

Manifestations oculaires dans le syndrome de Dandy Walker

Z Laftimi*1, A Redouane 1, S Chikhaoui2, L Elmaaloum1, B Allali1, A Elkettani 1

1 : Service d'ophtalmologie pédiatrique, hôpital 20 Aout Casablanca

2 : Service d'ophtalmologie adulte, hôpital 20 Aout Casablanca

Résumé

Le Dandy walker syndrome est une pathologie malformative rare se caractérisant par une atteinte multi systémique. L'atteinte oculaire peut y être définitive et en devenir une séquelle. Nous relevons dans ce cas décrit l'observation d'un jeune garçon présentant une pâleur papillaire bilatérale ainsi qu'une hypoplasie maculaire.

Abstract:

We have observed a male sib of consanguineous parents, affected by severe myopia, chorio-retinal atrophy, macular hypoplasia and pallor of the optic papillae with no retinal defects nor folds. A neuroradiological exploration confirms the Dandy-walker syndrome.

Date of Submission: 02-07-2021

Date of Acceptance: 16-07-2021

I. Introduction

Le syndrome de Dandy Walker est une entité malformative neuro-ophtalmologique congénitale avec une incidence contestée d'une naissance sur 10.000 à 30.000 [1]. Elle associe une atteinte neurologique au premier plan incluant un élargissement de la fosse cérébrale postérieure, dilatation tétra-ventriculaire, hypoplasie du vermis cérébelleux, implantation surélevée du torcular et des sinus latéraux, et une hydrocéphalie dite inconstante vu sa possible absence en période prénatale; puis au second plan des manifestations systémiques dont l'atteinte ophtalmologique. Cette dernière peut intéresser autant le segment antérieur que le postérieur en l'occurrence la rétine et le nerf optique, ainsi être à l'origine d'un handicap oculaire majeur pour le porteur [2,3,4,5].

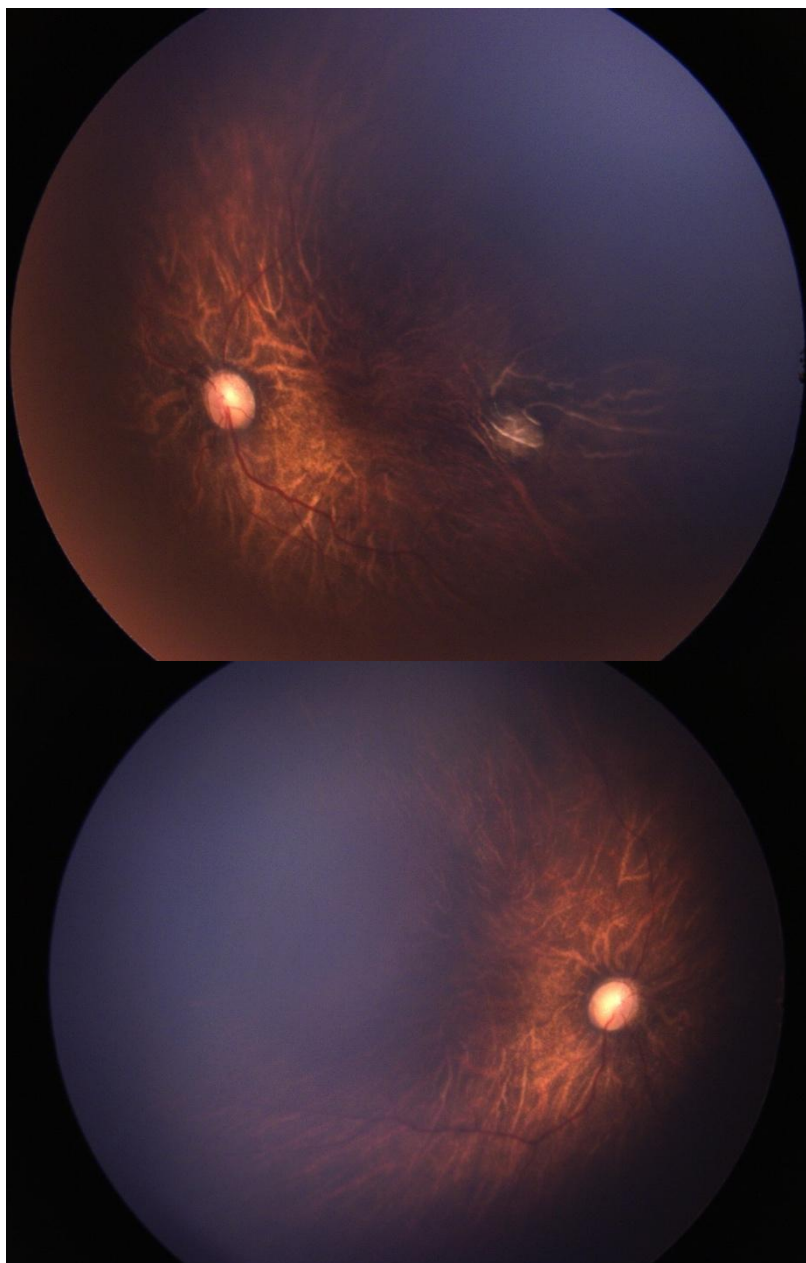
Ce syndrome peut aller d'un état asymptomatique jusqu'à la nécessité d'une intervention neurochirurgicale, ce qui imposerait une surveillance. ophtalmologique rapprochée [6].

