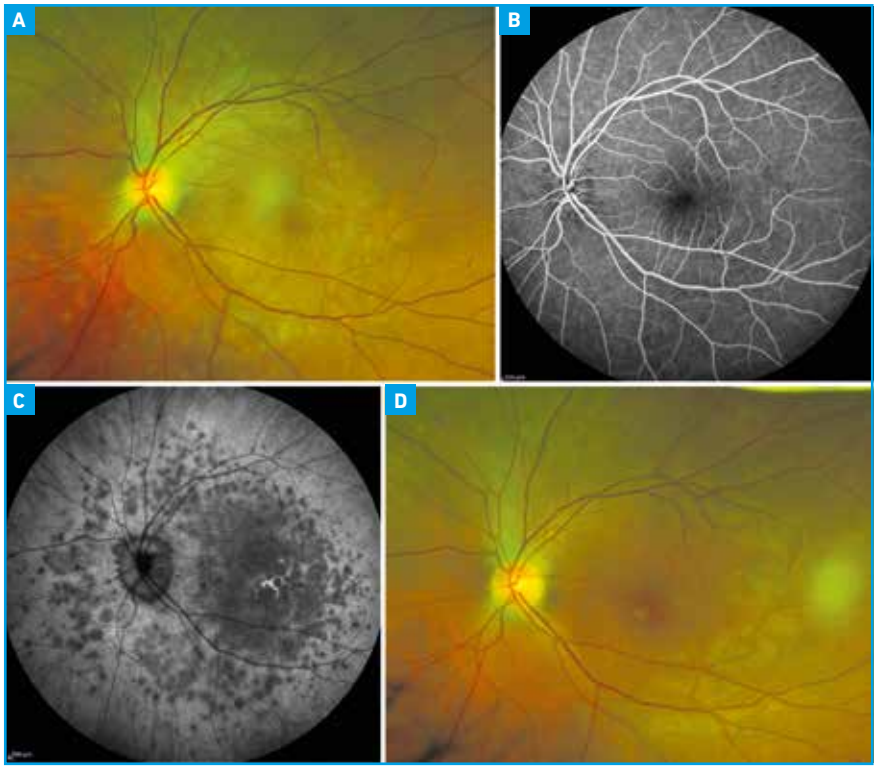

Fig. 8 : Syndrome des taches blanches (collection Capucine Wambergue, Julien Bordet). **A :** baisse d'acuité visuelle chez une jeune femme à fond d'œil initialement normal. **B :** aspect granité un jour plus tard. **C :** aspect granité à l'angiographie à la fluorescéïne. **D :** aspect granité à l'angiographie.

Fig. 9 : Fovéoschisis à l'OCT.

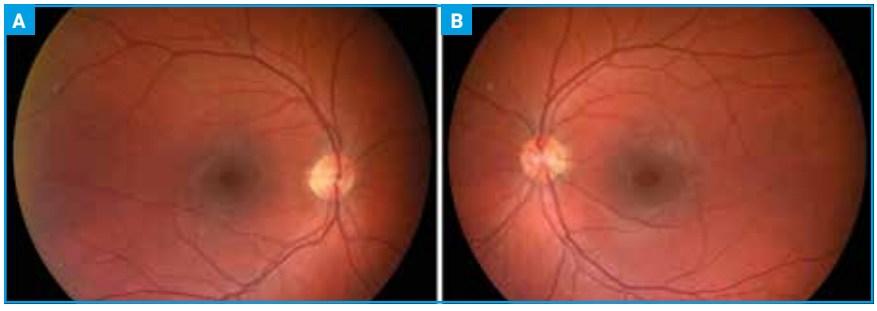

Fig. 10 : Pâleur temporale dans le cadre d'une dystrophie des cônes.

