

■ Revues générales

Fond d'œil anormal de l'enfant

RÉSUMÉ : La recherche et l'analyse d'anomalies du fond d'œil de l'enfant nécessite une bonne dilatation pupillaire. S'il faut privilégier le tropicamide, celui-ci est souvent insuffisant chez les plus jeunes du fait de l'immaturité du sphincter irien. Il faut avoir recours à des collyres mydriatiques, à un dosage adapté à l'âge et aux antécédents de l'enfant. L'examen, effectué de préférence en ophtalmoscopie indirecte, doit être complété par une imagerie multimodale dans laquelle l'OCT et l'autofluorescence tiennent une grande place.

Ce bilan clinique et paraclinique permet de différencier au niveau papillaire des anomalies constitutionnelles ou des atteintes acquises (inflammatoires, surélévations papillaires, atrophies optiques). Les anomalies rétinienne entrent dans plusieurs groupes : constitutionnelle, dysplasie ou dystrophie vitréorétinienne, infectieuse, tumorale vasculaire ou dégénérative.



C. ORSSAUD

UF d'Ophtalmologie, CRMR Ophtara, HUPO/HEGP service d'Ophtalmologie, CRMR Ophtara, Hôpital Necker-Enfants malades, PARIS.

La découverte d'une anomalie du fond d'œil est d'autant plus préoccupante chez l'enfant que celui-ci est plus jeune. À cet âge, il peut manquer des éléments cliniques, tels que l'acuité visuelle, ou paracliniques importants pour porter le diagnostic du fait des difficultés d'examen. Or, certaines de ces anomalies peuvent parfois nécessiter une prise en charge urgente.

Il est donc important de savoir diagnostiquer les principales anomalies du fond d'œil, ou du moins de savoir quels examens demander pour arriver à poser un diagnostic aussi précis que possible. Après avoir rappelé quelques notions sur les techniques d'examen du fond d'œil, nous présenterons les anomalies papillaires, avant de s'intéresser à celles de la rétine. Ces anomalies entrent dans 5 groupes : les malformations congénitales, les lésions infectieuses, les anomalies vasculaires congénitales ou acquises, les dégénérescences et les tumeurs.

■ Examens clinique et paraclinique

>>> L'obtention d'une dilatation suffisante est fondamentale pour pouvoir

réaliser un examen du fond d'œil dans de bonnes conditions et apprécier au mieux les caractéristiques d'éventuelles anomalies. Or, il est parfois difficile d'obtenir une dilatation optimale chez les jeunes enfants, du fait de l'immaturité du sphincter irien. De plus, il faut prendre des précautions dans le choix des collyres et des dosages utilisés en fonction de l'âge de l'enfant.

Si le tropicamide reste le collyre utilisé de première intention, il peut être nécessaire d'associer de la phényléphrine. Seul le dosage à 2,5 % doit être utilisé en raison des risques cardiaques de cette molécule. De plus, il est recommandé de n'instiller qu'une seule goutte et ne pas renouveler l'instillation chez les enfants de moins de 2 ans. Une surveillance cardio-respiratoire et tensionnelle est fortement préconisée en cas d'utilisation chez les prématurés et les nourrissons. L'utilisation de la forme à 10 % est contre-indiquée par l'ANSM avant l'âge de 12 ans. Le recours à l'atropine 0,3 % avant 2 ans et 0,5 % au-delà n'est préconisé que lorsqu'un examen de la réfraction objective sous cycloplégie doit être associé. Rappelons que l'utilisation du cyclopentolate est contre-indiquée avant l'âge d'1 an.

Revue générale

>>> L'examen du fond d'œil en lui-même pose peu de problème et peut être effectué, de préférence en ophtalmoscopie indirecte, indifféremment sur un enfant allongé chez les plus jeunes ou dès que possible à la lampe à fente. Cet examen est parfois difficile, mais il faut savoir prendre le temps car l'enfant peut finir par se calmer ce qui facilite l'analyse des lésions. Le recours à une sédation ou à une anesthésie générale doit être limité et de préférence réservé aux cas nécessitant un geste technique (tel qu'une prise de tonus oculaire) ou opératoire associé. Enfin, chez les prématurés, les systèmes de caméra permettent un suivi aisé avec une bonne qualité d'images [1].

>>> Les examens complémentaires sont actuellement indispensables pour préciser au mieux la nature des anomalies retrouvées. Il est tout à fait possible de réaliser précocement des examens en autofluorescence, malgré l'éblouissement induit, des OCT maculaires ou des fibres optiques ou des rétino-graphies permettant de juger de l'évolution [2]. Par contre, les angiographies et les bilans électrophysiologiques sont plus difficiles à obtenir chez les enfants plus jeunes et peuvent nécessiter des techniques particulières.

Particularité du fond d'œil normal de l'enfant

Le fond d'œil normal de l'enfant présente quelques particularités qu'il faut connaître pour ne pas demander des examens complémentaires inutiles.

