



Cas clinique

Cryptophtalmie : à propos de 2 cas à la clinique ophtalmologique du CHU Aristide Le Dantec (Dakar, Sénégal)

Cryptophtalmia: about 2 cases at the ophthalmological clinic of CHU Aristide Le Dantec (Dakar, Senegal)

JMM Ndiaye*¹, JP Diagne², AS Sow¹, A Dieng¹, H Kane¹, GK Mendy¹, MD Badji¹, M Attyé¹, R Diallo¹, AM Ka², EM Sy², EA Ba¹, RPA Ndoye¹, PA Ndiaye²

Résumé

La cryptophtalmie est une malformation congénitale des paupières où le globe oculaire est recouvert partiellement ou totalement d'un voile cutané. Il s'agit d'une maladie génétique rare, parfois grave du fait des malformations générales pouvant être associées. Sa pathogénie est encore mal cernée. Sa prise en charge est essentiellement chirurgicale. Elle peut être isolée ou survenir dans le cadre d'un syndrome polymalformatif, syndrome de Fraser. Nous rapportons deux cas de cryptophtalmie à la clinique ophtalmologique du CHU Aristide le Dantec de Dakar. Il s'agissait d'une part d'une forme isolée incomplète bilatérale associée à une anophtalmie et d'autre part d'un syndrome de Fraser.

La prise en charge de la cryptophtalmie nécessite une approche pluridisciplinaire méthodique et adaptée à chaque patient. Cette collaboration permet la détection de malformations associées parfois létales. La chirurgie palpébrale demeure le seul traitement, avec des résultats décevants pour les formes complètes.

Une meilleure accessibilité du caryotypage permettrait, bien que faible, une amélioration de l'incidence de la maladie par un conseil génétique des

parents porteurs du gène.

Mots-clés : Cryptophtalmie ; Dakar ; Sénégal.

Abstract

It is a congenital disease of the eyelids where the eye is partially or totally covered with a skin veil. It is a rare genetic disease, sometimes serious because of the general malformations associated. Its pathogenesis is still not understood. Its treatment is mainly surgical. It can be isolated or syndromic like Fraser syndrome. The purpose of our work was to report and describe two cases of cryptophtalmitis in our department. It was an isolated incomplete bilateral form associated with anophthalmia and, on the other hand, Fraser syndrome.

The management of cryptophtalmia requires a multidisciplinary approach adapted to each patient. This collaboration allows the detection of sometimes fatal deadly malformations. Eyelid surgery remains the only treatment, with disappointing results for complete forms. Better accessibility of genetic would, improve the incidence of the disease by counseling of parents.

Keywords: Cryptophtalmitis, Dakar, Senegal.

Introduction

La cryptophtalmie est une malformation congénitale des paupières où le globe oculaire est recouvert partiellement ou totalement d'un voile cutané [1]. C'est une maladie génétique rare, parfois grave du fait des malformations générales pouvant être associées. Sa pathogénie est encore mal cernée. Elle peut être isolée ou survenir dans le cadre d'un syndrome polymalformatif, le syndrome de Fraser. Sa prise en charge est essentiellement chirurgicale et s'avère difficile, soldée souvent par des résultats fonctionnels oculaires médiocres [2]. Le but de notre travail était de rapporter deux cas de cryptophtalmie dans notre service.

Cas cliniques

Cas n°1

Il s'agit d'un nourrisson de 04 mois, de sexe masculin, issu d'une grossesse mal suivie dans un poste de santé en zone rurale. L'enfant est 3ème d'une fratrie de 4 enfants tous vivants. Une notion de consanguinité au 3ème degré a été rapportée. Devant la constatation d'une occlusion des yeux à la naissance, il a été référé en ophtalmologie. L'examen ophtalmologique avait objectivé une occlusion palpébrale complète et bilatérale (Figure 1). Au palper bi-digital trans-palpébral, on percevait la présence de globes oculaires, confirmée à l'échographie oculaire en mode B, qui montrait aussi les nerfs optiques, mais sans permettre d'en apprécier l'intégrité (figure 2). L'examen des autres appareils et systèmes a été fait par un pédiatre. Il retrouvait un aplatissement de la racine du nez. L'examen de l'appareil digestif trouvait un orifice anal de diamètre rétréci n'admettant pas le petit doigt. L'examen urogénital mettait en évidence un hypospadias balano-préputial (figure 3 et 4). L'imagerie médicale (écho doppler cardiaque, échographie abdomino-pelvienne) à la recherche d'autres malformations, était normale. Devant ce tableau clinique, il a été retenu le diagnostic de