II. Observation

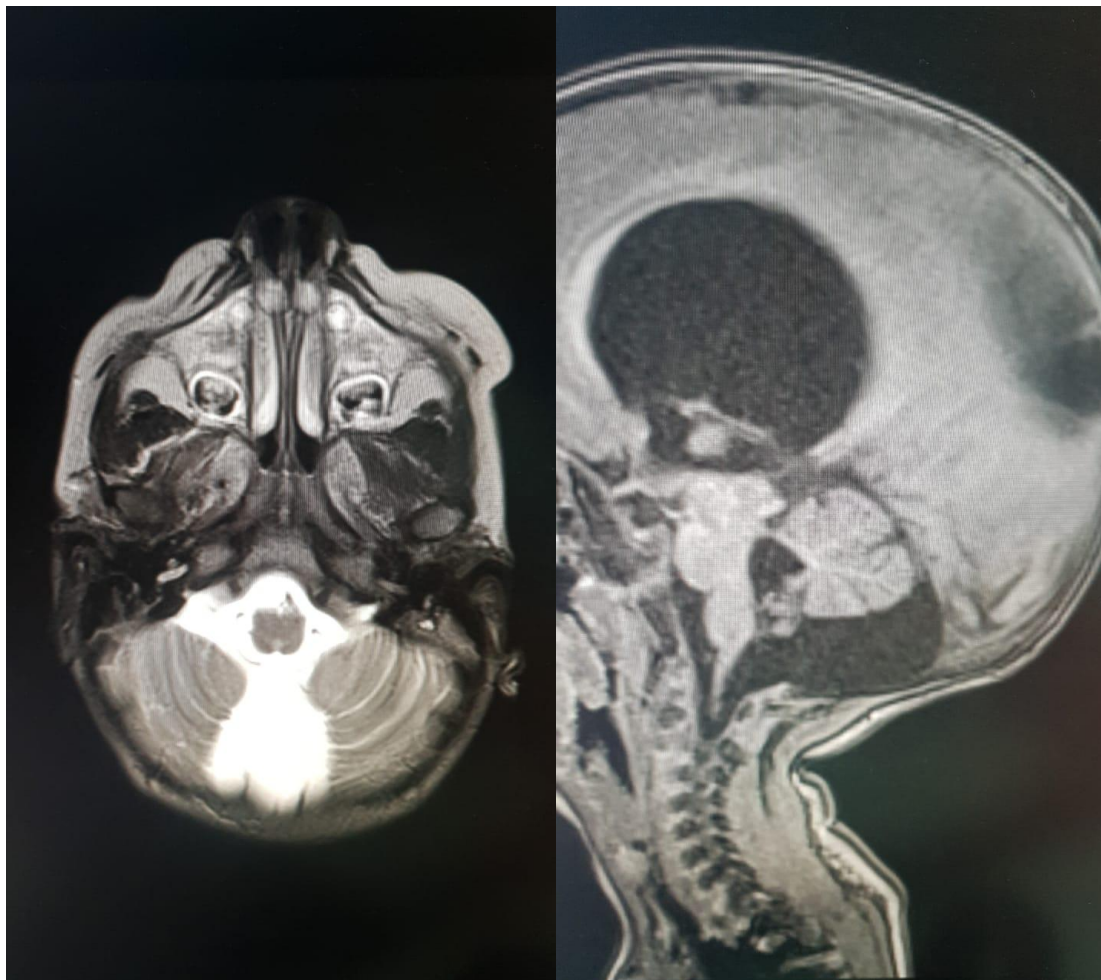
Nous rapportons le cas d'un enfant de sexe masculin, qui consulte au service d'ophtalmologie pédiatrique de l'hôpital 20 Aout de Casablanca pour un mauvais comportement visuel.

