

Glaucomes congénitaux et trabéculodysgénésies : aspects cliniques et génétiques

P. Dureau

Service d'Ophtalmo-Pédiatrie, Fondation Ophtalmologique Adolphe de Rothschild, Paris.

Correspondance : P. Dureau, Service d'Ophtalmo-Pédiatrie, Fondation Ophtalmologique Adolphe de Rothschild, 25-29, rue Manin, 75940 Paris Cedex 19.

E-mail : pdureau@fo-rothschild.fr

Reçu le 07 septembre 2004. Accepté le 13 mai 2005.

Congenital glaucoma and trabeculodysgenesis. Clinical and genetic aspects

P. Dureau

J. Fr. Ophthalmol., 2006; 29, 2: 198-215

Congenital glaucoma is generally related to an iridocorneal angle malformation, with an obstacle to aqueous humor outflow. This spectrum of diseases can involve the angle, the iris and the cornea. The diagnosis relies on characteristic signs and is confirmed by an examination under general anaesthesia and paraclinical examinations (especially echography). An early diagnosis is essential for beginning surgical treatment. Several filtering surgery techniques with equivalent intraocular pressure results are available, but visual function must be protected in all cases. In many cases, genetic counseling relies on a careful clinical analysis and sometimes on a molecular analysis. A number of ocular and/or general abnormalities can be accompanied by glaucoma in infants and children. They must be screened in case of associated signs, but the existence of these abnormalities leads to suspicion of associated glaucoma.

Key-words: Congenital glaucoma, trabeculodysgenesis, iris, cornea, filtering surgery, ocular malformation, genetics.

Glaucomes congénitaux et trabéculodysgénésies : aspects cliniques et génétiques

Le glaucome congénital est généralement lié à une malformation de l'angle irido-cornéen, avec obstacle à l'évacuation de l'humeur aqueuse. Il s'agit d'un spectre de maladies de présentation clinique variable selon l'implication de l'angle, de l'iris, de la cornée. La précocité du diagnostic, soupçonné sur des signes caractéristiques, confirmé par l'examen sous anesthésie générale et les examens complémentaires (échographie en particulier), est importante pour la mise en œuvre du traitement. Les différentes techniques de chirurgie filtrante donnent des résultats équivalents en termes de pression intraoculaire, mais le résultat fonctionnel doit être privilégié (restitution de la transparence des milieux, rééducation d'amblyopie). La génétique permet dans la plupart des cas de proposer un conseil reposant sur une analyse clinique précise, et dans des situations ciblées de faire un diagnostic moléculaire, éventuellement anténatal. De nombreuses anomalies oculaires et/ou générales peuvent s'accompagner d'un glaucome chez l'enfant. Elles doivent être recherchées lorsqu'il existe des signes évocateurs. L'existence de ces anomalies doit faire rechercher un glaucome associé qui n'est pas toujours évident.

Mots-clés : Glaucome congénital, trabéculodysgénésie, iris, cornée, chirurgie filtrante, malformation oculaire, génétique.

INTRODUCTION

Le glaucome congénital, bien qu'étant une affection rare, et dont le traitement chirurgical a fait de considérables progrès, reste une affection potentiellement cécitante. En effet, hormis les cas où le tonus reste difficile à contrôler, nombreux sont les enfants chez lesquels la vision reste limitée par les séquelles résultant d'anomalies déjà observées lors de la prise en charge : trouble cornéen, amblyopie par astigmatisme et/ou myopie sévères, excavation papillaire, etc.

Le caractère héréditaire du glaucome congénital a été soupçonné par plusieurs auteurs anciens en raison de la fréquence des cas familiaux, par exemple par Grelios en 1836 chez des enfants appartenant à la communauté juive sépharade d'Alger. Cette affection a ainsi pu bénéficier de nombreux travaux de recherche et publications en matière d'embryologie, de génétique mendélienne [1] et, plus récemment, moléculaire. Il s'agit d'un domaine où le conseil génétique peut s'appliquer, pourvu que les familles soient bien identifiées et la description clinique parfaitement documentée.

En effet, il serait plus exact de parler des glaucomes congénitaux que du glaucome congénital. À côté de la forme « classique », sous-tendue par une malformation isolée de l'angle irido-cornéen (trabéculodysgénésie), il existe des formes impliquant également des anomalies de l'iris

(irido-trabéculodysgénésies) et de la cornée (irido-cornéo-trabéculodysgénésies) [2]. Enfin, certains glaucomes congénitaux s'inscrivent dans un contexte d'autres malformations du globe (aniridie, ectopie cristallinienne, etc.) ou de pathologie générale.

