

## Revue générale

# Fossette colobomateuse : un diagnostic à ne pas manquer en cas de décollement séreux rétinien maculaire

**RÉSUMÉ :** Pathologie rare et congénitale, la fossette colobomateuse (FC) apparaît comme une dépression grisâtre circonscrite au niveau la lame criblée de la papille optique au fond d’œil. Une maculopathie secondaire à la FC (M-FC) peut apparaître dans 25 à 75 % des cas. Une étude récente de l’*International Retina Group* montre que la M-FC peut survenir à tout âge, en particulier chez la personne âgée, et ainsi être confondue avec d’autres diagnostics, entraînant un retard de prise en charge. En cas de décollement séreux rétinien et/ou de schisis maculaire, un examen de la papille au fond d’œil combiné à la réalisation de coupes OCT passant au niveau de la macula et du nerf optique peut aider à mieux dépister la M-FC.

En l’absence de symptôme, un suivi régulier et une auto-surveillance sont recommandés. En cas de baisse d’acuité visuelle, une chirurgie par vitrectomie (associée ou non à divers gestes chirurgicaux) semble être la technique recommandée en première intention.



**P.-H. GABRIELLE**

Service d’Ophtalmologie, CHU DIJON, Save Sight Institute, The University of Sydney, Australie.

La fossette colobomateuse (FC) est une anomalie congénitale rare visible au fond d’œil comme une dépression grisâtre du nerf optique, localisée au niveau de la lame criblée [1]. On estime sa prévalence à 0,01-0,19 % de la population [2].

La FC (ou *optic disk pit* en anglais) correspond à une fermeture incomplète de la fente embryonnaire associée à une hernie de la rétine à travers la lame criblée de la papille. Elle est souvent décrite comme “un colobome atypique et incomplet de la tête du nerf optique” [1]. Contrairement à un colobome qui affecte généralement la partie inféonasale du nerf optique, la FC touche généralement le bord temporal du nerf optique. Elle est d’apparition sporadique et unilatérale dans 85 à 90 % des cas [3]. Elle est habituellement asymptomatique en l’absence de complication et découverte lors d’un examen systématique du fond d’œil.

Elle peut se compliquer dans 25 à 75 % des cas d’un décollement séreux rétinien (DSR) et d’un schisis rétinien maculaire responsable d’une baisse d’acuité visuelle (AV). Alors appelée maculopathie secondaire à une fossette colobomateuse (M-FC) ou *optic disk pit maculopathy* en anglais, elle surviendrait le plus souvent entre 30 et 40 ans [3]. Une étude récente de l’*International Retina Group* (IRG) montre que la M-FC peut survenir à tout âge, en particulier chez la personne âgée, et être confondue avec d’autres diagnostics comme par exemple la dégénérescence maculaire liée à l’âge (DMLA) exsudative [4].

### Les hypothèses physiopathologiques

L’origine du liquide dans la M-FC n’est pas encore claire. L’angiographie à la fluorescéine dans les cas de M-FC ne montre pas de fuite de liquide d’origine

## Revue générale

vasculaire dans l'espace sous-rétinien ou la cavité schisique [5]. Plusieurs barrières anatomiques bloquent normalement la libre circulation du liquide cébrospinal au niveau de la papille: la barrière hémato-encéphalique, la lame criblée du nerf optique, le tissu intermédiaire de Kuhnt et les jonctions serrées de l'épithélium pigmentaire (EP) de la rétine. Aucune barrière ne s'oppose en revanche à la libre circulation du liquide d'origine vitréenne. Deux principales hypothèses ont été proposées sur l'origine du liquide: une origine cérébrospinale et une origine vitréenne.

Une micro-communication entre la cavité schisique/l'espace sous-rétinien et la fosse du nerf optique a été démontrée par OCT chez des patients présentant une M-FC. Mais cette communication n'était pas présente en l'absence de complication de type M-FC, soutenant un rôle du liquide céphalo-rachidien (LCR) dans la formation de la maculopathie [6, 7]. De plus, une étude a montré que la composition du liquide sous-rétinien était comparable avec celle du LCR [8].