Les papilles des enfants à la naissance et dans les premières semaines de vie sont plus pâles que celles des enfants plus âgés. Rappelons que l'excavation papillaire est absente ou inférieure ou égale à 0,1. La rétine peut présenter des reflets importants, proches de l'aspect en bave d'escargot au niveau maculaire. Ces reflets restent présents plusieurs années et diminuent progressivement avec l'âge.

Anomalies papillaires

1. Les anomalies constitutionnelles

Les anomalies constitutionnelles de forme ou de morphologie des papilles sont multiples. Outre l'exceptionnelle aplasie du nerf optique due à une involution plus ou moins tardive au cours de la vie embryonnaire du nerf optique, il s'agit de :

- La dysversion papillaire, sans cause génétique connue, associant une obliquité en temporal inférieur de la papille et un amincissement chorioretinien inférieur. Dans les formes sévères, l'émergence des vaisseaux est anormale et il peut exister un croissant de sclère ou de choroïde nue en souspapillaire [3].

- L'hypoplasie papillaire, de taille variable (**fig. 1**) [4]. Il est admis qu'une papille dont la surface est inférieure à 2 déviations standards de la moyenne, ou dont le rapport entre la distance interpapillo-maculaire sur le diamètre

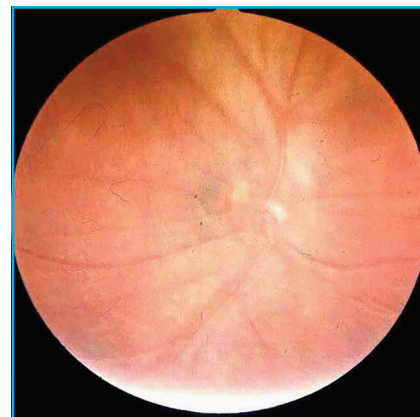


Fig. 1 : Hypoplasie papillaire.

papillaire est inférieur à 3, est hypoplasique [5, 6].

- Le colobome papillaire, dû à une fermeture anormale génétiquement déterminée de la fente embryonnaire, tout comme le colobome chorioretinien parfois associé (**fig. 2**). Sa mise en évidence doit faire réaliser un bilan incluant une

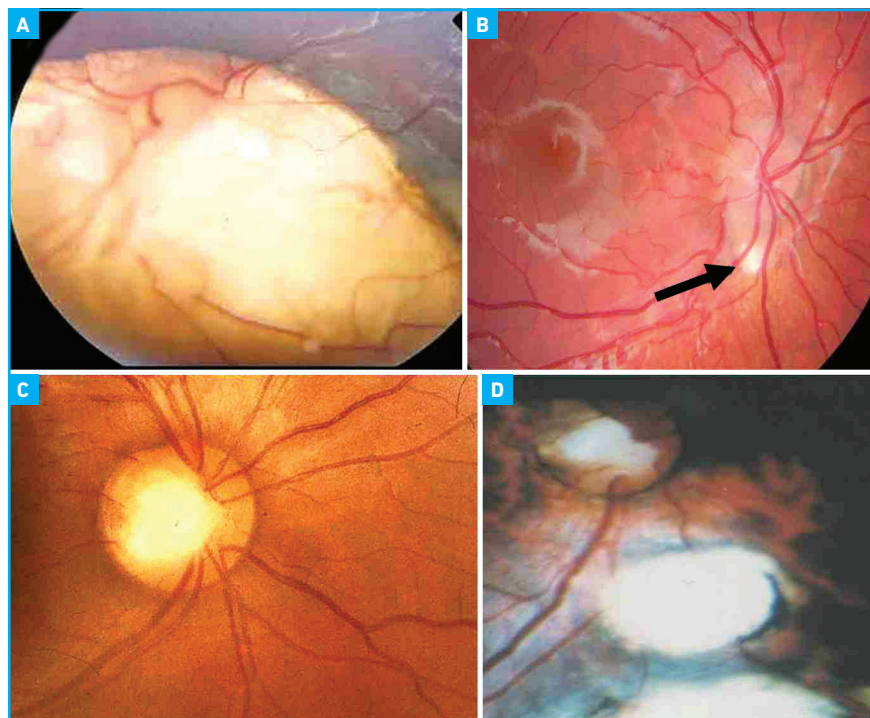


Fig. 2 : Colobomes. A : vaste colobome chorioretinien englobant la macula et la papille ; B : petit colobome chorioretinien souspapillaire (flèche) ; C : colobome papillaire ; D : colobomes papillaires et chorioretiniens étagés en inférieur de la papille.

neuro-imagerie, un audiogramme, un bilan cardiaque et rénal, régulièrement répété s'il est normal. Ce colobome varie d'un simple amincissement inférieur de l'anneau neuro-rétinien dans les formes minimales, à une large excavation intéressant la portion supérieure de la papille dans les cas sévères. Il doit être différencié d'une excavation glaucomateuse.

