

Vieillessement oculaire dans la trisomie 21

Sarah MICHEL



*Service d'Ophtalmologie (D. Brémond-Gignac)
Centre de Référence des Maladies Rares en Ophtalmologie
Necker-Enfants Malades, AP-HP*

*Faculté de Médecine
Université Paris Descartes
Sorbonne Paris Cité*



JMT21
Grenoble, 17/03/2017

Introduction

- **La trisomie 21**

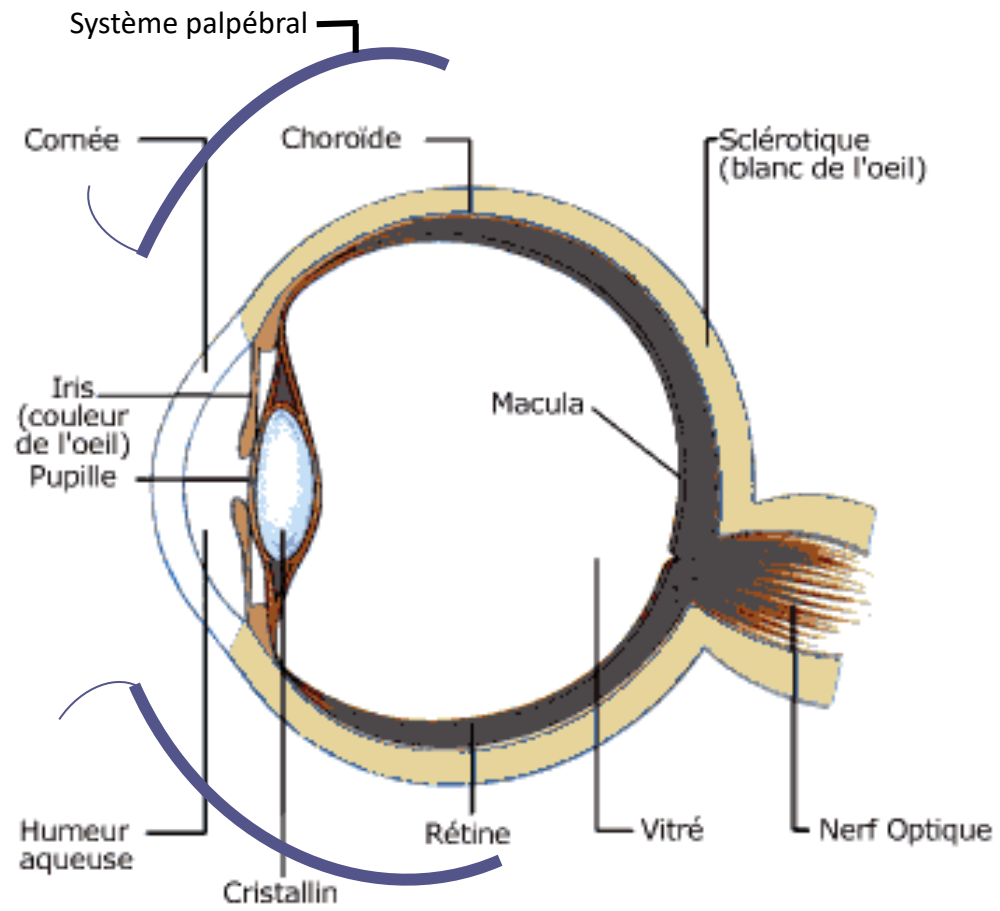
- une maladie multi-organes

- touchant de façon très variable le **système visuel**
- associée à un **vieillessement précoce**