syndrome cryptophtalmique ou syndrome de Fraser. Pour la prise en charge ophtalmologique, l'indication d'une chirurgie de cryptophtalmie bilatérale fut posée. Elle consistait en une formation bilatérale de fentes palpébrales et de culs de sacs conjonctivaux. Pour ce faire, une incision palpébrale a été réalisée à hauteur de la ligne bi-canthale. La dissection des paupières a été faite plan par plan avec exposition du globe oculaire. Ensuite, une dissection et une individualisation des culs de sacs ont été réalisées. Les culs de sacs néoformés ont été recouverts par la conjonctive et suturés au fil 8.0 Vicryl. Les suites opératoires immédiates étaient simples. Au 7e jour post opératoire, on notait une bonne cicatrisation, un début de symblépharon au niveau des culs de sacs néoformés (Figure 5 et 6). Une reprise chirurgicale a été préconisée mais n'a pas été réalisée. Il a par la suite été référé en chirurgie pédiatrique en vue de la prise en charge des autres malformations associées.

Cas n°2

Il s'agit d'un nourrisson de 14 mois, de sexe féminin, 5e d'une fratrie de 5 enfants tous vivants. Une notion de consanguinité des parents au 2e degré a été retrouvée. L'accouchement s'était fait par voie basse au terme d'une grossesse mal suivie. La constatation de l'occlusion incomplète et bilatérale des yeux a motivé l'évacuation de la patiente au service d'ophtalmologie de l'hôpital Aristide Le Dantec pour une meilleure prise en charge.

L'examen ophtalmologique montrait une occlusion palpébrale partielle et une ébauche de paupières avec impossibilité de les écarter. On notait également la présence de cils et de sourcils (figure 7). Au palper bi digital trans-palpébral, on notait l'absence de globe oculaire sous-jacent. L'échographie oculaire confirmait l'anophtalmie bilatérale. L'examen des autres appareils et systèmes fait par un pédiatre n'avait pas montré d'autres anomalies cliniques. Un bilan paraclinique a été réalisé à la recherche de malformations associées. L'échographie abdominopelvienne et l'écho doppler cardiaque étaient normales. Devant ce tableau il a été évoqué et

retenu le diagnostic de cryptophtalmie isolée partielle bilatérale associé à une anophtalmie bilatérale. Pour la prise en charge ophtalmologique, il a été décidé une abstention thérapeutique et un counseling aux parents.



Figure 1 : Cryptophtalmie complète bilatérale et aplatissement de la racine du nez.



Figure 4 : orifice anal au diamètre rétréci.



Figure 5 : Patient 1 à J7 post opératoire

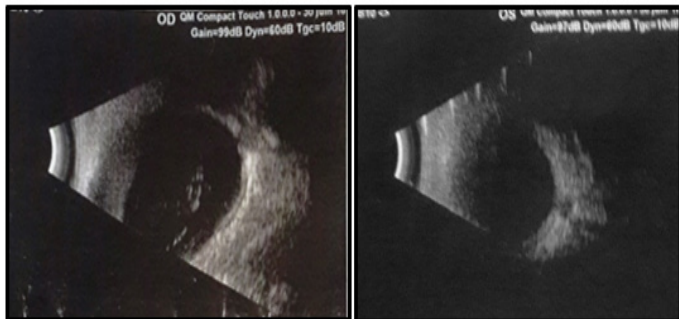


Figure 2 : Echographie en mode B de l'œil droit et l'œil gauche



Figure 6 : Patient 1 à M3 post opératoire.



Figure 3 : hypospadias balano-préputial

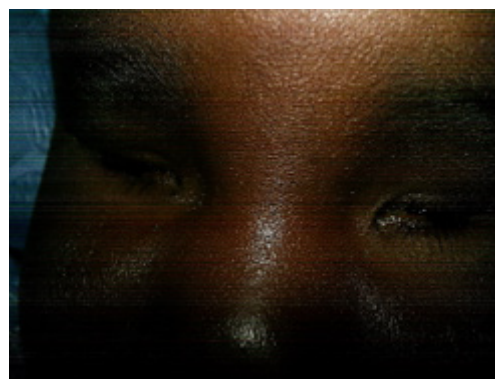


Figure 7 : Cryptophtalmie partielle bilatérale.