- La “papille en fleur de liseron” ou “*morning glory syndrome*”, généralement unilatérale (**fig. 3**). Elle est caractérisée par un disque papillaire anormalement grand, aux parois constituées de graisse et de tissu musculaire lisse, et comportant une vaste excavation souvent comblée par du tissu glial blanchâtre d'où émergent les vaisseaux rétinien de façon radiaire. Le pronostic visuel est sombre et il existe un risque de décollement rétinien plan péri-papillaire, pouvant s'étendre à la région maculaire. Une mutation du gène *PAX6* est volontiers retrouvée.

- Le staphylome papillaire, caractérisé par une papille d'aspect normal mais située dans un plan postérieur par rapport à celui de la sclère, avec étirement des fibres optiques (**fig. 4**). Il s'accompagne parfois d'anomalie de la ligne médiane à rechercher en neuro-imagerie.

- La fossette colobomateuse, caractérisée par une excavation souvent unique, proche du bord temporal de la papille mais séparée de l'excavation physiologique. Elle donne parfois naissance à une artère cilio-rétinienne et peut se compliquer d'un décollement rétinien (DR) plan pouvant s'étendre jusqu'à la macula, parfois spontanément résolutif.

2. Les papillites

Elles n'ont pas de réelle particularité chez l'enfant dans leur présentation clinique. Par contre, les étiologies sont différentes. La distinction formelle avec les névrites rétrobulbaires est souvent artificielle comme le démontrent les études en OCT de ces deux formes d'atteinte du nerf optique. Les étiologies de ces atteintes du

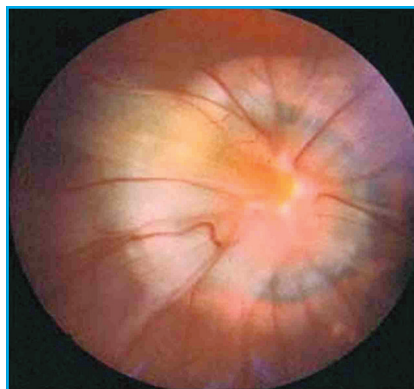


Fig. 3 : Papille en fleur de liseron.

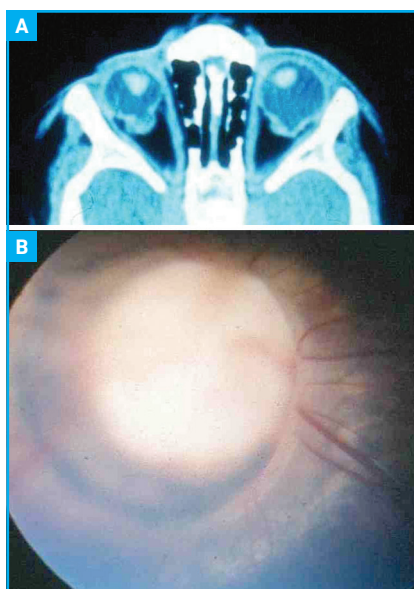


Fig. 4 : Staphylome papillaire. **A :** aspect en scanner de l'origine des deux nerfs optiques ; **B :** staphylome papillaire.

nerf optique sont multiples. Elles sont soit infectieuses : maladie de Lyme, borrélioses, CMV, toxoplasmose, etc., soit inflammatoires : sclérose en plaque, ADEM, névrites optiques à anticorps anti-NMO ou à anticorps anti-MOG positives, etc.

3. Les œdèmes papillaires de stase

Nous ne ferons que citer les œdèmes papillaires (OP) de stase dont la présence impose la recherche d'une étiologie d'hypertension intracrânienne, que celle-ci soit tumorale ou non. Il faut donc réaliser un bilan neuro-radiologique com-

plet avec des temps veineux tardifs en IRM, afin d'éliminer une tumeur intracrânienne ou intrarachidienne et de rechercher une thrombophlébite cérébrale qui peut survenir à tout âge, y compris chez les nouveau-nés et les nourrissons. Les causes de cet accident varient en fonction de l'âge de l'enfant. En l'absence d'anomalie neuroradiologique, il faut mesurer la pression d'ouverture du LCR à la recherche d'une hypertension intracrânienne “idiopathique”. Ces OP de stase évoluent rapidement chez l'enfant. Face à une papille “douteuse”, l'absence d'évolution à 5 à 8 jours est en faveur d'une petite papille charnue, colorée mais sans dilatation des vaisseaux papillaires et à bord net. En l'absence de traitement, les OP de l'enfant évoluent également rapidement vers une atrophie optique.

C'est pourquoi la découverte d'une atrophie optique impose de pratiquer un bilan identique à celui demandé face à un OP. En l'absence de cause neurologique identifiée, il faut envisager une neuropathie optique héréditaire, pouvant débuter à tout âge, quel que soit le gène muté.

