



Cas Clinique

Les Anophtalmies Syndromiques présentant un Tableau Polymalformatif sans Issue pour la Vision : A Propos de 3 Cas au Niger

Syndromic Anophthalmia Associating Multiple Malformations and Irreversible Loss of Vision: A Report of 3 Cases from Niger

Abba Kaka HY¹, Nouhou DA², Laminou L³, Traoré HA⁴, Mamadou IC¹, Roufaye L¹, Youssouf A; Boubacar M²; Amza A²

Affiliations

1. Service d'Ophtalmologie
Hôpital National de Niamey
2. Service d'Ophtalmologie
Hôpital National Lamordé de Niamey
3. Service d'Ophtalmologie
Hôpital National de Zinder
4. Service d'Ophtalmologie
Hôpital Régional de Maradi

Auteur correspondant :

Dr Abba Kaka Hadjia Yakoura, service d'Ophtalmologie Hôpital National de Niamey, Niger Bp 238

Email : abbakakayakoura@yahoo.fr

Mots clés : anophtalmie, syndromique, polymalformatif, Niger

Key words: anophthalmia, syndromic, polymalformation, Niger

RÉSUMÉ

L'anophtalmie est une malformation congénitale caractérisée par l'absence totale de globe oculaire. Cela signifie que la personne atteinte d'anophtalmie ne possède pas d'œil ou de cavité orbitaire. Cette condition peut être unilatérale (un seul œil manquant) ou bilatérale (les deux yeux manquants). C'est une affection rare qui peut être isolée ou associée à d'autres malformations. Nous rapportons une anophtalmie syndromique chez trois nouveaux nés (un garçon et deux filles) vus en consultation ophtalmologique à l'Hôpital National de Niamey. L'anophtalmie était apparente chez tous les enfants. Elle était associée à d'autres malformations parmi lesquelles des malformations faciales (fente labiale, front bombé, une fente palatine, des oreilles positionnés plus bas, un nez large), squelettiques (pieds bots, polydactylie), cardiaques (communication interventriculaire), kystes rénaux et hypoplasie du lobe olfactif. Devant ce tableau polymalformatif, la prise en charge pluridisciplinaire incluait une prise en charge psychologique familiale.

ABSTRACT

Anophthalmia is a congenital malformation characterized by the complete absence of an eyeball. This means that the person with anophthalmia does not have an eye or an orbital cavity. This condition can be unilateral (one eye missing) or bilateral (both eyes missing). It is a rare condition that may be isolated or associated with other malformations. We report syndromic anophthalmia in three newborns (one boy and two girls) seen at the Niamey National Hospital for ophthalmological consultations. Anophthalmia was apparent in all children. It was associated with other malformations including facial malformations (cleft lip, bulging forehead, cleft palate, lower positioned ears, wide nose), skeletal (bottoms, polydactyly), cardiac (tricular interventional communication), renal cysts, and olfactory lobe hypoplasia. In the face of this multifaceted picture, multidisciplinary care included family psychological care.

INTRODUCTION

L'anophtalmie est l'absence congénitale de globe oculaire [1]. Elle peut être vraie (traduisant un arrêt du développement ou une dégénérescence de la vésicule optique primaire) ou apparente (traduisant un arrêt du développement au stade de la vésicule optique secondaire) [2]. Ses étiologies sont variables et son tableau clinique présente plusieurs associations formant différents syndromes. Nous rapportons trois cas d'anophtalmie syndromique reçus en consultation ophtalmologique à l'Hôpital National de Niamey au Niger.

OBSERVATIONS

Cas 1

Il s'agissait d'un nouveau-né issu d'un mariage non consanguin de sexe féminin vue en consultation 15 jours après la naissance pour non ouverture des yeux depuis la naissance. Sa mère est tombée enceinte alors qu'elle était sous contraceptifs oraux, grossesse non suivie sans notion de maladie ou de prise médicamenteuse chez la mère. A l'examen général le bébé présentait un front bombé, une fente palatine, des oreilles positionnés plus bas, un nez large, une polydactylie et des plantes du pied bombés (Figure 1).



Fig 1. Fente labio-palatine

A l'examen ophtalmologique bilatéral et comparatif il y avait des paupières normales et occluses sans dynamique, et une absence totale des deux globes oculaires. L'échographie mode B des deux yeux a mis en évidence la présence d'ébauches du globe et du nerf optique. L'échographie cardiaque a mis en évidence une communication inter-ventriculaire, la tomодensitométrie a montré une hypoplasie du lobe olfactif et l'échographie abdominale a révélé des kystes rénaux. La prise en charge a été pluridisciplinaire.

Cas 2

Il s'agissait d'un nourrisson de sexe masculin âgé de 1 mois qui a été vu en consultation pour non ouverture des yeux depuis la naissance. Pas de notion de consanguinité, il est né d'une grossesse non suivie et la mère a signalé plusieurs épisodes de fièvre pendant la grossesse, avec de notion de prise de médicaments non documenté. L'examen général a retrouvé un front bombé, une fente labio-palatine, des pieds bots et une polydactylie (figure 2,3).



Fig 2. Les pieds bots



Fig 3. Polydactylie

L'examen ophtalmologique a retrouvé des paupières normales sans dynamique, un cadre orbitaire normal à la

palpation, et une absence totale des globes oculaires (figure 4). L'échographie oculaire a mis évidence l'existence bilatérale de rudiments de globes oculaires, L'examen cardio-vasculaire était normal de même que le scanner cérébral.



