HAMARTOME ASTROCYTAIRE ISOLE SIMULANT UN RETINOBLASTOME

HAJJI Z., CHARIF CHEFCHAOUNI M.*, BOULANOUAR A.*, BENCHRIFA F.*, BERRAHO A.**

RÉSUMÉ

L'hamartome astrocytaire rétinien peut prêter à confusion avec un rétinoblastome. Dans certains cas atypiques, le diagnostic différentiel peut être difficile, malgré le recours à l'échographie et à la tomodensitométrie. Dans de tels cas, une surveillance régulière est recommandée avant d'envisager une énucléation.

Nous rapportons l'observation d'une fille âgée de 18 mois présentant un hamartome astrocytaire isolé de l'œil droit, sans aucun autre signe oculaire ou général associé. La présentation initiale était semblable à celle d'un rétinoblastome, avec cependant des signes atypiques: notamment des calcifications jaunâtres et l'absence de vaisseaux nourriciers dilatés et tortueux. La surveillance régulière ophtalmoscopique et échographique n'a révélé aucun signe de croissance tumorale après un an d'observation. Des explorations complémentaires (examens spécialisés neurologiques et dermatologiques, tomodensitométrie cérébrale) furent négatives, éliminant ainsi une phacomatose associée.

Les aspects cliniques, le diagnostic différentiel avec les autres tumeurs rétiniennes, plus particulièrement le rétinoblastome, et l'évolution clinique de l'hamartome astrocytaire isolé sont discutés, de même que l'association à la sclérose tubéreuse de Bourneville.

ABSTRACT

Retinal astrocytic hamartoma and retinoblastoma may be very similar clinically and their differentiation in atypical cases can be difficult, even with the use of ultrasonography and computed tomography. In such cases, a close follow-up is recommended before enucleation.

This paper reviews the case of a 18 month old girl who presented with a solitary retinal astrocytoma of the right eye, without any other physical or ocular disorder. The initial presentation simulated a retinoblastoma; nevertheless atypical patterns as yellow calcifications and the lack of tortuous and dilated feeding blood vessels were present. Ophthalmoscopic and ultrasound regular evaluation did not reveal any change after one year follow-up. Additional investigations performed in order to exclude tuberous sclerosis (neurological and dermatological examination, CT-scans) showed no other organ involvement, which ruled out a phakomatosis.

The clinical appearance and course of astrocytic hamartomas, its differential diagnosis from other retinal tumors, especially retinoblastoma, and its association with tuberous sclerosis are discussed.

MOTS-CLÉS

Hamartome astrocytaire isolé - Rétinoblastome.

KEY-WORDS

Solitary retinal astrocytoma - Retinoblastoma.

.....

* *Clinique Universitaire Ophtalmologique "B"*
Service du Pr. A.BERRAHO
Hôpital des Spécialités
C.H.U Rabat-Salé- MAROC-

received: 30.09.02
accepted: 06.11.02

INTRODUCTION

L'hamartome astrocytaire rétinien est une tumeur bénigne d'origine neurogliale qui correspond à une prolifération d'astrocytes. C'est une tumeur congénitale ou acquise qui peut se développer chez des patients ne présentant aucune phacomatose ou ayant par contre une sclérose tubéreuse de Bourneville ou plus rarement une neurofibromatose de Von Recklinghausen. Son incidence est estimée à moins d'un cas pour 100 000 habitants par année [13].
Il s'agit d'une tumeur qui peut se présenter sous différentes formes parmi lesquelles la forme calcifiée soulève des problèmes de diagnostic différentiel avec le rétinoblastome, surtout si elle s'associe à une exsudation sous-rétinienne.
A ce sujet, nous rapportons l'observation d'une petite fille âgée de 18 mois présentant un hamartome astrocytaire rétinien isolé et dont la présentation initiale évoquait un rétinoblastome.

OBSERVATION

I.L, âgée de 18 mois, fille unique, a été amenée en consultation suite à la constatation par la mère d'un strabisme convergent intermittent. L'interrogatoire ne mets pas en évidence de consanguinité chez les parents, ni de cas similaires dans la famille. L'examen général montre une enfant en bonne santé, ayant un développement psychomoteur normal. L'évaluation de la fonction visuelle par l'étude de la poursuite, de la fixation et du test à l'occlusion met en évidence une amblyopie de l'œil droit. L'examen des annexes est sans particularités de même que l'examen du segment antérieur. Par contre, l'examen du fond d'œil droit, sous anesthésie générale et après dilatation pupillaire, révèle au pôle postérieur une tumeur rétinienne grossièrement arrondie, surélevée, de couleur blanchâtre, mesurant environ six diamètres papillaires sur son axe horizontal, et présentant des calcifications (fig.1).

