

# Rôle de l'ophtalmologiste dans le diagnostic de la neurofibromatose type 1

Laftimi Zyad, Daghouj Ghizlane, El Maaloum Loubna, Allali Bouchra, EL Kettani Asmaa

Service d'ophtalmologie pédiatrique Hôpital 20 Aout Casablanca.

---

## Résumé

La neurofibromatose type 1 est une maladie génétique causée par un défaut d'un seul gène codant pour la neurofibromine, une protéine cytoplasmique impliquée dans le contrôle du cycle cellulaire. L'œil est fréquemment affecté dans la neurofibromatose, et par conséquent les manifestations oculaires jouent un rôle majeur dans le diagnostic de la NF. Ce cas clinique rare soulève l'importance de l'examen ophtalmologique chez ces patients en décrivant les manifestations oculaires trouvées dans la neurofibromatose notamment des paupières, de la cornée et l'iris mais aussi le nerf optique.

---

Date of Submission: 02-04-2023

Date of Acceptance: 13-04-2023

---

## I. Introduction

La neurofibromatose de type 1 (NF1), ou maladie de vonRecklinghausen, est l'une des plus fréquentes des maladies dites « rares » (1/4 000 naissances)[1].

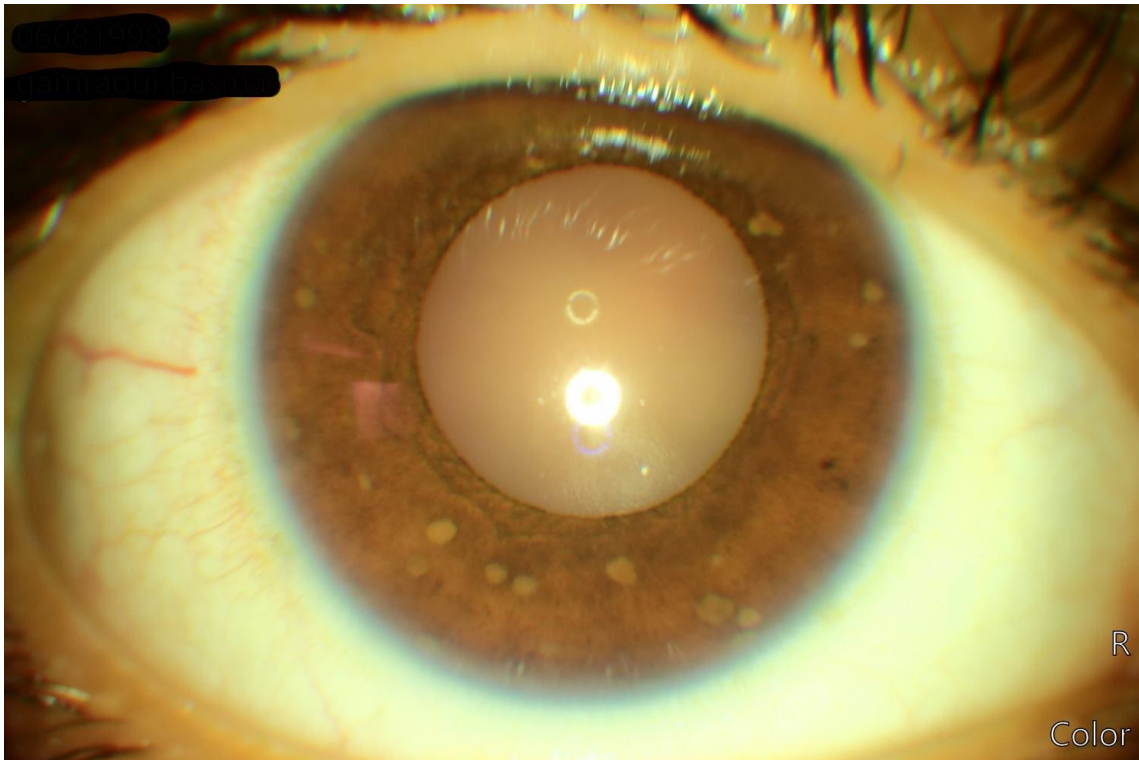
Elle résulte de mutations ou de délétions dans le gène NF1 (17q11.22), un gène suppresseur de tumeurs ; dans environ 50% des cas il s'agit de néomutations et aucun antécédent familial n'est donc retrouvé. Son expression est variable et est fonction de l'âge du patient. L'une des complications potentiellement les plus invalidantes de la maladie est l'apanage de l'enfant ; il s'agit du gliome des voies optiques, survenant chez 15% des enfants atteints, tumeur bénigne souvent asymptomatique, mais parfois à l'origine de malvoyances profondes. La maladie entraîne aussi des complications neurologiques, cutanées et orthopédiques. Les critères diagnostics sont établis selon un consensus reconnu NIH 1988 dont l'atteinte ophtalmologique représentent trois parmi les 7 points à rechercher.

