



Cas Clinique

Lenticône Antérieur et Postérieur Bilatéral Révélant un Syndrome d'Alport Familial : À Propos d'un Cas à l'Hôpital Gynéco-Obstétrique et Pédiatrique de Yaoundé

Bilateral anterior and posterior lenticonus revealing familial Alport syndrome: about a case at the Yaoundé Gynaeco-Obstetric and Pediatric Hospital

Nomo AF^{1,2}, Nanfack NC^{1,2}, Maimouna M^{2,4}, Mvilongo TC², Akono Zoua ME², Aboubakar H³, Aboubakar HS², Malla G², Nyasse P², Nzokou W², Nganso C², Koki G², Abdouramani O¹, Epée E², Bella AL^{1,2}.

RÉSUMÉ

Le lenticône est une protrusion conique du cortex cristallinien souvent associée à une néphropathie héréditaire appelée syndrome d'Alport. C'est le cas de ce patient de 22 ans reçu pour une baisse de l'acuité visuelle bilatérale. L'examen clinique retrouvait une exotropie alternante, un astigmatisme myopique, un lenticône cristallinien bilatéral avec un aspect en gouttelette d'huile en rétro illumination. Le fond d'œil était normal aux 2 yeux. Les consultations de néphrologie et ORL ont révélé une hématurie microscopique et une surdité de perception confirmant le syndrome d'Alport. Ce cas pose un problème diagnostique et thérapeutique pour le malade et l'ophtalmologiste.

ABSTRACT

Lenticonus is a conical protrusion of the lens cortex often associated with an inherited nephropathy called Alport syndrome. This is the case of a 22-year-old patient received for bilateral visual acuity reduction. The clinical examination found alternating exotropia, myopic astigmatism, a bilateral lens lenticonus with an oil droplet appearance in retro-illumination. The fundus was normal in both eyes. Nephrology and ENT consultations revealed microscopic hematuria and sensorineural hearing loss confirming Alport syndrome. This case of Alport syndrome has a diagnostic and therapeutic problem for the patient and the ophthalmologist.

1-Hôpital Gynéco-obstétrique et pédiatrique de Yaoundé,

2- Faculté de Médecine et des Sciences Biomédicales de Yaoundé

3- Faculté de Médecine et des Sciences Pharmaceutiques de Douala

4- Hôpital Général de Yaoundé

Correspondance: Dr Nomo Arlette Francine

Adresse email : nomoarlette2011@yahoo.fr

BP 2174 Yaoundé/Cameroun

Téléphone : 00 237 675 12 27 80/ 694 05 60 43

Mots clés : lenticône, gouttelette d'huile, hypoacousie, hématurie

Key words: lenticonus, oil droplet, hearing loss, hematuria

INTRODUCTION

Le syndrome d'Alport (SA) est défini par l'association d'une néphropathie glomérulaire hématurique familiale évoluant vers l'insuffisance rénale terminale, d'une surdité neuro-sensorielle et d'anomalies oculaires touchant le cristallin et/ou la macula [1,2]. Un défaut a été observé au niveau de la sous-unité 5 du collagène de type IV, composant important des membranes basales : des glomérules, de la cochlée, de la rétine, de la capsule du cristallin et de la cornée. Ce défaut est secondaire à une mutation d'un gène codant pour le collagène de type IV : COL4A5 (Xq22) [3]. Dans 4 cas sur 5, la transmission se fait par le chromosome X (forme liée à l'X). Dans ce cas, les garçons sont majoritairement touchés et surtout plus gravement que les filles [4].

Il existerait des atteintes oculaires chez 11 à 92 % des patients. Elles sont plus fréquentes dans les formes juvéniles et corrélées à la néphropathie [3]. Ces Atteintes fréquentes sont : le lenticône antérieur, le lenticône postérieur, la microsphérophakie, la cataracte, des flecks sur la macula (taches jaunes). Ces lenticones peuvent entraîner une myopie, un astigmatisme irrégulier, qui sont les causes de la baisse d'acuité visuelle difficilement

corrigeable par lunettes ou lentilles [3]. Nous rapportons ainsi un cas particulier de lenticône antérieur et postérieur bilatéral révélant un syndrome d'Alport à caractère familial.