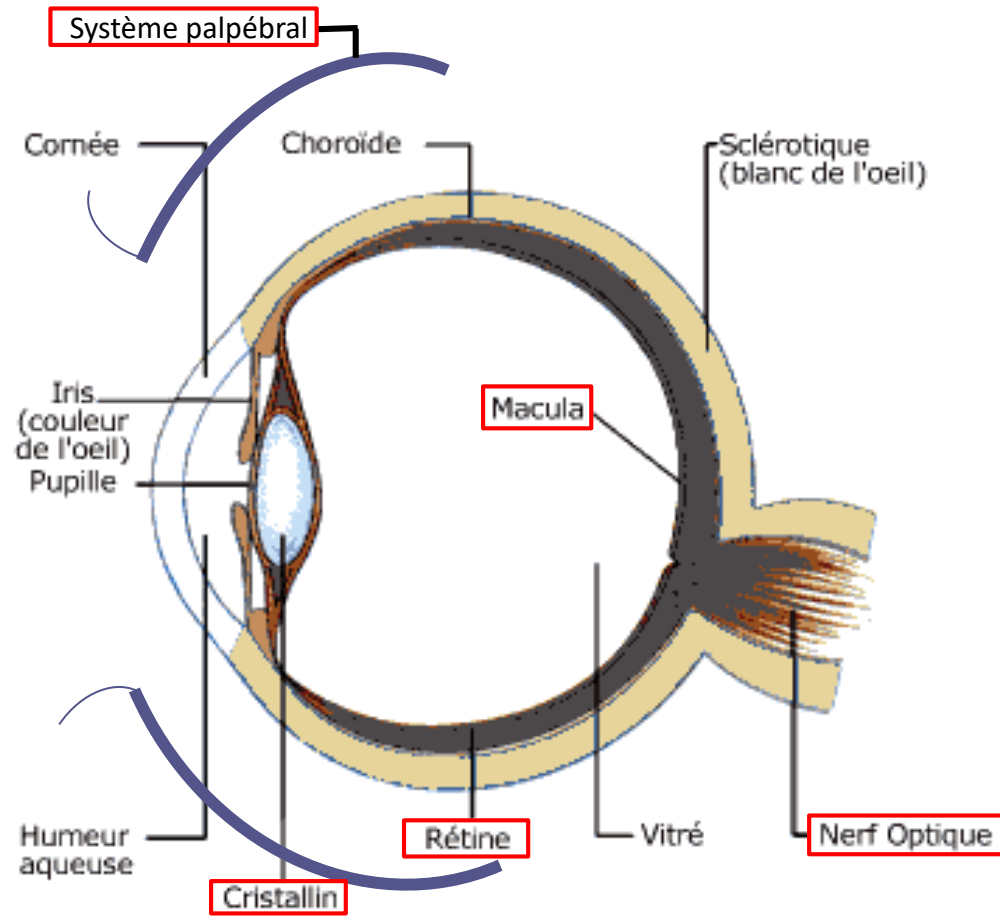
→ **apparition précoce** de certaines pathologies oculaires habituellement liées à l'âge

→ **altération de la fonction visuelle** aux différents âges de la vie

L'œil



L'œil



Troubles palpébraux

- *Fentes palpébrales mongoloïdes 80 %*
 - *Epiblépharon*
 - *Epicanthus (20-60%)*
 - *Blépharo-conjonctivite (30%)*
 - *Obstruction du canal lacrymo-nasal (20-30%)*
-
- **Troubles de la statique palpébrale avec ectropion > entropion :**
 - pathologie de la personne âgée arrivant précocement en cas de T21
 - peut être congénital