L'ophtalmologiste est naturellement placé au cœur du parcours du patient atteint de NF1 : à l'étape diagnostique, au cours du suivi pédiatrique ; enfin en cas de développement de complications visuelles de la maladie.

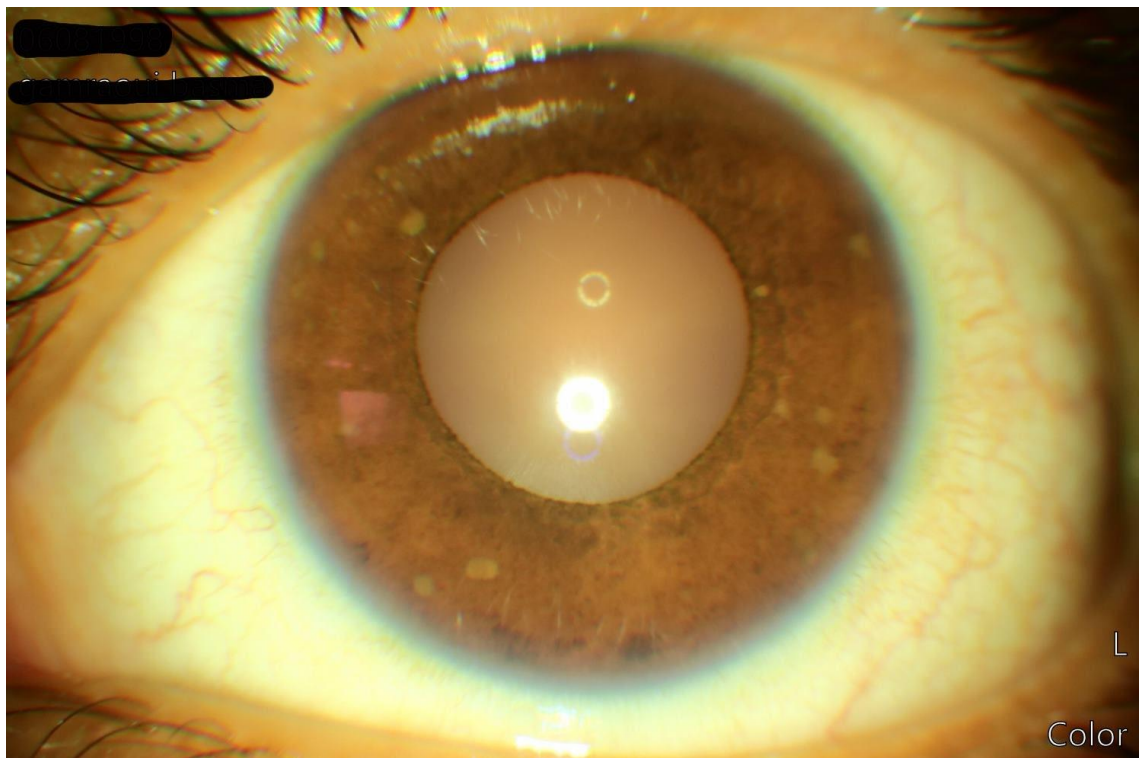
## II. Observation

Nous rapportons le cas d'une jeune fille âgée de 21 ans, suivie en service de dermatologie pour suspicion de neurofibromatose type 1. L'examen général en position debout puis couchée retrouve une patiente consciente en bon état général, l'examen dermatologique de la patiente retrouve 9 tâches café-au-lait dont le grand axe > 15 mm sans autres signes associés et sans troubles de la stature ou de la marche.

