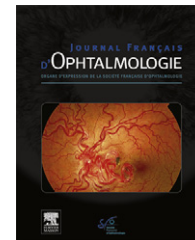




Disponible en ligne sur
SciVerse ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France
EM|consulte
www.em-consulte.com



ARTICLE ORIGINAL

Atteintes ophtalmologiques unilatérales dans le syndrome d'Aicardi

Aicardi syndrome with unilateral ocular involvement

A. Tabary*, **V. Vangheluwe**, **S. Defoort-Dhellemmes**,
I. Drumare-Bouvet

Service d'explorations fonctionnelles de la vision, hôpital Roger-Salengro, CHRU de Lille, rue du Professeur-Émile-Laine, 59037 Lille cedex, France

Reçu le 26 novembre 2011 ; accepté le 13 mars 2012
Disponible sur Internet le 20 novembre 2012

MOTS CLÉS

Syndrome d'Aicardi ;
Lacunes
choriorétiniennes ;
Retard mental ;
Agénésie du corps
calleux

Résumé

Introduction. — Le syndrome d'Aicardi est une maladie congénitale sévère touchant les personnes de sexe féminin, caractérisée par une triade symptomatique comprenant des spasmes en flexion dans l'enfance, une agénésie du corps calleux et des lacunes chorio-rétiniennes bilatérales au fond d'œil.

Observations. — Cette étude rétrospective nous montre que trois cas sur huit enfants suivis au CHRU de Lille et porteurs de ce syndrome ont un examen ophtalmologique avec des lacunes chorio-rétiniennes unilatérales au fond d'œil. Pour ces patients, le diagnostic a été posé avant l'âge de six mois devant un fond d'œil anormal ainsi qu'un examen neurologique et radiologique (IRM) anormaux.

Discussion. — Ces patients atteints du syndrome d'Aicardi ont des anomalies oculaires unilatérales. Par ailleurs, le diagnostic différentiel est le syndrome associant microcéphalie, dysplasie chorio-rétinienne et retard mental léger.

Conclusion. — Les lacunes chorio-rétiniennes unilatérales au fond d'œil ne doivent pas écarter le diagnostic de syndrome d'Aicardi, dans le cadre d'un retard psychomoteur et d'une agénésie du corps calleux mise en évidence par l'imagerie par résonance magnétique.

© 2012 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : aurtabary@yahoo.fr (A. Tabary).

KEYWORDS

Aicardi syndrome;
Chorioretinal
lacunae;
Mental retardation;
Agenesis of corpus
callosum

Summary

Introduction. – Aicardi syndrome is a severe congenital disorder affecting females and characterized by a triad of symptoms, including infantile spasms, agenesis of the corpus callosum and chorioretinal lacunae.

Observations. – This retrospective study demonstrates that three out of eight children followed at CHRU of Lille for Aicardi syndrome exhibited unilateral chorioretinal lacunae. For these patients, the condition was diagnosed prior to 6 months based on abnormal fundus exam as well as neurological and radiological (MRI) abnormalities.

Discussion. – These patients with Aicardi syndrome have unilateral ocular abnormalities. Moreover, the differential diagnosis must be considered in the presence of microcephaly, chorioretinal dysplasia and mental retardation.

Conclusion. – Unilateral chorioretinal lacunae do not rule out the diagnosis of Aicardi syndrome in the presence of psychomotor retardation and agenesis of the corpus callosum on magnetic resonance imaging.

© 2012 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Introduction

Le syndrome d'Aicardi est une maladie congénitale sévère caractérisée par une triade symptomatique regroupant des spasmes en flexion, une agénésie du corps calleux et des anomalies ophtalmologiques à type de lacunes chori-rétiniennes. La maladie survient exclusivement chez des personnes de sexe féminin, puisqu'elle est précocement létale chez les garçons, le plus souvent pendant la grossesse. La transmission est de type gonosomique dominante, liée à l'X. La plupart des auteurs considèrent les lacunes chori-rétiniennes bilatérales comme pathognomoniques du diagnostic. Nous rapportons ici l'observation de trois cas de syndrome d'Aicardi avec des lacunes chori-rétiniennes unilatérales au fond d'œil.

Observations

Cette étude rétrospective regroupe trois enfants sur les huit suivis au CHRU de Lille, respectivement âgés de cinq ans, 14 ans et quatre ans. Ces enfants ont bénéficié d'une consultation ophtalmologique à la demande d'un neuropédiatre devant des crises d'épilepsie, d'une IRM anormale et/ou d'un retard psychomoteur constaté à l'examen pédiatrique. Tous ces patients ont bénéficié d'un examen ophtalmologique comprenant une étude du comportement visuel, d'un examen en lampe à fente, d'un fond d'œil bilatéral sous-mydratique, ainsi que deux examens électrophysiologiques complémentaires: les potentiels évoqués visuels et l'électrorétinogramme. Tout enfant n'ayant pas encore bénéficié d'une imagerie cérébrale a bénéficié d'une imagerie par résonance magnétique cérébrale, sous anesthésie générale.

Les résultats ont été répertoriés dans le [Tableau 1](#).

Cas clinique n° 1

La patiente, âgée de six mois au moment du diagnostic, présentait une épilepsie partielle et un retard psychomoteur ([Fig. 1](#)). L'IRM cérébrale retrouvait une hypoplasie

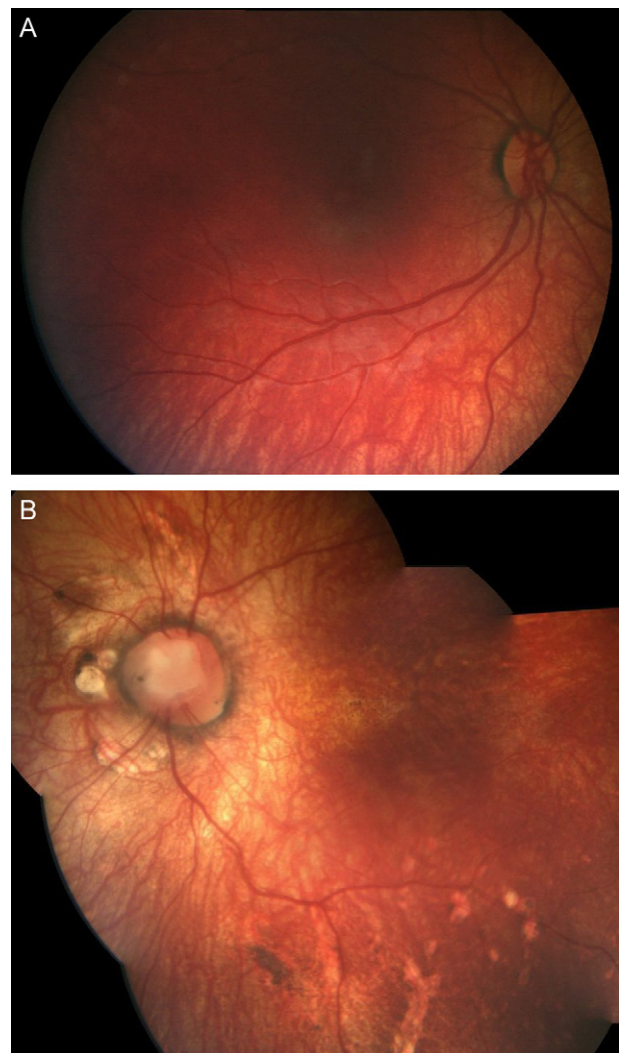


Figure 1. Fond d'œil droit (A) et gauche (B) du cas clinique n° 1.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4023895>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4023895>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)