Citons les drusen papillaires, souvent difficiles à objectiver chez l'enfant car profonds, qui sont des diagnostics différentiels de l'OP de stase. L'analyse attentive de la papille associée à l'OCT permet d'éliminer un œdème de stase.

Les 7 groupes d'anomalies rétiniennes et vitréorétiniennes

1. Les pathologies d'origine vasculaire

>>> La **rétinopathie des prématurés (RDP)** survient chez les grands prématurés à partir de la 4^e semaine de vie et impose une surveillance régulière tant que de la rétine n'est pas vascularisée (**fig. 5**). Cette vascularisation est plus tardive en temporal (zone III) qu'en nasal (zone II). La classification de cette RDP en 5 stades repose sur l'aspect des anomalies rétiniennes dont il faut noter l'étendue

Revue générale

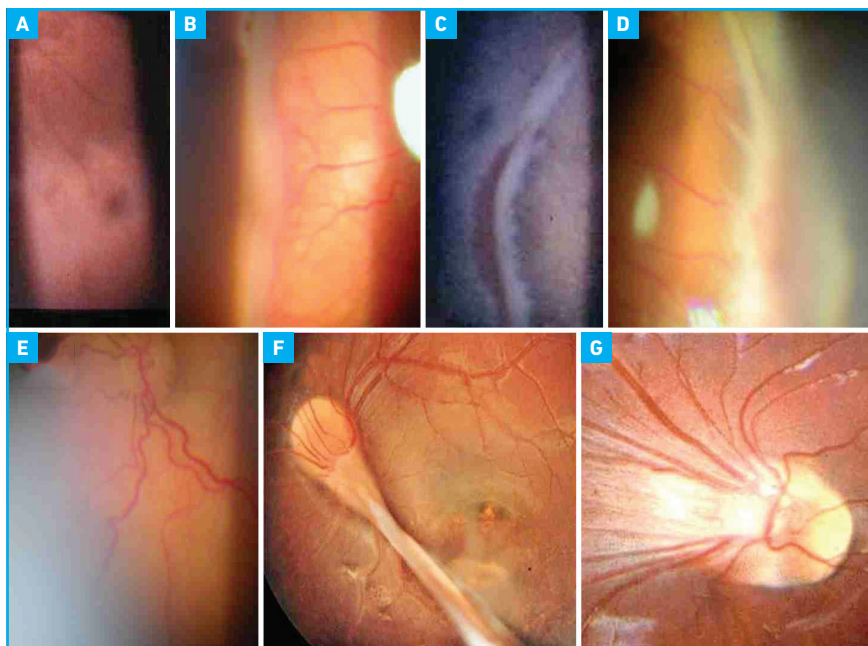


Fig. 5 : Rétinopathie des prématurés. **A :** stade 1 ; **B :** stade 2 ; **C :** stade 3 ; **D :** stade 4 ; **E :** Stade 5 ; **F et G :** complication à type de traction rétinienne et de pli maculaire.

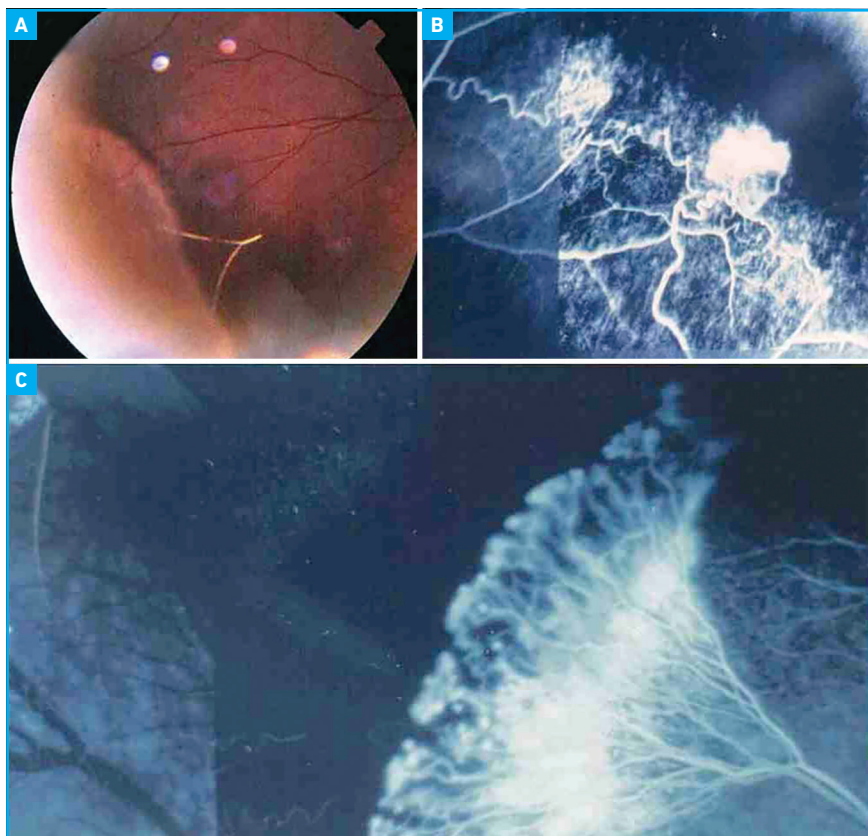


Fig. 6 : Pathologies vasculaires. **A et B :** drépanocytose ; **C :** vitréo-rétinopathie exsudative familiale.