L'examen ophtalmologique ne visualise pas de neurofibrome plexiforme ou paralysie oculomotrice, l'acuité visuelle non corrigée à 10/10 ème, avec un segment antérieur sans anomalies notables en dehors de 18 nodules de lisch (Figure 1) sur le plan irien à l'œil droit et 14 nodules de lisch à l'œil gauche (figure 2) . L'examen du fond d'œil bilatéral est sans anomalies notamment pas d'atteinte du nerf optique. Le tonus oculaire bilatéral est sans anomalies 10mmHg avec un angle irido-cornéen ouvert à la gonioscopie.



**Figure 1** : segment antérieur montrant les nodules de lisch sous forme de lésions d'aspect gélatineux, surélevés en « dôme » et à bord net



**Figure 2** : segment antérieur montrant les nodules de lisch sous forme de lésions d'aspect gélatineux, surélevés en « dôme » et à bord net

### III. Discussion

Les manifestations ophtalmiques ont une valeur diagnostique dans la NF. Trois sur sept au total peuvent impliquer des structures oculaires. Par conséquent, un individu peut être diagnostiqué avec NF-1 uniquement sur son examen ophtalmique. Les manifestations oculaires les plus fréquentes sont les nodules de

Lisch (50 à 90% des patients), suivis des gliomes de la voie optique (environ 15% des patients) et des NP (moins de 10% des patients) [1].

Les critères diagnostiques Critères de la maladie (Conférence de consensus, NIH, 1988)

Le diagnostic peut être posé en présence d'au moins deux des critères suivants :

- 1)  $\geq 6$  taches café au lait  $> 5$  mm dans leur plus grand diamètre avant la puberté ou  $> 15$  mm après la puberté.
- 2)  $\geq 2$  neurofibromes quel que soit le type ou  $\geq 1$  neuro- fibrome plexiforme.
- 3) Éphélides axillaires ou inguinales.
- 4)  $\geq 1$  gliome des voies optiques.
- 5)  $\geq 2$  nodules de Lisch.
- 6)  $\geq 1$  lésion osseuse caractéristique (dysplasie du sphé- noïde, amincissement de la corticale des os longs, etc.).
- 7)  $\geq 1$  parent du premier degré atteint de NF1 selon les critères précédents.

Les manifestations ophtalmologiques de la NF1 sont [1] :

Le neurofibrome plexiforme de la paupière supérieure qui entraîne une déformation en S de la paupière supérieure qui doit être recherchée à l'inspection. Il peut être responsable d'une obturation de l'axe visuel et faire l'objet d'une chirurgie. Il s'associe souvent à une myopie forte homolatérale. La dysplasie du sphénoïde est responsable d'une dysto- pie orbitaire et/ou d'une exophtalmie pouvant être pulsatile dans les formes sévères (figure 2). Elle met alors en contact les méninges du lobe temporal avec le contenu orbitaire, en l'absence de paroi osseuse.

Les nodules de Lisch ont de petites surélévations iriennes aux bords légèrement duveteux. Leur couleur varie en fonction de celle de l'iris. Ils sont bien visibles à la lampe à fente. Il faut les rechercher soigneusement et ne pas les confondre avec de banales petites pigmen- tations planes. Ils sont présents chez 30% des enfants à 6 ans et 95% des adultes.

L'ectropion du feuillet postérieur de l'iris résulte d'une endothélialisation de l'angle irido-cornéen, avec traction centrifuge du feuillet externe. Il constitue donc, lorsqu'il est présent, un facteur de risque de glaucome et il convient par conséquent, particulièrement chez ces patients, de surveiller la pression intraoculaire et comme chez les autres la RNFL, dès que possible.

Le glaucome congénital ou infantile résulte principale- ment de l'endothélialisation de l'angle irido-cornéen (et s'associe donc généralement à un ectropion du feuillet postérieur de l'iris) ; un déplacement antérieur des procès ciliaires et la présence de neurofibromes uvéaux contri- buent aussi probablement parfois à son développement.

