L'ANOMALIE VEINEUSE RETINIENNE EN CHAPELET: A PROPOS D'UN CAS

EHONGO A, RASQUIN F**

RÉSUMÉ

L'anomalie veineuse rétinienne en chapelet est une affection rare à caractère autosomique dominant, d'expressivité variable. Elle se caractérise par des dilatations veineuses rétiniennes irrégulières, segmentaires, en forme de chapelet, avec parfois tortuosité artériolaire. Les vaisseaux conjonctivaux peuvent présenter des anomalies sous forme de dilatations sacculaires. Cet aspect particulier des vaisseaux rétiniens peut se compliquer d'épisodes de décompensation aiguë. Dans certains cas, une atteinte extra-oculaire caractérisée par un taux de leucocytes et de neutrophiles à la limite inférieure de la normale est retrouvée.

Nous décrivons le cas isolé, d'une patiente présentant des dilatations vasculaires conjonctivales et des segmentations veineuses rétiniennes en chapelet. Elle n'a pas de manifestation extra-oculaire et tous les membres de sa famille examinés sont normaux.

SUMMARY

Inherited retinal venous beading is a rare autosomal dominant disorder with variable expressivity. It is characterized by irregular, segmented beading of the retinal veins. Some patients have arteriolar tortuosity. The conjunctiva can be affected by saccular vascular changes. Episodes of acute retinal vascular decompensation are also described. Low to normal leucocyte and neutrophil counts may be an extraocular associated condition.

We describe the isolated case of a woman presenting retinal venous beading and conjunctival vascular aneurysms. She has no systemic anomaly and her family members examined are unaffected.

MOTS-CLÉS:

Dilatation veineuse rétinienne en chapelet, anomalie veineuse, dilatation vasculaire conjonctivale.

KEY WORDS:

Retinal venous beading, venous abnormality, Conjunctival vascular dilatation.

.....

* *Service d'Ophtalmologie, Hôpital Erasme, Université Libre de Bruxelles, Belgique*

received: 31.12.04
accepted: 08.02.05

INTRODUCTION

Décrite pour la première fois en 1987 par Meredith (5), l'anomalie veineuse rétinienne en chapelet est une affection rare, à caractère autosomique dominant, d'expressivité variable (5,7, 8, 9). Dans la littérature, elle est rapportée dans trois familles distinctes (5, 7, 8, 9) et seuls deux cas isolés ont déjà été décrits (1,3).

CAS CLINIQUE

Une patiente de 44 ans, sans antécédent général ni ophtalmologique, est adressée pour mise au point d'occlusion bilatérale de veine centrale de la rétine. L'acuité visuelle est à 10/10 bilatéralement sans correction. De près, la patiente lit Parinaud 2 avec une addition de +1,5 bilatéralement. L'examen biomicroscopique révèle des dilatations anévrysmales sacculaires conjonctivales bilatérales (Photo 1). La cornée et le cristallin sont normaux bilatéralement, de même que le reste du segment antérieur. L'examen du fond d'œil montre des dilatations veineuses rétiniennes segmentaires en chapelet jusqu'aux veines de 2ème et 3ème ordre bilatéralement. Le calibre artériel est normal (photo 2). A la fluoroangiographie rétinienne, aucun retard circulatoire, ni diffusion, ni ischémie (photo 3) n'est présent.

La recherche d'une anomalie de la formule sanguine ou d'altérations de la fonction rénale s'est révélée négative.

L'examen ophtalmologique de ses parents, de son fils (22ans), de sa fille (17ans) et de sa sœur (51ans), est tout à fait normal. Ceux-ci n'ont aucun antécédent général en dehors d'une hypertension artérielle pour la sœur. Le suivi est de 4 ans.

DISCUSSION

C'est en 1987 que Meredith décrit pour la première fois, chez une famille, l'anomalie veineuse rétinienne en chapelet (5). Par la suite, l'affection est rapportée dans deux autres familles (7-9). Elle se caractérise par des dilatations veineuses rétiniennes irrégulières, segmentaires, en forme de chapelet (1, 3, 5, 7-9), avec par-