L'origine vitréenne du liquide a été évoquée par des études histopathologiques qui ont montré la présence de mucopolysaccharides vitréens au sein de la FC [9]. Le passage de gaz ou d'huile de silicone intraoculaire sous la rétine à travers la fossette ou la possibilité de drainer le liquide sous-rétinien par aspiration devant la fossette pendant la chirurgie étayent cette hypothèse [10]. Une théorie de Johnson *et al.* suggère que le liquide d'origine vitréenne s'accumulerait dans une cavité papillaire sous la lame criblée en passant à travers la FC et que les variations de pression trans-papillaire, liées à la fluctuation de la pression intracrânienne, entraîneraient le passage du fluide au niveau de la rétine, tout d'abord sous forme de schisis intrarétinien puis sous forme de liquide sous-rétinien (**fig. 1**) [11].

Le rôle d'une traction vitréenne dans la formation de la maculopathie reste

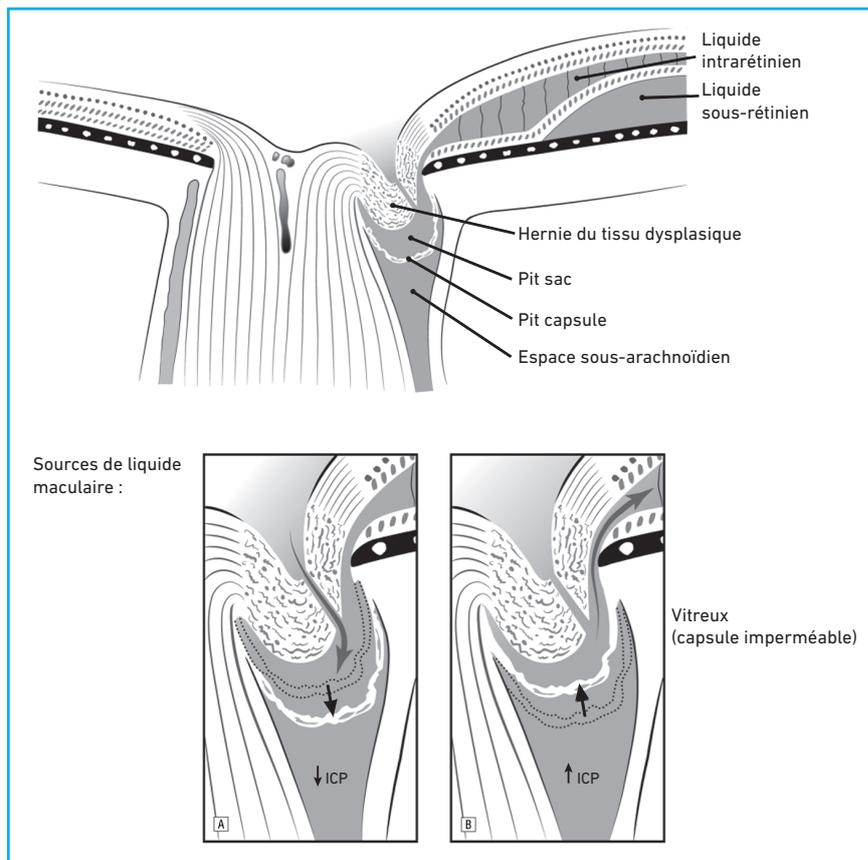


Fig. 1 : Schéma résumant la théorie selon Johnson *et al.* [11].

controversé [12]. L'argument est que la maculopathie s'améliore généralement après libération chirurgicale par vitrectomie d'une potentielle traction vitréenne anormale avec l'induction du décollement postérieur du vitré (DPV) et le pelage de la membrane limitante interne (MLI). Cependant, l'imagerie par OCT des patients atteints de M-FC ne révèle généralement aucune traction vitréomaculaire significative pour étayer cette théorie [13].

### La présentation clinique et le diagnostic

La FC apparaît sous la forme d'une dépression focale grise, blanche ou jaune le plus souvent localisée dans la partie inféro-temporale de la papille (**fig. 2**). Cette variation de couleur serait liée à

la présence d'un tissu fibroglial recouvrant le toit de la FC.