en quadrants horaires contigus ou non : zone de démarcation entre rétine saine et rétine périphérique grisâtre avasculaire (stade 1), apparition d'un bourrelet à la limite de ces deux zones (stade 2), puis de néovaisseaux sur celui-ci (stade 3). L'apparition de ces néovaisseaux sur plusieurs secteurs de ce bourrelet impose une photocoagulation au laser pour éviter la survenue d'un DR tractionnel localisé (stade 4) ou généralisé (stade 5). Cette RDP est parfois découverte à un stade séquellaire de pli rétinien qui en constitue également une forme mineure. Mais ce pli rétinien n'est pas pathognomonique des RDP et s'observe lors de nombreuses autres affections rétiniennes : vitréorétinopathie exsudative familiale, persistance du vitré primitif et dysplasie vitréorétinienne.

>>> Les autres causes vasculaires sont plus rares. La drépanocytose expose au risque d'ischémie rétinienne périphérique et de néovascularisation (**fig. 6A et B**). L'OCT retrouve volontiers des anomalies à type d'amincissement de la rétine dans la région maculaire. La maladie de Coats, souvent unilatérale, est une phacomatose vasculaire (**fig. 7**). Elle associe des tén-

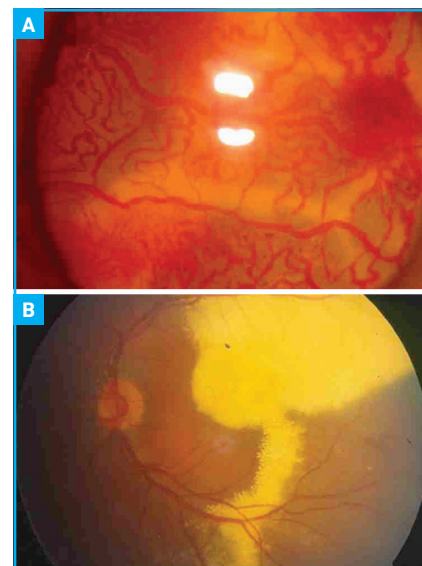


Fig. 7 : Deux aspects de la maladie de Coats. **A :** télangiectasies maculaires ; **B :** exsudats.

giectasies périphériques, confirmées en angiographie à la fluorescéine, et qui évoluent vers des exsudats rétiniens en placards jaunâtres et un DR exsudatif. Son pronostic est réservé. Chez le grand enfant, nous pouvons citer les angiomes rétiniens de la maladie de von Hippel-Lindau et les angiomes choroïdiens de la maladie de Sturge-Weber-Krabbe (**fig. 8**). Nous ne ferons que mentionner l'incontinentia pigmenti, dont l'aspect est proche de celui de la vitréorétinopathie exsudative familiale (VREF).

2. Les lésions tumorales

Elles sont dominées par le rétinoblastome (**fig. 9**). Celui-ci réalise une lésion blanche comportant des calcifications intra-tumorales en échographie B ou scanner. Il doit être évoqué devant tout DR de l'enfant [7]. Les autres tumeurs sont plus rares, qu'il s'agisse d'ostéome ou d'hamartome. Les phacomes de la maladie de Bourneville réalisent également des masses intrarétiniennes et peuvent prendre un aspect pseudo-tumoral.

3. Les dysplasies et dystrophies vitréorétiniennes

>>> **Les dysplasies vitréorétiniennes** se manifestent volontiers par la survenue précoce de lésions rétiniennes à type de DR, pouvant en imposer pour une RDP de stade 4 ou 5 ou par l'existence d'une masse rétinienne blanchâtre (pseudogliome). Ces dysplasies entrent dans la cadre de pathologies générales (maladie de Norrie, syndrome de Walker-Warburg...).

>>> **Les dystrophies vitréorétiniennes** associent des anomalies rétiniennes et vitréennes bilatérales. Ce groupe de pathologie comporte plusieurs pathologies d'origine génétique dont l'évolution peut être grevée de complications sévères.