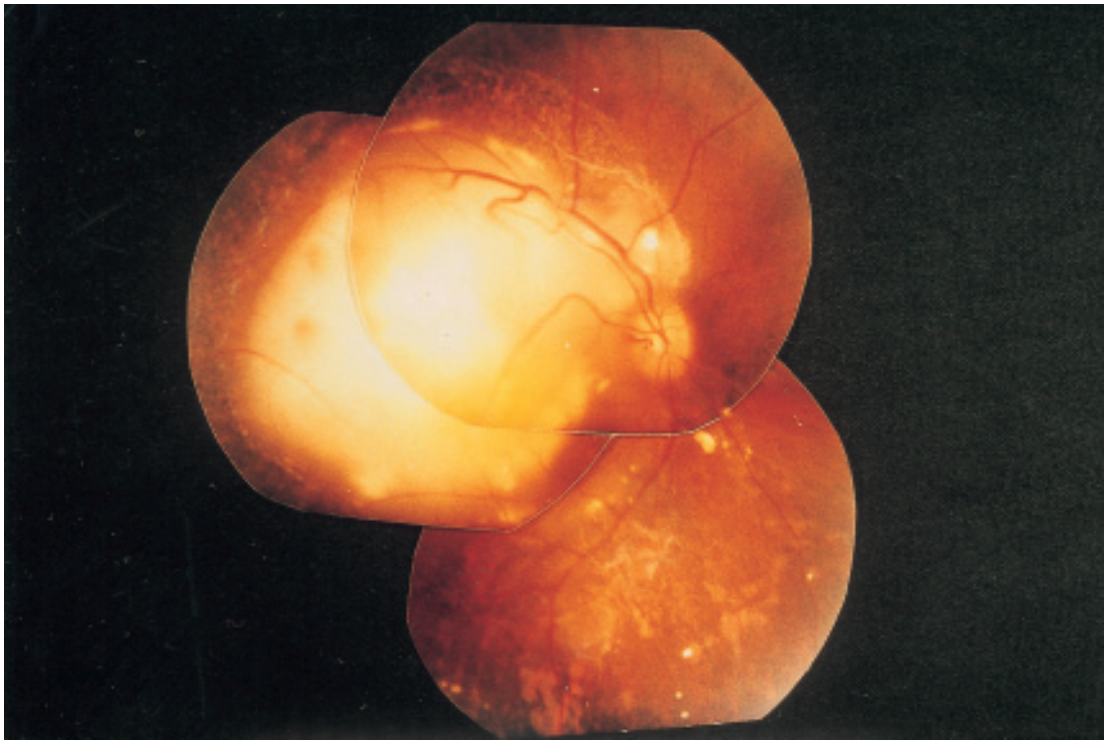

Fig.1. Volumineux hamartome astrocytaire juxtapapillaire du pôle postérieur, avec calcifications.

De plus, il existe une exsudation séreuse péritumorale. L'examen de l'œil adelphe est strictement normal. L'examen général, notamment cutané et neurologique, est sans particularité. Vu l'âge de l'enfant, l'aspect de la tumeur (présence de calcifications et l'association à un décollement séreux), mais aussi l'absence de signes généraux en faveur d'une sclérose tubéreuse de Bourneville, le diagnostic de rétinoblastome est le premier évoqué. Cependant, l'aspect ophtalmoscopique n'est pas classique. En effet, l'aspect jaunâtre des calcifications et l'absence de vaisseaux tumoraux dilatés et tortueux fait évoquer la possibilité d'un harmatome astrocytaire. L'échographie oculaire en mode "B" a confirmé la présence de calcifications tumorales et d'un décollement périlésionnel en précisant les mensurations tumorales: 10×5×5 mm sur un globe de taille normale (fig.2). La tomodensitométrie cérébrale est strictement normale.

