

Baisse d'acuité visuelle récidivante dans la neuropathie optique de Leber : à propos d'un cas

M. Momtchilova (1), B. Pelosse (1), M. Saliba (1), G. Abdiche (1), D. Doummar (2), L. Laroche (1), T. Billette de Villemeur (2)

(1) Service d'Ophthalmologie, Hôpital d'Enfants Armand Trousseau, Paris.

(2) Service de Neuropédiatrie, Hôpital d'Enfants Armand Trousseau, Paris.

Communication affichée au 113^e congrès de la Société française d'ophtalmologie, en mai 2007.

Correspondance : M. Momtchilova, Service d'Ophthalmologie, Hôpital d'Enfants Armand Trousseau, 26, rue du Docteur Arnold Netter, 75571 Paris CEDEX.

E-mail : secretariat.ophtalmologie@trs.ap-hop-paris.fr

Reçu le 10 août 2007. Accepté le 11 février 2008.

Recurrent visual loss in Leber hereditary optic neuropathy: a case report

M. Momtchilova, B. Pelosse, M. Saliba, G. Abdiche, D. Doummar, L. Laroche, T. Billette de Villemeur

J. Fr. Ophthalmol., 2008; 31, 4: 409-415

Introduction: We report an unusual case of Leber's hereditary optic neuropathy (LHON) in a 7-year-old boy with recurrent episodes of visual loss.

Observation: A 7-year-old-boy developed acute severe bilateral optic neuropathy associated with mild optic disc edema. The patient was treated with high doses of systemic steroids followed by improvement in his vision. When the steroids were stopped his vision deteriorated. By the age of 14, this condition had recurred six times. At the age of 15, steroids were stopped and he was treated with azathioprin. At the age of 16, his visual acuity was 9/10 in his right eye and 8/10 in his left eye. Fundus examination showed bilateral optic atrophy. At the age of 15, his younger brother, 12 years old, developed severe visual loss in his left eye. Leber's hereditary optic neuropathy was suspected. Molecular genetic testing of their mother revealed the 11778 mtDNA mutation.

Discussion: In most patients with LHON, visual loss remains profound and permanent. However, recovery of even excellent central vision may occur years after visual deterioration. Recurrences of visual loss are extremely rare. LHON should be considered in any patient with acute bilateral optic neuropathy. In this patient, the visual improvement with corticosteroid treatment and no relapse with immunosuppressive treatment raises the problem of interrelated inflammatory optical neuropathy.

Key-words: Optic neuropathy, Leber's hereditary optic neuropathy, mitochondrial DNA.

Baisse d'acuité visuelle récidivante dans la neuropathie optique de Leber : à propos d'un cas

Introduction : Nous rapportons un cas atypique de neuropathie optique de Leber chez un garçon âgé de 7 ans qui a présenté une baisse d'acuité visuelle récidivante.

Observation : Un garçon, âgé de 7 ans, présenta une neuropathie optique sévère bilatérale, associée à une hyperhémie papillaire. Un traitement général par corticoïdes fut instauré, conduisant à une récupération visuelle partielle. Une rechute de la baisse d'acuité visuelle suivit l'arrêt du traitement. Au total, six épisodes de baisse d'acuité visuelle survinrent en 7 ans. À l'âge de 15 ans, les corticoïdes furent remplacés par l'azathioprine. À l'âge de 16 ans, l'acuité visuelle était de 9/10^e à droite et de 8/10^e à gauche. Le fond d'œil montrait une pâleur papillaire bilatérale. Alors qu'il avait 15 ans, son frère, âgé de 12 ans, présenta une baisse d'acuité visuelle sévère de l'œil gauche. Une neuropathie optique de Leber fut alors suspectée. La mutation primaire de l'ADN mitochondrial homoplasmique 11778 fut identifiée chez la mère des deux garçons.

Discussion : Pour la plupart des patients présentant une neuropathie optique de Leber, la baisse d'acuité visuelle est profonde et permanente. Rarement une amélioration de l'acuité visuelle peut être observée, parfois tardivement. Devant une neuropathie optique, surtout d'allure inhabituelle, il faut penser à la neuropathie optique de Leber. Chez ce patient, l'amélioration visuelle sous corticoïde et l'absence de récurrence après traitement immunosuppresseur posent le problème d'une neuropathie optique inflammatoire intriquée.