Elle est habituellement asymptomatique en l'absence de complications, la principale cause de baisse de vision est liée à la survenue dans 25 à 75 % des cas d'une

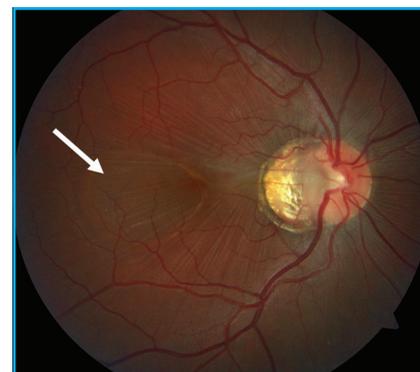


Fig. 2 : Fossette colobomateuse compliquée d'un décollement séreux rétinien (flèche blanche).

## Revue générale

infiltration rétinienne visible sous la forme d'un décollement séreux rétinien maculaire parfois associé à une dégénérescence kystique de la rétine (fig. 2). Un patient présentant une M-FC présente généralement une AV inférieure à 3/10.

L'OCT est devenu le principal outil diagnostique et de suivi des M-FC. Le concept de structure bi-laminaire proposé par Lincoff [14] a été confirmé par plusieurs études montrant la présence d'un schisis de la rétine et d'un soulèvement rétinien maculaire s'étendant de la FC à la zone maculaire (fig. 3). Le fluide intrarétinien accéderait donc secondairement à l'espace sous-rétinien à travers une déchirure située dans les couches externes, parfois visible à l'OCT (fig. 3).

Dans une série de cas, environ 40 % des patients présentaient seulement du liquide intrarétinien (fig. 4) [15]. En revanche, les patients présentant du liquide sous-rétinien étaient plus susceptibles de présenter une vision abaissée par rapport à ceux qui n'avaient que du liquide intrarétinien.

Le signe OCT typique de M-FC est la présence d'une communication entre la cavité du nerf optique et l'espace intrarétinien et/ou sous-rétinien (fig. 5). Dans certains cas, une cavité intrapapillaire est visible, correspondant à une zone hyporéfléctive à l'intérieur de la papille optique, et serait en faveur d'une accumulation liquidienne intrapapillaire comme proposé par Johnson *et al.* (fig. 6) [16]. Les nouvelles technologies OCT de type EDI (*enhanced-depth imaging*) et SS (*swept source*) peuvent améliorer la visualisation de cette communication entre la rétine et la cavité intra-papillaire.

L'étude de l'IRG a montré que cette maculopathie pouvait être malheureusement confondue avec d'autres diagnostics [4]. Sur 59 cas rapportés de M-FC dans notre étude, le diagnostic initial était erroné dans 44 cas et le traitement inapproprié dans 40 cas (92 % d'entre eux ont eu des

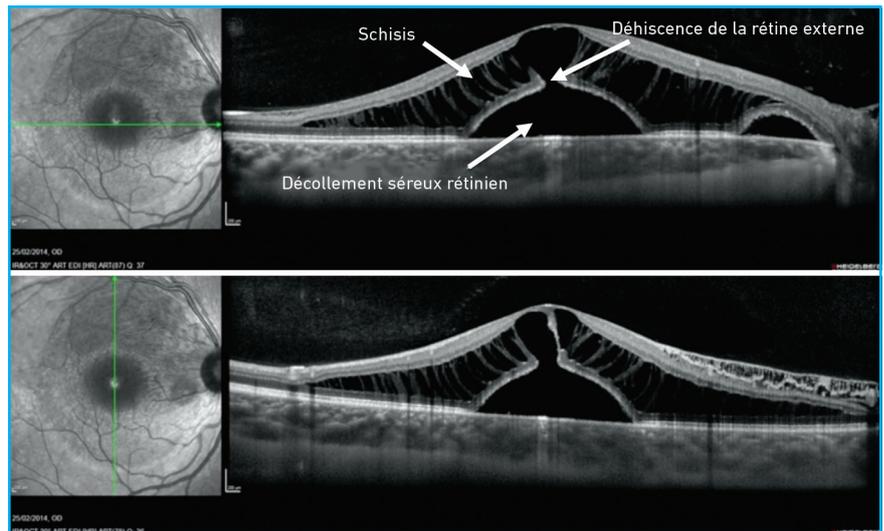


Fig. 3 : Aspect OCT d'une maculopathie secondaire à une fossette colobomateuse avec schisis des couches internes et décollement séreux rétinien. On peut observer la présence d'une déchirure des couches de la rétine externe.