- La vitréorétinopathie exsudative familiale se caractérise par des territoires

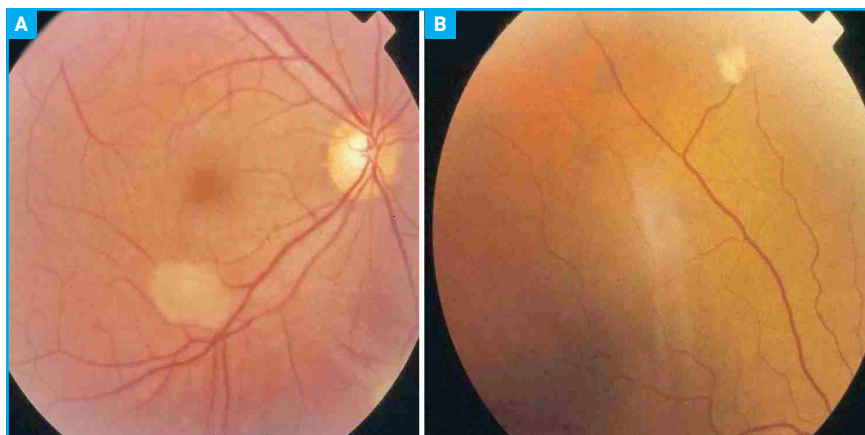


Fig. 8 : Phacomes. **A :** phacome de la maladie de Bourneville ; **B :** angiome rétinien de la maladie de Sturge-Weber-Krabbe.

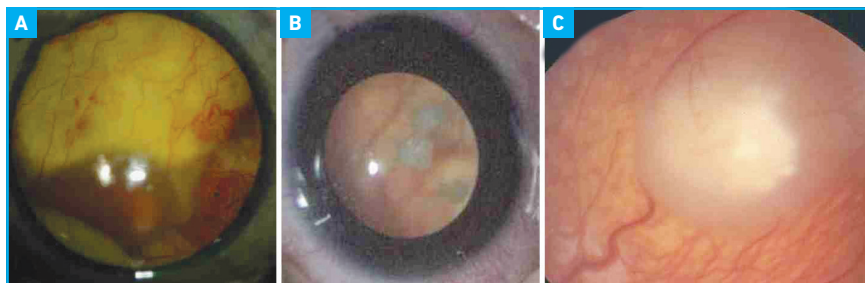


Fig. 9 : Différents aspects de rétinoblastomes. **A :** tumeur exophytique ; **B et C :** tumeur endophytique.

ischémiques périphériques bordés de bouquets néovasculaires à la limite de la rétine saine (*sea fan*) et des taches jaunes sous-rétiniennes (**fig. 6C**) [8]. Elle peut se compliquer de DR comme dans la RDP.

- Le rétinoblastome juvénile lié à l'X aboutit à la formation de logettes maculaires en rayons de roue, souvent difficilement détectables dans les premières années de vie. Il s'y associe des schisis périphériques apparaissant vers 10 ans et pouvant se compliquer de DR tractionnels et d'hémorragies intravitréennes [9]. L'OCT est l'examen de référence pour mettre en évidence ces kystes rétiniens maculaires et périphériques [10, 11].

- Le syndrome de Stickler associe à des anomalies extra-oculaires (hypoacousie, luxations) et à des anomalies cristalliniennes des lésions vitréennes à type de cordages vitréens, des dégénérescences palissadiques, des trous rétiniens et des

plages d'atrophie choroïdaires. Les DR sont fréquents et se compliquent de prolifération vitréorétinienne [12]. Le syndrome de Wagner présente un aspect vitréorétinien voisin.

4. Les pathologies dégénératives rétiniennes

Les pathologies dégénératives rétiniennes dont la symptomatologie survient plus ou moins tôt au cours de la vie peuvent être limitées à la région maculaire dans le cadre de dystrophies maculaires ou intéresser l'ensemble de la rétine. Par contre, les anomalies rétiniennes sont généralement d'apparition tardive.

>>> **Parmi les dystrophies maculaires**, il faut citer la maladie de Stargardt qui entraîne initialement un aspect en bave d'escargot de la région maculaire, associé à des taches blanches périphé-

Revue générale

POINTS FORTS

- Le choix des collyres mydriatiques et de leur dosage doit tenir compte de l'âge de l'enfant et de leur AMM spécifique.
- Il est souhaitable d'associer au fond d'œil différentes techniques d'imagerie multimodale pour préciser au mieux la nature des lésions observées.
- Le fond d'œil normal de l'enfant présente quelques particularités dont il faut tenir compte.
- À côté des anomalies papillaires constitutionnelles, il peut être retrouvé des atteintes acquises : inflammatoires, surélévations papillaires, atrophies optiques.

riques (*fundus flavimaculatus*) (**fig. 10**). L'aspect en OCT et en autofluorescence, avec perte de l'hypofluorescence maculaire ou un aspect en œil de bœuf, aide plus au diagnostic que le traditionnel silence choroïdien angiographique,

difficile à rechercher chez l'enfant [13, 14]. Il en est de même de l'ERG [15].