Mots-clés : Neuropathie optique, neuropathie optique de Leber, ADN mitochondrial.

INTRODUCTION

La neuropathie optique de Leber se caractérise par une baisse d'acuité visuelle indolore, rapide, se bilatéralisant en quelques semaines à quelques mois, survenant la plupart du temps chez des hommes jeunes. L'atteinte est liée à une dégénérescence du nerf optique. Il s'agit d'une maladie mitochondriale transmise par la mère [1, 2]. Trois mutations sont responsables de 95 % des cas de neuropathie optique de Leber. Il s'agit des mutations G11778, T14448C et G3460A [3]. Une amélioration de l'acuité visuelle est possible surtout chez des patients présentant la mutation T14448C [2]. Le pronostic visuel le plus réservé est observé chez des patients présentant la mutation G11778 [1]. Nous rapportons un cas atypique de neuropathie optique de Leber chez un garçon, âgé de 7 ans, porteur de la mutation G11778, qui a présenté plusieurs épisodes de baisse d'acuité visuelle suivis de récupération.

OBSERVATION

En octobre 1997, un garçon, âgé de 7 ans, présenta une baisse d'acuité visuelle bilatérale indolore réduite à droite à « compte les doigts » à 2 m, R1/5, et à gauche à « compte les doigts » à 20 cm, R < 1/20. L'examen

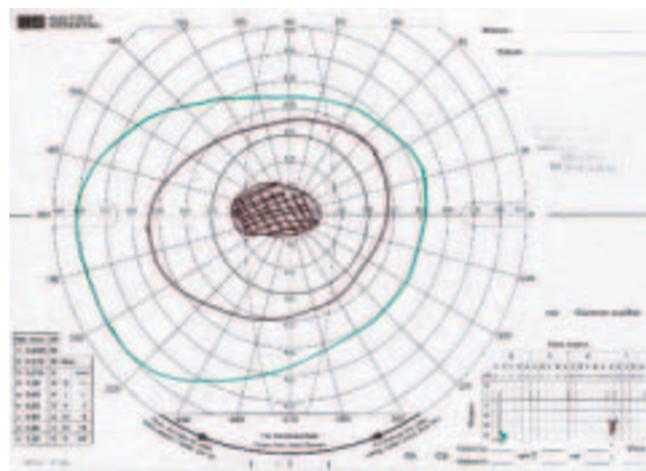
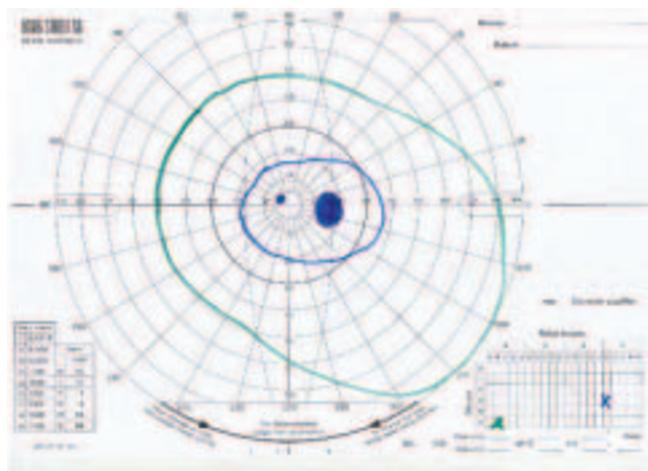
du segment antérieur était normal. Le champ visuel Goldmann montrait un scotome central à l'isoptère III/1 et l'absence d'isoptère II/1 à droite, et un scotome cæco-central à l'isoptère IV/1 à gauche (fig. 1a et 1b). Le fond d'œil montrait une hyperhémie papillaire à droite et une pâleur papillaire à gauche (fig. 2a et 2b). À l'angiographie rétinienne à la fluorescéine, la papille était normale, et il existait une micro-angiopathie péri-papillaire à droite ; on notait à gauche une hypofluorescence papillaire (fig. 3a et 3b).

