



Clinical case

Cataracte, Mode de Révélation d'une Trisomie 21 chez un Nourrisson de Deux Mois : À Propos d'un Cas au Centre Mère et Enfant de la Fondation Chantal Biya, Cameroun

Cataract revealing Down syndrome in a two-month old infant: A report of case at the Mother and Child Centre of the Chantal Biya Foundation, Yaounde, Cameroon

Ritha Carole Mbono Betoko¹, Suzanne Ngo Um Sap¹, Viola Dohvoma², Fomenky Njiandock¹, Jocelyn Tony Nengom¹, Célestin Danwang¹, Côme Ebana Mvogo^{1,2}, Paul Olivier Koki Ndombo¹

¹ Université de Yaoundé I ; Faculté de Médecine et des Sciences Biomédicales

² Hôpital Central de Yaoundé ; Service d'ophtalmologie

Corresponding author:

Dr Mbono Betoko Ritha Carole

Faculté de Médecine et des Sciences Biomédicales, Université de Yaoundé I

Tel : 237 674 00 54 49 mbonobetoko@yahoo.fr

RÉSUMÉ

Notre cas clinique porte sur le diagnostic d'une trisomie 21 au décours de la découverte d'une cataracte chez un nourrisson de 2 mois. Il soulève l'intérêt du diagnostic précoce de cette affection à travers la consultation pédiatrique postnatale. Il souligne les bénéfices du traitement précoce de la cataracte et le caractère multidisciplinaire du suivi de l'enfant atteint de trisomie en milieu africain.

ABSTRACT

We report the case of Down syndrome discovered of a cataract in a 2 months old infant. It raises the interest of early diagnosis of this condition through postnatal pediatric consultation. It highlights the benefits of early treatment of cataract and multidisciplinary monitoring of children with Down syndrome in African setting.

Mots clés : cataracte, Trisomie 21, enfant

Keywords: cataract, Down syndrome, children

INTRODUCTION

La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente dans le monde [1]. Elle a une incidence de 1/600 à 1/800 naissances vivantes [1]. Elle est associée à de nombreuses malformations congénitales dont la plus fréquente est l'atteinte cardiaque [2], soit 44-58 % des cas. L'atteinte ophtalmologique est retrouvée chez la moitié des enfants atteints de trisomie 21 [2]. Les anomalies oculaires les plus fréquentes sont les anomalies de la réfraction (43-70%), le strabisme (20-47 %), le nystagmus (11-29%) [3]. La cataracte congénitale est le mode de révélation de la maladie seulement dans 4-7 % des cas [3]. En raison de la rareté de cette présentation clinique, il nous a semblé opportun de présenter le cas d'un nourrisson de deux mois dont le diagnostic de trisomie 21 a été posé à la suite de la découverte d'une cataracte congénitale.

OBSERVATION MÉDICALE

Nous rapportons le cas d'un nourrisson de 2 mois, de sexe masculin, référé par un ophtalmologue pour avis pédiatrique face à une leucocorie droite constatée par la mère depuis la naissance.

Le nourrisson était issu d'une grossesse sans incident chez une mère de 26 ans ayant consommé de l'alcool au premier trimestre. Les sérologies toxoplasmose et rubéole n'ont pas été faites pendant la grossesse. L'échographie anténatale n'a pas révélé d'anomalie morphologique. Par ailleurs, la clarté nucale n'a pas été mesurée au premier trimestre. L'enfant est né à terme avec un poids de 2700 g (> 10 e percentile) et n'a pas été réanimé. Il était le premier enfant d'un couple jeune non consanguin. Il n'a pas bénéficié d'une consultation pédiatrique à la sortie de la maternité.

A l'examen physique, nous avons obtenu des paramètres anthropométriques normaux pour l'âge (taille = + 1 DS ; poids = médiane pour l'âge). L'enfant présentait des

signes dysmorphiques notamment des fentes palpébrales obliques, un hypertélorisme, un aplatissement de la crête nasale, un cou court avec des oreilles bas implantées, des mains larges, un rapprochement mamelonnaire. Il avait une hypotonie axiale majeure, des signes de détresse respiratoire légère et une leucocorie droite.

Devant ces signes dysmorphiques, l'hypotonie axiale et la leucocorie droite, le diagnostic de trisomie 21 a été évoqué. Les autres causes congénitales de leucocorie chez l'enfant ont été recherchées à l'aide de sérologies IgM et IgG pour la toxoplasmose et la rubéole. Ces sérologies se sont révélées négatives. Un bilan d'extension qui comportait une échographie cardiaque et le dosage de *Thyroid Stimulating Hormon* (TSH) a été réalisé. L'échographie cardiaque a révélé une communication interauriculaire. Le taux de TSH était de 7,99 UI/ml (0,4-4 UI/ml), valeur élevée pour l'âge.

Sur le plan ophtalmologique, un fond d'œil a été réalisé ainsi qu'une échographie oculaire concluant à une cataracte de l'œil droit opérable sans atteinte du segment postérieur.