Discussion

La cryptophtalmie est une maladie congénitale rare. Sa prévalence est estimée à 0,02 pour 100000 naissances [3]. La plupart des cas est sporadique comme révèle l'enquête familiale chez nos deux patients. La notion de consanguinité a été rapportée dans la littérature et serait un facteur de risque [3, 5, 6]. Vingt-cinq pour cent (25%) des enfants atteints de cryptophtalmie sont morts nés et vingt pour cent (20%) décèdent avant la première année de vie. Ceci serait en rapport avec la présence de malformations rénales et/ou laryngées [7, 8]. Nos patients ne présentaient pas de malformations létales.

La pathogénie de la cryptophtalmie reste encore mal connue. Elle serait liée à une mutation homozygote ou hétérozygote composée dans le gène FRAS1 sur le chromosome 4q21, le gène FREM2 sur le chromosome 13q13, ou le gène de GRIP1 sur le chromosome 12q14 [8, 9]. Dans les 2 cas, nous n'avons pas pu réaliser une étude génétique. Le diagnostic prénatal est rendu possible par l'échographie obstétricale à haute résolution qui permettrait de suspecter la cryptophtalmie [10, 11]. Un diagnostic moléculaire prénatal est également réalisable. Il consiste à rechercher des anomalies génétiques sur prélèvement de cellules du placenta ou du liquide amniotique. Chez nos patients les grossesses étaient mal suivies dans des postes de santé ne disposant pas d'infrastructures adéquates. La majorité des cas de cryptophtalmie est diagnostiquée à la naissance.

L'expression clinique de cette affection est très polymorphe. La cryptophtalmie complète ou typique dans laquelle, les paupières sont remplacées par une couche de peau qui s'étend du front à la joue. Il n'y a pas de cul de sac conjonctival. La glande lacrymale et les cils sont également absents. La cornée sous-jacente est mal différenciée et adhère à la peau. La cryptophtalmie incomplète ou partielle se caractérise par une structure rudimentaire des paupières et des culs de sac conjonctivaux. La fente palpébrale est étroite. Dans certains cas, seule la portion médiale des paupières est atteinte laissant la

partie latérale normale [4].

La cryptophtalmie serait le plus souvent rencontrée au cours d'un syndrome polymalformatif généralisé qui constitue le syndrome cryptophtalmique ou syndrome de Fraser. Parmi les malformations les plus fréquemment retrouvées on distingue : la syndactylie, les malformations anorectales, les anomalies urogénitales, les malformations du nez et les malformations laryngées [3, 6, 12]. Plus rarement, des malformations cardiaques, des anomalies squelettiques, un retard mental, des fentes palatines et un bec de lièvre ont été rapportés dans la littérature [12].

Dans la prise en charge, le rôle de l'ophtalmologiste est de traiter la déformation des annexes afin de protéger le globe, et de permettre un bon développement visuel si possible [13]. La restauration visuelle après chirurgie palpébrale est rare surtout dans la forme complète du fait des défauts oculaires graves associés [3]. Le taux d'échec et de reprise chirurgicale est élevé pour les formes complètes [7, 14]. Le premier patient de notre étude a subi une chirurgie à l'âge de 4 mois pour une cryptophtalmie complète. Il a présenté par la suite un symblépharon au niveau des culs de sacs néoformés puis une récurrence de l'occlusion palpébrale qui a imposé une seconde chirurgie. Devant l'anophtalmie de notre deuxième patiente, la question sur la nécessité d'une chirurgie s'est posée. Elle pourrait n'être envisagée qu'à visée esthétique. Le conseil génétique indiqué après le diagnostic, consistant à informer sur le mode de transmission et les désordres génétiques, pour les aider à prendre des décisions personnelles adaptées [6]. L'évaluation du risque génétique, l'enquête familiale et les tests génétiques sont souhaitables pour clarifier le statut génétique des membres de la famille et planifier les naissances ultérieures.

