

■ Le dossier – Urgences pédiatriques

Que faire devant une mégalocornée ?

RÉSUMÉ : Devant une suspicion de mégalocornée chez un enfant, le premier réflexe à avoir est de se référer aux valeurs normatives du diamètre cornéen en fonction de l'âge. Une fois que la présence d'une mégalocornée est bien confirmée, il est nécessaire de réaliser un bilan clinique complet. En effet, le deuxième réflexe à avoir est d'éliminer un glaucome congénital (primitif ou secondaire). Pour cela, il est essentiel d'adresser l'enfant dans un centre de référence afin de réaliser un examen sous anesthésie générale qui permettra de faire une analyse clinique de qualité et une mesure des paramètres biométriques non réalisables en consultation.

À la fin de cet examen, soit le diagnostic de glaucome congénital est aisé et on réalise une prise en charge chirurgicale immédiate, soit il manque des arguments diagnostiques et une surveillance est recommandée. Pendant cette phase de surveillance, si le glaucome congénital est éliminé, on sera face à une mégalocornée congénitale qu'il faudra surveiller à vie afin de dépister l'apparition d'une hypertonie secondaire.

→ D. DENIS, F. DUPESSEY
Service d'Ophtalmologie,
Hôpitaux universitaires de MARSEILLE.

■ Prérequis : évolution normale de la taille du globe oculaire

Le développement de l'œil de l'enfant est soumis à un ordre séquencé pour aboutir à l'œil adulte. En conséquence, les valeurs normatives des paramètres biométriques sont à apprécier en fonction de l'âge de l'enfant et sont un prérequis indispensable à la prise en charge des pathologies ophtalmo-pédiatriques.

Les paramètres biométriques sont :

- le volume du globe : multiplié par 3 de la naissance ($2,43 \text{ mm}^3$) à l'âge adulte ($6,93 \text{ mm}^3$);
- le diamètre cornéen : mesurant 9,5-10 mm à la naissance pour atteindre 12-12,5 mm à 2-3 ans;
- la longueur axiale : à la naissance, elle varie selon les auteurs entre 16,5 mm et 18 mm. Sa croissance est très rapide la première année (gain de 3,5 mm les 18 premiers mois), rapide jusqu'à 4 ans (1 mm par an) et lente (0,1 mm par an) jusqu'à 14 ou 15 ans où la longueur définitive est atteinte. La longueur axiale moyenne chez l'adulte est d'environ 23,50 mm.

■ Bilan à réaliser

Face à une mégalocornée, l'enfant doit être adressé rapidement à un centre spécialisé. Dès la première consultation, le bilan ophtalmologique devra être complet, comprenant : interrogatoire rigoureux (antécédents familiaux et personnels), inspection crânio-faciale, réfraction sous cycloplégique, examen ophtalmologique sensoriel et oculomoteur, organisation d'un examen sous anesthésie générale.

Sur le plan général, une prise en charge multidisciplinaire avec les pédiatres et généticiens devra être organisée.

■ Prise en charge diagnostique

1. Glaucomes congénitaux

Face à une mégalocornée, il faut tout d'abord suspecter et éliminer un glaucome congénital qui peut être primitif ou dysgénésique. On recherche donc l'existence :
– de signes témoignant d'une pression élevée : larmoiement, cornée trouble, photophobie...;

Le dossier – Urgences pédiatriques

– d'un contexte familial de glaucome pédiatrique.

Les signes témoignant de l'hypertonie et de ses conséquences peuvent se manifester différemment selon l'âge de l'enfant et la sévérité du blocage de la résorption de l'humeur aqueuse.

>>> Interrogatoire des parents et de l'enfant : recherche des signes fonctionnels

● Nouveau-né et nourrisson

À cet âge, il existe une triade classique : larmoiement, blépharospasme et photophobie. Ces signes, souvent associés entre eux, apparaissent avant la buphtalmie et sont liés à l'œdème épithélial cornéen. La photophobie peut s'observer même à l'intérieur de l'habitat et être associée à un frottement et une fermeture des yeux en pleine journée.

● Enfant entre 1 et 3 ans

À cet âge, l'hypertonie peut se manifester par un œil rouge larmoyant simulant une conjonctivite, une vision floue secondaire à des troubles de la réfraction à type de myopie et d'anisométrie, des troubles de l'oculomotricité secondaires à une faible acuité visuelle (strabisme, nystagmus), des céphalées.

>>> Examens à réaliser à la consultation

● Réfraction sous cycloplégique

Les troubles réfractifs dans le glaucome congénital sont à type de :

- myopie axiale : en lien avec l'élargissement du globe oculaire, elle peut parfois diminuer après normalisation de la pression intraoculaire (PIO) ;
- astigmatisme : cornéen irrégulier (lié aux stries de Haab) ou mixte (lié au staphylome myopique).