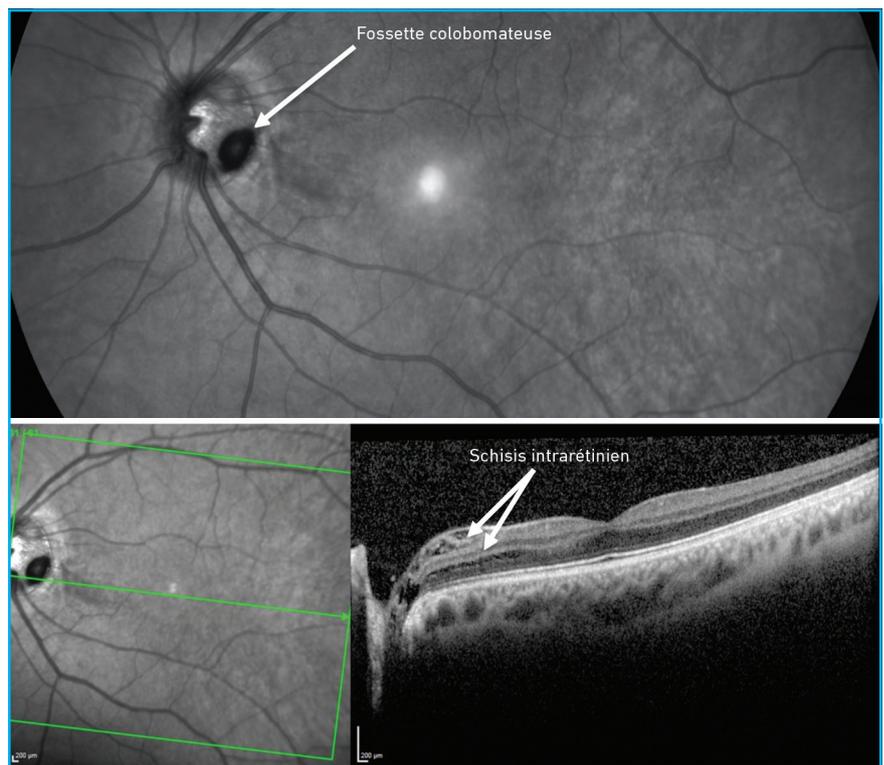
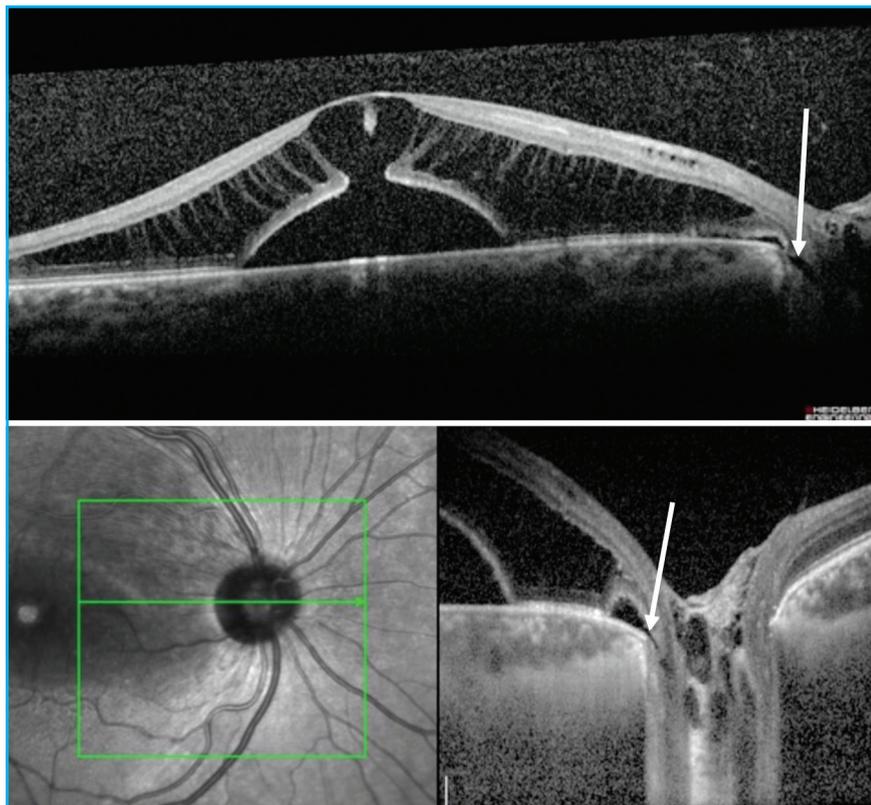


