

## Le dossier – Urgences pédiatriques

# Quand la leucocorie n'est pas une cataracte

**RÉSUMÉ :** Une leucocorie est le plus souvent la manifestation clinique d'une cataracte isolée. Elle peut également être le témoin d'une pathologie ophtalmologique sous-jacente, associée ou non à une cataracte, qu'il est important de diagnostiquer précocement. Cet article passe en revue et illustre les principales causes de leucocorie chez l'enfant, qui peuvent être des pathologies bénignes mais possiblement cécitantes (maladie de Coats, persistance de la vascularisation fœtale...) ou des pathologies tumorales malignes menaçant potentiellement la vie de l'enfant (rétinoblastome). Nous rappelons également la nécessité, face à toute leucocorie même transitoire, de réaliser en urgence un examen du fond d'œil dilaté aux deux yeux, au besoin sous anesthésie générale, afin d'exclure en premier lieu un rétinoblastome.



**D. MALAÏSE, N. CASSOUX**  
Service d'oncologie oculaire,  
Institut Curie, PARIS.

Une leucocorie est un reflet blanc au travers de la pupille (**fig. 1**). Elle peut être constatée par les parents, lors d'un examen de routine en pédiatrie ou visualisée sur une photographie réalisée avec un flash. Une leucocorie est permanente ou transitoire, visible dans ce cas uniquement dans certaines conditions lumineuses ou de directions du regard. Elle est le plus souvent la manifestation clinique d'une cataracte isolée. Cependant, elle peut aussi être le témoin d'un décollement de rétine ou d'une tumeur intraoculaire, associés ou non à une cataracte secondaire. L'examen clinique devra donc toujours

comporter un examen complet du segment postérieur.

La pathologie à exclure en priorité est le rétinoblastome [1]. Puisque cette tumeur maligne intraoculaire menace potentiellement la vie de l'enfant, toute leucocorie nécessite la réalisation urgente d'un fond d'œil dilaté des deux yeux au besoin sous anesthésie générale puis, en cas de doute, d'un examen ophtalmologique par une équipe expérimentée dans la prise en charge des pathologies oculaires pédiatriques. En cas d'important trouble des milieux, l'échographie en mode B sera nécessaire. Une IRM sous sédation peut



**Fig. 1 :** Leucocorie gauche chez un enfant atteint de rétinoblastome.

## Le dossier – Urgences pédiatriques

être une aide au diagnostic et, face à une pathologie tumorale, devra être réalisée pour le bilan d'extension.

Les deux autres pathologies les plus fréquemment retrouvées sont la maladie de Coats et la persistance de la vascularisation fœtale. D'autres pathologies tumorales (médulloépithéliome, astrocytome, hamartome combiné), infectieuses (toxocarose, toxoplasmose) ou héréditaires (*incontinentia pigmenti*, maladie de Norrie, rétinopathie familiale exsudative), une rétinopathie du prématuré à un stade avancé, un colobome postérieur ou de volumineuses fibres à myéline peuvent également provoquer une leucocorie [1-4]. Un contexte médical systémique ou familial pourra orienter le diagnostic.

### Rétinoblastome

Le rétinoblastome est la pathologie tumorale intraoculaire la plus fréquente de l'enfant mais il reste rare (1 naissance sur 20 000) [5]. L'âge moyen au diagnostic est de 12 mois pour les formes bilatérales (présence d'une mutation constitutionnelle d'un allèle du gène *RB1*), alors qu'il est de 24 mois pour les formes unilatérales (présence d'une mutation constitutionnelle dans 15 % des cas). Un contexte familial est observé dans 10 % des cas.

Au fond d'œil, on observe une ou plusieurs masses blanchâtres intrarétiniennes au

pôle postérieur ou en périphérie et de tailles variables. La vascularisation rétinienne des volumineuses lésions peut être tortueuse et dilatée, plongeant en profondeur dans la tumeur, mais sans télangiectasies en surface. Un essaimage tumoral sous-rétinien ou intravitréen est caractéristique du rétinoblastome et un décollement de rétine exsudatif peut être présent. Les formes avancées associent une rubéose, un glaucome néovasculaire, plus rarement une buphtalmie ou un tableau clinique de cellulite orbitaire. Il faut rester vigilant à la forme plus rare et plus tardive des atteintes infiltrantes diffuses se manifestant au segment antérieur par un pseudo-hypopion (cellules tumorales) mobile ou une infiltration diffuse de l'iris par des masses blanchâtres (**fig. 2**).