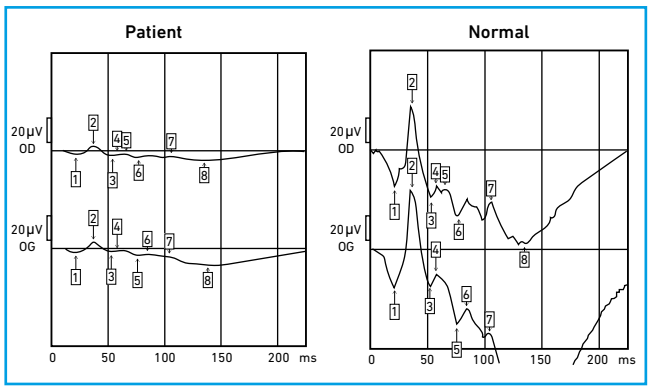

Fig. 11 : Dystrophie des cônes : ERG global : altération de la réponse photopique (issue des cônes) par rapport à un tracé normal.

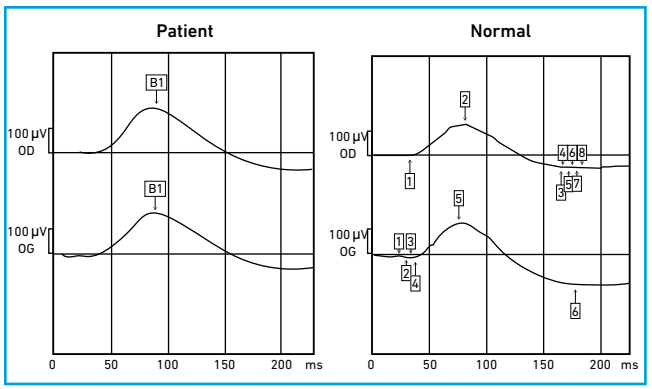

Fig. 12 : Dystrophie des cônes : ERG global : la réponse scotopique (issue des bâtonnets) est comparable à la réponse normale, voire au-dessus de la réponse normale.

>>> La rétinite pigmentaire sans pigments

Dans la rétinite pigmentaire, la pâleur papillaire est souvent associée à un calibre des vaisseaux rétrécis et à des pigmentations en ostéoclastes de la périphérie rétinienne mais parfois cette pigmentation peut être très discrète ou absente (***fig. 13***). L'acuité visuelle est généralement conservée jusqu'aux stades très avancés de la maladie. Cette dystrophie rétinienne de type bâtonnet-cône se caractérise par une cécité nocturne (héméralopie) avec une gêne à la conduite automobile rapportée par les patients, associée à un rétrécissement concentrique du champ visuel (***fig. 14***). Le diagnostic différentiel peut se poser devant une pâleur

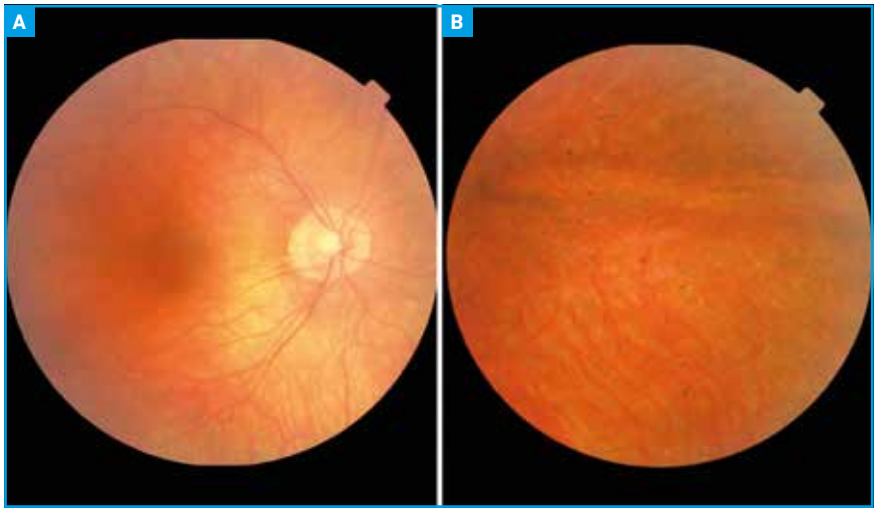

Fig. 13 : Rétinite pigmentaire. **A :** pâleur papillaire dans le cadre d'une rétinite pigmentaire sans pigments visibles. **B :** quelques pigments fins en périphérie.