Etant donné cette présentation atypique, un contrôle clinique et échographique a été effectué un mois plus tard. Cet examen n'a mis en évidence aucune évolution tumorale. Nous avons donc maintenu cette surveillance mensuelle que nous avons espacée par la suite. Après un recul de 12 mois, on note un statu quo clinique et échographique. Le diagnostic d'hamartome astrocytaire rétinien est retenu et la surveillance semestrielle est continuée.

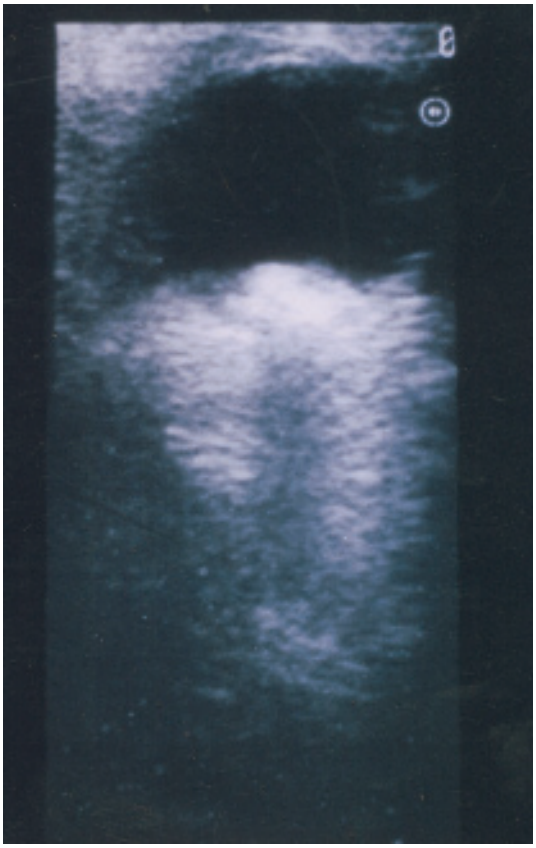

Fig.2. Aspect échographique: Masse tumorale calcifiée avec forte réflectivité.

DISCUSSION

Avec la persistance hyperplasique du vitré primitif, la maladie de Coats, la toxocarose, et l'hémangiome capillaire rétinien, l'hamartome astrocytaire représente un des diagnostics différentiels du rétinoblastome. En effet, Shields et al. rapportent une série de 288 rétinoblastomes pour 212 pseudorétinoblastomes dont 6 hamartomes astrocytaires soit 2,8 % [9]. Plus récemment, Zografos et al. ont publié une revue de la littérature avec des taux d'erreurs diagnostiques concernant le rétinoblastome variant de 7 à 34 % [13].

Notre observation illustre cette difficulté diagnostique. En effet, le premier diagnostic soulevé face à une tumeur rétinienne calcifiée siégeant au pôle postérieur chez un enfant de 18 mois, est le rétinoblastome par sa fréquence et sa gravité. Cependant, deux signes biomicroscopiques sont importants à souligner. Le premier est l'aspect des calcifications: celles du rétinoblastome sont blanc-crayeuses alors que celles de l'hamartome astrocytaire sont plus scintillantes et jaunâtres [7,9,11,13]. De plus, le rétinoblastome présente un réseau vasculaire rétinien dilaté et tortueux contrairement à l'hamartome astrocytaire [11,13].

L'hamartome astrocytaire peut être révélé pendant les premiers mois de la vie par une leucocorie ou un strabisme. Ophtalmoscopiquement, il peut se présenter sous trois aspects morphologiques différents [1,4,7,13]:

- La forme la plus classique est une lésion opaque, blanchâtre, saillante, multinodulaire de 0,5 à 4 diamètres papillaires, fréquemment localisée près du bord papillaire, avec des calcifications jaunâtres scintillantes.

- Le plus fréquemment, l'hamartome astrocytaire se présente sous forme d'une lésion relativement plane, semi-transparente et lisse, légèrement saumonée, ronde ou ovale, mal délimitée, localisée plus volontiers au pôle postérieur et siégeant dans la couche des fibres optiques.
- La forme intermédiaire comprend des éléments de l'une et l'autre forme avec des bords flous, plats et translucides et un centre saillant nodulaire, partiellement calcifié.