L'échographie en mode B confirme la présence d'une ou plusieurs masses intrarétiniennes avec, dans les masses les plus volumineuses, des zones hyperéchogènes caractéristiques de calcifications intralésionnelles, fortement suggestives de rétinoblastome. Un bilan d'extension devra être réalisé par IRM sous sédation afin d'exclure une extension extra-oculaire du rétinoblastome, une infiltration du nerf optique ou une atteinte de la glande pinéale (rétinoblastome trilatéral). L'IRM peut également être une aide non invasive au diagnostic dans les cas difficiles. La réalisation d'un scanner est déconseillée (irradiation à risque de seconde tumeur chez un enfant porteur d'une mutation constitutionnelle du gène *RB1*).

En résumé, le rétinoblastome est caractérisé par une ou plusieurs masses intrarétiniennes blanchâtres et parfois calcifiées bien visibles en échographie. Une suspicion clinique de rétinoblastome impose que l'enfant soit référé rapidement dans un centre d'oncologie oculaire pédiatrique.

### Autres causes tumorales

L'astrocytome est une tumeur rétinienne bénigne composée de cellules gliales congénitale mais qui peut ne devenir apparente qu'après la naissance. Il est sporadique ou syndromique, alors associé à une sclérose tubéreuse de Bourneville (macules cutanées hypopigmentées, angiofibromes cutanés, astrocytome cérébral, lésions rénales ou cardiaques...) ou plus rarement à une neurofibromatose de type 1. Au fond d'œil, on observe une ou plusieurs lésions gris-jaune en tapioca plutôt petites et localisées dans la rétine interne, parfois calcifiées et avec de nombreux vaisseaux fins à sa surface (**fig. 3A**), bien visualisés aux temps précoces de l'angiographie à la fluorescéine. Le diagnostic reste difficile avec une lésion débutante de rétinoblastome. La stabilité dans le temps de la lésion sera en faveur de l'astrocytome. Une exploration neurologique par IRM est nécessaire pour exclure une atteinte syndromique.

Le médulloépithéliome [6] est une tumeur rare et potentiellement maligne

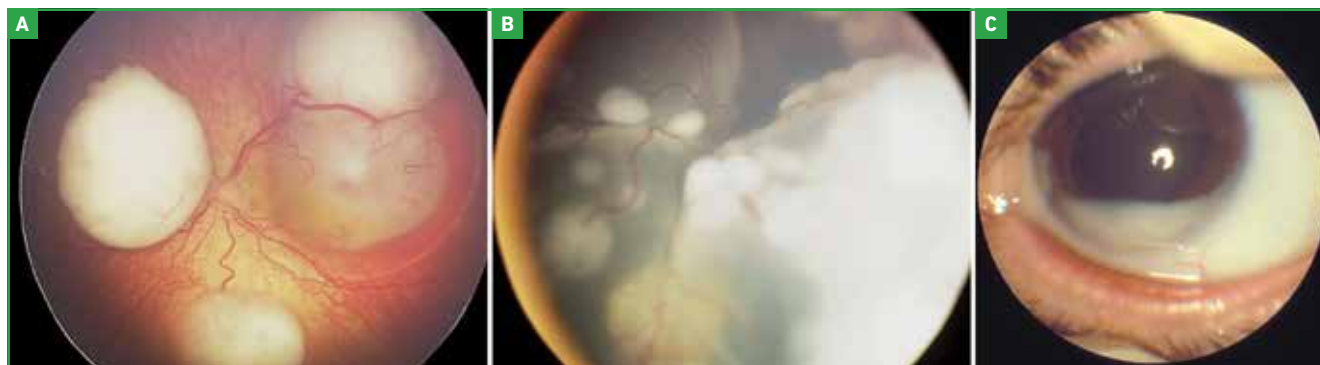


Fig. 2 : Rétinoblastome. A : masses rétiniennes blanchâtres. B : essaimage sous-rétinien. C : pseudo-hypopion.