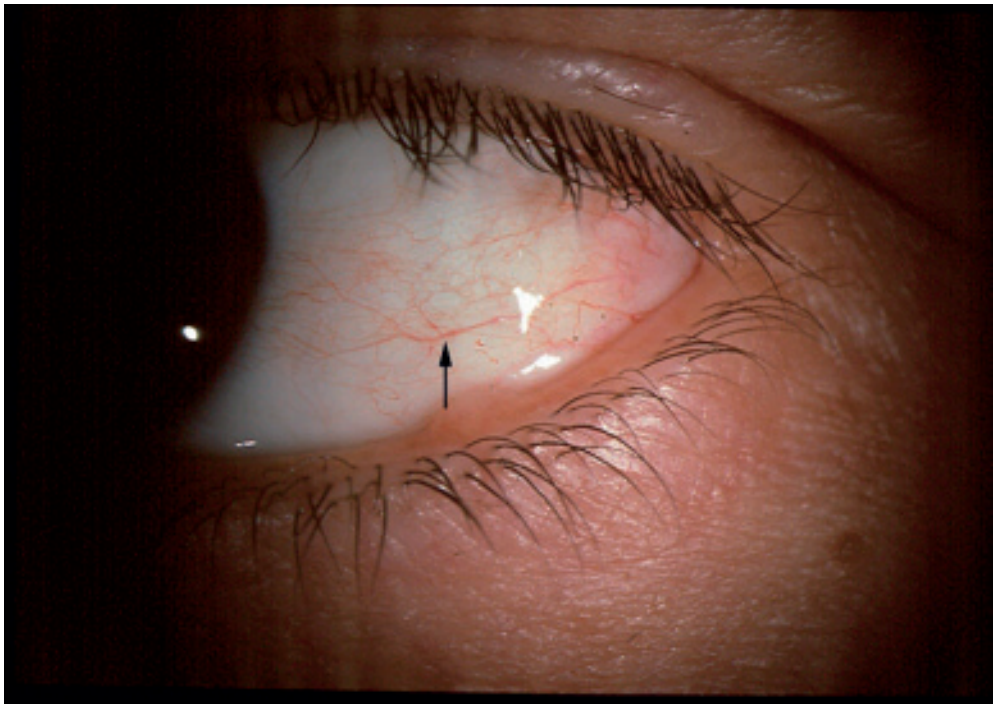


Photo 1. Dilatations anévrysmales des vaisseaux conjonctivaux (flèche).

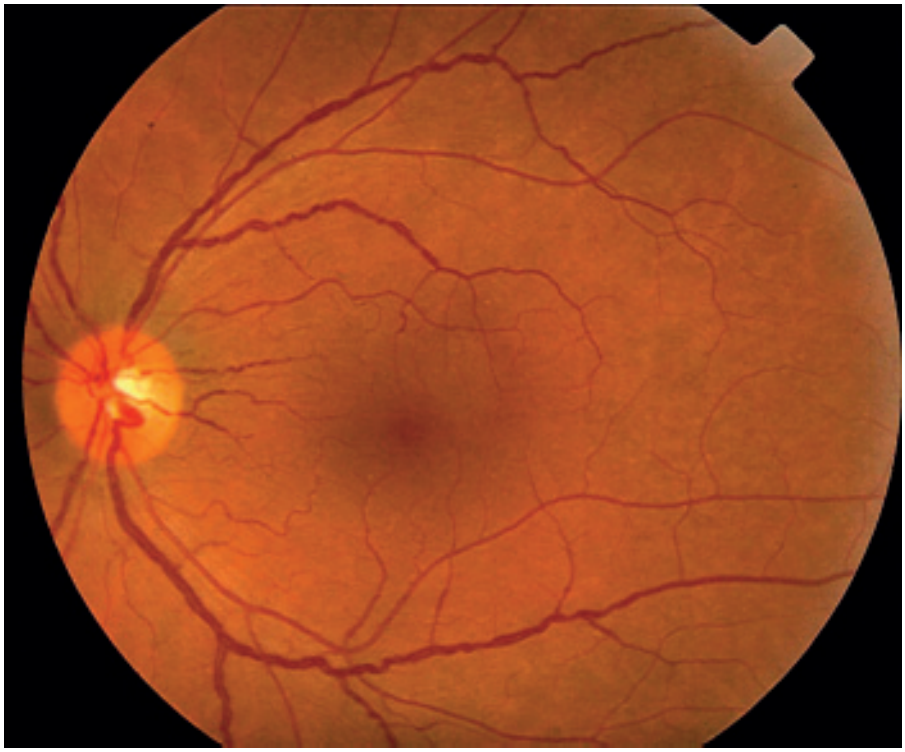


Photo 2. Examen du fond d'œil: Dilatations veineuses segmentaires. Calibre artériel normal.



Photo 3. Fluoroangiographie rétinienne: Dilatations veineuses segmentaires. Absence de diffusion de fluorescéine et d'ischémie.

fois tortuosité artériolaire (9). Ces segmentations veineuses rétiniennes sont bilatérales, parfois asymétriques (3, 8). Un cas de manifestation unilatérale est rapporté (1). Les vaisseaux conjonctivaux peuvent être affectés comme chez notre patiente sous forme de dilatations sacculaires (5, 8, 9).

Contrairement au cas de notre patiente, la découverte de l'affection résulte de plaintes en rapport avec un épisode aigu de décompensation vasculaire (1, 3, 5, 7-9). Celle-ci se traduit par des rétinopathies avec microanévrismes (5, 7-9), vasculopathie exsudative (5, 8, 9), ischémie (7-9), néovascularisation rétinienne (7-9), hémorragies prérétiniennes (3), intrarétiniennes (5, 7-9) ou intravitréennes (5, 8, 9). Les thromboses veineuses uniques (7, 8) ou récidivantes (1) peuvent également compliquer le tableau. Ces complications vasculaires ne semblent pas toujours directement corrélées à la sévérité de la segmentation cliniquement visible au fond d'œil (1, 9).