OBSERVATION CLINIQUE

Nous rapportons le cas d'un patient de 22 ans, étudiant en médecine venu en consultation pour une baisse de l'acuité visuelle de loin et de près bilatérale évoluant depuis 12 ans malgré le port de la correction optique. Il a pour antécédents une correction optique prescrite il ya 4 mois gênante, une surdité de perception avec un appareil auditif. Il est le 4ème enfant sur une fratrie de 04 dont le frère aîné présente un syndrome d'Alport (une insuffisance rénale chronique sous dialyse et une hypoacousie avec port d'un appareillage auditif associées à un lenticône antérieur bilatéral). Les autres frères sont en bonne santé apparente et le père est myope. L'arbre généalogique est regroupé dans la figure 1.

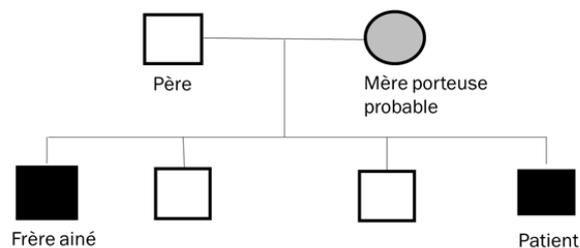


Figure 1 : arbre généalogique : atteinte liée à l'X. la mère est la porteuse probable de l'anomalie

A l'examen ophtalmologique, on observait une exotropie alternante (figure 2), une acuité visuelle de loin non corrigée de OD :2/10° et OG: 3/10° au trou sténopéique 8/10° ODG, avec une acuité visuelle de près de Parinaud 4 aux 2 yeux.

Après correction optique, l'acuité visuelle de loin était de 8/10° aux 2 yeux avec un astigmatisme myopique et une acuité visuelle de près de Parinaud 2 aux 2 yeux . La correction optique trouvée était :OD - 15.00 (-12.50) à 180° OG - 18.75 (-9.75) à 180°.



Figure 2 : exotropie alternante

Au biomicroscope aux 2 yeux, les annexes étaient normales, la cornée claire, la chambre antérieure calme et profonde, l'iris normopigmenté avec une pupille ronde, centrée, réactive. Après dilatation, on observait un cristallin transparent qui présentait une protrusion conique axiale localisée de la capsule et du cortex antérieur et postérieur ayant l'aspect d'une gouttelette d'huile en rétro illumination aux 2 yeux (figure 3 et 4).

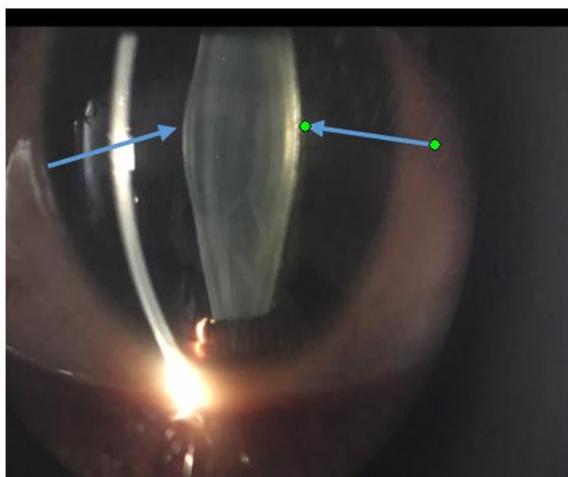


Figure 3 : lenticône antérieur et postérieur OD

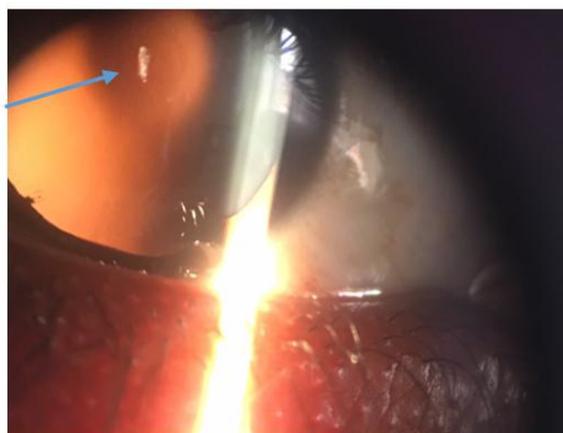


Figure 4 : Gouttelette d'huile en rétroillumination OD

La pression intraoculaire était normale aux 2 yeux soit de 12 mmHg à l'OD et 11 mmHg à l'OG. Le fond d'œil par l'examen au verre à 3 miroirs était normal, avec une absence de lésions dégénératives de la périphérie rétinienne aux 2 yeux .