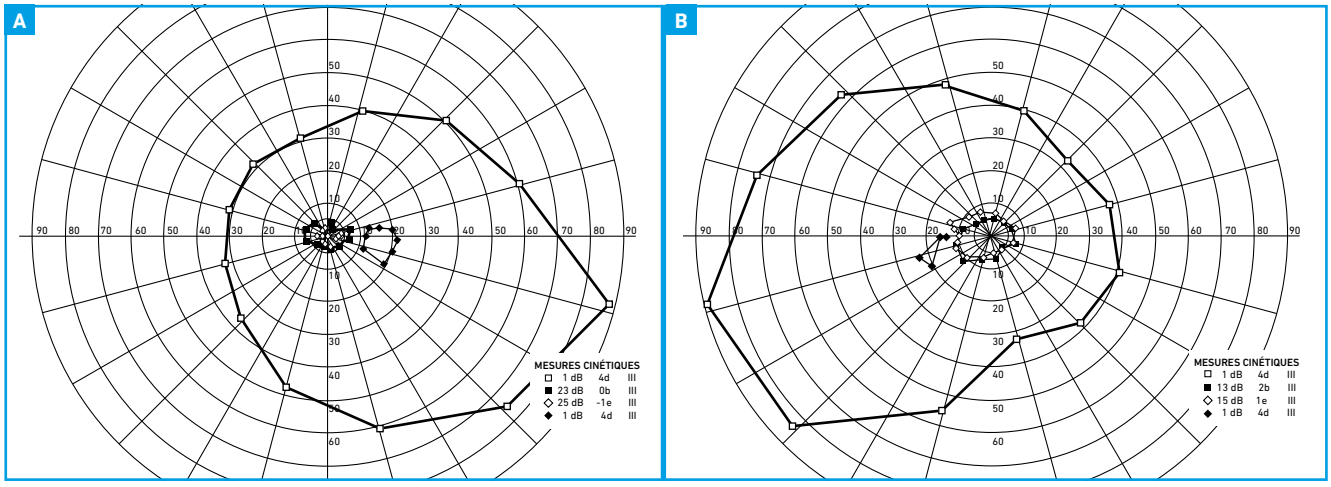

Fig. 14 : Rétinite pigmentaire avec rétrécissement du champ visuel.

Revues générales

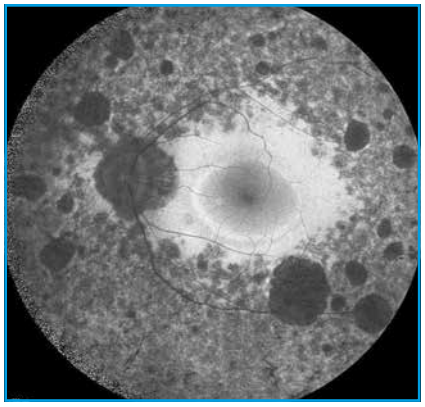

Fig. 15 : Rétinite pigmentaire : anneau hyperautofluorescent.

papillaire isolée et de découverte de façon fortuite. L'autofluorescence grand champ révèle l'atrophie rétinienne périphérique (***fig. 15***) par l'existence d'un liseré hyperautofluorescent séparant la rétine normale de la rétine atrophique. L'électrorétinogramme est demandé devant l'héméralopie et le rétrécissement concentrique du champ visuel. Il révèle une altération de la réponse scotopique (des bâtonnets) avec une réponse photopique (des cônes) meilleure du moins au début de l'évolution (***fig. 16***) [8].

>>> Maladie de Stargardt

Une pâleur papillaire peut être un signe précoce de maladie de Stargardt, le fond d'œil est normal par ailleurs.