Blépharo-conjonctivite



Les troubles de la réfraction



- *Hypermétropie : 30-70%*
- *Astigmatisme : 30-60%*
- *Myopie : 50%*

Les troubles de la réfraction



- *Hypermétropie* : 30-70%
- *Astigmatisme* : 30-60%
- *Myopie* : 50%

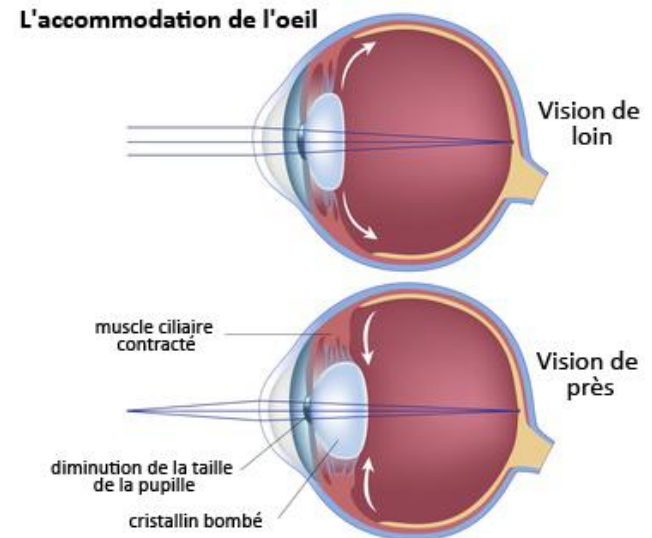
- **Troubles de l'accommodation +++**
=
« pseudo-presbytie » précoce

Troubles de l'accommodation dans la trisomie 21

- **Rappel :**
 - **accommodation** = modifications oculaires adaptatives permettant d'assurer la netteté des images pour des distances différentes de vision notamment rapprochée
 - déformation du cristallin dans le sens d'un accroissement du pouvoir de réfraction

→ perte physiologique **acquise** du pouvoir accommodatif à **partir de 45 ans**

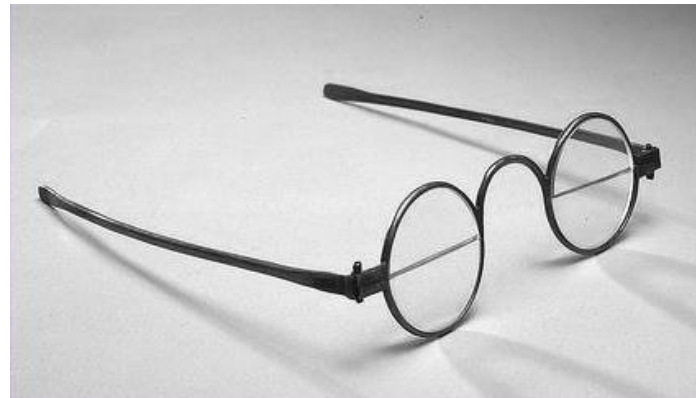
- **T21 : perte ou diminution constitutionnelle de ce pouvoir accommodatif**
 - Limite la vision intermédiaire et rapprochée pourtant essentielle !
 - invalidant +++



Les troubles de la réfraction



- **Troubles de l'accommodation +++** = pseudo-presbytie précoce
 - Difficile à mettre en évidence
 - À corriger systématiquement !
 - verres progressifs ou bifocaux



Troubles oculo-moteurs

- **Strabisme**

- Perte du parallélisme oculaire
- N'est pas une pathologie liée au vieillissement proprement dit
- convergent = 50% alors que plus souvent divergent dans la population adulte générale

Troubles oculo-moteurs

- Nystagmus



matthieu.robert@aphp.fr ; brigitte.atlan@aphp.fr

*(unité de recherche sur l'étude des nystagmus du nourrisson, sur
courrier médical)*

Troubles oculo-moteurs

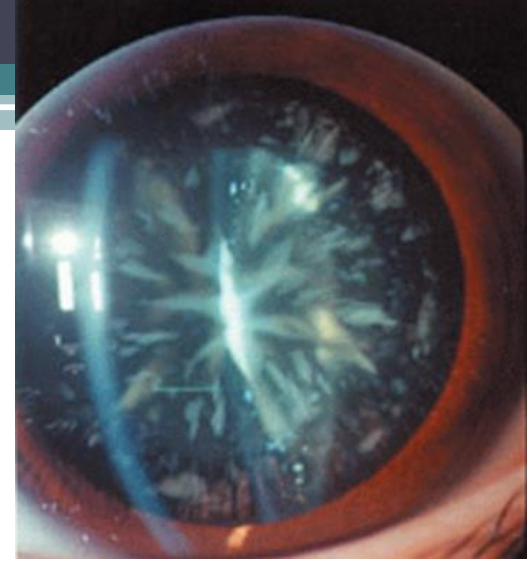
- **Nystagmus**

- Multifactoriel
- 5-30%
- Caractéristiques variables :
 - syndrome du nystagmus précoce,
 - nystagmus de type latent,
 - spasmus nutans
- Fréquence relative de ces trois types inconnue
- Analyse de ces nystagmus souvent difficile et les enregistrements des mouvements des yeux sont alors très utiles
- Le plus souvent : bilan clinique