Aux PEV damiers, il n'y avait pas de réponse. L'IRM montrait une augmentation de volume et un hypersignal en T2 des nerfs optiques et du chiasma avec rehaussement au gadolinium. La NFS, le CRP, l'ionogramme sanguin et l'urée étaient normaux. La sérologie de Lyme était négative. Le diagnostic de neuropathie optique bilatérale fut posé.

Un traitement général par flash de méthylprednisolone à la dose de 250 mg/jour pendant 4 jours consécutifs, suivi d'un relais par prednisone à doses rapidement dégressives de 25 à 5 mg/jour sur 15 jours, fut instauré. La corticothérapie fut suivie d'une récupération visuelle partielle. L'acuité visuelle de l'œil droit était à $1/10^e$ R1/2,5 ; l'acuité visuelle de l'œil gauche restait inchangée.

Début décembre 1997 (soit 1 mois après le premier épisode de baisse d'acuité visuelle bilatérale), une rechute de l'acuité visuelle de l'œil droit ($AV < 1/10^e$) suivit l'arrêt du traitement. Un traitement par flash de méthylprednisolone à la dose de 250 mg/jour pendant 3 jours, et relais par prednisone à la dose de 1 mg/kg/jour, avec dégression sur 3 mois, permit une récupération visuelle progressive à $7/10^e$ P2 à droite et à $6/10^e$ P3 à gauche en août 1998. Le fond d'œil montrait une pâleur papillaire bilatérale.

410



1a | 1b
2a | 2b

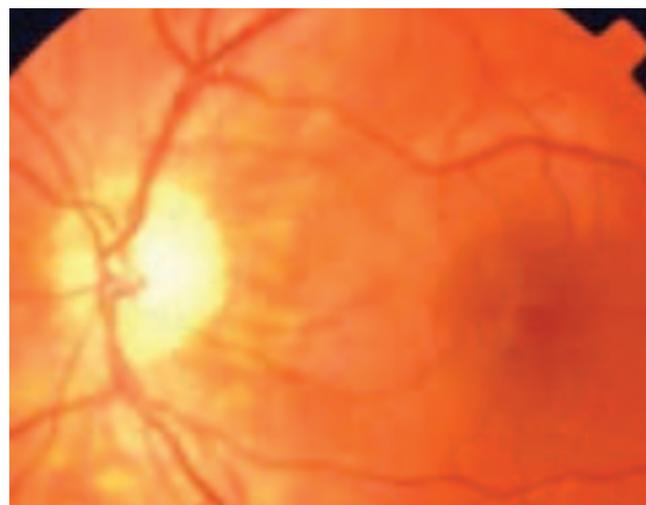
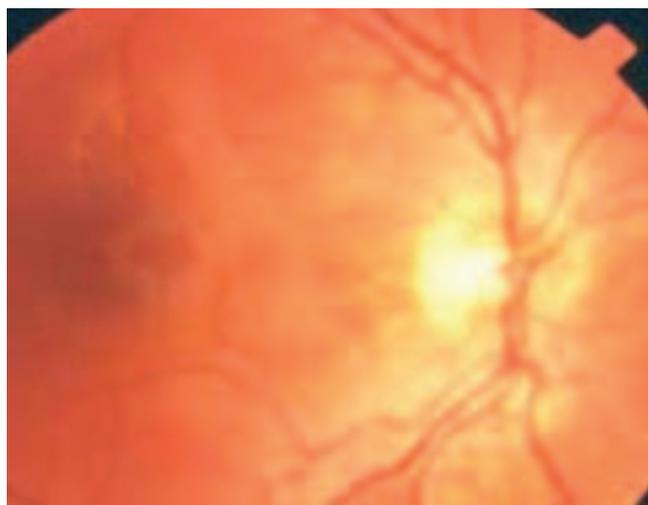


Figure 1 : Champ visuel (Goldmann) – octobre 1997 : (a) œil droit, scotome central à l'isoptère III/1, absence d'isoptère III/1 ; (b) œil gauche scotome cæco-central à l'isoptère IV/1.

Figure 2 : Fond d'œil – octobre 1997 : (a) œil droit, hyperhémie papillaire, microangiopathie péri-papillaire ; (b) œil gauche, pâleur papillaire.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4025266>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4025266>

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