ÉPIDÉMIOLOGIE

Le caractère héréditaire des glaucomes congénitaux explique la variabilité de l'incidence selon les régions. Ainsi pour le glaucome congénital isolé, autosomique récessif, les estimations dans les pays Occidentaux varient de 0,3 à 1 cas pour 10 000 naissances [3, 4], mais peuvent s'élever presque jusqu'à 1 pour 1 000 dans certaines régions du Moyen Orient [5] ou dans certaines populations telles que les Gitans de Slovaquie, en raison d'une plus grande consanguinité [3]. Les enfants atteints de glaucome congénitaux représentent 2 à 15 % de la population des institutions pour malvoyants [6]. Les glaucomes associés à d'autres anomalies oculaires telles le syndrome d'Axenfeld sont plus rares. L'affection est bilatérale dans environ 80 % des cas [7].

EMBRYOLOGIE

Le glaucome congénital résulte généralement d'une anomalie anatomique des structures d'écoulement de l'humeur aqueuse. Ces structures impliquent la cornée, l'angle irido-cornéen et l'iris. Leur formation est très précoce au cours de la vie embryonnaire, suivie d'une période de développement et de croissance. La connaissance de cette embryogénèse doit beaucoup aux travaux de N. Le Douarin [8] qui a étudié la migration des cellules des crêtes neurales grâce à la greffe de cellules de caille, reconnaissables à leur chromatine plus dense, chez l'embryon

de poulet. Ainsi, dès la troisième semaine de vie embryonnaire, commence à se différencier à partir de l'ectoblaste de surface, le tube neural, futur système nerveux central, flanqué des deux crêtes neurales. Dans leur partie antérieure (mésencéphalique), celles-ci vont donner naissance à trois vagues de migration cellulaire successives. Ces cellules viennent coloniser le mésenchyme primaire situé dans la vésicule optique. La première vague de migration (huitième semaine) forme les cellules de l'endothélium cornéen et du trabéculum, la seconde le stroma cornéen et la troisième le stroma irien [9]. Toutes ces structures peuvent être impliquées dans les glaucomes congénitaux, isolés ou dans le cadre d'anomalies oculaires plus générales. Ces pathologies des crêtes neurales sont dénommées neurocristopathies.

Au-delà du troisième mois de gestation, les structures ainsi créées vont se développer et se mettre en place pour assurer l'écoulement normal de l'humeur aqueuse en dehors du globe. Ainsi l'insertion de l'iris, initialement très antérieure, recule tandis que l'endothélium cornéen qui couvrait l'angle se rétracte en direction de la cornée périphérique [10]. Cette double rétraction met en contact le trabéculum avec la chambre antérieure [11], tandis que les mailles du trabéculum deviennent plus perméables [12]. En fin de gestation apparaissent les structures habituellement vues en gonioscopie (Ligne de Schwalbe, éperon scléral). Ce développement se poursuit pendant la première année de vie [13], expliquant vraisemblablement les cas de glaucome congénital spontanément résolutifs [14].

CLASSIFICATION

Ces mécanismes de formation du segment antérieur et leurs anomalies conduisent à différentes formes cliniques de glaucome congé-

nital. La classification suivante, simple et pratique pour la prise en charge, est habituellement utilisée [2] :

- la trabéculodysgénésie : il s'agit d'une anomalie isolée de l'angle irido-cornéen conduisant à un glaucome congénital isolé. La seule anomalie anatomique, visible en gonioscopie, est la « pseudo-membrane » de Barkan avec une insertion antérieure de l'iris masquant le trabéculum (voir plus loin) ;

- l'irido-trabéculodysgénésie : elle correspond à une anomalie de l'angle et de l'iris, souvent accompagnée de glaucome. On distingue le syndrome d'Axenfeld-Rieger avec différents stades de gravité et l'aniridie ;

- l'irido-cornéo-trabéculodysgénésie : elle correspond à une anomalie de l'angle, de l'iris et de la cornée, souvent accompagnée de glaucome. On distingue le syndrome de Peters et la sclérocornée.

GLAUCOME CONGÉNITAL ISOLÉ

Physiopathologie

Très tôt, les observations gonioscopiques de l'angle irido-cornéen chez les enfants atteints de glaucome congénital ont montré un aspect de « pseudo-membrane » tapissant l'angle. Cette membrane décrite par Barkan [15], associée à une insertion anormalement antérieure de l'iris, est supposée constituer un obstacle à l'écoulement de l'humeur aqueuse, et son ouverture par la goniotomie a été l'un des premiers traitements couronnés de succès [16, 17]. Toutefois, il semble exister également un obstacle plus interne puisqu'en cas d'hémorragie dans la chambre antérieure associée au glaucome des globules rouges parviennent à passer dans le canal de Schlemm [18]. Plusieurs auteurs des années 80 n'ont pas objectivé histologiquement la membrane de Barkan, évoquant plutôt une densification

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4025527>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4025527>

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