L'enfant était âgé de 1 an et 8 mois, issu d'un mariage consanguin de premier degré. La grossesse était bien suivie menée à terme. Par ailleurs l'enfant ne dispose pas d'antécédents familiaux particuliers,

L'examen ophtalmologique sous sédation a trouvé une forte myopie à - 9,5 dioptries au niveau des deux yeux et l'examen du segment antérieur était normal. La pression intraoculaire mesurée par un tonomètre de "Perkins" était de 8 mmHg œil droit et 10 mmHg œil gauche. L'examen du segment postérieur réalisé par caméra de rétine (Retcam 3) a objectivé au niveau des deux yeux une atrophie chorio-rétinienne diffuse avec pâleur papillaire, une hypoplasie maculaire constatée devant l'absence du reflet fovéolaire et une rétine à plat sans déhiscences visibles au niveau de la périphérie rétinienne (figure 1).



Devant les manifestations oculaires typique du syndrome de Dandy Walker une tomodensitométrie cérébrale était demandée et qui objectivé une atrophie du vermis avec élargissement de la grande citerne en faveur du le syndrome de Dandy Walker (figure 2).



III. Discussion

La fin de la période embryonnaire reste critique pour le développement rétinien et du système nerveux central. Ainsi tout appariement simultané entre une anomalie maculaire et un kyste du système nerveux central suggère un mécanisme d'ordre cellulaire [7,8]. La pathogénèse pourrait inclure une perméabilité vasculaire ainsi qu'un flux sanguin augmentés, dysfonction de la RPE, stress de traction rétinienne, anomalies de circulation du fluide intra rétinien depuis la papille optique [9].

L'atteinte ophtalmologique accompagnant le syndrome de Dandy Walker est assez diverse, elle peut associer une microphthalmie, nystagmus, strabisme, ptosis palpébral, hypertélorisme, colobome irien, persistance de la membrane pupillaire, cataracte, colobome choroïdien [2,3][10].

Plus sévèrement, des anomalies du segment postérieur ont été relevées par : Staphylomes myopiques, atrophie chorio-rétinienne, membranes vitréennes périphériques, dépigmentation nummulaire de la région maculaire, hypoplasie fovéale, ischémie rétinienne périphérique, œdème maculaire bilatéral et décollement rétinien non rhématogène [10,11,12].

Dans notre cas, l'hypoplasie fovéale reste à confirmer vu l'impossibilité de réaliser une OCT maculaire à l'état d'éveil. Ebrahimiadib et al ont confirmé le premier cas associant cette lésion au syndrome étudié et ceci par l'existence des couches rétinienne internes dans la plateforme fovéale [12]. Selon Crecchio et al, la myopie pathologique accompagne souvent le syndrome sus cité, ainsi des lésions d'ordre postérieur se manifestent par un staphylome, dystrophie lattice, amincissement voire atrophie de l'épithélium pigmentaire, membranes vitréennes périphériques fenêtrées [13].