Conclusion

Il s'agit d'une affection rare pouvant être létale du fait des malformations associées. La compréhension de sa pathogénie est en constante évolution grâce

aux progrès de la biologie moléculaire. Dans notre contexte la prévention devrait passer par la lutte contre la consanguinité parentale et un meilleur suivi de la grossesse. De surcroît une meilleure accessibilité du caryotypage permettrait, bien que faible, une amélioration de l'incidence de la maladie par un conseil génétique des parents porteurs du gène.

*Correspondance

Ndiaye Joseph Matar Mass

josephmmndiaye@gmail.com

Disponible en ligne : 22 Juin 2022

1 : Clinique ophtalmologique Hôpital Aristide Le Dantec, BP 3001, Avenue Pasteur, Dakar Sénégal.

2 : Service d'ophtalmologie du Centre Hospitalier Abass NDAO, BP 45831, Dakar, Sénégal.

© Journal of african clinical cases and reviews 2022

Conflit d'intérêt : Aucun

Références

- [1] JALOUX C, MALET T, DUQUENNOY-MARTINOT V et al. La paupière malformative chez l'enfant. In : Annales de Chirurgie Plastique Esthétique. Elsevier Masson, paris 2016 ; 61(5): 462-79.
- [2] DUFIER JL, UTEZA Y. Affections génétiques et congénitales des paupières. EMC-Ophtalmologie, Elsevier Masson, Paris, 2001; 13p.
- [3] BARISIC I, ODAK L, LOANE M et al. Fraser syndrome: epidemiological study in a European population. Am J Med Genet A, 2013; 161(5): 1012-18.
- [4] EGIER D, ORTON R, ALLEN L et al. Bilateral complete isolated cryptophthalmos: a case report. Ophthalmic Genet, 2005 ; 26(4):185-89.
- [5] AMR SS. Unilateral cryptophthalmos with renal agenesis and syndactyly (Fraser syndrome).Saudi Med J, 1996;

17(2): 251-55.

- [6] SLAVOTINEK AM, TIFFT CJ. Fraser syndrome and cryptophthalmos: review of the diagnostic criteria and evidence for phenotypic modules in complex malformation syndromes. J Med Genet 2002; 39(9): 623-33.
- [7] ALLALI B, HAMDANI M, LAMARI H. Syndrome de Fraser: à propos d'un cas. J Fr Ophtalmol, 2006 ; 29:184-87.
- [8] NACHURY C, TROUDE B, BEAUFRERE AM. Syndrome de Fraser: perspectives de diagnostic moléculaire. Médecine-sciences, 2010 ; 26(1): 61.
- [9] VOGEL MJ, VAN ZON P, BRUETON L, et al. Mutations in GRIP1 cause Fraser syndrome. J Med Genet, 2012 ; 49(5):303-06.
- [10] DE BERNARDO G, GIORDANO M, SORDINO D et al. Prenatal diagnosis of Fraser syndrome: a matter of life or death? Ital J Pediatr, 2015 ; 41: 86.
- [11] VIJAYARAGHAVAN SB, SUMAN, LATA S et al. Prenatal sonographic appearance of cryptophthalmos in Fraser syndrome. Ultrasound Obstet Gynecol, 2005; 25(6): 629-30.
- [12] VAN HAELST MM, SCAMBLER PJ, HENNEKAM R. Fraser syndrome: a clinical study of 59 cases and evaluation of diagnostic criteria. Am J Med Genet A, 2007; 143(24):3194-203.
- [13] SULLIVAN TJ, CLARKE MP, ROOTMAN DS et al. Eyelid and fornix reconstruction in bilateral abortive cryptophthalmos. Aust NZJ Ophthalmol, 1992; 20(1): 51-57.
- [14] BESSEDE JP, ADENIS JP. Chirurgie plastique et réparatrice de la face et du cou. Elsevier Masson, Paris, 2011 : 392p.

Pour citer cet article :

JMM Ndiaye, JP Diagne, AS Sow, A Dieng, H Kane, GK Mendy et al. Cryptophthalmie : à propos de 2 cas à la clinique ophtalmologique du CHU Aristide Le Dantec (Dakar, Sénégal). Jaccr Africa 2022; 6(2): 366-370