des corps ciliaires. Il se manifeste par une masse ciliaire gris-rose peu pigmentée parcourue de kystes intratumoraux clairs (**fig. 3B et C**). Un colobome du cristallin est souvent localisé en regard de la masse. Une membrane rétrolentale, une cataracte, une rubéose ou un décollement de rétine peuvent être présents. Sa prise en charge est chirurgicale en milieu oncologique et peut nécessiter une irradiation complémentaire.

L'hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine est une tumeur bénigne composée de cellules de l'épithélium pigmentaire, de prolifération vasculaire et de tissu glial. Il forme une masse rétinienne grise mal définie, souvent au pourtour du nerf optique, associée à une gliose réactionnelle et tractionnelle (**fig. 3D**). De nombreux vaisseaux fins intratumoraux sont visibles et les vaisseaux rétinien à distance sont déformés par la traction (rectilignes ou tortueux). Des plis rétinien caractéristiques sont souvent bien visibles en OCT. La lésion est stable mais un décollement de rétine tractionnel peut apparaître. Gliose et traction sont rarement observées en cas de rétinoblastome. En cas de rares atteintes bilatérales, il faudra exclure une atteinte syndromique (neurofibromatose de type 1 ou 2 ou d'autres syndromes plus rares).

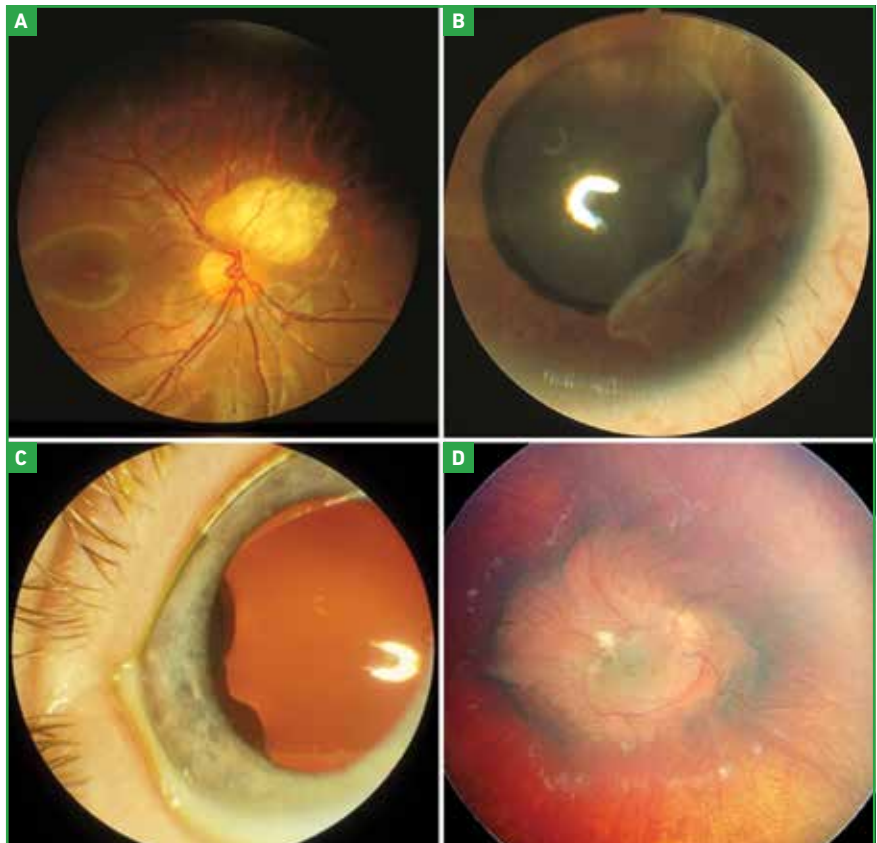
## ■ Maladie de Coats

La maladie de Coats est une rétinopathie exsudative idiopathique. Elle touche préférentiellement les garçons et l'atteinte est unilatérale. L'âge moyen au diagnostic est situé entre 4 et 10 ans, ce qui est un peu plus âgé que pour le rétinoblastome.