L'évolution entre l'une et l'autre des trois formes est possible, avec calcification possible au fil du temps. L'hamartome astrocytaire peut présenter exceptionnellement un décollement séreux rétinien avec exsudats, hémorragies vitréennes, hyalite, voire même un essaimage vitréen [2,4,6,8,11,13]. Ce sont ces formes volumineuses présentant des calcifications, associées à un essaimage vitréen et un décollement séreux sous-rétinien, qui prêtent à confusion avec un rétinoblastome dans sa forme endophytique et qui peuvent conduire à une énucléation [3,9,11,13]. Parfois, de nouvelles lésions peuvent apparaître sur une rétine antérieurement saine [13].

Le diagnostic d'hamartome astrocytaire repose essentiellement sur son aspect ophtalmoscopique sus-décrit. L'échographie permet de mettre en évidence au sein de la masse tumorale des calcifications avec une forte réflectivité et atténuation partielle ou totale du signal créant une ombre acoustique dans la graisse orbitaire, comme ce fût le cas dans notre observation. Cet examen anodin permet également de mesurer la tumeur et représente par conséquent un examen indispensable dans la surveillance afin d'objectiver une croissance tumorale. La tomodensitométrie orbito-céphalique est également utile: elle recherchera des calcifications cérébrales et/ou un hamartome sous-épendymaire périventriculaire dont la présence serait compatible avec le diagnostic de sclérose tubéreuse de Bourneville (STB).
A un âge plus avancé que celui de notre patiente, une angiographie fluorescéinique peut être réalisée. L'hamartome astrocytaire peut revêtir deux aspects angiographiques: soit il est silencieux, sans vascularisation apparente masquant les structures profondes et la vascularisation rétinienne; soit il est autofluorescent et comporte un réseau vasculaire dense constitué d'une multitude de capillaires dilatés, tortueux, visibles aux temps artério-veineux précoces avec rétention aux temps tardifs, mais sans réelle diffusion en l'absence de décollement séreux rétinien. Ce second aspect angiographique peut être similaire à celui du rétinoblastome; par conséquent l'angiographie fluorescéinique n'est pas contributive au diagnostic différentiel.

L'étude histopathologique des yeux énucléés par erreur, objectivent essentiellement des astrocytes fibreux allongés bien différenciés, à mitoses rares voire absentes, associés parfois à de larges astrocytes gémistocytiques et des cellules de Müller. Certains astrocytomes présentent des dépôts hyalins ou calciques.

Les hamartomes astrocytaires ont été décrits dans le cadre d'une sclérose tubéreuse de Bourneville ou d'une neurofibromatose ou encore de façon isolée. Ils sont présents chez 44 à 50 % des personnes présentant une sclérose tubéreuse de Bourneville [1,11,13]: cette association constitue un élément diagnostique précieux dans les formes atypiques. Selon Ulbright et al. 57 % des 42 cas d'astrocytomes confirmés histologiquement étaient liés à une sclérose tubéreuse de Bourneville, 14 % à une neurofibromatose et 29 % étaient isolés [12]. L'atteinte oculaire peut précéder les autres atteintes systémiques de la STB. Les hamartomes sous-épendymaires sont retrouvés dans 14 % des cas à l'âge d'un an et dans 60 % à l'âge de 10 ans. Ceux-ci expliquent les signes neurologiques: crises épileptiques et retard mental. L'autre atteinte systémique fréquemment retrouvée dans la STB est l'atteinte cutanée représentée par les angiofibromes, appelés adénomes sébacés, qui siègent sur la face et parfois sur les paupières.

En cas de doute diagnostique, une surveillance régulière est recommandée avant d'envisager une énucléation, tout en expliquant aux parents le but et l'importance de ce suivi. Cette surveillance sera clinique et échographique à la recherche d'une croissance tumorale; car par opposition au rétinoblastome, l'hamartome astrocytaire est généralement une tumeur non ou peu évolutive [4,13]. C'est cette conduite que nous avons adoptée pour notre patiente.

Parfois le diagnostic peut être très difficile: Shields et al. ont eu recours à la biopsie à l'aiguille fine dans un cas à localisation maculaire associé à un décollement séreux étendu [10]. Mais cet acte n'est pas conseillé vu le risque de dissémination en cas de rétinoblastome [6].