La prise en charge de cet enfant a consisté en : une substitution hormonale en thyroxine et un bilan préopératoire en vue du traitement chirurgical de la cataracte avec implantation secondaire d'une lentille intraoculaire. En outre, une prise en charge psychosociale a été proposée à sa famille.

DISCUSSION

Le cas clinique sus-décrit présente la cataracte congénitale comme mode de révélation de la trisomie 21. En effet, la cataracte congénitale est décrite chez 5% d'enfants atteints de trisomie 21 dans certaines séries [1]. Une étude danoise a retrouvé une prévalence néonatale de 1,4% contre 0,06% de cas dans la population générale [4]. La cataracte congénitale a une prédominance masculine [5]. Elle peut être unilatérale comme chez notre patient ou bilatérale. Fakhoury et al, en 2015, ont retrouvé la forme bilatérale dans 75% des cas contre 29% d'atteinte unilatérale [6].

La cataracte congénitale conduit à une amblyopie si elle n'est pas prise en charge à temps d'où l'intérêt d'un dépistage précoce dès la période néonatale [5]. Un traitement précoce est préconisé comme chez notre patient avant l'âge de 2 ans afin de préserver le pronostic visuel de ces enfants [5]. La chirurgie précoce dès deux mois de vie suivie d'une correction optique est efficace

RÉFÉRENCES

1. Weijerman ME, De Winter JP. Clinical practice. The care of children with Down syndrome. *Eur J Pediatr*. 2010; 169(12): 1445-52.
2. Arumugam A, Raja K, Venugopalan M, Chandrasekaran B, Sampath KK, Muthusamy H et al. Down syndrome - A Narrative Review. *Clin Anat*. 2015;
3. Watt T, Robertson K, Jacobs RJ. Refractive error, binocular vision and accommodation of children with Down syndrome. *Clin Exp Optom*. 2015; 98(1): 3-11.
4. Haargaard B, Wohlfahrt J, Fledelius HC, Rosenberg T, Melbye M. A nationwide Danish study of 1027 cases of congenital/infantile cataracts: etiological and clinical classifications. *Ophthalmology*. 2004; 111(12): 2292-8.
5. Zetterström C, Lundvall A, Kugelberg M. Cataracts in children. *J Cataract Refract Surg*. 2005; 31(4): 824-40.
6. Fakhoury O, Aziz A, Matonti F, Benso C, Belahda K, Denis D. Epidemiologic and etiologic characteristics of congenital cataract: study of 59 cases over 10 years. *J Fr Ophtalmol*. 2015; 38(4): 295-300.
7. Wang M, Xiao W. Congenital Cataract: Progress in Surgical Treatment and Postoperative Recovery of Visual Function. *Eye Sci*. 2015; 30(1): 38-47.
8. Loane M, Morris JK, Addor M-C, Arriola L, Budd J, Doray B, et al. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *Eur J Hum Genet*. 2013; 21(1): 27-33.

[7] L'implantation secondaire d'une lentille intraoculaire est recommandée dès l'âge d'un an [7].

Le diagnostic de trisomie 21 a été tardif chez notre patient malgré l'existence de possibilités diagnostiques dans notre contexte. En effet, le diagnostic présomptif anténatal peut se faire dans notre contexte par mesure de la clarté nucale au cours de l'échographie de la 12^e semaine d'aménorrhée [8]. Le dosage sanguin de β -HCG et α -foetoprotéine chez la mère entre la quinzième et la dix-septième semaine d'aménorrhée permettent d'évaluer le risque de survenue de cette aneuploïdie. Cependant, l'âge maternel n'était pas un facteur de risque de survenue d'une trisomie 21.

Dans le cadre de la prise en charge globale de la trisomie 21, il est important de rechercher les autres anomalies congénitales qui peuvent engager le pronostic vital. C'est ce qui justifie la réalisation d'une échographie cardiaque et le dosage de TSH chez notre patient.

CONCLUSION

Nous avons décrit un cas de trisomie 21 révélé par une cataracte congénitale chez un nourrisson de 2 mois qui a nécessité une prise en charge multidisciplinaire. Nous relevons ici l'intérêt d'une consultation pédiatrique pour tous les nouveaux nés. Ceci permettrait le diagnostic précoce et la prise en charge de toute affection congénitale ou acquise avant la sortie de maternité. Il est important d'assurer un suivi ophtalmologique régulier des enfants porteurs de trisomie 21 afin d'améliorer leur pronostic visuel.

Conflits d'intérêt

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt.

Contribution des auteurs

- Ritha Mbono, Suzanne Sap Ngo Um, Viola Dohvoma : Recueil des données cliniques et paracliniques
- Ritha Mbono, Suzanne Sap Ngo Um : Rédaction du cas clinique
- Ritha Mbono, Suzanne Sap Ngo Um, Jocelyn Tony, Fomenky Njiandock, Célestin Danwang : bibliographie
- Ritha Mbono, Suzanne Sap Ngo Um, Jocelyn Tony, Viola Dohvoma, Paul Olivier Koki, Côme Ebana Mvogo : Relecture et approbation de la version finale