>>> Achromatopsie congénitale

Une acuité visuelle basse bilatérale découverte dans l'enfance associée à

Fig. 17 : Pâleur papillaire d'une achromatopsie.

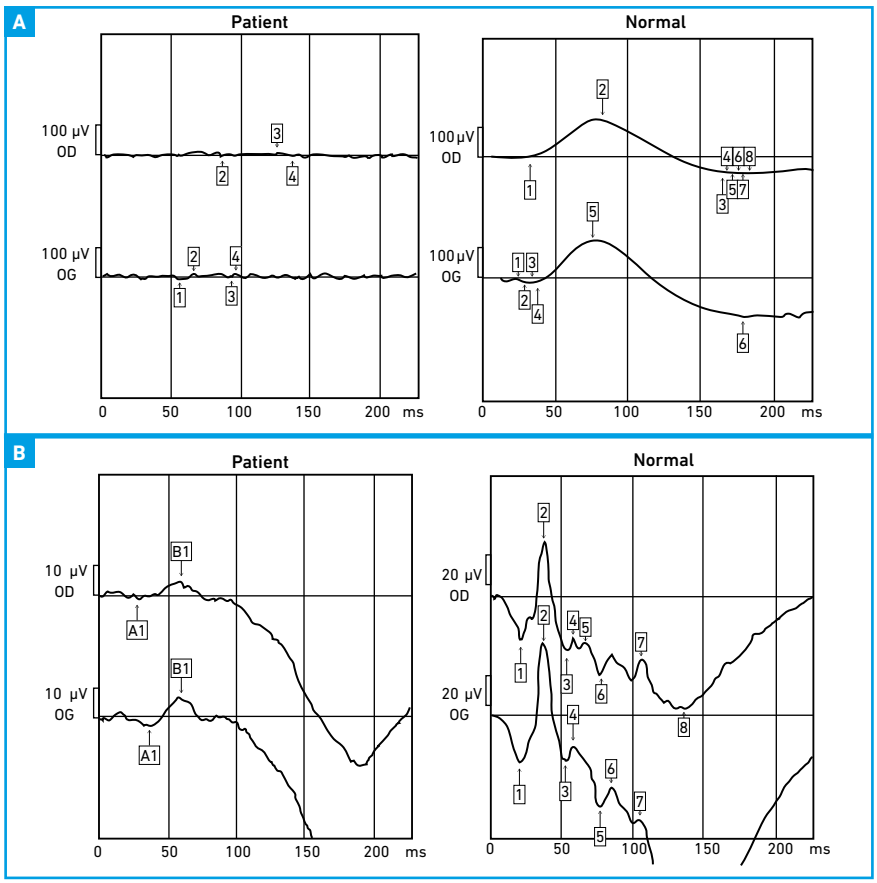

Fig. 16 : Rétinite pigmentaire : ERG plus altéré en scoptopique (**A**) qu'en ambiance photopique (**B**).

une pâleur papillaire (***fig. 17***) peut également se rencontrer dans l'achromatopsie congénitale. La photophobie est un signe constant. L'examen attentif de la tomographie par cohérence optique [8] révèle une discrète interruption de la ligne ellipsoïde (***fig. 18***), l'électrorétinogramme global confirme le diagnostic en montrant, comme dans la dystrophie des cônes, une altération de la réponse des cônes avec une réponse normale des bâtonnets.