matthieu.robert@aphp.fr ; brigitte.atlan@aphp.fr

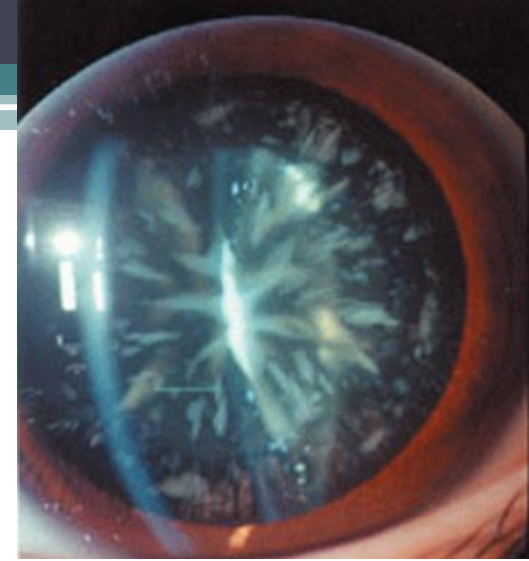
*(unité de recherche sur l'étude des nystagmus du nourrisson, sur
courrier médical)*

Cataracte



- **Définition** : opalescence du cristallin acquise liées généralement à l'âge ou très rarement congénitale
- **Dans la trisomie 21**
 - 1-5% (300 fois plus fréquente que dans la population générale)
 - Rarement congénitale
 - Rarement avant 6 ans
 - Surtout entre 12 et 15 ans
 - Chez l'adulte : fréquence = 72% tout âge confondu, dont 36% de cataracte blanche et 12% de cataracte polaire postérieure.
 - Type : dense, cérulléenne, neigeuse, blanche, polaire postérieure

Cataracte



- **Pronostic :**

- directement lié à l'âge d'installation

- ➔ le développement de la fonction visuelle se faisant dans l'enfance et notamment avant l'âge de un an

- **Indication chirurgicale**

- à poser soigneusement, car souvent la cataracte n'est pas responsable de baisse de vue

- ➔ cataracte floconneuse n'impactant pas l'acuité visuelle

Cataracte

- Prise en charge chirurgicale spécifique

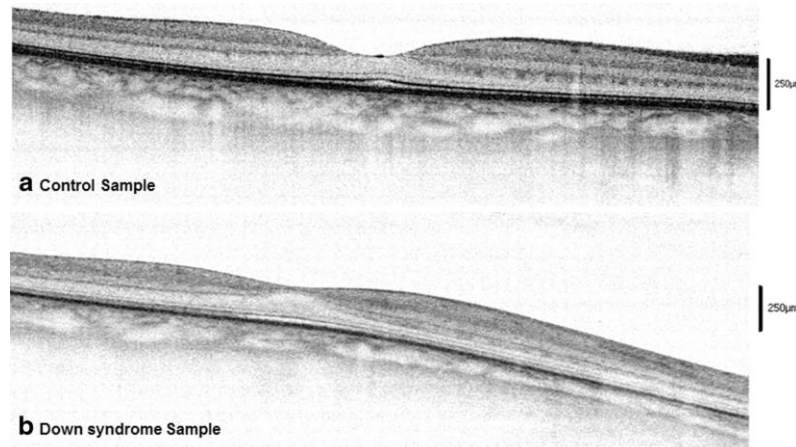
- ✓ Résultats chirurgicaux : : AV entre 3/10 et 6/10 dans 60% des cas
- ✓ Implantation ++ multifocale ou non
- ✓ Sous anesthésie générale, points de suture



Rétine et trisomie 21

- **Macula et trisomie 21**

- Très peu d'étude
 - Colobome bilatéraux maculaires décrits¹
 - 1 étude en 2015² : comparaison de l'épaisseur maculaire en cas de T21 / population générale
- ➔ épaisseur significativement augmentée sans corrélation avec l'acuité Visuelle