Les bilans réalisés pour le calcul de la puissance de l'implant intraoculaire étaient:

Echographie oculaire mode A pour la longueur axiale :
OD 22.42 mm OG 23.08 mm

Kératométrie:

OD: R1 40.75D R2 44.75D

OG: R1 41.75D R2 43.25D

Biométrie (formule Sanders, Retzlaff et Kraff) la puissance de l'implant intraoculaire retrouvée était :

OD : 23.48D OG 22.05 D

Une consultation de néphrologie a révélé une hématurie microscopique avec protéinurie non néphrotique et une fonction rénale normale. Une consultation ORL également confirmait la surdité de perception. Le syndrome d'Alport a été confirmé au vue de l'hématurie, la surdité de perception et les lenticônes antérieurs et postérieurs bilatéraux.

Un traitement chirurgical des lenticônes par phacoémulsification des 2 yeux a été proposé au patient mais non accepté. La principale raison de son refus étaient la peur de la chirurgie malgré le counseling fait. Le patient devait également accepter ce diagnostic avec tous ces signes qui évoquent une maladie chronique évolutive.

DISCUSSION

La prévalence du SA est estimée à 1/50 000 naissances en France [4]. En Finlande, la prévalence à la naissance est à 0,2 pour 10 000 naissances vivantes [5]. Cette pathologie peut se transmettre selon le mode dominant lié au chromosome X, le mode récessif autosomique, ou dominant autosomique. Cette maladie touche les garçons et les filles de façon variable selon le mode de transmission de la maladie. Dans 4 cas sur 5, la transmission se fait par le chromosome X, l'un des deux chromosomes sexuels (forme liée à l'X). Dans ce cas, les garçons sont majoritairement touchés et surtout plus gravement que les filles. [4,5,6]. Notre patient était de sexe masculin. Dans environ 80 % des familles, la

maladie, transmise selon le mode dominant lié à l'X, est secondaire à des mutations du gène COL4A5 situé sur le chromosome X et codant pour la chaîne $\alpha 5$ du collagène IV. Dans 15 à 20 % des familles, la maladie est autosomique récessive [7,8]. Il existe aussi une forme autosomique dominante, mais les cas sont exceptionnels ou peut-être encore mal caractérisés. Notre cas serait une transmission liée à l'X car il est de sexe masculin et son frère aîné présente également un SA. La mère serait probablement la porteuse de cette affection familiale.

Il existerait des atteintes oculaires chez 11 à 92 % des patients [3]. Elles sont plus fréquentes dans les formes juvéniles et corrélées à la néphropathie. Les lenticônes peuvent entraîner une myopie et un astigmatisme irrégulier qui sont des causes de baisse d'acuité visuelle difficilement corrigible par lunettes ou lentilles. Le lenticône entraîne un astigmatisme majeur invalidant donnant une acuité visuelle de loin $< 5/10e$ non améliorable ou une cataracte [3]. D'autres atteintes plus rares comprennent la dystrophie cornéenne polymorphe postérieure, les télangiectasies conjonctivales et une coloration bleutée de la sclère. Notre cas présentait des lenticônes avec un astigmatisme myopique difficilement corrigible malgré sa correction optique.

Quelques études ont été réalisées en Afrique du Nord. Hentati et al [9] en Tunisie rapportaient chez 32 patients présentant le SA, une acuité visuelle corrigée moyenne de 7,6/10e, une dystrophie cornéenne postérieure polymorphe dans 3 %, un lenticône antérieur dans 28 %, des opacités cristalliniennes dans 3 %, une cataracte dans 19 % et des ponctuations rétinienne dans 37%. Harmel et al en 2019 [10] rapportaient en Algérie un cas de lenticône antérieur bilatéral dans le cadre du SA sous hémodialyse avec une surdité de perception, ayant bénéficié d'une phacoexérèse par phacoémulsification et mise en place d'un implant intraoculaire. Les suites opératoires étaient simples avec récupération d'une acuité visuelle à 9/10e P2 aux 2 yeux.