L'hérédité décrite dans cette affection est de caractère autosomique dominant, avec expressivité variable (5, 7-9). Comme le nôtre, deux cas isolés de cette anomalie ont déjà été rapportés, chez deux jeunes patientes de 17 (3) et 25 ans (1). La première a présenté une hémorragie spontanée prérétinienne, récidivante bilatérale, sans ischémie ni néovascularisation rétinienne. Une occlusion récidivante de branche veineuse constitue le signe d'appel chez la seconde. Dans les deux cas, l'examen ophtalmologique normal des parents et de la fratrie laisse supposer l'apparition récente d'une mutation. Chez notre patiente, l'examen normal des parents et de la sœur est également en faveur d'une nouvelle mutation; ses deux enfants n'ont apparemment pas hérité du gène.

Un taux bas de leucocytes ou de neutrophiles parfois rapporté (5, 9) n'est pas retrouvé chez notre patiente.

Le mécanisme physiopathologique se traduisant par cette segmentation des veines rétiniennes reste inconnu à ce jour. De même, on ne peut dire avec précision si l'aspect veineux observé traduit des dilatations alternant avec des rétrécissements ou s'il s'agit uniquement de rétrécissements segmentaires (8).

Dans deux cas, l'examen histologique de la pièce de biopsie conjonctivale au niveau des dilatations anévrismales n'a pas révélé d'anomalie (5,9) aussi bien par microscopie optique qu'électronique, contrairement à la maladie de Fabry. Bien que l'aspect des dilatations des vaisseaux conjonctivaux soit cliniquement similaire dans les deux affections, la cornée est souvent impliquée dans la maladie de Fabry, soit sous forme de haze (6), soit sous forme verticillée (2, 4, 6). Cette atteinte cornéenne constitue ainsi une des manifestations oculaires les plus fréquentes de cette affection (4, 6). De même, dans la maladie de Fabry, le cristallin, normal chez notre patiente, peut présenter des opacités (6) tandis que l'atteinte rétinienne correspond essentiellement à une tortuosité artérielle et parfois veineuse (2, 6). Cette tortuosité veineuse est tout à fait différente de la segmentation qu'on a dans l'anomalie veineuse rétinienne en chapelet (2, 5).

Si de prime abord, dans l'anomalie veineuse rétinienne en chapelet, l'atteinte veineuse peut en imposer pour une occlusion, le caractère segmenté est tout à fait caractéristique et l'examen fluoroangiographique est normal en dehors de la segmentation. De plus, une occlusion veineuse (7,8) ou d'une branche veineuse (1) en constitue une complication classique. Cette dernière, de localisation parfois inhabituelle (1), peut survenir chez des sujets jeunes, n'ayant aucun autre facteur de risque et impose une surveillance stricte des facteurs de risque d'occlusion veineuse chez ces patients.

CONCLUSION

Nous décrivons un cas isolé et sans complication de l'anomalie veineuse rétinienne en chapelet chez une patiente par ailleurs bien portante. L'examen des autres membres de la famille sur trois générations est normal.

RÉFÉRENCES

(1) FONSECA R.A., DANTAS M.A. – Retinal venous beading associated with recurrent branch vein occlusion. Can J Ophthalmol. 2002;37:182-3.

(2) GUENOUN J.-M., PARC C., MONNET D., BREZIN A.-P. – Baisse d'acuité visuelle par ischémie choroïdienne chez un patient atteint de la maladie de Fabry. J Fr Ophtalmol.2003;26:842-4.

(3) KEYSER B.J., FERGUSON J.B. 3RD. – Retinal venous beading with recurrent preretinal hemorrhage. Am J Ophthalmol. 1997;123:696-8.
(4) MEHTA A., RICCI R., WIDMER U., DEHOUT F., GARCIA DE LORENZO A., KAMPMANN C., LINHART A., SUNDER-PLASSMANN G., RIES M., BECK M. – Fabry disease defined:baseline clinical manifestations of 366 patients in the Fabry outcome survey. Eu J Clin Invest. 2004; 34:236-42.
(5) MEREDITH T.A. – Inherited retinal venous beading. Arch Ophthalmol. 1987;105:949-53.
(6) ORSSAUD C., DUFIER J.-L., GERMAIN D.P. – Ocular manifestations in Fabry disease: a survey of 32 hemizygous male patients Ophthalmic Genet. 2003;24:129-39.
(7) PAUTLER S.E. – Inherited retinal venous beading. Am J Ophthalmol. 1989;15;107:686.
(8) PIGUET B., GROSS-JENDROSKA M., HOLZ F.G., BIRD A.C. – Inherited venous beading. Eye. 1994;8:84-8.
(9) STEWART M.W., GITTER K.A. – Inherited retinal venous beading. Am J Ophthalmol. 1988 15;106:675-81.

.....

Tirés à part et adresse pour la correspondance
DR EHONGO Adele
Hôpital Erasme
Service d'Ophtalmologie
808, Route de Lennik
B-1070 BRUXELLES
fax: 02/ 555 67 37
e-mail: Adele.Ehongo.Bidime@ulb.ac.be