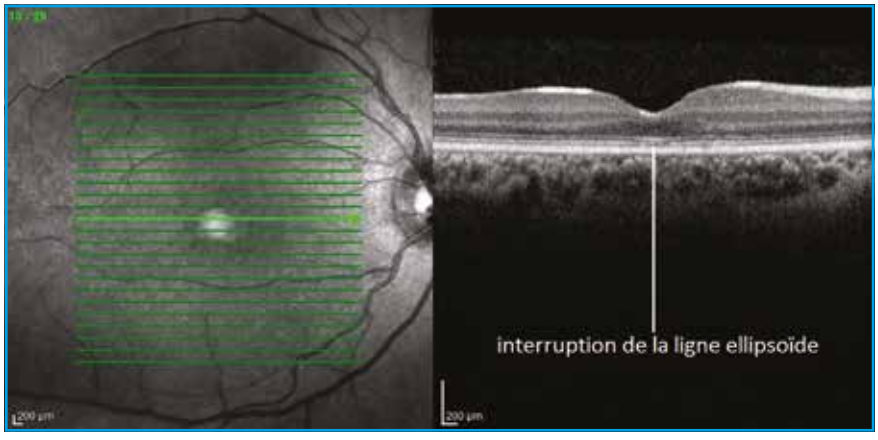

Fig. 18 : Interruption de la ligne ellipsoïde dans une achromatopsie.

Fig. 19 : A : Pâleur papillaire temporale dans le cadre d'une occlusion de l'artère centrale de la rétine de l'œil droit. **B :** œil gauche controlatéral.

2. Maladies rétiniennes acquises

>>> Maladies rétiniennes acquises unilatérales

Devant une pâleur papillaire associée à un rétrécissement des vaisseaux rétiniens (***fig. 19***), si l'OCT révèle une atteinte des couches internes et moyennes de la rétine, l'électrorétinogramme montre la présence d'une onde a avec une altération de l'onde b témoin de la séquelle fonctionnelle, il s'agit d'une occlusion de l'artère centrale de la rétine transitoire avec séquelles visuelles (***fig. 20***) [7].

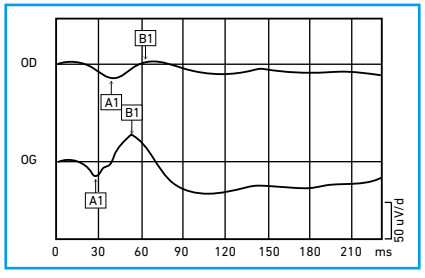

Fig. 20 : Sur le tracé du haut correspondant à l'œil droit, il existe une diminution de l'amplitude de l'onde b1 de l'électrorétinogramme, le tracé du bas représente la réponse de l'œil gauche controlatéral.

>>> Maladies rétiniennes acquises bilatérales avec pâleur papillaire

Le vigabatrin est un anti-épileptique GABAergique qui favorise l'accumulation de GABA dans la rétine. C'est le traitement de référence du syndrome de West. L'intoxication au vigabatrin est responsable d'un rétrécissement concentrique du champ visuel avec altération de l'électrorétinogramme. Il existe souvent une pâleur papillaire qui peut faire évoquer une neuropathie optique. Les lésions d'atrophie rétinienne périphérique ne sont pas faciles à déceler surtout chez un nourrisson ou le très jeune enfant (***fig. 21***).

Fig. 21 : Lésions d'atrophie rétinienne périphérique (bien visible en supérieur) chez un enfant de 3 ans traité par vigabatrin.

La perte axonale à la tomographie par cohérence optique prédomine en nasal [9]. L'interrogatoire, le rétrécissement concentrique du champ visuel et l'altération de l'électrorétinogramme *flicker* (***fig. 22***) permettent d'évoquer le diagnostic.

Les atteintes rétiniennes avec œdème papillaire

1. Les pathologies vasculaires rétiniennes

>>> La rétinopathie hypertensive

L'hypertension artérielle grave non contrôlée peut être responsable d'œdème papillaire associée à des hémorragies en flammèches, des nodules cotonneux, des signes de croisement artérioveineux et