Une tentative de correction par lunettes est souvent faite. Après échec de la correction optique, une chirurgie d'extraction du cristallin par phacoémulsification avec mise en place de cristallin artificiel est réalisée [3]. Certains auteurs rapportaient que cette technique nécessite certaines précautions : préférence d'une anesthésie générale, utilisation d'un produit viscoélastique de haut poids moléculaire, le rhexis est difficile et doit être fait de manière centripète, l'hydrodissection doit être prudente surtout si lenticône postérieur associé [10]. Cette technique chirurgicale a été proposé à notre patient mais en attente car peur de la chirurgie malgré un counseling intense.

Certains auteurs [8] ont montré qu'un certain nombre de variables sont associées à une évolution rapidement défavorable, de type juvénile. Ce sont : une histoire familiale d'insuffisance rénale terminale précoce, une protéinurie abondante ou augmentant rapidement, une surdité précoce et des signes oculaires. Notre patient présentait ces 4 variables d'évolution défavorable. Une

étude de cohorte chez les jeunes permettrait d'affiner les données scientifiques sur ce sujet.

CONCLUSION

Le syndrome d'Alport est une pathologie rare dans notre contexte et implique une atteinte oculaire, rénale et ORL. Le traitement du lenticône est chirurgical et la prise en charge globale est multidisciplinaire impliquant un néphrologue, un ophtalmologiste, un oto-rhino-laryngologue et un psychologue. Il est fortement recommandé de rechercher un SA devant tout patient jeune présentant un lenticône bilatéral car le pronostic visuel et vital peuvent être engagé.

REMERCIEMENTS

Nos remerciements au Docteur Maimouna Mahamat néphrologue à l'Hôpital Général de Yaoundé et à toute l'équipe de l'unité ophtalmologie-ORL de Hôpital Gynéco-Obstétrique et Pédiatrique de Yaoundé pour leur immense contribution à la réalisation de ce travail.

Contribution des auteurs

Nomo AF : choix du cas et rédaction de l'article
Nanfack NC, Mvilongo TC, Akono Zoua ME, Aboubakar H : contribution en ophtalmologie
Maimouna M : contribution sur le plan néphrologique
Koki G, Epée E, Bella AL : relecture et correction

Conflit d'intérêt

Ce travail ne présente aucun conflit d'intérêt

RÉFÉRENCES

- 1-Birkui PJ, Janiaud P., Carteron H, Chabanel A. Insuffisance rénale chronique : étiologies, moyens de diagnostic précoce, prévention ? [Rapport de recherche] Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM). 1998, p236 .
- 2-GOVAN JAA. Ocular manifestations of Alport's syndrome: a hereditary disorder of basement membranes?* British Journal of Ophthalmology, 1983, 67, 493-503.
- 3-Conrath J. syndrome d'alport diagnostic et traitement de l'atteinte oculaire. nephrogène 2005 ; 41 :17-19.
- 4-Le syndrome d'Alport. Encyclopédie Orphanet Grand Public www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Alport-FRfrPub630v01.pdf / Août 2010
- 5-Pajari H. , Kääriäinen H. , Muhonen T., Koskimies O Alport's syndrome in 78 patients: epidemiological and clinical study. Acta Paediatrica 1996 [85\(11\)](https://doi.org/10.1111/j.1365-2133.1996.tb1300.x) Pages 1300-1306.
- 6- Golshayan D., Venetz J.P , Cachat F. , Fellmann F., Moll S., et al. Aspects cliniques et génétiques du syndrome d'Alport. Rev Med Suisse 2006; volume 2. 31089.
- 7-Antignac C., Knebelmann B, Drouot L., Gros F., Deschenes G. et al. Deletions in the COL4A5 Collagen Gene in X-linked Alport Syndrome Characterization of the Pathological Transcripts in Nonrenal Cells and Correlation with Disease Expression. J Clin Invest. 1994;93(3):1195-1207
- 8-Gubler MC., Knebelmann B., Beziau A., Broyer M., Pirson Y. et al. Autosomal recessive Alport syndrome: Immunohistochemical study of type IV collagen chain distribution . Kidney International 1995, Vol. 47 , pp. 1142—1147 .
- 9-Hentati N. , Sellami D., Makni K., Kharrat M., Hachicha J. et al .Atteinte oculaire au cours du syndrome d'Alport. À propos de 32 cas. JFO 2008, 1 31(6) : 597-604.
- 10- Harmel M., Damerdjji D. Lenticône antérieur bilatéral dans le cadre du syndrome d'Alport. JFO (2019) 42 : 329-331