Citons également l'aspect en œil de bœuf de la dystrophie des cônes (**fig. 11**) et celui en œuf sur le plat maculaire

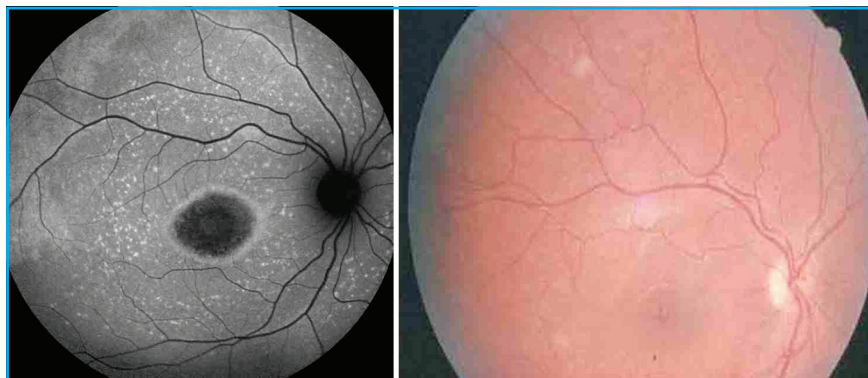


Fig. 10 : Aspects de la maladie de Stargardt.

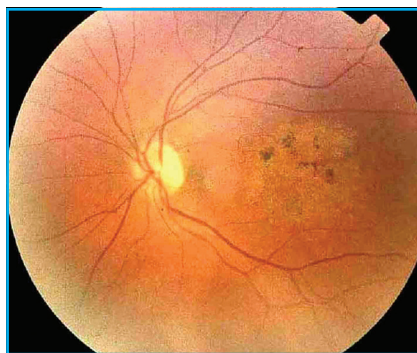


Fig. 11 : Dystrophie des cônes.

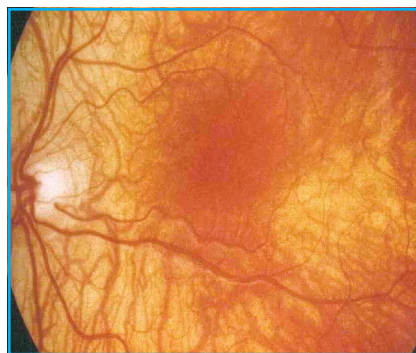


Fig. 12 : Albinisme.

de la maladie de Best. L'imagerie en autofluorescence et en OCT ainsi que l'électrophysiologie permettent de confirmer le diagnostic.

>>> **L'amaurose congénitale de Leber** est l'archétype des dystrophies rétiniennes de l'enfant. La malvoyance est précoce. Les anomalies cliniques (papille pâle, vaisseaux grêles, ostéoblastes) sont absentes à la naissance et ne deviennent évidentes qu'avec le temps. Néanmoins, des lésions maculaires à type de pseudo-colobome s'observent précocement dans la forme due aux mutations du gène *NMNAT1* [16]. Un bilan général est nécessaire du fait du risque d'atteinte syndromique dans le cadre de ciliopathies.

Les rétiniopathies pigmentaires donnent une malvoyance plus ou moins précoce et l'examen du fond d'œil retrouve des lésions rétiniennes à type d'ostéoblastes et un certain degré de gracilité artérielle. Les papilles sont également pâles. Il faut aussi éliminer une forme syndromique face à un tel tableau.

>>> **L'hypoplasie maculaire** est un diagnostic rarement posé devant une altération du reflet fovéolaire au fond d'œil et une hypopigmentation du fond d'œil. C'est l'OCT qui permet d'en confirmer la présence et d'en préciser l'importance.

>>> Enfin, citons **l'albinisme**, fréquemment associé à l'hypoplasie maculaire (**fig. 12**).

5. Les colobomes chorio-rétiniens

Parfois associés à un colobome papillaire, les colobomes chorio-rétiniens sont de taille variable. L'épargne ou l'atteinte maculaire permettent d'expliquer les différents degrés d'altération de la fonction visuelle (**fig. 2**).

6. Les atteintes d'origine infectieuse

Elles sont généralement facilement retrouvées grâce au contexte clinique et à l'aspect ophtalmoscopique. Celui-ci

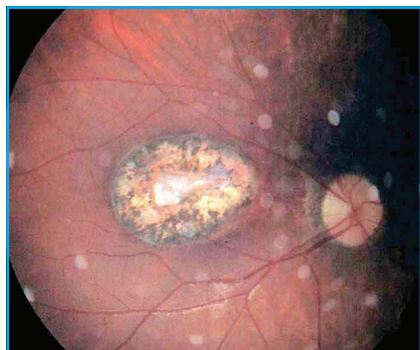


Fig. 13 : Lésion maculaire de toxoplasmose.

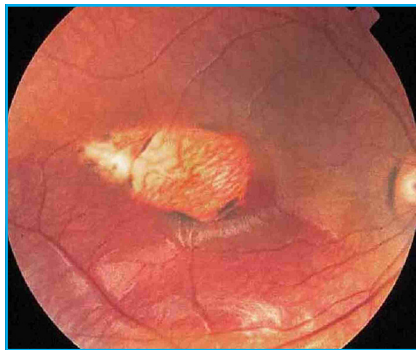


Fig. 14 : Lésion choroïdienne due au CMV.