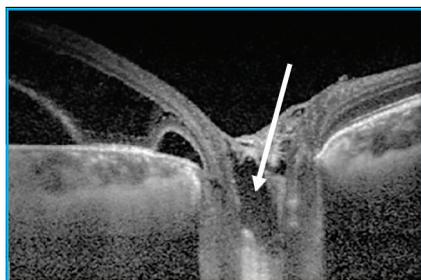
Fig. 4 : Cas asymptomatique de maculopathie secondaire à une fossette colobomateuse. Photographie infrarouge du fond d'œil (en haut) et OCT de la macula (en bas). On notera l'absence de décollement séreux rétinien.

injections intravitréennes anti-VEGF). Mais surtout, les patients qui avaient été initialement mal diagnostiqués présentaient beaucoup plus de remanie-

ments de l'épithélium pigmentaire de la rétine 6 mois après la chirurgie, donc des signes de chronicité liés au retard de prise en charge.



**Fig. 5 :** Coupes OCT passant par la macula et le nerf optique (en haut) et sur le nerf optique (en bas) permettant de visualiser la communication entre la cavité du nerf optique et l'espace intra- et/ou sous-rétinien (flèches blanches).



**Fig. 6 :** Coupe OCT au niveau du nerf optique permettant de visualiser la cavité intra-papillaire (flèche blanche).

On note la présence d'un schisis de la rétine externe plus fréquent lors de l'examen initial dans les cas mal diagnostiqués. Cet aspect OCT peut ressembler à un œdème maculaire cystoïde et représente donc un piège diagnostique, en particulier chez les patients plus âgés pour lesquels la suspicion de M-FC est plus faible. Il est donc important de réaliser des coupes OCT

horizontales passant par la macula et la papille pour détecter la présence d'une communication et ne pas passer à côté d'une M-FC.

### ■ La prise en charge

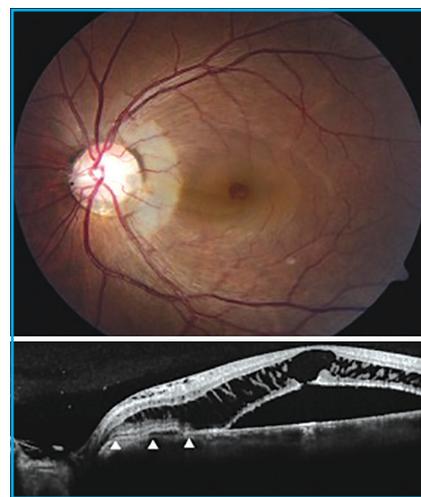
Une surveillance régulière est indiquée dans les cas asymptomatiques afin de dépister une possible complication maculaire. Le patient doit être informé sur la symptomatologie des complications maculaires et éduqué sur l'auto-surveillance (grille Amsler). Dans le cas de M-FC symptomatique, il n'existe pour le moment aucun consensus sur la prise en charge et diverses modalités de traitement ont été tentées avec des succès variables.

Gass a proposé la photocoagulation laser du bord temporal de la papille dans le

but de réaliser une cicatrice choro-rétinienne étanche entre la FC et l'espace sous-rétinien [5]. La technique consiste à appliquer plusieurs rangées d'impacts lasers confluent en temporal de la papille, dans la zone de soulèvement, avec une puissance suffisante pour obtenir des impacts blanc-jaune (fig. 7). Ce traitement à lui seul ne produit généralement que des résultats limités.

L'injection intravitréenne de gaz avec positionnement a ensuite été proposée par Lincoff comme alternative thérapeutique afin de déplacer "pneumatiquement" le liquide sous-rétinien en dehors de la macula et d'améliorer l'acuité visuelle [17]. Cette technique a été utilisée dans de petites séries et s'est traduite par une amélioration visuelle, bien que le rattachement rétinien ne se soit produit que dans la moitié des cas [17, 18]. Une petite série de patients traités par une combinaison d'injection intravitréenne de gaz et de photocoagulation laser a rapporté une amélioration visuelle associée à une réduction du liquide dans tous les yeux, mais une résolution complète du fluide dans seulement 75 % des cas [19].

