J Fr. Ophtalmol., 2006; 29, 4, 422-425
© Masson, Paris, 2006.

Syndrome d'Ondine : à propos d'un cas oculomoteur original

G. Michel (1), F. Villega (2), P. Desprez (2), H. Dollfus (3), C. Speeg-Schatz (1)

(1) Clinique Ophtalmologique, Hôpital Civil, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg.
(2) Service de Pédiatrie 2, Hôpital de Hautepierre, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg.
(3) Service de Génétique Médicale, Hôpital de Hautepierre, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg.
Correspondance : G. Michel, Clinique Ophtalmologique, Hôpital Civil, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, 67091 Strasbourg Cedex.
E-mail : gmichel@télé2.fr
Communication affichée lors du 111e congrès de la SFO en mai 2005.
Reçu le 22 juillet 2005. Accepté le 7 février 2006.

Ondine's curse and rare oculomotor abnormalities: a case report

G. Michel, F. Villega, P. Desprez, H. Dollfus, C. Speeg-Schatz

J. Fr. Ophtalmol., 2006; 29, 4: 422-425

Ondine's Curse or congenital central hypoventilation syndrome (CCHS) is a neurocristopathy (failure of migration or differentiation of neural crest-derived precursor cells) and is characterized by hypoventilation or apnea, which is most pronounced during sleep, with no other abnormalities of the neuro-respiratory system. Because of respiratory distress soon after birth, patients must be intubated and ventilated for a long time. This disorder may be associated with other symptoms of neurocristopathy (Hirschsprung disease, neuroblastoma, neuroganglioma) and other abnormalities of the autonomic nervous system (vasomotor dysfunctions or ophthalmic abnormalities: abnormal pupils, insufficient convergence, strabismus, or ptosis). We report the original case of a CCHS patient who presented with alternative ptosis of both the right and left eyes and esotropia. The ocular findings should lead to earlier diagnosis and speedier adequate treatment.

Key-words: Ondine's curse, congenital central hypoventilation syndrome, ocular findings, alternative ptosis.

Syndrome d'Ondine : à propos d'un cas oculomoteur original

Le syndrome d'Ondine ou Congenital Central Hypoventilation Syndrome (CCHS) appartient aux neurocristopathies (anomalie de migration ou de différentiation des cellules de la crête neurale). Il se caractérise par des hypoventilations ou des apnées survenant préférentiellement pendant le sommeil, en dehors de toute atteinte neuro-pulmonaire. La détresse respiratoire dès la naissance nécessite intubation et ventilation pour une période durable. Il s'y associe volontiers d'autres localisations ou manifestations des neurocristopathies (syndrome de Hirschsprung, neuroblastomes, neurogangliomes) et d'autres atteintes du système nerveux autonome (troubles vasomoteurs ou anomalies ophtalmologiques : anomalies pupillaires, insuffisances de convergence, strabisme ou ptôsis).

Nous rapportons le cas d'un patient atteint de CCHS présentant un ptôsis alternant de l'œil droit et de l'œil gauche, ainsi qu'une ésotropie précoce. Les signes oculaires doivent permettre de poser un diagnostic précoce et une prise en charge adaptée plus rapide.

Mots-clés : Syndrome d'Ondine, syndrome d'hypoventilation congénitale centrale, anomalies oculaires, ptôsis alternant.

INTRODUCTION

Le syndrome de d'Ondine ou syndrome d'hypoventilation congénitale centrale (CCHS) est une neurocristopathie caractérisée par une anomalie touchant le système nerveux autonome. Le diagnostic précoce est posé le plus souvent devant une détresse respiratoire inexpliquée à la naissance nécessitant intubation et ventilation. Le symptôme le plus caractéristique est respiratoire : hypoventilations et apnées survenant au cours du sommeil. Il s'y associe volontiers de nombreuses anomalies en rapport avec le système nerveux autonome. Au niveau ophtalmologique, des troubles oculomoteurs, des anomalies pupillaire ou encore un ptôsis ont été décrits [1].