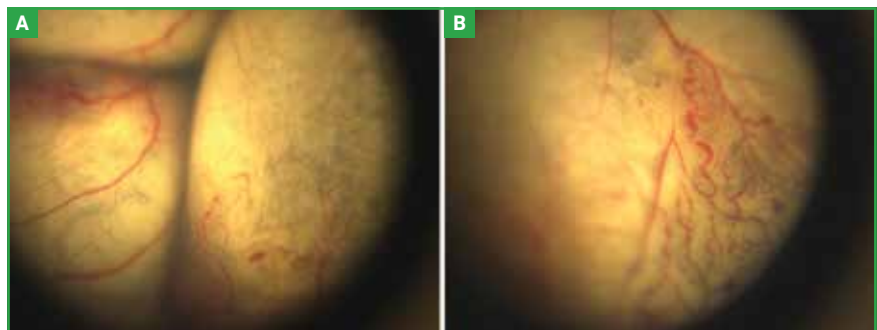
L'examen du fond d'œil démontre la présence de télangiectasies rétinien périphériques ainsi qu'une exsudation intra- et sous-rétinienne jaunâtre (dépos de lipides). Dans les formes avancées, un décollement de rétine exsudatif est présent et parfois total, alors recouvert en périphérie de télangiectasies

caractéristiques, à distinguer des vaisseaux tortueux et dilatés sans télangiectasies du rétinoblastome. L'accumulation de dépôts lipidiques peut mimer la présence d'une masse sous le décollement de rétine (**fig. 4**). Le reflet transpupillaire anormal est volontiers plus jaunâtre que dans le rétinoblastome (xanthochorie).

En échographie, on observe un décollement de rétine qui peut être total (en entonnoir). Il n'y a pas de masse tumorale sous-rétinienne calcifiée parfois mimée par des dépôts lipidiques. L'angiographie à la fluorescéine met en évidence les télangiectasies rétinien pathologiques.



**Fig. 3 :** Autres tumeurs intraoculaires. **A :** astrocytome. **B et C :** médulloépithéliome et colobome cristallinien. **D :** hamartome combiné de l'épithélium pigmentaire et de la rétine.



**Fig. 4 :** Maladie de Coats. **A :** pseudo-masses tumorales jaunâtres. **B :** télangiectasies rétinien périphériques.

## Le dossier – Urgences pédiatriques

En résumé, la maladie de Coats responsable d'une leucocorie est caractérisée par un décollement de rétine exsudatif, des télangiectasies rétinienne périphériques et l'absence de masse sous-rétinienne calcifiée en échographie.

### Persistance de la vascularisation fœtale

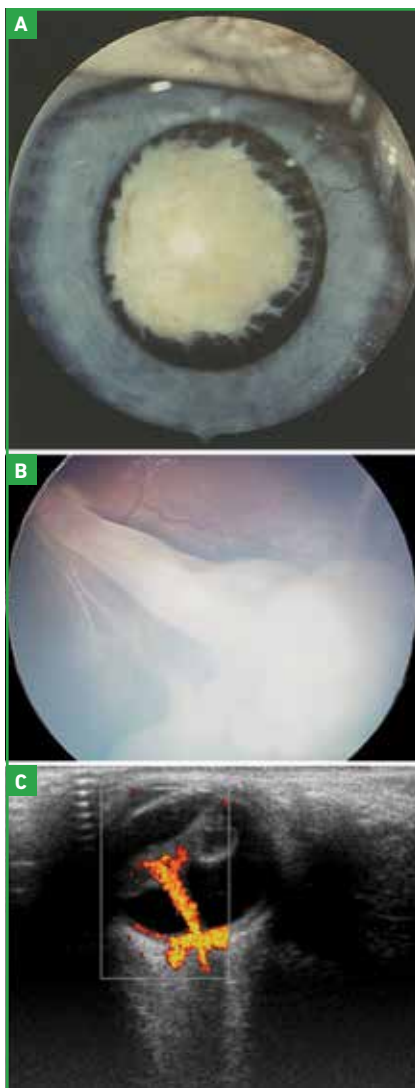
La persistance de la vascularisation fœtale est une anomalie congénitale du développement vasculaire de l'œil caractérisée par l'absence de régression de la vascularisation hyaloïdienne. L'anomalie est majoritairement unilatérale et diagnostiquée avant la première année de vie. Le tableau clinique est variable et associe un œil microphthalmie, une masse fibrovasculaire rétrolentale, des corps ciliaires allongés et tractés par ce tissu rétrolental, une cataracte d'intensité variable (de la tache de Mittendorf sur la capsule postérieure à une cataracte secondaire dense), un résidu d'artère hyaloïdienne intravitréenne entre le nerf optique et la capsule postérieure du cristallin et, dans les cas les plus évolués, un décollement de rétine tractionnel total en entonnoir (*fig. 5*). Il n'y a pas de masse tumorale rétinienne, d'essaimage sous-rétinien ou intravitréen.