● Prise de la pression intraoculaire

Elle est très difficile voire impossible en consultation du fait de l'âge, même si les



Fig. 1 : Élargissement asymétrique cornéen chez un enfant atteint de glaucome congénital unilatéral.

tonomètres portables ont amélioré cette mesure.

● Examen du segment antérieur à la lampe à fente

Mégalocornée : une première mesure approximative du diamètre cornéen peut être réalisée à la lampe à fente. Un élargissement asymétrique de la cornée facilite le diagnostic de glaucome congénital. En effet, lorsque la mégalocornée est bilatérale et symétrique, le diagnostic peut être retardé car "ces grands beaux yeux" sont souvent considérés comme la normalité (fig. 1). L'élargissement cornéen évolue principalement jusqu'à l'âge de 3 ans. À noter que c'est l'âge retenu pour différencier le glaucome congénital du glaucome juvénile.

Stries de Haab : ces stries sont parallèles au limbe ou horizontales transversales. Elles témoignent d'une rupture de l'endothélio-Descemet lorsque l'étirement cornéen progresse (l'épithélium et le stroma tolérant mieux la traction cornéenne). Elles peuvent entraîner une amblyopie mixte par astigmatisme irrégulier mais aussi par perte de transparence due à une organisation kératocytaire séquentielle (fig. 2). Elles peuvent aussi être mises en évidence à l'OCT du segment antérieur.

Signes du segment antérieur évoquant un glaucome dysgénésique : embryotoxon postérieur, anomalie d'Axenfeld-Rieger, anomalie de Peters, aniridie...

Œdème de cornée : il se manifeste par un larmoiement et une photophobie. Il



Fig. 2 : Strie de Haab traversant la largeur cornéenne.

est irritant, douloureux et produit une diffusion de la lumière qui a un effet d'éblouissement. Chez les nourrissons, l'œdème témoigne de la forme la plus sévère de glaucome congénital (entre la période prénatale jusqu'à 2 mois de vie) et sa fréquence diminue à mesure que l'enfant grandit et que la fonction de barrière de l'endothélium devient mature. Deux mécanismes sont à l'origine de l'œdème cornéen :

- l'immaturation endothéliale ;
- la rupture de la membrane de Descemet par distension rapide du globe, qui est prédictive d'une amblyopie organique future.

● Gonioscopie

Très difficile à réaliser en consultation en raison du manque de coopération, elle sera effectuée pendant l'examen sous anesthésie générale. Dans le glaucome congénital, l'insertion de la base de l'iris est plus antérieure par rapport à un enfant du même âge. Et il est difficile de faire la distinction entre les différentes structures de l'angle

iridocornéen (éperon scléral, trabéculum et bande ciliaire, **fig. 3**).

● Fond d'œil

L'excavation papillaire est un paramètre majeur du diagnostic et du suivi. Elle est évaluée par le rapport cup sur disc (c/d) qui est pathologique s'il est supérieur à 0,3, et ce d'autant que l'excavation est verticale. L'asymétrie papillaire est également très suspecte car elle est présente dans 88 % des glaucomes congénitaux, alors que seulement 3 % des enfants normaux ont des disques optiques asymétriques (**fig. 4**).

● Biométrie non contact : longueur axiale

Si l'enfant est suffisamment coopérant, une mesure de la longueur axiale peut être réalisée à la consultation. L'augmentation de cette dernière permet de confirmer la présence d'une myopie axiale qui peut être bilatérale, symétrique ou asymétrique. Elle évolue principalement jusqu'à l'âge de 10 ans.

2. Mégalocornée congénitale

La mégalocornée congénitale ou mégaloptyalmie antérieure congénitale désigne une augmentation de taille du segment antérieur bilatérale et symétrique. Elle peut être isolée (40 %), liée à l'X (50 %) ou syndromique. Elle peut également être associée à des dysgénésies



Fig. 3 : Aspect typique de l'angle iridocornéen dans un glaucome congénital chez un nourrisson.

du trabéculum et/ou de l'iris du fait d'une origine embryologique commune des structures du segment antérieur.

>>> Examen clinique

● Signes fonctionnels

La mégalocornée congénitale isolée est asymptomatique.