Une autre approche proposée est l'indentation sclérale maculaire. Cette



**Fig. 7 :** Aspect après traitement par photocoagulation laser du bord temporal de la papille. Cliché d'œil (en haut) et OCT (en bas).

## Revue générale

procédure consiste à placer une éponge sclérale au pôle postérieur pour limiter la migration du liquide intrarétinien et diminuer les tractions du vitré sur la rétine juxta-papillaire. Les résultats anatomiques et visuels sont excellents avec un taux de résolution complète du liquide dans environ 85 % des cas, associée à une amélioration significative de l'AV [20]. Le suivi à long terme de ces patients a montré que le succès était maintenu pendant plus de 10 ans, avec des taux de complications ou de récurrences très faibles [21]. De plus, la restauration de la rétine externe fovéolaire a été documentée par OCT avec le temps [22]. Ces résultats sont impressionnants, mais il convient de noter que la technique chirurgicale est complexe (avec un apprentissage nécessaire sur la technique opératoire elle-même et sur le positionnement exact de l'éponge sclérale par échographie B préopératoire). La technique n'a pas gagné en popularité depuis son introduction il y a 20 ans et toutes les études sont issues de la même équipe.

Actuellement, l'approche chirurgicale prédominante pour le traitement de la M-FC est la vitrectomie par la pars plana (ou VPP). L'efficacité relative des techniques précédemment décrites et le rôle présumé de tractions du vitré dans la survenue initiale et les récurrences du décollement séreux rétinien ont conduit à proposer la VPP en première intention pour le traitement des M-FC. La vitrectomie doit être complète avec induction du DPV. La majorité des publications se concentrent sur les diverses techniques de VPP proposées et leurs évolutions avec les progrès technologiques. Il faut également souligner que, dans tous les cas, la résorption du liquide intra- et sous-rétinien est longue et peut prendre plusieurs mois.

L'induction chirurgicale du décollement postérieur du vitré semble être essentielle pour obtenir un rattachement maculaire [12]. D'autres auteurs préconisent d'associer la vitrectomie à une photocoagulation laser et à un tam-

ponnement par gaz avec des résultats très satisfaisants (80 à 100 % de succès) [23].

Certaines études ont décrit également la nécessité de réaliser un drainage interne du liquide sous-maculaire [24]. Une technique de drainage sous-rétinien utilisant une aiguille de 42 G sans nécessiter de rétinotomie a aussi été décrite et utilisée avec succès [25]. Récemment, la technologie OCT peropératoire s'est avérée capable d'aider le chirurgien à effectuer un drainage sous-rétinien efficace [26].

Une option controversée est la possibilité d'un pelage de la MLI [27, 28]. Il a été suggéré que les patients dont la M-FC présente un schisis touchant toutes les couches rétinienne sont plus difficiles à traiter que ceux dont la maculopathie se compose principalement de liquide sous-rétinien. Ainsi, dans de tels cas, un pelage de la MLI doit être effectué pour obtenir de meilleurs résultats [29].

D'autres auteurs ont proposé que tout tissu glial recouvrant la FC soit recherché et retiré soigneusement pendant la chirurgie. Cette manœuvre est rarement décrite dans la littérature [30].

Enfin, plusieurs séries suggèrent de recouvrir la FC pendant la chirurgie pour

### POINTS FORTS

- La fossette colobomateuse est une pathologie rare et congénitale.
- Une maculopathie peut compliquer la fossette colobomateuse dans 25 à 75 % des cas.
- En cas de décollement séreux rétinien et/ou de schisis maculaire, un examen de la papille au fond d'œil combiné à la réalisation de coupes OCT passant au niveau de la macula et du nerf optique peut aider à mieux dépister cette maculopathie.
- Si asymptomatique, un suivi régulier et une autosurveillance sont recommandés.
- En cas de baisse d'acuité visuelle, une chirurgie par vitrectomie (associée ou non à divers gestes chirurgicaux) semble être la technique recommandée en première intention.

empêcher le passage de liquide dans les espaces intra- et sous-rétinien. La première description concernait un cas traité avec succès par injection de plasma riche en plaquettes (PRP) dans la FC [31]. D'autres techniques incluent l'utilisation d'un lambeau scléral autologue [32], la technique du *flap* inversé de MLI sur la FC [33] ou encore carrément la mise en place d'un bouchon lacrymal en silicone dans la FC [34].