L'échographie met en évidence dans les cas sévères un œil microphthalmie et un décollement de rétine total, sans masse ni calcification. En mode Doppler, l'artère hyaloïdienne persistante peut être visualisée.

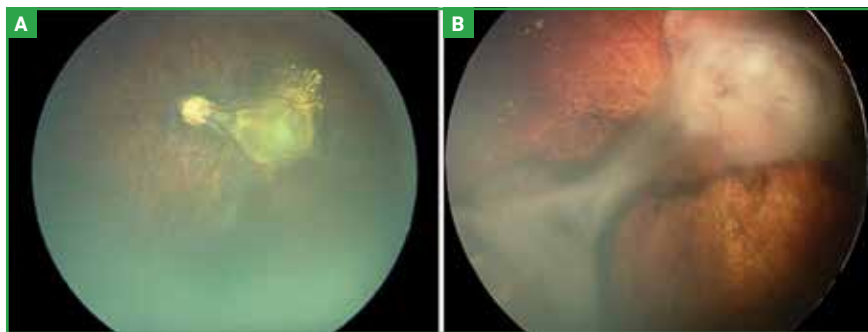
En résumé, la persistance de la vascularisation fœtale associe un tissu vasculaire rétrolental anormal, une cataracte variable à, dans les cas les plus sévères, un décollement de rétine total.

### Pathologies infectieuses

La toxocarose oculaire est une pathologie infectieuse parasitaire unilatérale atteignant l'enfant plus âgé (2-14 ans), favorisée par le contact avec les chiens et les



**Fig. 5 :** Persistance de la vascularisation fœtale. **A :** cataracte, rubéosis et traction des corps ciliaires. **B :** masse fibreuse du segment postérieur rétrolentale et attachée au nerf optique. **C :** artère hyaloïdienne visible en échographie Doppler.



**Fig. 6 :** Pathologies infectieuses. **A :** toxocarose oculaire. **B :** toxoplasmose oculaire.

environnements souillés. Elle associe un granulome rétinien blanc, une vitrite et, dans les cas les plus sévères, d'importantes tractions vitréorétiniennes rarement observées dans le rétinoblastome (*fig. 6A*).

Un volumineux foyer infectieux de rétinite sévère à cytomégalovirus (CMV) associé à un décollement de rétine tractionnel ou de toxoplasmose oculaire (*fig. 6B*) peuvent également mimer une leucocorie.

### Rétinopathie des prématurés

La rétinopathie des prématurés atteint l'enfant prématuré et est favorisée par la supplémentation en oxygène et un faible poids à la naissance. Elle est bilatérale et souvent symétrique. L'examen du fond d'œil démontre l'absence de perfusion ou de développement des vaisseaux rétinien, surtout dans la région temporale. Dans les cas les plus avancés, une prolifération fibrovasculaire étendue est présente avec décollement de rétine tractionnel complet responsable de la leucocorie et pouvant simuler une masse rétinienne. L'œil peut être microphthalmie. En échographie, cette pseudo-masse est non calcifiée.