● Signes cliniques :

- diamètre cornéen : peut atteindre 18-19 mm ;
- réfraction sous cycloplégique : peut mesurer d'éventuels myopies ou astigmatismes ;
- examen à la lampe à fente : constate une transparence cornéenne et une membrane de Descemet normales, avec parfois une dystrophie en mosaïque et un embryotoxon postérieur ;
- tension oculaire : normale ou augmentée ;
- pachymétrie : très souvent diminuée dans les formes liées à l'X ;
- gonioscopie : peut être normale ou montrer des procès iriens proéminents

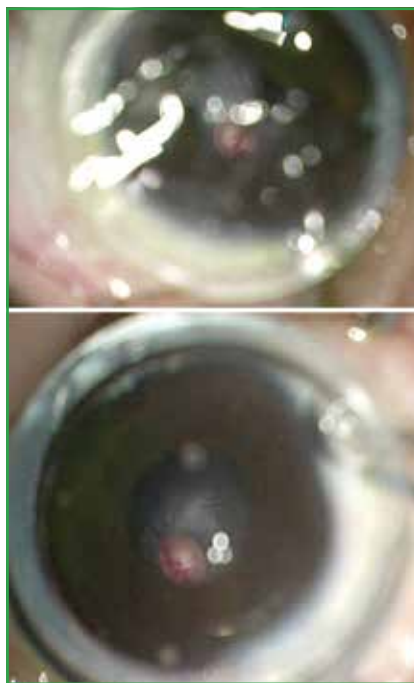


Fig. 4 : Papilles asymétriques lors d'un examen sous anesthésie générale chez un nourrisson avec des mégalocornées.

et une vaste zone de pigmentation trabéculaire.

>>> Forme liée à l'X (gène *CHDRL1*)

Dans cette forme, le diamètre cornéen peut atteindre 18-19 mm, l'épaisseur cornéenne est excessivement fine (320 µm) tout en gardant une longueur axiale subnormale. Par ailleurs, la pupille est souvent discrètement ovale et la dilatation pupillaire est de mauvaise qualité par altération du muscle dilatateur. La transillumination irienne peut mettre en évidence un stroma irien antérieur hypoplasique et un iridodonésis. Il s'y associe une dispersion pigmentaire secondaire à un frottement anormal de l'iris contre la capsule antérieure du cristallin. Une cataracte peut aussi être présente par subluxation cristallinienne.

>>> Forme syndromique

Dans ces formes, la mégalocornée congénitale peut être associée à des anomalies systémiques :

- dermatologiques : syndrome de Weill-Marchesani ;
- neurologiques : syndrome de Sotos, syndrome de Neuhauser ou syndrome MMR (*mismatch repair*), syndrome MMM (*macrocephaly, megalocornea, motor and mental retardation*), syndrome de Marshall-Smith ;
- squelettiques : syndrome d'Apert ou syndrome de Crouzon ;
- métaboliques : mucopolysaccharidose type I ou II ;
- syndromes polymalformatifs : maladie de Marfan, sclérose tubéreuse de Bourneville, syndrome SHORT ou syndrome facio-digito-génital (lié à l'X et dont le gène responsable est localisé à proximité du gène de la mégalocornée).

■ Prise en charge thérapeutique

Face à une mégalocornée chez un nourrisson, il est essentiel de réaliser un examen sous anesthésie générale pour confirmer le diagnostic de glaucome

Le dossier – Urgences pédiatriques

congénital. Lors de cet examen, on effectue :

- une mesure de la pression intraoculaire à l'aide d'un tonomètre de Perkins ;
- une mesure des diamètres cornéens à l'aide d'un compas ;
- une mesure de la pachymétrie grâce à un pachymètre portable ;
- une mesure de la longueur axiale grâce à l'échographe de type A ;
- un examen du segment antérieur au microscope à la recherche d'anomalies cornéennes (stries de Haab, embryotoxon, distension limbique), de l'iris et du cristallin ;
- une gonioscopie à la recherche d'une dysgénésie de l'angle ;
- un examen du fond d'œil à la recherche d'une excavation papillaire.

1. Glaucomes congénitaux

Il existe souvent deux situations cliniques : soit le diagnostic est aisé avec une cornée trouble, élargie, une PIO élevée et une excavation papillaire franche. On réalise alors une prise en charge chirurgicale de l'œil le plus atteint dans les suites immédiates de l'examen sous anesthésie générale (sclérectomie profonde non perforante avec trabéculotomie). Et on programme l'intervention du deuxième œil une semaine après. En effet, il s'agit ici d'une urgence thérapeutique.

Soit le diagnostic est plus difficile, avec une cornée élargie mais sans œdème et une excavation papillaire modérée. Dans ces cas-là, on recommande une surveillance régulière des paramètres biométriques sous anesthésie générale, afin de dépister la moindre aggravation et de poser l'indication chirurgicale. Les parents devront participer à la surveillance en recherchant l'apparition du moindre signe fonctionnel.