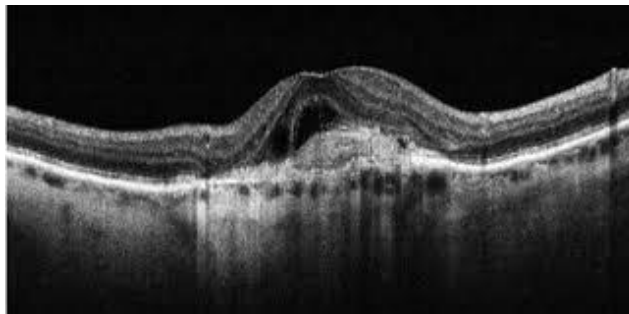
1. Intraoperative OCT of bilateral macular coloboma in a child with Down syndrome. Aziz HA, Ruggeri M, Berrocal AM. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2011

2. Macular structural characteristics in children with Down syndrome. Scott O'Brien et al. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*, June 2015

Rétine et trisomie 21

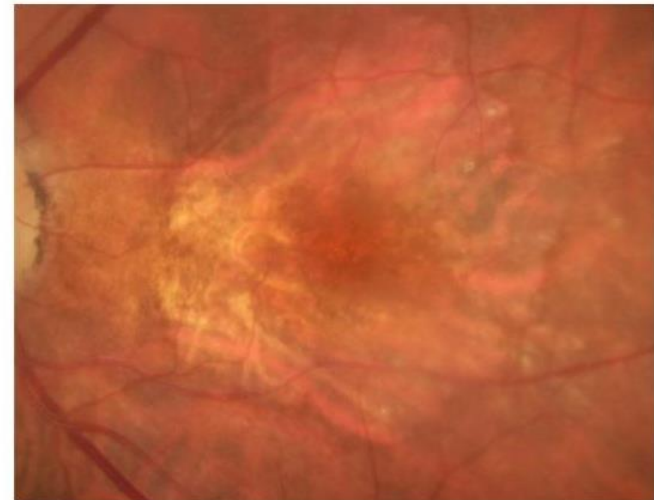
- **DMLA**

- Prévalence dans la trisomie 21 n'a pas fait l'objet d'étude
 - Pathologie nécessitant un examen minutieux du fond d'œil et le plus souvent la réalisation d'un OCT maculaire
- probablement sous-diagnostiquée



DMLA exsudative en OCT maculaire

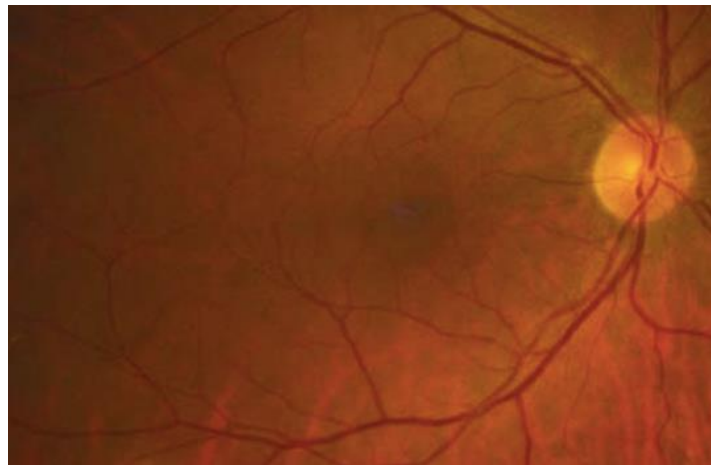
DMLA atrophique en photo



Rétine et trisomie 21

- **Choroïdose myopique**

- Liée au développement d'une myopie forte



Décollement de rétine

- **Incidence** non évaluable : plus fréquent en cas de trisomie 21 ?
- Une chose est sûre : DR plus complexes, anciens, plus difficiles à opérer
- **Dans les rares séries^{1,2} sur le sujet :**
 - Âge de prédilection : adolescence
 - Prépondérance masculine
 - Facteur déclenchant probable : traumatisme
 - Signes d'ancienneté déjà présents au diagnostic
- **Taux de succès anatomique** : 80% cas en moyenne après une ou plusieurs chirurgies = équivalent à la population générale