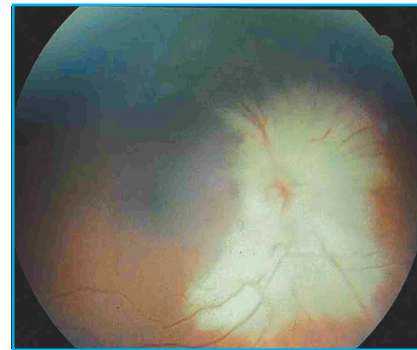


Fig. 15 : Fibres à myéline très étendues.

permet souvent de différencier les lésions rétiniennes dues au toxoplasme (fig. 13), au toxocara canis, à la rubéole ou au cytomégalo virus (fig. 14).

7. Les anomalies constitutionnelles

Elles constituent le dernier groupe. Il faut inclure la membrane de Bergmeister, reliquat de l'artère hyaloïdienne en regard de la papille, et les fibres à myéline (fig. 15). Elles posent parfois des problèmes diagnostic vis-à-vis d'œdème papillaire. Elles sont généralement asymptomatiques sauf lorsqu'elles sont volumineuses.

BIBLIOGRAPHIE

1. GURSOY H, BILGEC MD, EROL N *et al.* The analysis of posterior segment findings in term and premature infants using RetCam images. *Int Ophthalmol*, 2018;38:1879-1886.
2. PICHI F, ABBODD EB, GHAZI NG *et al.* Fundus autofluorescence imaging in hereditary retinal diseases. *Acta Ophthalmol*, 2018;96:549-561.
3. MARSH-TOOTLE WL, HARB E, HOU W *et al.* Optic nerve tilt, crescent, ovality, and torsion in a multi-ethnic cohort of young adults with and without myopia. *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 2017;58:3158-3171.
4. KELLY JP, BARAN F, PHILLIPS JO *et al.* Optical coherence tomography in optic nerve hypoplasia: correlation with optic disc diameter, nerve fiber layer thickness, and visual function. *J Neuroophthalmol*, 2018;38:312-319.
5. ALVAREZ E, WAKAKURA M, KHAN Z *et al.* The disc-macula distance to disc diameter ratio: a new test for confirming optic nerve hypoplasia in young children. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*, 1988;25:151-154.
6. ALYAHYAWI N, DHEENSAW K, ISLAM N *et al.* Pituitary dysfunction in pediatric patients with optic nerve hypoplasia: a retrospective cohort study (1975-2014). *Horm Res Paediatr*, 2018;89:22-30.
7. KALIKI S, GUPTA RATHI S, PATEL A. Routine fundus screening of families of children with retinoblastoma: a prospective study of 131 consecutive families. *Retina*, 2018;Epub ahead of print.
8. CHEN KJ, WANG NK, WU WC. Familial exudative vitreoretinopathy. *JAMA Ophthalmol*, 2017;135:e165487.
9. FAHIM AT, ALI N, BLACHLEY T *et al.* Peripheral fundus findings in X-linked retinoschisis. *Br J Ophthalmol*, 2017;101:1555-1559.
10. CHATZIRALLI I, THEODOSSIADES G, BROUZAS D *et al.* Optical coherence tomography evolution in a case of X-linked juvenile retinoschisis: 15 years of follow-up. *Case Rep Ophthalmol*, 2017;8:459-464.
11. HU QR, HUANG LZ, CHEN XL *et al.* X-linked retinoschisis in juveniles: follow-up by optical coherence tomography. *Biomed Res Int*, 2017;2017:1704623.
12. FINCHAM GS, PASEA L, CARROLL C *et al.* Prevention of retinal detachment in Stickler syndrome: The Cambridge prophylactic cryotherapy protocol. *Ophthalmology*, 2014;121:1588-1597.
13. GUDURU A, LUPIDI M, GUPTA A *et al.* Comparative analysis of autofluorescence and OCT angiography in Stargardt disease. *Br J Ophthalmol*, 2018;102:1204-1207.
14. STRAUSS RW, MUÑOZ B, HO A *et al.* Progression of Stargardt disease as determined by fundus autofluorescence in the retrospective progression of Stargardt disease study (ProgStar Report No. 9). *JAMA Ophthalmol*, 2017;135:1232-1241.
15. SCHROEDER M, KJELLSTRÖM U. Full-field ERG as a predictor of the natural course of ABCA4-associated retinal degenerations. *Mol Vis*, 2018;24:1-16.
16. SAUVAN L, AZIZ A, MATONTI F *et al.* Fond d'œil d'un nouveau-né, spécifique d'une amaurose congénitale de Leber résultant d'une mutation du gène NMNAT1. *J Fr Ophthalmol*, 2015;38:778-779.

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