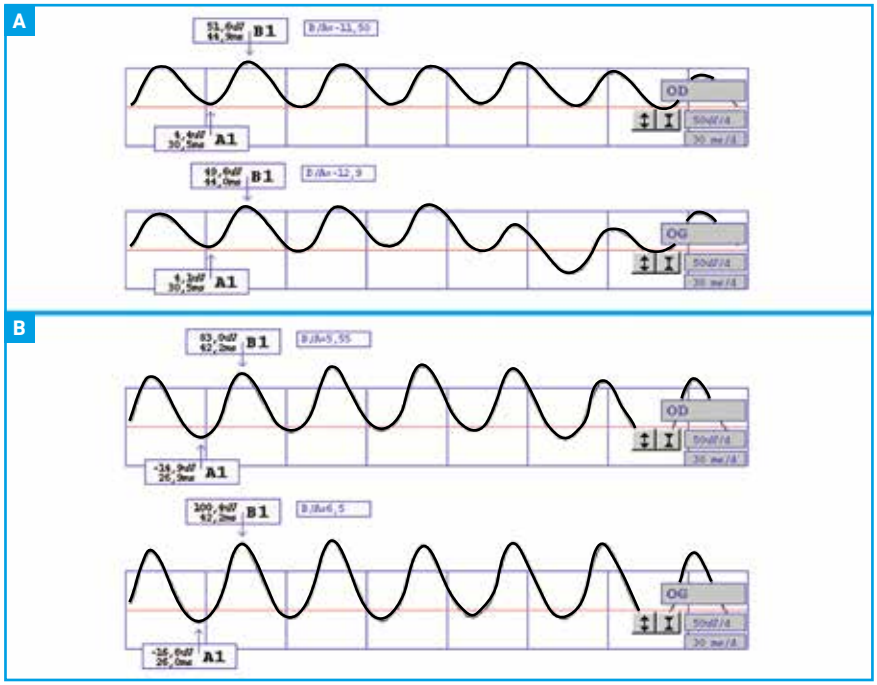

Fig. 22 : A : Réduction d'amplitude de la réponse ERG *flicker* chez un enfant de 3 ans traité par vigabatrin (fond d'œil ***figure 21***). **B :** exemple de tracé ERG *flicker* normal.

Revues générales

POINTS **FORTS**

- L'adage "*le patient ne voit pas, l'ophtalmologiste non plus*" n'est pas toujours vrai dans la neuropathie optique. Une baisse d'acuité à fond d'œil normal n'est pas synonyme de neuropathie optique.
- Une atteinte de la vision des couleurs qui précède la baisse d'acuité visuelle est un argument en faveur d'une neuropathie optique.
- La tomographie par cohérence optique est un bon outil de première intention pour le diagnostic différentiel entre atteinte rétinienne et atteinte du nerf optique.
- Le scotome central respectant la tache aveugle est en faveur d'une atteinte rétinienne.
- L'électrorétinogramme est indispensable pour le diagnostic d'une forme débutante de dystrophie rétinienne.

des exsudats. Les artères sont grêles et les veines sont dilatées. Le tableau ne fait pas évoquer une neuropathie optique vasculaire. Particulièrement, la présence de nodules cotonneux doit faire vérifier la tension artérielle (***fig. 23***).

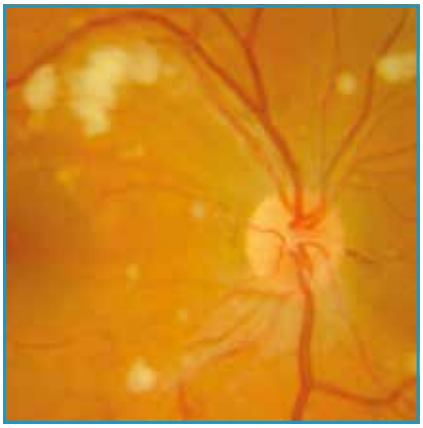

Fig. 23 : Œdème papillaire associé à des nodules cotonneux chez une patiente présentant une hypertension artérielle non contrôlée.

>>> L'occlusion veineuse rétinienne

L'occlusion de la veine centrale de la rétine et l'occlusion veineuse hémirétinienne s'accompagne généralement d'un œdème papillaire. Le diagnostic différentiel avec une neuropathie optique vasculaire ne se pose généralement pas devant le tableau clinique qui comporte une dilatation et une tortuosité veineuse avec des hémorragies en flammèches réparties sur l'ensemble du territoire occlus, parfois associées à des nodules cotonneux (***fig. 24***).