### Conclusion

Bien que les FC soient rares, il est probable qu'un ophtalmologiste rencontrera plusieurs patients atteints de M-FC au cours de sa carrière. Ces cas sont difficiles à diagnostiquer mais constituent l'une des étiologies des phénomènes exsudatifs rétinien et/ou sous-rétinien du sujet âgé. En cas de décollement séreux rétinien et/ou de schisis maculaire, un examen précis du nerf optique au fond d'œil et la réalisation de coupes OCT passant au niveau de la macula et du nerf optique peuvent aider à mieux dépister la M-FC et éviter un retard de prise en charge.

La prise en charge de la M-FC est également complexe. Pour les patients

## I Revues générales

asymptomatiques, un suivi clinique régulier avec OCT associé à une autosurveillance est nécessaire. En cas de baisse d'acuité visuelle, la chirurgie par vitrectomie potentiellement associée à divers autres gestes chirurgicaux semble être la technique à recommander en première intention.

### BIBLIOGRAPHIE

- Kranenburg EW. Crater-like holes in the optic disc and central serous retinopathy. *Arch Ophthalmol*, 1960;64:912-924.
- WANG Y, XU L, JONAS JB. Prevalence of congenital optic disc pits in adult chinese: the Beijing eye study. *Eur J Ophthalmol*, 2006;16:863-864.
- GEORGALAS I, LADAS I, GEORGOPOULOS G *et al.* Optic disc pit: a review. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*, 2011;249:1113-1122.
- IGLICKI M, BUSCH C, LOEWENSTEIN A *et al.* Underdiagnosed optic disc pit maculopathy: spectral domain optical coherence tomography features for accurate diagnosis. *Retina*, 2019;39:2161-2166.
- GASS JDM. Serous detachment of the macula. *Am J Ophthalmol*, 1969;67:821-841.
- KRIVOY D, GENTILE R, LIEBMANN JM *et al.* Imaging congenital optic disc pits and associated maculopathy using optical coherence tomography. *Arch Ophthalmol*, 1996;114:165-170.
- GOWDAR JP, RAJESH B, GIRIDHAR A *et al.* An insight into the pathogenesis of optic disc pit-associated maculopathy with enhanced depth imaging. *JAMA Ophthalmol*, 2015;133:466.
- TÜRKÇÜOĞLU P, TASKAPAN C. The origin of subretinal fluid in optic disc pit maculopathy. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina*, 2016;47:294-298.
- FERRY AP. Macular detachment associated with congenital pit of the optic nerve head: pathologic findings in two cases simulating malignant melanoma of the choroid. *Arch Ophthalmol*, 1963;70:346.
- JAIN N, JOHNSON MW. Pathogenesis and treatment of maculopathy associated with cavitory optic disc anomalies. *Am J Ophthalmol*, 2014;158:423-435.
- JOHNSON TM, JOHNSON MW. Pathogenic implications of subretinal gas migration through pits and atypical colobomas of the optic nerve. *Arch Ophthalmol*, 2004;122:1793-1800.
- BARTZ-SCHMIDT KU, HEIMANN K, ESSER P. Vitrectomy for macular detachment associated with optic nerve pits. *Int Ophthalmol*, 1995;19:323-329.
- THEODOSSIADIS PG, GRIGOROPOULOS VG, EMFIETZOGLOU J *et al.* Vitreous findings in optic disc pit maculopathy based on optical coherence tomography. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*, 2007;245:1311-1318.
- LINCOFF H, LOPEZ R, KREISSIG I *et al.* Retinoschisis associated with optic nerve pits. *Arch Ophthalmol*, 1988;106:61-67.
- STEELE DHW, SULEMAN J, MURPHY DC *et al.* Optic disc pit maculopathy. *Ophthalmology*, 2018;125:1757-1764.
- MICHALEWSKI J, MICHALEWSKA Z, NAWROCKI J. Spectral domain optical coherence tomography morphology in optic disc pit associated maculopathy. *Indian J Ophthalmol*, 2014;62:777-781.