2. Mégalocornée congénitale

La prise en charge des mégalocornées congénitales consiste à exclure le diagnostic de glaucome congénital, faire une analyse génétique (notamment recherche

du gène *CHDRL1* dans les formes liées à l'X), rechercher une association à des maladies systémiques et réaliser une surveillance étroite afin de dépister la survenue secondaire d'une hypertonie oculaire (20 % des cas). La surveillance est à vie : tous les 4 à 6 mois jusqu'à l'âge de 3 ans, tous les 6 mois chez l'enfant, tous les ans chez le sujet adulte avec contrôle régulier du champ visuel et de la RNFL (*retinal nerve fiber layer*).

Le traitement d'un éventuel glaucome est à adapter en fonction de la gravité et de l'âge de survenue. Les patients plus âgés peuvent bénéficier de l'extraction de la cataracte, dont la chirurgie risque d'être compliquée par la grande fragilité zonulaire.

Conclusion

L'œil d'un enfant est un organe en cours de développement. Il est donc primordial de se référer aux normes biométriques en fonction de l'âge afin de diagnostiquer une réelle anomalie de taille.

Face à une mégalocornée chez un nourrisson, il est essentiel d'éliminer un glaucome congénital à l'aide d'un examen sous anesthésie générale. Le principal diagnostic différentiel du glaucome congénital est la mégalocornée congénitale. Les éléments qui la différencient d'un glaucome congénital sont l'absence de dégradation de la fonction visuelle, d'hypertonie, de troubles cornéens et d'excavation papillaire.

POUR EN SAVOIR PLUS

- LAROCHE GR. Examination, history and special tests in pediatric ophthalmology. In: Hoyt C, Taylor D. *Pediatric ophthalmology and strabismus*. 4th ed. Elsevier Saunders ; 2013, section 2, chap. 7:45-54.
- MOLLER HU. Milestones and Normative Data. In: Hoyt C, Taylor D. *Pediatric ophthalmology and strabismus*. 4th ed. Elsevier Saunders ; 2013, section 1, chap. 6: 36-44.

- DENIS D, BURGUIÈRE O, BURILLON C. A biometric study of the eye, orbit, and face in 205 normal human fetuses. *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 1998;39:2232-2238.
- GILBERT C, FOSTER A. Childhood blindness in the context of VISION 2020 – the right to sight. *Bull World Health Organ*, 2001;79:227-232.
- American Academy of Ophthalmology. En ligne : www.aao.org/disease-review/glaucoma-definitions-classification
- PAPADOPOULOS M, CABLE N, RAHI J *et al*. BIG Eye Study Investigators. The British Infantile and childhood glaucoma (BIG) Eye Study. *Invest Ophthalmol Vis Sci*, 2007;48:4100-4106.
- AZIZ A, FAKHOURY O, MATONTI F *et al*. Épidémiologie et caractéristiques cliniques du glaucome congénital primitif : étude menée sur 11 ans. *J Fr Ophtalmol*, 2015;38:960-966.
- PAPADOPOULOS M, BROOKES JL, KHAW PT. Childhood glaucoma. In: Hoyt C, Taylor D. *Pediatric ophthalmology and strabismus*. 4th ed. Elsevier Saunders ; 2013:353-367.
- DUFIER JL, KAPLAN J. Glaucomes congénitaux primitifs et secondaires dysgénésiques. In: *Rapport SFO 2005*. Paris, Elsevier ; 2005:159-177.
- BÉCHETOILLE A. Glaucomes congénitaux. In: Béchetoille A. *Les glaucomes*. Vol. 2. Paris, Japprenard ; 2000:429-456.
- Pediatric Eye Disease Investigator Group. Central corneal thickness in children. *Arch Ophthalmol*, 2011;129:1132-1138.
- ROCHE O, DUREAU P, UTEZA Y *et al*. Congenital megalocornea. *J Fr Ophtalmol*, 2002;25:312-318.
- MARTIN E, LE MEUR G, ORIGNAC I *et al*. Trabeculotomy as first-line surgical treatment in pediatric glaucoma: surgical and visual outcomes from a 7-year retrospective study. *J Fr Ophtalmol*, 2014;37:707-716.
- DENIS D, POMMIER S, COSTE R *et al*. Glaucoma congénital et sclérectomie profonde : résultats d'une étude sur plus de trois années. *J Fr Ophtalmol*, 2008;31:173-179.
- KHAN AO, ALDAHMEH MA, ALKURAYA FS. Congenital megalocornea with zonular weakness and childhood lens-related secondary glaucoma-a distinct phenotype caused by recessive LTBP2 mutations. *Molecular Vision*, 2011;17:2570-2579.

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