Fig. 24 : Œdème papillaire accompagné d'hémorragies en flammèches réalisant un tableau d'occlusion de la veine centrale de la rétine.

2. Les pathologies inflammatoires du segment postérieur avec œdème papillaire

Toutes les uvéites postérieures peuvent être accompagnées d'œdème papillaire et, dans certaines pathologies (***fig. 25***), l'uvéite postérieure peut s'accompagner de neuropathie optique [10].

Fig. 25 : Œdème papillaire, la présence d'un discret syndrome inflammatoire du segment antérieur (fins précipités rétrodescemétiques, Tyndall fin) oriente vers une uvéite postérieure.

Conclusion

Le tableau initial de certaines pathologies rétiniennes peut orienter vers une neuropathie optique. La présence de métamorphopsies, l'examen attentif du fond d'œil, la topographie de l'atteinte du champ visuel centrée sur le point de fixation, l'altération de la vision des couleurs qui intervient plus tardivement que celle de l'acuité visuelle, l'absence de signe de Marcus Gunn, la tomographie par cohérence optique maculaire et parfois l'électrorétinogramme altéré permettent de redresser le diagnostic.

BIBLIOGRAPHIE

1. Arnaud C, Bursztyn J, Charlier J *et al.* Déficits visuels. Dépistage et prise en charge chez le jeune enfant. Expertises collectives, Ed by INSERM, 2002, 398pp et synthèse de 52 pp.
2. Mouriaux F, Defoort-Dhellemmes S, Kochman F *et al.* Le pithiatisme oculaire chez l'enfant et l'adolescent. *J Fr Ophtalmol*, 1997;20:175-182.
3. Lambertus S, van Huet RA, Bax NM *et al.* Early-onset stargardt disease: phenotypic and genotypic characteristics. *Ophthalmology*, 2015;122:335-344.
4. Cornish KS, Reddy AR, McBain VA. Concentric macular rings sign in patients with foveal hypoplasia. *JAMA Ophthalmol*, 2014;132:1084-1088.

5. Francis PJ , Marinescu A, Fitzke FW *et al*. Acute zonal occult outer retinopathy: towards a set of diagnostic criteria. *Br J Ophthalmol*, 2005;89:70-73.
6. Pellegrini F, Interlandi E. A case of multiple evanescent white dot syndrome misdiagnosed as optic neuritis: Differential diagnosis for the neurologist. *J Neurosci Rural Pract*, 2016;7: 283-285.
7. Whatham AR, Nguyen V, Zhu Y *et al*. The value of clinical electrophysiology in the assessment of the eye and visual system in the era of advanced imaging. *Clin Exp Optom*, 2014;97:99-115.
8. Lee H, Proudlock FA, Gottlob I. Pediatric Optical Coherence Tomography in Clinical Practice-Recent Progress. *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 2016;57: 69-79.
9. Lawthom C, Smith PE, Wild JM. Nasal retinal nerve fiber layer attenuation: a biomarker for vigabatrin toxicity. *Ophthalmology*, 2009;116:565-571.
10. Gupta V, Shoughy SS, Mahajan S *et al*. Clinics of ocular tuberculosis. *Ocul Immunol Inflamm*, 2015;23:14-24.

L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.

JIFRO

12es JOURNÉES INTERACTIVES DE FORMATION DE RÉALITÉS OPHTALMOLOGIQUES

- **Jeudi 31 janvier 2019**
  - **Surface oculaire** (Matin)
  - **Œdèmes maculaires** (Après-midi)
- **Vendredi 1er février 2019**
  - **De l'interface vitréo-rétinienne au vitré** (Matin)
  - **Contactologie : nouveaux défis** (Après-midi)

JEUDI 31 JANVIER
ET VENDREDI 1er FÉVRIER 2019
CENTRE ÉVÉNEMENTIEL – COURBEVOIE

NOUVEAU LIEU