Généralement, l'hamartome astrocytaire ne requiert aucun traitement en l'absence de complications. Le soulèvement séreux atteignant la macula et l'hémorragie vitréenne sont les complications les plus fréquentes. Selon Bloom et al., la photocoagulation au laser Krypton rouge ou Argon vert, en trois rangées confluentes péritumorales, permet l'assèchement du décollement séreux [1].
Différents modes évolutifs ont été décrits. Kiratli et al. rapportent une régression spontanée d'un hamartome astrocytaire [5]. Par contre, Gunduz et al. décrivent un hamartome astrocytaire évoluant dans le cadre d'une STB avec un pronostic général excellent mais par contre avec une importante agressivité locale [4]: le diagnostic a été posé à l'âge de 10 mois; à l'âge de 7 ans, l'astrocytome rétinien avait augmenté de volume et s'était compliqué de décollement de rétine, hémorragie vitréenne et un glaucome néovasculaire. L'énucléation, proposée à ce stade, a été refusée par les parents. A l'âge de 12 ans, l'enfant s'est présenté avec une perforation sclérale spontanée. L'examen de la pièce d'énucléation a confirmé le diagnostic d'astrocytome rétinien sans signe de malignité.
Le pronostic visuel est fonction du volume, du siège de l'hamartome et des éventuelles complications (le décollement séreux maculaire peut se résorber spontanément ou après photocoagulation au laser mais sa chronicité conditionne la fonction visuelle). Le pronostic fonctionnel des yeux présentant de petits hamartomes astrocytaires faiblement ou non évolutifs est favorable.

BIBLIOGRAPHIE

(1) BLOOM S.M., MAHL C.F. – Photocoagulation for serous detachment of the macula secondary to retinal astrocytoma. Retina 1991; 11:416-422.
(2) DE JUAN E. JR., GREEN W.R., GUPTA P.K., BARANANO E.C. – Vitreous seeding by retinal astrocytic hamartoma in a patient with tuberous sclerosis. Retina 1984; 4: 100-2.
(3) DREWE R.H., HISCOTT P., LEE W.R. – Solitary astrocytic hamartoma simulating retinoblastoma. Ophthalmologica 1985; 190: 158-67.
(4) GUNDUZ K., EAGLE R.C. JR., SHIELDS C.L., SHIELDS J.A., AUGSBURGER J.J. – Invasive giant cell astrocytoma of the retina in a patient with tuberous sclerosis. Ophthalmology 1999; 106: 639-42.
(5) KIRATLI H., BILGIC S. – Spontaneous regression of retinal astrocytic hamartoma in a patient with tuberous sclerosis. Am J Ophthalmol 2002; 133: 715-6.
(6) KROLL A.J., RICKER D.P., ROBB R.M., ALBERT D.M. – Vitreous hemorrhage complicating retinal astrocytic hamartoma. Surv Ophthalmol 1981; 26: 31-8.
(7) O'SHEA W.F., POWERS J.E. – Solitary retinal astrocytoma. J Am Optom Assoc 1991; 62: 519-24.
(8) REEZER F.H., AABERG T.M., VAN HORN D.L. – Astrocytic hamartoma of the retina not associated with tuberous sclerosis. Am J Ophthalmol 1978; 86: 688-698.
(9) SHIELDS J.A., PARSONS H.M., SHIELDS C.L., SHAH P. – Lesion simulating retinoblastoma. J. Pediatric Ophthalmol Strabismus 1991; 28: 338-340.
(10) SHIELDS J.A., SHIELDS C.L., EHYA H., BUCKLEY E., DE POTTER P. – Atypical retinal astrocytic hamartoma diagnosed by fine-needle biopsy. Ophthalmology 1996; 103: 949-52.
(11) SHIELDS J.A., PARSONS H.M., SHIELDS C.L. – Glial tumors of the retina and optic disc. In "Atlas of intraocular tumors" 1999; Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 269-283.
(12) ULBRIGHT T.M., FULLING K.H., HELVESTON E.M. – Astrocytic tumors of the retina. Differenciation of sporadic tumors from phakomatosis-associated tumors. Arch Pathol Lab Med 1984; 108: 160-163.
(13) ZOGRAFOS L., UFFER S., BORNET OTHENIN-GIRARD C. – Tumeurs neurogliales. In "Tumeurs intraoculaires". Rapport Soc Fr Ophtalmol 2002; 647-653.

.....

Adresse pour la correspondance:
Dr Z. HAJJI
49, Avenue ASSANAOUBAR
HAY RYAD - Secteur 21
RABAT - MAROC