- LINCOFF H, KREISSIG I. Optical coherence tomography of pneumatic displacement of optic disc pit maculopathy. *Br J Ophthalmol*, 1998;82:367-372.
- AKIYAMA H, SHIMODA Y, FUKUCHI M *et al.* Intravitreal gas injection without vitrectomy for macular detachment associated with an optic disc pit. *Retina*, 2014;34:222-227.
- LEI L, LI T, DING X *et al.* Gas tamponade combined with laser photocoagulation therapy for congenital optic disc pit maculopathy. *Eye*, 2015;29:106-114.
- THEODOSSIADIS GP, THEODOSSIADIS PG. The macular buckling technique in the treatment of optic disc pit maculopathy. *Semin Ophthalmol*, 2000;15:108-115.
- THEODOSSIADIS GP, CHATZIRALLI IP, THEODOSSIADIS PG. Macular buckling in optic disc pit maculopathy in association with the origin of macular elevation: 13-year mean postoperative results. *Eur J Ophthalmol*, 2015;25:241-248.
- THEODOSSIADIS GP, GRIGOROPOULOS VG, LIARAKOS VS *et al.* Restoration of the photoreceptor layer and improvement of visual acuity in successfully treated optic disc pit maculopathy: a long follow-up study by optical coherence tomography. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*, 2012;250:971-979.
- SANDALI O, BARALE P-O, BUI QUOC E *et al.* Résultats à long terme du traitement des fossettes colobomateuses de la papille compliquées de décollement séreux rétinien maculaire : à propos de 20 cas. *J Fr Ophtalmol*, 2011;34:532-538.
- LEE KJ, PEYMAN GA. Surgical management of retinal detachment associated with optic nerve pit. *Int Ophthalmol*, 1993;17:105-107.
- ISHIKAWA K, TERASAKI H, MORI M *et al.* Optical coherence tomography before and after vitrectomy with internal limiting membrane removal in a child with optic disc pit maculopathy. *Jpn J Ophthalmol*, 2005;49:411-413.
- EHLERS JP. Analysis of pars plana vitrectomy for optic pit-related maculopathy with intraoperative optical coherence tomography: a possible connection with the vitreous cavity. *Arch Ophthalmol*, 2011;129:1483.
- GEORGALAS I, PETROU P, KOUTSANDREA C *et al.* Optic Disc Pit Maculopathy Treated with Vitrectomy, Internal Limiting Membrane Peeling, and Gas Tamponade: A Report of Two Cases. *Eur J Ophthalmol*, 2009;19:324-326.
- MARTICORENA J, GÓMEZ-ULLA F, ROMANO MR *et al.* Dye-guided retinal laser and internal drainage for optic pit maculopathy. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*, 2013;251:381-382.
- SKAAT A, MOROZ I, MOISSEIEV J. Macular detachment associated with an optic pit: optical coherence tomography patterns and surgical outcomes. *Eur J Ophthalmol*, 2013;23:385-393.
- GREGORY-ROBERTS EM, MATEO C, CORCÓSTEGUI B *et al.* Optic disc pit morphology and retinal detachment: optical coherence tomography with intraoperative correlation. *Retina*, 2013;33:363-370.
- ROSENTHAL G, BARTZ-SCHMIDT KU, WALTER P *et al.* Autologous platelet treatment for optic disc pit associated with persistent macular detachment. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*, 1998;236:151-153.
- TRAVASSOS AS, REGADAS I, ALFAIATE M *et al.* Optic pit: novel surgical management of complicated cases. *Retina*, 2013;33:1708-1714.
- MOHAMMED O, PAI A. Inverted autologous internal limiting membrane for management of optic disc pit with macular detachment. *Middle East Afr J Ophthalmol*, 2013;20:357-359.
- DELTOUR J-B, MASSE H, LEBRETON O *et al.* Successful use of a silicone lacrimal plug to treat a case of refractory macular detachment associated with a large optic disc pit. *Acta Ophthalmol*, 2020;98:e126-e127.

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