Nerf optique et trisomie 21

- **Dysgénésie vasculaire de la papille**

- Description princeps : 1979
- Division précoce des vaisseaux amenant à un plus grand nombre de gros vaisseaux croisant les limites du disque optique
- Spécifique, sans retentissement fonctionnel



Disc vascularity in Down's syndrome. Sherk MC, Williams TD. Am J Optom Physiol Opt. 1979

Supranumerary optic disc vessels may indicate reduced systemic angiogenesis in Down syndrome. Parsa CF, Almer Z. Br J Ophthalmol. 2008 Mar

Nerf optique et trisomie 21

- **Glaucome**

- **Une étude japonaise :**

- augmentation de l'incidence du glaucome chez les patients avec trisomie 21 : incidence de 11% vs 1% chez les patients sans T21
- Âge moyen : 35 ans

- **Hypothèse neurodégénérative :**

- Glaucome = maladie dégénérative du nerf optique récemment décrite comme pouvant être associée à certaines maladies neurodégénératives telles que maladie d'Alzheimer
- **OR** patients avec T21 ont tendance à présenter avec l'âge des modifications neuropathologiques ayant des similitudes avec celles de la maladie d'Alzheimer

Nerf optique et trisomie 21

- **Glaucome**

- **En pratique clinique :**

- **diagnostic difficile +++**

- car pression intra-oculaire difficile à mesurer
- cornée souvent fine (kératocône)
- dysgénésie vasculaire de la papille rendant l'analyse du nerf optique plus difficile
- champ visuel rarement réalisable



Conclusion

- La plupart des pathologies liées au vieillissement sont d'**apparition plus précoce** chez les patients avec T21.
- Les plus importantes sont : troubles de l'**accommodation**, **cataracte** et **glaucome**.
- **Nombreuses données manquantes** concernant certaines pathologies oculaires de diagnostic difficile demandant notamment un haut degré de coopération : DMLA, glaucome, DR...
- **Recommandations de suivi :**
 - Évaluation de la lueur pupillaire à la naissance par un pédiatre formé : cataracte congénitale ?
 - Examen ophtalmologique à l'âge de 6 semaines (cataracte congénitale) puis entre 9 mois et 1 an à la recherche de troubles réfractifs
 - Consultation ophtalmologique de dépistage annuel ou sur point d'appel (modifications du comportement visuel)
 - Avis spécialisé en cas de nystagmus (matthieu.robert@aphp.fr / brigitte.atlan@aphp.fr sur courrier médical)

Références

- *Cataract surgery outcomes in adult patients with Down's syndrome.* Li EY, Chan TC, Lam NM, Jhanji V. Br J Ophthalmol. 2014 Sep
- *Intraoperative OCT of bilateral macular coloboma in a child with Down syndrome.* Aziz HA, Ruggeri M, Berrocal AM. J Pediatr Ophthalmol Strabismus. 2011
- *Macular structural characteristics in children with Down syndrome.* Scott O'Brien et al. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol, June 2015
- *AlAhmadi BO Retinal Detachment in Down Syndrome: Characteristics and Surgical Outcomes.* Ophthalmol. 2016; Epub 2016 Mar 30.
- *A. Ahmad and R. C. Pruett, "The fundus in mongolism," Archives of Ophthalmology, vol. 94, no. 5, pp. 772–776, 1976*
- *Disc vascularity in Down's syndrome.* Sherk MC, Williams TD. Am J Optom Physiol Opt. 1979
- *Supranumerary optic disc vessels may indicate reduced systemic angiogenesis in Down syndrome.* Parsa CF, Almer Z. Br J Ophthalmol. 2008 Mar
- *Prevalence of glaucoma in adults with Down's syndrome.* Yokoyama T. Jpn J Ophthalmol. 2006 May-Jun;50(3):274-6.