Par ailleurs et vu l'origine neuro-ectodermique commune entre le système nerveux central, le tissu rétinien et les mélanocytes, Parodi et al ont pu mettre en évidence l'existence de la dépigmentation maculaire nummulaire secondaire à une production non régulée de la mélanine locale [11]. Cette lésion se manifeste par une hyper-autofluorescence et une hypo-autofluorescence au red-free avec atténuation du segment externe des cônes.

Dans notre cas, les papilles optiques se manifestaient par une pâleur papillaire entrant ainsi dans le spectre des anomalies des disques optiques pouvant s'expliquer par le développement anormal des cellules des crêtes neurales, mais aussi par le phénomène compressif ventriculaire de l'hydrocéphalie [10][14].

IV. Conclusion

Le conseil génétique reste un important atout afin de dépister les anomalies congénitales de récurrence consanguines, mais dans notre contexte cette méthode reste de luxe. Il est à souligner qu'il faut sensibiliser l'enfant et la famille vis-à-vis de toute anomalie de la fonction visuelle pour éviter des complications dramatiques.

Références

- [1]. PARISI MA, DOBYNS WB. Human malformations of the midbrain and hindbrain: review and proposed classification scheme. *Mol Genet Metab* 2003 ; 80 : 36-53.
- [2]. Barkovich AJ, Raybaud C. *Pediatric Neuroimaging*. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins, 2012.
- [3]. Chen H. Dandy–Walker malformation. *Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling* 2006;273–5.
- [4]. Pascual-Castroviejo I, Velez A, Pascual-Pascual S, Roche M, Villarejo F. Dandy–Walker malformation: Analysis of 38 cases. *Child's Nervous System* 1991;7(2):88–97.
- [5]. Toriello HV, Lemire EG. Optic nerve coloboma, Dandy–Walker malformation, microglossia, tongue hamartomata, cleft palate and apneic spells: An existing oral-facial-digital syndrome or a new variant? *Clinical Dysmorphology* 2002;11 (1):19–23.
- [6]. Jha VC, Kumar R, Srivastav AK, Mehrotra A, Sahu RN. A case series of 12 patients with incidental asymptomatic Dandy-Walker syndrome and management. *Childs Nerv Syst*. 2012;28:861-7.
- [7]. Hildebrandt F, Benzing T, Katsanis N. Ciliopathies. *N Engl J Med*. 2011;364:1533-43.
- [8]. Badano JL, Mitsuma N, Beales PL, Katsanis N. The ciliopathies: an emerging class of human genetic disorders. *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2006;7:125-48.
- [9]. Johnson MW. Etiology and treatment of macular edema. *American Journal of Ophthalmology* 2009;147(1):11–21.
- [10]. E Sakurai I, S Shirai, H Ozeki, A case of nonrhegmatogenous retinal detachment in Dandy-Walker Syndrome ka Gakkai Zasshi 1996 Oct;100(10):832-6
- [11]. Parodi, Maurizio Battaglia MD, Nummular Macular Depigmentation in Dandy–Walker Syndrome Retina: September 2020 - Volume 40 - Issue 9 - p e46-e47
- [12]. Nazanin Ebrahimiadib, MD,* Siamak Karkheiran, MD,† Foveal hypoplasia associated with Dandy-Walker syndrome *CAN J OPHTHALMOL—VOL.], NO.],] 2017*
- [13]. Giuseppe de Crecchio1, Gilda Cennamo1 Severe Myopia with Unusual Retinal Anomalies and Dandy-Walker Sequence in Two Sibs. A Distinct New Neuro-ocular Disorder *Ophthalmic Genetics*, 2013; 34(4): 254–257
- [14]. J C Orcutt, A H Bunt Anomalous optic discs in a patient with a Dandy-Walker cyst *J Clin Neuroophthalmol* 1982 Mar;2(1):43-7.

Z Laftimi, et. al. “Manifestations oculaires dans le syndrome de Dandy Walker.” *IOSR Journal of Dental and Medical Sciences (IOSR-JDMS)*, 20(07), 2021, pp. 04-07.