Fig 4. anophtalmie

Cas 3

Il s'agissait d'un nourrisson de sexe féminin âgée de 3 semaines vue pour non ouverture des yeux depuis la naissance. Née à terme, ses antécédents ont révélé une primo-infection rubéolique pendant la grossesse et un suivi irrégulier prénatal sans bilan échographique. L'examen clinique ophtalmologique et échographique retrouvent des paupières normales, des petits rudiments de globes oculaires enfouis dans les tissus orbitaires. Le bilan général a retrouvé un shunt auriculo-ventriculaire. le bilan échographique nous permet de spécifier dans les cas présentés l'anophtalmie apparente.

DISCUSSION

Les anophtalmies sont des anomalies génétiques rares, leur fréquence est estimée à 1-20/100000 naissances par an [3], Tiffany M et al. ont rapporté 3/10,000 naissances [4], de nombreux gènes y sont impliqués, parmi lesquels le SOX2. Le déficit en SOX2 provoque de multiples anomalies du système conduisant à la syndromique des anophtalmies. Les formes apparentes bilatérales comme dans ceux dont nous rapportons sont graves, très rares et sont toujours associées à d'autres anomalies du système tel que soutenu par Kamla et al. au Cameroun [5]. L'étiologie exacte des anophtalmies n'est pas connue de nos jours, certains auteurs suggéreraient un arrêt du développement du tube neural dans les premières semaines du développement embryogénique [6]. Des facteurs environnementaux ont également été incriminés par d'autres (pesticides, infections maternelles, déficit en vitamines, alcoolisme) [7]. Le defect affecterait plusieurs systèmes (visuel, maxillo-facial, ORL, squelettique, cardio-vasculaire, neurologique entre autres) tel que rapporté dans cette série de cas. Le diagnostic postnatal est clinique à travers un examen minutieux des orbites et confirmé par l'échographie qui retrouve en général des rudiments de la vésicule optique. Tout de même dans les centres où les moyens diagnostiques sont de pointe, un diagnostic anténatal est possible permettant de détecter toutes les malformations et donnant le choix aux parents le choix de garder ou pas la grossesse [8] Pour cela le

suivi stricte des grossesses avec à l'appui un bilan échographique s'impose dès la 12^{ème} semaine d'aménorrhée [9, 10], ce qui ne fut pas le cas chez nos patients. La variabilité phénotypique dans les cas syndromiques et le large éventail de gènes impliqués rendent le conseil génétique impuissant. Le pronostic visuel est toujours grave, le pronostic vital dépend de la gravité des lésions associées. Une prise en charge pluridisciplinaire est nécessaire.

CONCLUSION

L'anophtalmie congénitale bilatérale pose un véritable problème de recherche étiologique et de prise en charge efficiente. L'absence du globe oculaire ne permet aucun espoir pour la vision. Le polymorphisme du tableau clinique Elle nécessite des structures spécialisées et adaptées.

Conflits d'intérêt

aucun

Remerciements

Nous remercions le personnel service d'Ophtalmologie de l'hôpital National de Niamey

RÉFÉRENCES

- 1 - Koffi K.V, Kouassi F.X, Aka N. Anophtalmie bilatérale : à propos d'un cas. Journal Français d'Ophtalmologie, Vol 25, N° 5 - avril 2002, p. 138
- 2 - Kouassi FX, Koffi K.V, Safede K, Cochard C, Cochener B; Anophtalmies congénitales : à propos d'un cas de trisomie 13;

[Journal Français d'Ophtalmologie](#); Volume 29, Issue 4, April 2006, Pages 440.e1-440.e5

- 3 - Schittkowski M.P, Guthoff R.F. Systemic and ophthalmological anomalies in congenital anophthalmic or microphthalmic patients
- 4 - Tiffany M. Chambers, A. J. Agopian, Richard A. Lewis, Peter H et al. Epidemiology of anophthalmia and microphthalmia: Prevalence and patterns in Texas, 1999–2009
- 5 - Kamla Joël Igor, Kamgaing Nelly, Nguifo Fongang EJ, Fondop Joseph, Billong Serge, Djientcheu Vincent de Paul. Épidémiologie des malformations congénitales visibles à la naissance à Yaoundé; Health Sci. Dis: Vol 18 (4) October – November – December 2017
- 6 - Fantes JA, Ragge NK, Lynch SA, et al. Mutations in SOX2 cause anophthalmia. Nat Genet. 2003;33(4):461–463.
- 7 - Diomande I.A, Toure .A, Konan V.K, Diomande G.F, DjiguimdeW.P, Nouraly H et al. Anophthalmia and serious microphthalmia: a summary of the problems associated with antenatal diagnosis and therapeutic refunding in sub-saharan Africa; International Medical Case Reports Journal 2015:8 287–290
- 8 - Meda-Hien, G. A., Djiguimde Wemdpagnade, P., Sanou, J., Sankara, P., Ouattara, A., Zabsonre Abeba, A., & Meda, N. (2017). Syndrome de Fraser : À Propos d'un Cas à Ouagadougou. HEALTH SCIENCES AND DISEASE, 18(3)
- 9 - Chen CP, Wang KG, Huang JK, et al. Prenatal diagnosis of otocephaly with microphthalmia/anophthalmia using ultrasound and magnetic resonance imaging. Ultrasound Obstet Gynecol. 2003;22(2):214–215
- 10 - Wong HS, Parker S, Tait J, Pringle KC. Antenatal diagnosis of anophthalmia with 3D ultrasound: a novel application of the reverse face view. Ultrasound Obstet Gynecol. 2008;32(1):103–105.