La buphtalmie sans glaucome est une occurrence rare et généralement unilatérale : l'œil est cliniquement buphtalme, avec une augmentation du diamètre cornéen et une myopie axiale parfois considérable. Elle s'associe souvent à un neurofibrome plexiforme de la paupière supérieure homolatérale. Il doit s'agir d'un diagnostic d'élimination compte tenu de la fréquence accrue de glaucome congénital chez les enfants atteints de NF1. Cette buphtalmie sans glaucome entre dans le cadre d'un gigantisme orbitaire, qui affecte non seulement l'œil mais l'orbite dans son ensemble. Elle requiert un suivi strict, en raison des complications de la myopie forte et du diagnostic différentiel de glaucome.

Les anomalies vasculaires rétinienne. Des tortuosités vasculaires en tire-bouchon rétinienne affectent chez un tiers des patients des petites veinules de deuxième ou de troisième ordre. Beaucoup plus rarement, des télangiectasies ou des ischémies rétinienne peuvent être observées.

Les taches hyperréfléctives sur les clichés en infra- rouge, récemment décrites, ne constituent pas un critère de la NF1, bien que leur sensibilité et spécificité soient grandes. Elles apparaissent souvent avant les nodules de Lisch et peuvent être recherchées facilement dès le plus jeune âge.

Le gliome des voies visuelles peut se révéler de différentes manières :

- Tableau de nystagmus de type spasmus nutans chez un nourrisson, puis atrophie papillaire, parfois cassure de la courbe staturo-pondérale, humeur euphorique, ou tableau de malvoyance chez un nourrisson. Il s'agit alors de volu- mineux gliomes du chiasma (figure 6), dont le diagnostic peut précéder celui de la NF1. - Tableau d'exophtalmie minime, limitation de l'élévation, déficit pupillaire afférent relatif, fonction visuelle souvent préservée ; au fond d'œil pâleur papillaire modérée ou œdème papillaire. Il s'agit alors d'un gliome du nerf optique dans sa portion orbitaire

- Baisse d'acuité visuelle et pâleur papillaire

- Gliome sans signe fonctionnel. Cependant, Le plus souvent le diagnostic de NF1 est connu avant celui de gliome : la surveillance spécifique de ces enfants permet de diagnostiquer le gliome à un stade précoce, devant une altération du champ visuel, une baisse de l'acuité visuelle, une pâleur papillaire ou une anomalie de la RNFL en OCT. On réalisera alors une IRM qui confirmera le diagnostic.

- Gliome diagnostiqué sur une imagerie systématique.

Il n'est pas recommandé de réaliser des IRM cérébrales systématiques dans le cadre du suivi des enfants atteints de NF1. Cependant, une IRM initiale, à l'occasion du diagnostic de la NF1, est souvent réalisée. Elle peut permettre de diagnostiquer un gliome qui non seulement n'entraîne aucun signe fonctionnel, ni aucune conséquence tant sur le champ visuel que sur la RNFL quand ces examens sont réalisables. En effet, la majorité des gliomes associés à la NF1 sont de simples épaissements des nerfs optiques et/ou du chiasma, avec pas ou peu de retentissement fonctionnel.

L'hypertension intracrânienne peut se manifester par des signes fonctionnels, mais aussi par un œdème papillaire de stase sans céphalées. Elle peut résulter soit d'un gliome comprimant les voies d'écoulement du liquide cérébro-spinal, soit d'une sténose de l'aqueduc de Sylvius.

#### **IV. Conclusion**

La neurofibromatose peut affecter l'œil et les annexes oculaires de diverses manières. Il est important de reconnaître l'implication oculaire chez ces patients afin de faciliter le diagnostic plus précoce des conditions traitables qui peuvent menacer la vision.

#### **Bibliographie**

- [1]. M.Robert La neurofibromatose de type 1 en ophtalmologie Que faut-il savoir en 2017 ? Les Cahiers d'Ophtalmologie 2017;n°212:64-7

Laftimi Zyad, et. al. " Rôle de l'ophtalmologiste dans le diagnostic de la neurofibromatose type 1." *IOSR Journal of Dental and Medical Sciences (IOSR-JDMS)*, 22(4), 2023, pp. 01-04.