OBSERVATION

Nous rapportons le cas d'un garçon, né à terme, par voie basse, sans antécédent familial particulier, excepté une toxicomanie à la buprénorphine connue chez la mère. À la naissance, le score d'Apgar était de 7 à 5 minutes, puis de 9 à 10 minutes. Le syndrome de sevrage fut traité sans problème particulier. Après quelques heures, survint une détresse respiratoire inexpliquée qui nécessita une intubation et une ventilation assistée, initialement 24 h/24. Les accès d'apnées et des

hypoventilations se produisaient plus particulièrement pendant le sommeil. La réalisation d'une trachéotomie fut décidée.

Au cours des premiers mois, l'évolution neurologique fut satisfaisante avec l'obtention progressive d'une autonomie respiratoire tout d'abord pendant l'éveil, puis pendant une partie du sommeil.

Les examens cliniques et paracliniques (scanner thoraco-abdomino-pelvien) montraient l'existence de troubles digestifs en lien avec un mégadolichocolon, des phénomènes vasomoteurs au niveau facial, et sur le plan ophtalmologique, un ptôsis alternant et une ésotropie précoce.

Le ptôsis était tantôt situé à l'œil droit *(fig. 1)*, tantôt à l'œil gauche *(fig. 2)*, l'enfant présentant une véritable occlusion alternée avec prise de fixation droite, puis gauche. À l'œil droit, le ptôsis était associé à un syndrome de Marcus Gunn responsable d'une élévation transitoire de la paupière ptosée lors de certains mouvements mandibulaires. La fonction du muscle releveur ne put être évaluée chez ce tout jeune enfant. Toutefois, compte tenu de l'alternance du ptôsis, il fut supposé que l'action du releveur était quasi normale.

À quatre mois, l'examen des reflets mit en évidence une ésotropie alternante avec un œil droit le plus souvent fixateur d'environ + 10° et une déviation aux prismes de 20 à 25 dioptries. L'examen de la motilité montrait que la poursuite horizontale était assez bonne alors que la poursuite verticale ne put être obtenue. L'acuité visuelle était à 0,5/10e (20/400) en binoculaire (Teller) pour une norme à 1/10e (20/200) à 3 mois. Une skiascopie après dilatation à l'atropine 0,3 % (2 /j pendant 3 jours avant l'examen) fut réalisée : OD + 6,25 (– 2,00) 14° ; OG + 4,75 (– 1,50) 139°. Une correction optique totale fut donc prescrite.

À l'âge de 7 mois, l'ésotropie diminua nettement ; le port de la correction optique totale était par ailleurs bien supporté. Le ptosis était toujours alternant, mais concernait plus souvent l'œil droit auquel était toujours associé un syndrome de Marcus Gunn. L'acuité visuelle était difficilement évaluable, mais semblait nettement inférieure aux normes pour l'âge. Une occlusion alternée de 4 heures par jour par caches oculaires sur peau fut donc effectuée.

Devant ce tableau clinique peu typique dont la gravité initiale avait nécessité une trachéotomie avec ventilation assistée, des examens complémentaires (radiographies thorax, scanner thoraco-abdomino-pelvien, IRM cérébrale, bilan métabolique et infectieux) furent réalisés afin d'éliminer une cause organique, notamment pulmonaire, à cette symptomatologie. Ce bilan étiologique fut négatif. Les enregistrements polysomnographiques montraient une hypoventilation et des phases d'apnée durant le sommeil.

L'association d'une hypoventilation et d'apnées pendant les phases de sommeil à un mégadolichocolon et des troubles dysautonomiques avec un ptôsis alternant orienta le diagnostic vers une neurocristopathie, c'est-à-dire une anomalie de différenciation ou de migration des crêtes neurales et, plus particulièrement, vers un syndrome d'Ondine ou Congenital Central Hypoventilation Syndrome (CCHS).

Cependant, afin d'écarter l'hypothèse d'une origine toxique pendant la grossesse (buprénorphine), une analyse génétique complémentaire fut demandée. Cette dernière confirma le diagnostic de CCHS puisqu'elle montra l'existence d'une mutation du gène *PHOX2B*, mutation la plus fréquemment retrouvée dans cette maladie [2].

DISCUSSION

Le CCHS fut décrit pour la première fois en 1970 par Mellins *et al.* [3], puis différents auteurs apporteront par

1 | 2

Figure 1 : Ptôsis de l'œil droit.
Figure 2 : Ptôsis de l'œil gauche.

Download English Version:

https://daneshyari.com/en/article/4025633

Download Persian Version:

https://daneshyari.com/article/4025633

Daneshyari.com