### Syndromes rétinien héréditaires

La rétinopathie familiale exsudative est une anomalie vasculaire congénitale bilatérale parfois asymétrique, sans

contexte de prématurité. L'atteinte rétinienne est assez similaire à la rétinopathie des prématurés. L'atteinte peut être autosomale dominante, récessive ou liée à l'X mais tous les gènes impliqués ne sont pas connus.

La maladie de Norrie est une rare dysplasie rétinienne congénitale bilatérale. Elle est récessive liée à l'X et touche les garçons. Dès les premières semaines de vie, on observe une masse fibreuse rétrolentale et un décollement de rétine tractionnel. Une cataracte, une dégénérescence irienne et une microphthalmie peuvent être présentes. L'atteinte extra-oculaire associe un retard mental et une surdité de perception.

*L'incontinentia pigmenti* est une maladie syndromique rare dominante liée à l'X atteignant les filles (létale chez les garçons) et associant des atteintes du système cutané, du système nerveux central, des cheveux, des dents, des os et dans 35 % des cas des yeux. L'atteinte oculaire est bilatérale mais asymétrique, associant des anomalies ischémiques rétinienne diffuses, une exsudation, une prolifération fibrovasculaire périphérique pouvant former une masse rétrolentale ou un décollement de rétine tractionnel.

## ■ Autres causes

Un colobome chorio-rétinien est une anomalie congénitale liée à l'absence de fermeture complète de la fissure embryonnaire et caractérisée par l'absence de rétine et de choroïde dans la zone, exposant la sclère. Le reflet de la lumière sur cette zone blanche explique

la leucocorie. La lésion est souvent située en inférieur, atteignant les bords du nerf optique et de la macula et associe parfois un défaut irien inférieur (**fig. 7**). Un décollement de rétine, une cataracte ou des néovaisseaux choroïdiens peuvent secondairement apparaître. Un syndrome CHARGE (*coloboma, heart defect, atresia choanae, retarded growth, genital hypoplasia, ear anomalies*) doit être exclu.

De volumineuses fibres à myéline localisées au pôle postérieur peuvent également être responsables d'une leucocorie (**fig. 8**). Elles correspondent à une myélinisation des fibres optiques rétinienne normalement non présente.



**Fig. 7 :** Colobome chorio-rétinien.



**Fig. 8 :** Fibres à myéline.

## ■ Conclusion

Une leucocorie, même transitoire, nécessite en urgence un examen ophtalmologique complet des deux yeux avec échographie et IRM au besoin. Le premier diagnostic à exclure est un rétinoblastome. Sa prise en charge doit être immédiate. La maladie de Coats et la persistance de la vascularisation fœtale à des stades évolués sont les diagnostics différentiels les plus fréquents du rétinoblastome.

## BIBLIOGRAPHIE

1. VAHEDI A, LUMBROSO-LE ROUIC L, LEVY GABRIEL C *et al*. Diagnostic différentiel du rétinoblastome : étude rétrospective de 486 cas. *J Fr Ophtalmol*, 2008;31: 165-172.
2. SHIELDS CL, SCHOENBERG E, KOCHER K *et al*. Lesions simulating retinoblastoma (pseudoretinoblastoma) in 604 cases: results based on age at presentation. *Ophthalmology*, 2013;120:311-316.
3. SHIELDS JA, SHIELDS CL. *Intraocular tumors: an atlas and textbook*. Wolters Kluwer, 2016.
4. SINGH AD, MURPHREE AL, DAMATO BE. *Clinical ophthalmic oncology: retinoblastoma, second edition*. Springer Berlin Heidelberg, 2015.
5. CASSOUX N, LUMBROSO L, LEVY-GABRIEL C *et al*. Retinoblastoma: Update on current management. *Asia-Pacific J Ophthalmol*, 2017;6:290-295.
6. CASSOUX N, CHARLOTTE F, SASTRE X *et al*. Conservative surgical treatment of medulloepithelioma of the ciliary body. *Arch Ophthalmol*, 2010;128:380-381.

Les auteurs ont déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.